



INDICAZIONI

PRESA IN CARICO E RIABILITAZIONE NEUROMOTORIA DELLE DISTROFIE MUSCOLARI

A CURA DELLA COMMISSIONE
MEDICO-SCIENTIFICA UILDm



UNIONE ITALIANA LOTTA
ALLA DISTROFIA MUSCOLARE

Indice

	INTRODUZIONE	pg. 6
	LA RIABILITAZIONE NEUROMOTORIA: LE INDICAZIONI GENERALI	
	Le scale di valutazione motoria	pg. 8
	Il Progetto/Programma Riabilitativo: obiettivi e presa in carico	pg. 8
	La gestione delle retrazioni muscolo-tendinee	pg. 10
	L' esercizio fisico	pg. 14
	Mobilità e spostamenti	pg. 17
	Le attività della vita quotidiana	pg. 19
	Definizione dei professionisti sanitari coinvolti nel Programma Riabilitativo	pg. 20
	Luogo di trattamento: ambulatorio, centro di riabilitazione, domiciliare	pg. 20
	Durata/frequenza/intensità dei trattamenti	pg. 21
	LA RIABILITAZIONE NEUROMOTORIA: LE INDICAZIONI SPECIFICHE PER PATOLOGIA	
	LE INDICAZIONI SPECIFICHE PER PATOLOGIA	pg. 22
	DOCUMENTI DI RIFERIMENTO	pg. 34
	LA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA UILDM	pg. 37



Quello che state sfogliando è il frutto di un lungo lavoro, che ha visto collaborare la Direzione Nazionale e la Commissione Medica UILDM per costruire uno strumento che vuole essere al servizio delle persone con malattie neuromuscolari, del personale sanitario, ma dà anche informazioni utili a tutta la comunità. Il senso delle nostre azioni infatti è costruire inclusione, con ogni mezzo possibile. Essere informati in modo corretto significa proteggere noi stessi e gli altri, significa che la disabilità sarà vissuta sempre più come una condizione e non come un limite.

Marco Rasconi
Presidente Nazionale UILDM

È questo un documento che può guidare ciascun paziente con malattia muscolare (anche se non è socio UILDM – ma ditiglielo cosa si perde) nel percorso riabilitativo personalizzato. Finalmente viene informato su come, quando e per quanto tempo l'esercizio fisico riabilitativo debba essere svolto e diversificato a seconda della fase di malattia. Senza volersi sostituire alle competenze ed ai consigli degli esperti, questa breve brochure è frutto di un consensus di esperti pensata con i pazienti e per i pazienti offrendo loro uno strumento per orientarsi meglio nelle fasi della neuroriabilitazione motoria. Specie quando l'offerta non è sufficientemente specializzata. Ci voleva proprio!

Filippo M. Santorelli
Past president Commissione Medico - Scientifica UILDM

Ho raccolto il testimone di questo lavoro e sono orgoglioso di aver collaborato con una rete di professionisti che ha elaborato un documento con il preciso obiettivo di essere al servizio della persona con malattia neuromuscolare, contribuendo a diffondere una cultura medico-scientifica di alto livello, con un linguaggio semplice e accessibile. La trasversalità delle competenze in cui questo documento affonda idealmente le radici sarà utile ai pazienti, alle loro famiglie, alle comunità nella loro interezza, perché è solo insieme che si creano le soluzioni.

Claudio Bruno
Presidente Commissione Medico - Scientifica UILDM



Gli autori del documento

Questo documento è il frutto del lavoro di professionisti del mondo sanitario che hanno messo a disposizione di UILDM le proprie competenze in modo totalmente gratuito.

IL BOARD

Neurologia:

Michela CATTERUCCIA (Roma), Massimiliano FILOSTO (Brescia), Giulia RICCI (Pisa), Cristina SANCRICCA (Roma), Filippo Maria SANTORELLI (Pisa).

Neuropsichiatria Infantile:

Maria Elena LOMBARDO (Roma).

Medicina Fisica e Riabilitativa:

Michelina ARMANDO (Roma); Elena CARRARO (Milano).

Fisioterapia: Elena MAZZONE (Roma).

