

Disturbi del Movimento

Disturbi del Movimento

Anomalie del movimento/postura

Involontari (automatici) e non intenzionali (non pianificati)

Associate spesso ad alterazione tono muscolare

Di origine SNC (neurotrasmettitori, gangli della base)

le caratteristiche in comune: deficit della velocità e accuratezza di azioni volontarie e attività muscolare involontaria

Disturbi del Movimento

DISTINTI IN:

- 1 Sindromi di rigidità/ipocinesia (Parkinsonismo giovanile, malattia di Huntington giovanile)**
- 2 Discinesia (Distonia, Corea di Sydenham, Tic e Sindrome di Tourette)**
- 3 Atassia**

Le caratteristiche in comune: deficit della velocità e accuratezza di azioni volontarie e attività muscolare involontaria

Disturbi del Movimento

Le caratteristiche in comune:

**Deficit della velocità e accuratezza di
azioni volontarie e dell'attività muscolare involontaria**

Anatomia del sistema dei Gangli della base

Nuclei interconnessi tra loro e coinvolti in funzioni motorie e non motorie

Anatomicamente localizzati nelle regioni basali cerebrali

**Caudato, Putamen, Globo pallido (Caudato Putamen e globo P. costituiscono lo Striato),
Nucleo accubens settale, Tubercolo olfattivo**

Dal punto di vista funzionale comprendono anche Substantia nigra e Nucleo subtalamico

Le connessioni tra gangli della base e nuclei del Tronco Cerebrale: Sistema Extrapiramidale

Popolazioni neuronali presenti: 90% GABA-ergici

Disturbi del Movimento

Connessioni dei Gangli della base

Vie afferenti (input) :

Proiezioni Striatali

Cortico-Striatali (glutamergiche, quindi eccitatorie, sui neuroni GABA-ergici, quindi inibitori)

Mesencefalo-Striatali (dopaminergiche, con effetto eccitatorio sui n GABA-ergici)

Talamo-Striatali (eccitatorie)

Pallido-Striatali (GABA-ergiche)

Reticolo-Striatali (serotoninergiche)

Connessioni locali dei Gangli della base

Via *Diretta* che aumenta i comportamenti motori (iperattivazione determina eccesso di movimento, es. malattia di Huntington)

Via *Indiretta* che riduce l'attività motoria (iperattivazione determina povertà di movimento, es. Parkinson giovanile)

Disturbi del Movimento

Connessioni dei Gangli della base

Vie efferenti (output):

I nuclei efferenti sono il Globo Pallido e la Substantia Nigra, che attraverso vie BAG-ergiche (inibitorie), conducono le info al Talamo; a sua volta quest'ultimo si connette alla Corteccia cerebrale (motoria, premotoria, prefrontale) e al Nucleo mesencefalico peduncolopontino (che ha un ruolo importante nella locomozione), al Sistema Limbico, al Tronco cerebrale.

Disturbi del Movimento

Funzioni dei Gangli della base

Motorie preparazione ed esecuzione dei movimenti

Sensitive filtro per le informazioni sensitive utili al controllo motorio

Cognitive memoria spaziale

Disturbi del Movimento

1 Sindromi di rigidità/ipocinesia (Parkinsonismo giovanile): degenerazione progressiva neuroni dopaminergici Nigrostriatali e Locus Ceruleus; tratto distintivo Corpi di Lewy (neuroni sopravvissuti con inclusioni citoplasmatiche eosinofile)

Raro in età evolutiva

Deficit di trasmissione dopaminergica come nella forma adulta

Forma a esordio giovanile (Young onset parkinson Disease) tra i 21 e i 39 aa, più distonie, alterazioni motorie più accelerate che nella forma adulta, alterazioni cognitive più lente che nell'adult)

Forma a Esordio Precoce (Early Onset Parkinson) < 21 aa, frequenza dello 0,6%, età media 12,5 aa, bradicinesia, deficit posturali, tremore a riposo, distonia, demenza, segni piramidali; decorso più veloce che nella forma giovanile

Disturbi del Movimento

1 Sindromi di rigidità/ipocinesia (Malattia di Huntington giovanile):

Disordine degenerativo (perdita di neuroni GABA-ergici) da atrofia del Caudato e del Putamen con associata atrofia cerebrale, con accumulo di Huntingtina citoplasma e nucleo dei neuroni

Ereditaria autosomica dominante (cromosoma 4) pd-figlio maschio

Tra i 10 e i 20 aa

Iniziale goffaggine, impaccio motorio, lentezza esecutiva

Poi bradicinesia, amimia, difficoltà nell'andatura, disturbi cognitivi

Decorso tanto più grave quanto più precoce l'esordio

Disturbi del Movimento

2 Dystonia

classificazione:

