

## *Le Malattie Neuromuscolari*

## *Malattie Neuromuscolari*

*Affezioni provocate da lesioni del sistema nervoso o del muscolo e che si manifestano con riduzione della forza muscolare o paralisi dei muscoli volontari*

*Ipotonia: segno distintivo, inteso come diminuzione più o meno marcata del tono muscolare; può essere generalizzata o settoriale, simmetrica o asimmetrica*

## *Malattie Neuromuscolari*

**Sono coinvolti , a seconda delle patologie, i diversi segmenti dell'unità motoria:**

**il *muscolo*,**

**la *giunzione neuromuscolare*,**

**il *nervo periferico*,**

**il *motoneurone spinale***

## *Malattie Neuromuscolari*

### Criteri di osservazione

- Anamnesi familiare
- Anamnesi fisiologica con particolare riferimento all'organizzazione motoria (prensione, manipolazione, deambulazione)
- Ricerca della eventuale perdita di capacità motorie precedentemente acquisite
- Attenzione al contrasto tra insufficienza dello sviluppo posturomotorio e la normalità dello sviluppo intellettivo

## *Segni e Sintomi precoci*

- Movimenti intrauterini ridotti**
- Suzione ipovalida**
- Pianto alla nascita flebile**
- Ipotonia**
- Ritardo dello sviluppo psicomotorio o perdita di abilità precedentemente acquisite**
- Debolezza lentamente progressiva**
- Segni o sintomi di crescente instabilità o scarsa coordinazione**

## *Malattie Neuromuscolari*

### *Segni e Sintomi nel bno*

**-Ipostenia (*riduzione della forza muscolare*) si manifesta con :**

- Facile stancabilità**
- Facilità alle cadute**
- Crampi muscolari**
- Difficoltà nel salire le scale**
- Difficoltà nella corsa**
- Difficoltà nell'arrampicarsi**

**Inoltre si possono notare manovre di compenso quali:**

- Aumentata base di appoggio**
- Deambulazione incoordinata**
- Appoggio prevalente sulla punta dei piedi**
- Passaggi posturali anomali (fenomeno dell'arrampicata)**

## ***Malattie Neuromuscolari***

### ***Esame Clinico***

***L'Esame Neurologico è fondamentale***

**Valutare: attività spontanea, andatura, alzarsi dal pavimento, poi valutazione dettagliata dei singoli gruppi muscolari**

**Particolare attenzione ai muscoli mimici della faccia, viso a riposo, forza della muscolatura oculare, muscoli della masticazione (sorriso), cingolo scapolare e pelvico, presenza di eventuale aumento di volume di muscoli, riflessi tendinei**

**Esami di Laboratorio:**

**Dosaggio enzimi sierici (Creatinfosfochinasi CK)**

**Indagini elettrofisiologiche (Elettromiografia)**

**Biopsia Muscolare (Agobiopsia)**

**Genetica Molecolare**

## *Malattie Neuromuscolari*

### *Distrofie Muscolari*

**Gruppo eterogeneo di malattie geneticamente determinate e caratterizzate da *degenerazione della muscolatura scheletrica***

**La maggior parte colpisce primariamente il muscolo mentre alcune si associano ad interessamento del SNC e SNP**

*Malattie Neuromuscolari*

*Distrofia Muscolare di Duchenne*

**Forma più frequente dell'infanzia**



*Malattie Neuromuscolari*

*Distrofia Muscolare di Duchenne*

**X-linked recessiva** (gene sul braccio corto del cromosoma X che produce la proteina Distrofina, facente parte del citoscheletro delle cellule muscolari, conferendo loro stabilità durante la contrazione)

**Esordio:** 2 aa di vita (iniziale difficoltà di deambulazione, con cadute immotivate, poi deambulazione anserina, accentuazione lordosi fisiologica)

**Manovra di Gowers:** per passare dalla posizione supina a quella eretta tenta di aiutarsi passando a posizione prona, poi entrambe le mani sulle ginocchia «arrampicata», infine si solleva in piedi;

**Pseudoipertrofia** (aumento di volume per sostituzione delle fibre muscolari con tessuto adiposo) di alcuni muscoli

**Con il tempo il deficit di forza peggiora con perdita di deambulazione e deformità scheletriche**

**Exitus determinato da complicanza cardiorespiratorie entro i 20-30 aa**

**Indagini di laboratorio:** CK valori 100-3000 volte superiori alla norma  
**Trattamento sintomatico** (cortisonici, fisioterapia, fisioterapia respiratoria)