CONFERENZA DI CONSENSO SULLA RIABILITAZIONE NEUROMOTORIA NELLE DISTROFIE MUSCOLARI

Neurologia:

Enrico BERTINI (Roma), Silvia BONANNO (Milano), Adele D'AMICO (Roma), Grazia D'ANGELO (Lecco), Francesco FERRARO (Mantova), Tiziana MONGINI (Torino), Serenella SERVIDEI (Roma), Gabriele SICILIANO (Pisa), Antonio TRABACCA (Brindisi).

Neuropsichiatria Infantile:

Angela BERARDINELLI (Pavia), Antonella PINI (Bologna).

Medicina Fisica e Riabilitativa:

Antonella CERSOSIMO (Bologna), Silvia PERAZZA (Pisa).

Fisioterapia:

Leonardo PELLICCIARI (Roma), Paola TACCHETTI (Genova), Teresa VESPINO (Brindisi).

Neuropsicomotricità dell'età evolutiva:

Marco PELLICIONI (Roma), Enrica ROLLE (Torino).

Terapia Occupazionale:

Irene MALBERTI (Milano).

Pediatria: Claudio BRUNO (Genova).

Cardiologia: Luisa POLITANO (Napoli).

Ortopedia: Vincenzo DI SANZO (Roma), Antonello MONTANARO (Roma), Francesco TURTURRO (Roma).

Psicologia: Maura PEPPOLONI (Roma).

PROJECT MANAGER:

Ferdinando SALAMINO

SOCIETÀ SCIENTIFICHE RAPPRESENTATE

- Associazione Italiana di Miologia (AIM)
- Società Italiana Fisioterapia (SIF)
- Società Italiana di Medicina Fisica e Riabilitativa (SIMFER)
- Società Italiana di Neurologia (SIN)
- Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (SINPIA)
- Società Italiana di Riabilitazione Neurologica (SIRN)

Introduzione

Si tratta di un documento informativo-educativo, che ha lo scopo di fornire delle raccomandazioni sulla gestione riabilitativa neuromotoria delle distrofie muscolari. Le uniche linee guida disponibili a livello internazionale sono quelle dedicate alla gestione riabilitativa della Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD). Sebbene alcune delle indicazioni fornite per la DMD possano essere utilizzate per il trattamento di altri tipi di distrofia muscolare, occorre considerare la storia naturale, le caratteristiche e le peculiarità proprie delle singole forme. Nell'ottica di individuare un percorso riabilitativo condiviso e utilizzabile nelle diverse forme di distrofia muscolare, UILDM ha promosso un incontro tra esperti al fine di elaborare delle raccomandazioni sulla base di una revisione sistematica della letteratura scientifica e dell'esperienza clinica di ognuno dei partecipanti.

Nel corso dell'incontro il gruppo, costituito da 30 specialisti esperti in malattie neuromuscolari dell'età infantile e adulta (medici e terapisti della riabilitazione di varie specializzazioni), un supervisore e un rappresentante dei pazienti, ha approvato un documento che sintetizza le evidenze scientifiche e di buona pratica clinica per la gestione riabilitativa delle distrofie muscolari con il proposito che esso possa rappresentare una guida univoca nella gestione riabilitativa su tutto il territorio nazionale. Questo opuscolo, suddiviso in una parte generale e una con schede specifiche per patologia, ha lo scopo di divulgare i risultati della conferenza e del suo documento di sintesi.



A CHI È DESTINATO

Il documento è destinato a pazienti, familiari e “caregivers” di soggetti affetti da distrofia muscolare. Potrà essere inoltre consultato dagli operatori sanitari che operano sul territorio, quali ad esempio Medici di Medicina Generale, Pediatri di libera scelta e Terapisti della riabilitazione ai quali si consiglia sempre un confronto con il Centro di Riferimento presso il quale il paziente è seguito, al fine di condividere gli obiettivi riabilitativi e mantenere una continuità assistenziale.



COSA SONO LE DISTROFIE MUSCOLARI

Sono un ampio gruppo di malattie ereditarie caratterizzate da debolezza muscolare progressiva, dovute a mutazioni di geni importanti per la struttura e la funzione del muscolo. Pur accomunate dalla debolezza muscolare, spesso accompagnata da “retrazioni muscolo-tendinee” o deformità scheletriche, esse sono caratterizzate da una grande variabilità in termini di età di insorgenza, evoluzione e severità. Spesso è presente un coinvolgimento della muscolatura respiratoria e cardiaca e, soprattutto nelle forme infantili, anche un interessamento cognitivo.

