

9th Mediterranean Forum of Physical and Rehabilitation Medicine

40th SIMFER Congress (Italian Society of Physical and Rehabilitation Medicine)

"The Rehabilitation Medicine in the Mediterranean Area: Strategies and Experiences"

PERCORSO RIABILITATIVO INTEGRATO NELLA MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH: LA NOSTRA ESPERIENZA

Autori: Filoni S.¹, Santamato A.², Ranieri M.², Fiore P.², Cassatella G. ¹, Vinci P.

¹ Fondazione Centri di Riabilitazione Padre Pio Onlus, San Giovanni Rotondo (Fg);

² Struttura Complessa di Medicina Fisica e della Riabilitazione, Università degli Studi di Foggia, Foggia.

Introduction

La malattia di Charcot-Marie-Tooth è una neuropatia simmetrica distale mista prevalentemente motoria ad eziologia genetica. Lo scopo dello studio è stato l'elaborazione di un protocollo di valutazione e trattamento dei pazienti affetti da CMT, in modo da assicurare loro un percorso riabilitativo integrato volto all'efficacia della presa in carico globale.

Materials and methods:

Lo studio è stato condotto nel periodo compreso tra settembre 2011 e gennaio 2012. Sono stati reclutati presso la Struttura Complessa di Medicina Fisica e Riabilitativa universitaria dell'Università degli studi di Foggia, 5 pazienti con diagnosi certa di malattia di Charcot-Marie-Tooth. Ciascun paziente è stato sottoposto ad una valutazione funzionale completa al momento del reclutamento dello studio (T0) per decidere il piano di trattamento da effettuare ed alla fine del trattamento (T1). Tutti i pazienti sono stati sottoposti, prima e dopo il periodo di trattamento riabilitativo, allo studio dell'appoggio plantare con esame baropodometrico e stabilometrico e della forza prossimale con test isocinetico della flessione-estensione del ginocchio. La forza degli arti inferiori e superiori è stata quantificata secondo la Medical Research Council Scale. L'equilibrio è stato indagato con la Scala di Berg. È stata utilizzata la scala patologia-specifica: Charcot Marie Tooth Disease Neuropathy Score (CMTNS). L'eventuale presenza di dolore è stata valutata mediante la scala visuo-analogica VAS, stessa metodologia è stata utilizzata per quantificare la fatica muscolare e la frequenza dei crampi. Inoltre il sintomo dolore è stato analizzato con la scala DN4 specifica per il dolore neuropatico. La fatica inoltre è stata valutata con una scala sull'impatto della fatica (MFIS). La capacità deambulatoria è stata investigata con il 6 minute-walking-test per la valutazione della resistenza e il 10 Meters Timed Walking è stato effettuato per determinare la velocità media del cammino in m/sec calcolata su un percorso di 10 metri ripetuto 3 volte. Per la valutazione funzionale della deambulazione è stato somministrato il Walking Scale Questionnaire (Walk-12). Anche la capacità di utilizzare l'arto superiore è stato valutato con la Manual Ability Measure e con il 9 Hole Peg Test. La qualità di vita è stata indagata tramite la scala "Short Form 36". Infine tutti i pazienti sono stati classificati tramite ICF.

I 5 pazienti hanno effettuato il percorso riabilitativo personalizzato, basato su esercizi di stretching, un moderato rinforzo muscolare aerobico ed esercizi contro resistenza, esercizi propriocettivi e training deambulatorio e del passo ed eventuale terapia fisica. Il trattamento è stato di 60 minuti al giorno, 5 volte a settimana per un totale di 30 sedute. Si è provveduto alla realizzazione delle ortesi (modifiche a scarpe, plantari, ecc) per migliorare la funzionalità del cammino e correggere le alterazioni posturali instauratesi precedentemente. Quindi, al termine del ciclo di trattamento intensivo, i pazienti sono stati rivalutati dal fisiatra e sono tornati al proprio domicilio con un piano di trattamento già impostato da continuare.

L'analisi statistica è stata effettuata mediante test di Wilcoxon. La significatività statistica è stata accettata per p-value < 0,05.

Results

Tutti i pazienti hanno ottenuto alla fine del percorso riabilitativo un significativo miglioramento delle performance motorie, sia per quanto riguarda i pattern della deambulazione (migliorata sia grazie al percorso riabilitativo che all'utilizzo di scarpe e plantari adatti) che per l'utilizzo fine della mano. Inoltre i pazienti hanno avuto una netta diminuzione del senso di fatica, dolore e percezione di crampi. anche i deficit dell'equilibrio sono migliorati in modo significativo. Infine la qualità della vita è significativamente migliorata.

Conclusions

Se da un lato la frontiera è la terapia genica per rimuovere all'origine la causa della CMT, dall'altro, al momento è la

9th Mediterranean Forum of Physical and Rehabilitation Medicine

40th SIMFER Congress (Italian Society of Physical and Rehabilitation Medicine)

“The Rehabilitation Medicine in the Mediterranean Area: Strategies and Experiences

fisioterapia che può accompagnare l'evoluzione della malattia contenendone i danni e le deformità articolari. È necessario che il trattamento riabilitativo della CMT possa diventare patrimonio comune di ciascuna equipe riabilitativa diffusamente sul territorio, solo in questo modo si potrà prospettare ai pazienti, un trattamento efficace in grado di apportare vantaggi reali nelle prestazioni e le attività funzionali e nella qualità della loro vita. Prima ancora di intraprendere un trattamento riabilitativo, è fondamentale una valutazione integrata del paziente che abbia caratteristiche di uniformità ed equità attraverso una standardizzazione delle misure di outcome. Questo permetterà la formulazione di un progetto con obiettivi condivisi dal team e di un programma riabilitativo necessario per un valido trattamento.

Bibliography

- Am J Phys Med Rehabil. 2011 Aug;90(8):628-37. Outcome measures and rehabilitation treatment in patients affected by Charcot-Marie-Tooth neuropathy: a pilot study. Maggi G, Monti Bragadin M, Padua L, Fiorina E, Bellone E, Grandis M, Reni L, Bennicelli A, Grosso M, Saporiti R, Scorsone D, Zuccarino R, Crimi E, Schenone A. Department of Rehabilitation Medicine, San Martino Hospital, Genoa.
- The role of stretching in Charcot-Marie-Tooth disease: retaining range of motion is different from gaining it. P.Vinci. Eur Medicophys 2007; 4: 561-2
- Muscle Nerve. 2008 May;37(5):601-10. Benefits of interval-training on fatigue and functional capacities in Charcot-Marie-Tooth disease. El Mhandi L, Millet GY, Calmels P, Richard A, Oullion R, Gautheron V, Féasson L. Unit of Physiology, Physiopathology of Exercise and Handicap, Faculty of Medicine Jacques Lisfranc, University Jean Monnet, France.