*Malattie Neuromuscolari*

*Distrofia Muscolare di Becker*



## *Malattie Neuromuscolari*

### *Distrofia Muscolare di Becker*

**Incidenza tra i maschi di 1 ogni 40000 nati (donne portatrici sono generalmente asintomatiche)**

**Rispetto alla Duchenne:**

**Esordio più tardivo**

**Compromissione meno importante (CK 100 volte superiore ai valori normali)**

**Prevalenza prossimale del difetto muscolare (cingolo scapolare o pelvico)**

**Decorso più protratto**

*Malattie Neuromuscolari*

*Miopatie Congenite*



*Malattie Neuromuscolari*

*Miopatie Congenite*

**Gruppo eterogeneo a esordio precoce**

**Caratteristica: marcata ipotonia e ipostenia generalizzata**

**Diagnosi: biopsia muscolare**

**Miopatia Nemalinica**

**Esordio neonatale**

**Ipotonia e ipostenia generalizzate con tipico coinvolgimento dei muscoli facciali (allungamento del viso)**

**Normalità degli enzimi muscolari**



*Malattie Neuromuscolari*

*Sindromi Miotoniche*

## *Malattie Neuromuscolari*

### *Sindromi Miotoniche*

#### *Gruppo eterogeneo*

*Segno clinico «Miotonia», cioè mancato rilasciamento muscolare dopo uno sforzo massimale*

#### *Distrofia Miotonica di Steinert*

*Autosomica dominante (braccio lungo cromosoma 19)*

*Forma congenita grave: neonato prematuro, gravemente ipotonico, problemi respiratori, di suzione e deglutizione*

*Forma con esordio nell'adolescenza: oltre ai muscoli vi è interessamento di cuore, occhi, gonadi, SNC (disabilità intellettiva); quasi sempre evidenziabile il fenomeno miotonico; facies peculiare e amimica con viso allungato, palpebre e labbra cedenti*

*Lieve o mederato innalzamento di CK*

*Biopsia muscolare caratterizzata da quadra distrofico*

## *Malattie della Giunzione Neuromuscolare*

### *Neuropatie periferiche*

# *Malattie della Giunzione Neuromuscolare*

## *Neuropatie periferiche*

*Disordini che interessano il nervo periferico nelle componenti assonale e/o mielinica*

*Possono essere ereditarie o acquisite*

### *Forme Ereditarie «Malattia di Charcot-Marie-Tooth»*

*Autosomica dominante (cromosoma 17)*

*Danno della mielina con tipo reperto a «bulbo di cipolla»*

*Conseguente riduzione della velocità di conduzione nervosa*

*Sintomi tra la prima e la seconda decade di vita*

*Gambe a «Cicogna» (atrofia e debolezza dei muscoli della gamba)*

*Deambulazione anomala con difficoltà a sollevare la parte anteriore del piede*

*Pectus excavatum e Scoliosi*

*Biopsia nervo: formazioni a bulbo di cipolla*

*Malattia che progredisce molto lentamente*

## *Malattie del Secondo Motoneurone*

## *Malattie del Secondo Motoneurone*

**Patologie in cui è coinvolto il neurone di moto distribuito sulle corna anteriori del midollo spinale, assonopatie e mielinopatie**

**Il coinvolgimento periferico determina denervazione muscolare con conseguente reinnervazione dei motoeuronni limitrofi al danno e parziale meccanismo di compensazione**

**Segni clinici: debolezza, atrofia muscolare, fascicolazione, crampi muscolari**

## *Malattie del Secondo Motoneurone*

### *Atrofia Muscolare Spinale*

**Patologia degenerativa a trasmissione autosomica recessiva (cromosoma 5)**

**1 nato vivo su 6000 (causa più frequente di morte infantile)**

**Segni clinici: denervazione scheletrica, con debolezza muscolare simmetrica, atrofia muscolare, assenza di riflessi**

**Diagnosi: esame bioptico evidenza fibre muscolari atrofiche**

**CK sempre normale**

**3 forme (varia l'età d'esordio e la gravità)**

**-AMS tipo 1 Werdnig-Hoffman esordio alla nascita, diffusa ipotonìa, riduzione motilità spontanea, compromissione muscolatura respiratoria, exitus 18 mesi.**

**-AMS tipo 2 (6-7 mesi), ipotonìa marcata, non progressiva, ma il bambino non acquisisce la stazione eretta e deambulazione.**

**-AMS 3 (Kugelberg-Welander) 3-6 anni, ridotta forza muscolare, (difficoltà nei passaggi posturali), prognosi migliore rispetto alle altre forme**