Sebbene, negli ultimi anni, siano stati compiuti enormi passi avanti nello sviluppo di nuove terapie farmacologiche per alcune forme distrofiche, la gran parte delle Distrofie Muscolari rimangono senza cura e un’attenta presa in carico multidisciplinare clinica e riabilitativa, mirata al benessere psicofisico, rimane di fondamentale importanza per i pazienti affetti.



LA PRESA IN CARICO MULTIDISCIPLINARE: L'IMPORTANZA DEL “TEAM”

La presa in carico riabilitativa deve essere multidisciplinare, basarsi sulla valutazione specifica del paziente e prevedere un adeguato follow-up presso i Centri di Riferimento. Gli obiettivi della gestione di un paziente con distrofia muscolare sono il mantenimento della funzione motoria, la prevenzione o la gestione delle complicanze secondarie alla ridotta forza muscolare e immobilità, la promozione delle autonomie, del benessere generale e della qualità della vita.

Specificatamente, gli interventi fisioterapici devono essere mirati all’esercizio fisico e alla gestione delle retrazioni muscolo-tendinee.

La riabilitazione neuromotoria: le indicazioni generali

LE SCALE DI VALUTAZIONE MOTORIA

GENERALITÀ

Le scale di valutazione motoria sono uno strumento fondamentale per “misurare” le funzioni motorie dei pazienti affetti da distrofia muscolare.

Oltre ad essere fondamentali per valutare l'efficacia di terapie sperimentali in maniera oggettiva, dovrebbero essere utilizzate anche in ambito clinico-riabilitativo nella definizione degli obiettivi riabilitativi e nel monitoraggio del paziente durante il trattamento.

Scale di valutazione standardizzate sono state elaborate solo per la DMD (North Star Ambulatory Assessment, Test temporizzati, Six minute walking test, Performance of upper limb test).

Per le altre forme di distrofia muscolare sono in corso, a cura di reti di esperti dedicati, studi per lo sviluppo, la validazione e la standardizzazione di scale di valutazione specifiche per ciascuna patologia.

RACCOMANDAZIONI

Il gruppo di esperti ha concordato nell'utilizzo delle scale di valutazioni esistenti per la DMD, con l'auspicio che siano presto disponibili specifiche scale di valutazione per le altre forme di distrofia muscolare.

IL PROGETTO/PROGRAMMA RIABILITATIVO: OBIETTIVI E PRESA IN CARICO

GENERALITÀ

Gli obiettivi del progetto riabilitativo del paziente affetto da distrofia muscolare devono riferirsi oltre che alla specifica patologia di base (vedi tabella), anche allo stato funzionale del singolo paziente. Pertanto gli esperti hanno concordato sul fatto che il progetto/programma riabilitativo debba essere elaborato sulla base della classificazione internazionale dell'Organizzazione Mondiale della Sanità chiamata - Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute (ICF).

Tale sistema di classificazione consente di descrivere un profilo funzionale di disabilità individuale per ciascun paziente, tenendo conto della patologia di base e del contesto sociale, familiare e lavorativo, al fine di cogliere tutte quelle variabili che possono influire sulla qualità di vita e sulle condizioni di salute.

Il sistema di classificazione ICF permette di evidenziare l'unicità di ogni persona affetta da malattia neuromuscolare, sottolineando come il profilo funzionale di disabilità possa cambiare in relazione a variabili legate al contesto di vita oltre che alla patologia di base.

RACCOMANDAZIONI

In relazione al trattamento riabilitativo neuromotorio, le aree ICF da prendere in considerazione per elaborare profilo di disabilità, obiettivi e tipo di intervento sono:

1. FUNZIONI CORPOREE

- > Funzioni neuro-muscoloscheletriche e correlate al movimento (funzioni delle articolazioni e delle ossa, funzioni muscolari, funzioni del movimento);
- > Funzioni dei sistemi cardiovascolare, ematologico, immunologico e dell'apparato respiratorio (funzioni di tolleranza all'esercizio fisico).

2. ATTIVITÀ E PARTECIPAZIONE

- > Mobilità;
- > Cura della propria persona;
- > Aree di vita principale.

3. FATTORI AMBIENTALI

- > Prodotti e tecnologia (per l'uso personale nella vita quotidiana, per la mobilità e il trasporto in ambienti interni e esterni).