Età d'esordio: (a esordio precoce <26 aa, a esordio tardivo > 26 aa)

.Distribuzione: focali (es torcicollo spasmodico), multifocali (es braccia e gambe), segmentali (torcicollo e crampo dello scrittore), generalizzate (gambe e altre parti del corpo)

.Caratteristiche di scatenamento: forme compito specifiche (si scatenano durante una certa azione), forme fisse (anche a riposo)

Disturbi del Movimento

- **2 Distonia**
- **Forme Primitive (Distonia Dopa-sensibile o malattia di Segawa)**
- **Forme Secondarie (farmaci/tossice, danno perinatale, encefalite, trauma cranico)**

Disturbi del Movimento

2 Distonia

Forme Primitive (Distonia Dopa-sensibile o malattia di Segawa)

Non associata a neurodegenerazione

Autosomica dominante/recessiva

Colpito soprattutto il sesso femminile

Età di esordio tra 1 e 12 aa

Sintomatologia insidiosa con facile faticabilità, goffaggine, distonie nell'andatura, iperreflessia, con manifestazioni che peggiorano durante la giornata e che si riducono dopo il riposo notturno

La sintomatologia migliora a 24-48 ore dalla somministrazione di basse dosi di Levodopa

Disturbi del Movimento

3 Corea di Sydenham

- .Il termine deriva dal greco (Danza)**
- .Complicanza della Febbre reumatica (20-40 % dei casi)**
- .Interessa prevalentemente l'età pediatrica (bni tra i 5 e 15 aa)**
- .Rapporto F:M 2:1**
- .Sostenuta da infezione di GABHS (Streptococco Beta emolitico del gruppo A, con esordio da 4-8 settimane a 6 mesi dall'infezione, soprattutto faringiti, scartatta, impetigine)**
- .Può interessare cuore, articolazioni, pelle, cervello**
- .Causata da reazione di ipersensibilità tipo II (mimetismo molecolare), con prod di antigeni simili alle molecole dell'organismo**

Disturbi del Movimento

3 Corea di Sydenham

.Sintomatologia iniziale aspecifica (disattenzione, affaticamento, goffaggine motoria, calo rendimento scolastico)

.In seguito comparsa di movimenti rapidi, afinalistici, involontari e non stereotipati, con diffusione generalizzata nella maggior parte dei casi (Emicorea solo nel 20%)

.Muscoli mimici e delle estremità distali più colpiti

.All'E.N.: “impersistenza motoria” il pz non riesce a sostenere la chiusura degli occhi o la protusione della lingua, “segno del mungitore” la presa della mano stringe con forza incostante il dito dell'esaminatore

Disturbi del Movimento

3 Corea di Sydenham “Complicanze e Comorbidità”

.Sintomi comportamentali (irrequietezza e ipercinesia)

.Sintomi psichiatrici (labilità emotiva, irritabilità, DOC, disturbi del tono dell'umore, disturbi d'ansia, a volte rottura psicotica)

.Rari sintomi cognitivi (deficit nella working memory, funzioni esecutive)

Disturbi del Movimento

3 Corea di Sydenham “Correlati organico biologici”

.L'infezione produce fattori virulenti (es. Streptolisina, la Proteina M) che mostrano epitopi in comune con strutture cerebrali)

.Presenza di autoanticorpi circolanti nel 50-90 % dei pz con SC diretti contro i Gangli della Base

Disturbi del Movimento

3 Corea di Sydenham “Diagnosi”

.Principalmente clinica

.Tampone faringea

.Misura ematica dei livelli di Anti-DNAse e Anti-ianuloridasi (che rimangono elevati anche dopo 12 mesi dall'infezione a differenza del tampone faringeo che può negativizzarsi)

.Necessaria visita cardiologica (cardite reumatica nel 75% dei casi)

.Trattamento con Penicillina 500 mg due volte/die per 10 giorni

Disturbi del Movimento

4 Tic e Sindrome di Tourette

.I Tic sono la forma più comune di dist del movimento (rapidi, afinalistici, ripetitivi, di durata variabile)

.Distinti in: Motori (Semplici, con interessamento del volto e Complessi che coinvolgono gruppi muscolari più complessi) Vocali (Semplici, es. suoni senza alcun significato e Complessi, es. parole, frasi, ecolalia, coprolalia)

.Sindrome di Tourette: presenza di tic motori multipli e uno o più tic vocali, molte volte al giorno, per un periodo > a 12 mesi

.I tic motori compaiono per primi

.I tic vocali hanno esordio più tardivo (11aa)

.I pz sono in grado di sopprimere i tic per un certo periodo

.Sono preceduti da una sensazione di disagio “Sensazione Premonitrice”

