

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 postuomotorio e la normalità dello sviluppo intellettuale**

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 ipototonico, 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 moderato 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»

Consequente 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 motoneuroni 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 ipotonia, riduzione motilità spontanea, compromissione muscolatura respiratoria, exitus 18 mesi.

-AMS tipo 2 (6-7 mesi), ipotonia 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