LA GESTIONE DELLE RETRAZIONI MUSCOLO-TENDINEE E DELLE DEFORMITÀ SCHELETRICHE

GENERALITÀ

Per "Retrazione" si intende l'impossibilità ad eseguire un movimento per tutta la normale escursione, a causa di limitazione a livello delle articolazioni, dei muscoli o dei tendini. Nelle distrofie muscolari, le retrazioni sono dovute sia a fattori intrinseci al tessuto muscolare, quali cambiamenti strutturali del muscolo (fibrosi), che a fattori esterni, quali l'inattività muscolare conseguente alla debolezza.

Nonostante alcune retrazioni si instaurino come meccanismo di compenso ad un deficit funzionale motorio, se esse progrediscono nel tempo compromettono la capacità di eseguire i normali movimenti e le autonomie, portando a deformazioni articolari fisse e dolorose.

Sulla base di ciò, effettuare un trattamento riabilitativo preventivo è molto importante allo scopo di minimizzare l'impatto negativo che le retrazioni hanno sulla funzionalità globale.

Oltre alle retrazioni muscolo-tendinee, nelle distrofie muscolari possono spesso verificarsi altre complicanze osteo-articolari come ad esempio scoliosi, iperlordosi, spina rigida, quadro di "dropped head" (testa cadente). Per tali complicanze è fondamentale la valutazione di ortesi appropriate (busti e corsetti), inclusi sistemi posturali per la corretta gestione dell'allineamento posturale.

Valutazione e misurazione

I distretti muscolari e articolari oggetto di retrazioni possono variare a seconda del tipo di distrofia muscolare. Per tale motivo è importante conoscere la storia naturale e l'evoluzione delle singole forme di distrofia al fine di monitorare periodicamente i distretti muscolotendinei a rischio e mettere in atto interventi precoci, preventivi e personalizzati in base alle esigenze clinico-riabilitative specifiche della singola patologia.

Le retrazioni vengono solitamente misurate in termini di gradi mancanti alla normale escursione di movimento articolare, dettagliando, quando possibile, il loro impatto negativo sulla funzionalità motoria. Devono essere effettuate valutazioni periodiche dai professionisti sanitari per monitorare la progressione nel tempo e gli effetti del trattamento riabilitativo eseguito e delle ortesi utilizzate per la loro gestione.

Tipi di intervento

L'intervento riabilitativo mirato alla gestione della retrazione muscolotendinea è lo stretching, o allungamento muscolare, che può essere eseguito secondo diverse modalità:



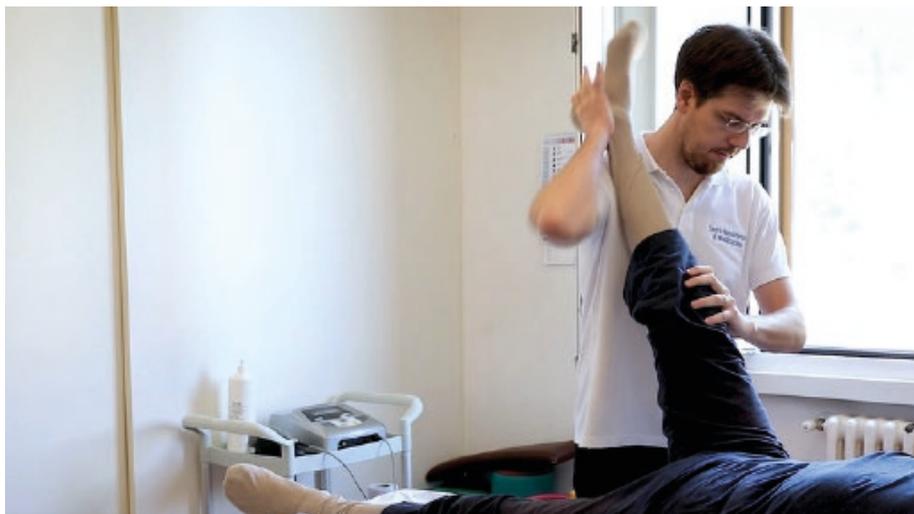
- **Stretching passivo:** è il terapista o il genitore/caregiver che muove il segmento corporeo.
- **Stretching attivo:** è il paziente stesso che esegue il movimento di allungamento muscolare.
- **Stretching attivo-assistito:** il movimento viene eseguito dal paziente con l'assistenza del terapista e/o genitore/caregiver debitamente educato a tali manovre.