.Decorso fluttuante

.90% comorbidità con ADHD e DOC, altre Psicopatologia

Disturbi del Movimento

4 Sindrome di Tourette “Basi Neurobiologiche”

.Ridotto volume di Gangli della Base (in particolare dello Striato e del vNucleo Lenticolare

.I Gangli della base sono responsabili del controllo motorio, del controllo inibitorio e della formazione di “habits”, che rappresentano la risposta ad uno stimolo appresa gradualmente, mentre i tic sono movimenti o suoni non ritmici considerati essenzialmente una “risposta stimolo-inappropriata”

Disturbi del Movimento

4 Sindrome di Tourette “Genetica e Trattamento”

.Disturbo Ereditario, con trasmissione genica non ancora nota (Background Poligenico)

.Rischio di ricorrenza della ST nei familiari di pz affetti varia tra il 10 ed il 15% a fronte della prevalenza nella popolazione normale pari a 1-5%

.Rapporto M:F 4:1

.Fattori ambientali (ipossia perinatale, etc); insorgenza forse secondaria a infezioni su soggetti molto vulnerabili a sviluppare reazioni autoimmuni, un po' come la Corea di Sydenham

.Diagnosi prettamente anamnestico-clinica

.Trattamento con neurolettici atipici

.Nei casi più gravi infiltrazione di Tossina Botulinica (Riduzione dell'attività muscolare) o Intervento chirurgico (nelle forme gravi e refrattarie) tramite “Deep Brain Stimulation” effettuata tramite elettrodi impiantati a livello di siti target, es, Talamo, Globo Pallido

Disturbi del Movimento

5 Atassia Cerebellare

.Coordinazione Motoria: capacità che permette di eseguire un qualsiasi movimento corporeo in modo efficace.

.Componenti neuronali che regolano l'esecuzione dei movimenti integrano: info visive, vestibolari, propriocettive; inoltre il movimento richiede coordinazione tra i muscoli agonisti e antagonisti

.Cervelletto: funzione tonica, stenica, statica, frutto di informazioni motorie che provengono dalla Corteccia Cerebrale, dai Gangli della base, dal Midollo Spinale

.Ataktos “fuori dall'ordine” perdita di coordinazione e della postura quando si compie un movimento volontario

.Alterazione di uno di questi sistemi determina incoordinazione dell'equilibrio e del movimento, disturbi della statica, dell'atteggiamento del tronco e degli AA

Disturbi del Movimento

5 Atassia Cerebellare

.Cervelletto: costituito da tre regioni anatomiche (archi-paleo-neo cerebello); la corteccia ha più strati di neuroni (più importanti le cellule di Purkinije e le cellule di Golgi)

.Vie afferenti: dal tronco cerebrale, dalla corteccia ipsilaterale

Disturbi del Movimento

5 Atassia Cerebellare “Aspetti Clinici”

.Acuta, Cronica progressiva, Cronica non progressiva, Intermittente

.A Sensitiva: disturbo deambulazione e del movimento degli arti da perdita di stimoli propriocettivi (traumi midollari della colonna, neoplasie colonna, etc)

.Sindrome Cerebellare mediana: segni clinici simmetrici con andatura atassica (a larga base di impianto, passi irregolari alti, tremori del tronco) e nistagmo

.Sindrome Cerebellare laterale: segni clinici omolaterali all'emisfero colpito; si ha atassia degli AA, disartria, ipotonia, linguaggio lento, nistagmo

Disturbi del Movimento

5 Atassia Cerebellare “Classificazione”

.Primitiva (cause genetiche, autosomiche dominanti e recessive)

.Secondaria (farmaci es. anticonvulsivanti, intossicazione da metalli pesanti, es piombo o rame, neoplasie, traumi)

Disturbi del Movimento

Atassia Cerebellare “Primitiva di Friedreich” (Autosomica Recessiva)

- .Colpisce SNC e Cuore**
- .Atrofia cerebellare (nucleo dentato e peduncolo superiore, atrofia tardiva della corteccia cerebellare)**
- .Compromissione del sistema sensitivo periferico**
- .Esordio tra 5 e 16 aa**
- .Segno predominante: Instabilità andatura e goffaggine**
- .Segno distintivo: Atassia progressiva (nel 25% dei casi si può avere anche compromissione AASS, con difficoltà di scrittura, disartria “difficoltà linguistica”, disfagia); capacità cognitive non compromesse, ipostenia progressiva, segno di Babinski positivo**
- .Interessamento cardiaco: cardiomiopatia ipertrofica concentrica dei ventricoli**
- .Decorso: neurologico lentamente progressivo con impossibilità alla deambulazione dopo 10-15 anni, prognosi spesso infausta a causa della compromissione cardiaca**
- .Diagnosi: clinica, confermata dallo studio molecolare**