In tutti i casi è sempre necessaria un'adeguata formazione da parte del terapista di riferimento.

È raccomandato effettuare interventi combinati (in parte con il terapista e in parte autogestiti dal paziente/caregiver/familiari).

Modalità di intervento

Lo stretching dei vari distretti muscolo-tendinei deve essere mantenuto per almeno 15 secondi, e deve essere ripetuto almeno da 10 a 15 volte durante la sessione per essere efficace. Il mantenimento della stazione eretta, la promozione della deambulazione quotidiana (per un minimo di 2-3 ore), il mantenimento di un corretto allineamento articolare e posturale anche con l'utilizzo di ortesi e splint, sono ulteriori fattori da tenere in considerazione nella gestione delle retrazioni muscolotendinee in quanto implementano i risultati ottenuti con lo stretching manuale.



I distretti muscolo-tendinei maggiormente a rischio di retrazioni saranno oggetto di trattamento considerando anche le specifiche fasi di patologia (vedi tabella).

RACCOMANDAZIONI

Indicazioni generali:

- La gestione delle retrazioni è di fondamentale importanza per il mantenimento della funzionalità motoria.
- L'intervento, quando possibile, deve essere preventivo, deve essere iniziato prima dello sviluppo delle retrazioni ed essere focalizzato su muscoli e articolazioni a maggior rischio di accorciamento strutturale sulla base di quanto noto per la specifica patologia e delle diverse fasi di malattia.
- Obiettivo primario del programma riabilitativo è la prevenzione delle retrazioni o il rallentamento e la gestione della loro progressione e severità.

Frequenza e durata dello stretching

Per la gestione delle retrazioni muscolo-tendinee il gruppo di esperti ritiene fondamentale impostare il piano di trattamento sulla base dello stadio funzionale del paziente. Pertanto si suggerisce di far riferimento alla suddivisione in stadi di malattia così come descritto nelle linee guida per la DMD (fase della deambulazione – fase di perdita deambulazione), “traslando” tale suddivisione anche alle altre forme di distrofia muscolare.

Sulla base di ciò:

- Sia per i pazienti deambulanti che per i pazienti non-deambulanti:
 - lo stretching dovrebbe essere eseguito almeno 4-6 volte a settimana, focalizzando l'intervento sulle articolazioni maggiormente a rischio per patologia.

• nel caso lo stretching avvenga in assenza del terapeuta è importante avere una sua supervisione almeno mensile.

- Per i pazienti non-deambulanti lo stretching deve essere eseguito solo per le retrazioni di lieve o media entità, non in situazioni di anchilosi (cioè di limitazione grave, permanente e non modificabile dei movimenti di un'articolazione).

Altre modalità di intervento

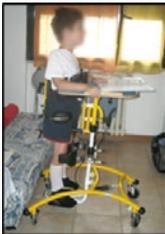
- Mobilizzazione passiva delle articolazioni lungo tutto l'arco del movimento, anche attraverso cambi di postura;
- Utilizzo di ortesi di posizione;
- Utilizzo di ausili per la stazione eretta;
- Utilizzo di sistemi di postura.

L'utilizzo delle ortesi e degli ausili può integrare ma non sostituire lo stretching e la mobilizzazione.

ORTESI DI POSIZIONE



AUSILI PER LA STAZIONE ERETTA



ESEMPI DI ORTESI, TUTORI E SPLINT



L'ESERCIZIO FISICO

GENERALITÀ

L'esercizio fisico comporta, in generale, notevoli benefici per la salute, quali la prevenzione dell'obesità, delle malattie cardiovascolari (ad esempio l'ipertensione) e dell'osteoporosi, nonché il miglioramento del benessere psico-fisico. Il ruolo dell'esercizio fisico nei pazienti con distrofia muscolare è stato molto dibattuto negli anni per il possibile effetto nocivo di un'eccessiva "stimolazione" del muscolo distrofico. Tuttavia, nonostante gli studi clinici in proposito siano pochi e non del tutto conclusivi, attualmente la comunità scientifica ritiene che nei pazienti affetti da distrofia muscolare sia indicato favorire un "corretto" esercizio fisico per contrastare l'atrofia da disuso e mantenere il tono e il trofismo della muscolatura residua. A differenza di quanto ritenuto negli anni passati l'esercizio fisico non è "vietato" in maniera assoluta ai pazienti con distrofia muscolare, ma deve avvenire sempre in maniera controllata.

In particolare:

- È fondamentale non sovraccaricare i muscoli per via del potenziale danno muscolare, evitando le attività anaerobiche;
- L'esercizio aerobico, le attività della vita quotidiana e le normali attività sportive, se commisurate alla condizione clinica del paziente, non presentano specifici rischi di danno muscolare;
- È più corretto parlare di esercizi di attivazione muscolare piuttosto che di potenziamento/rinforzo muscolare, il che sottintende l'importanza di modulare l'intensità per evitare l'eccessivo carico di lavoro sui muscoli distrofici.

Tipi di Intervento: generalità sul concetto di "attività fisica"

In linea generale l'attività fisica include:

- Attività "non strutturate": normali attività quotidiane, sport, gioco;
- Attività "strutturate" quale l'esercizio terapeutico, che deve avvenire sotto prescrizione di uno specialista ed è caratterizzato dai seguenti elementi: frequenza, intensità, durata e tipologia (dall'inglese FITT: Frequency, Intensity, Time, Type).

Tutte le attività, strutturate o meno, possono includere due principali tipi di esercizio:

- Esercizio aerobico: è un'attività fisica che richiede uno sforzo moderato, coinvolgendo grandi gruppi muscolari, per un periodo di tempo prolungato (attività a bassa intensità e lunga durata).
- Esercizio anaerobico: è caratterizzato invece da sforzi intensi ma di breve durata come per esempio gli scatti, la corsa veloce, i salti, il sollevamento pesi, ossia attività durante le quali il fisico viene portato vicino al limite della propria forza o della velocità (attività di potenza in cui in un breve lasso di tempo ci si sottopone ad uno sforzo intenso).

Questo tipo di esercizio ha bisogno di momenti di riposo prima di essere ripetuto.

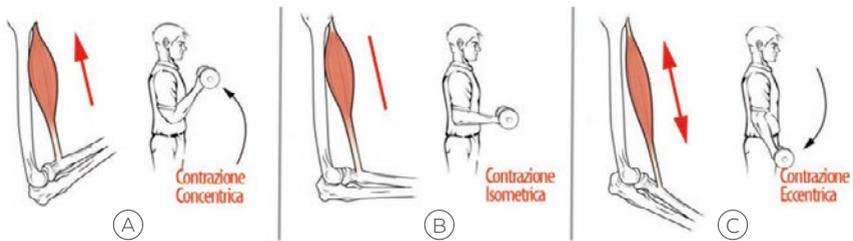
Viene eseguito per migliorare forza e resistenza muscolare; è un'attività che tende a creare ipertrofia muscolare e quindi può peggiorare il rischio degenerativo delle fibre muscolari nelle distrofie.

Sempre in linea generale i movimenti possono essere eseguiti secondo diversi tipi di contrazione muscolare (vedi anche illustrazioni sottostanti):

A - Contrazioni "concentriche" (con il muscolo in accorciamento mentre si effettua la contrazione)

B - Contrazioni isometriche (senza variazioni di lunghezza del muscolo)

C - Contrazioni "eccentriche" (con il muscolo in allungamento); negli esercizi eccentrici il peso che abbassiamo è lo stesso che solleviamo, ma nella fase di discesa impieghiamo una quantità minore di fibre muscolari: ogni fibra è soggetta a una maggiore tensione, per cui si danneggia di più (è un esercizio a rischio di sovraccarico muscolare).



A. Il muscolo si accorcia mentre sviluppa una tensione: c'è un rigonfiamento del muscolo causato da un avvicinamento delle unità contrattili. La forza sviluppata dal muscolo è maggiore del carico.

B. Contrazione statica in cui il muscolo non modifica la sua lunghezza. La forza del carico esterno e la forza sviluppata dal muscolo si equivalgono.

C. Il muscolo si allunga mentre rimane sotto tensione a causa della pressione imposta da un carico esterno che è maggiore della forza sviluppata dal muscolo che si sta distendendo.

Nonostante in campo riabilitativo oltre al classico esercizio muscolare venga ampiamente utilizzata la stimolazione elettrica neuromuscolare (NMES), nelle distrofie non vi sono ancora sufficienti evidenze per escludere possibili effetti negativi da sovraccarico muscolare da eccessiva stimolazione.

Obiettivi dell'esercizio fisico:

- Prevenire l'atrofia da disuso;
- Mantenere ed ottimizzare la forza muscolare residua;
- Minimizzare la progressione della debolezza muscolare ove possibile;
- Sostenere ed ottimizzare la funzionalità cardiorespiratoria;
- Ottimizzare la tolleranza allo sforzo, l'efficienza energetica e la conservazione delle energie;
- Contenere l'edema da stasi.

RACCOMANDAZIONI

Sulla base dell'analisi della letteratura sul ruolo dell'esercizio fisico nelle principali forme di distrofia muscolare e considerata l'esperienza specifica degli esperti partecipanti alla Consensus, si suggeriscono le seguenti indicazioni:

Indicazioni generali, frequenza e durata



1. Attività spontanee non strutturate quali il gioco ed altre attività appropriate all'età sono sempre raccomandate.



2. Attività sportive:

- Evitare gli sport di contatto, gli sport agonistici o gli sport che includono prevalentemente attività eccentriche (pesistica e macchine per il fitness in palestra); eventuali eccezioni possono essere previste solo dopo attenta valutazione clinica.



- Si raccomandano: il nuoto o altre attività in acqua, l'utilizzo della bicicletta a bassa resistenza (marce basse) mentre si dovrebbero evitare gli allenamenti frequenti di calcio e tennis.

- Si incoraggiano inoltre sport adattati quali l'hockey in carrozzina o tramite utilizzo di nuove tecnologie virtuali con interfaccia video (exergaming).

- Tutte le attività sportive devono essere ben tollerate e bene accettate dai pazienti.



3. Esercizio terapeutico

Evitare esercizi eccentrici, mentre si consigliano gli esercizi concentrici a resistenza sub-massimale sotto forma di attivazione muscolare e gli esercizi aerobici moderati.

Quando necessario possono essere inclusi anche esercizi per l'equilibrio. Frequenza media: almeno 3 volte a settimana, per almeno 30 minuti a sessione. Bisogna sempre considerare le condizioni del paziente inclusa l'aderenza al trattamento e gli aspetti relazionali, evitando una eccessiva medicalizzazione con possibile impatto negativo sulle attività quotidiane.

Personalizzazione e monitoraggio

1. Gli obiettivi e le indicazioni devono essere basati su un'attenta valutazione dello stato del paziente (diagnosi, altre malattie concomitanti, grado di debolezza, livello di attività fisica) e vengono concordati dal gruppo multidisciplinare prima della prescrizione del progetto/programma riabilitativo.

2. Tutti gli specialisti medici e riabilitatori, i pazienti e i familiari devono sempre tenere a mente il rischio del danno da sovraccarico muscolare e conoscerne i segnali d'allarme precoci:

- Significativo dolore/crampi muscolari durante o dopo l'esercizio fisico;
- Urine scure "color coca cola" ("Mioglobinuria") nelle 24 ore successive alla specifica attività muscolare;
- Debolezza muscolare significativa e prolungata o eccessiva fatica dopo esercizio (in confronto ai livelli "basali");
- Significativo aumento dei valori ematici di CK (in base all'interpretazione del medico rispetto ai valori di base del soggetto).

MOBILITÀ E SPOSTAMENTI

GENERALITÀ

La perdita della deambulazione è una frequente complicanza delle distrofie muscolari, può avvenire a diverse età e può essere associata a diversi gradi di disabilità motoria, in relazione alla grande eterogeneità clinica delle distrofie muscolari.

Il trattamento riabilitativo motorio dovrà tenere conto della fase specifica di ciascun paziente, promuovendo la statica eretta e la deambulazione in sicurezza e l'appropriata prescrizione di ortesi e ausili quali strumenti per favorire l'indipendenza e assicurare la corretta postura.

Ortesi e Ausili:

- Ortesi polso-mano funzionali alle prese e alla motricità distale della mano;
- Ortesi gamba-piede (AFO = Ankle-Foot-Orthosis) funzionali alla clearance del passo (riduzione del rischio di caduta);
- Ortesi coscia-gamba-piede (KAFO = Knee-Ankle-Foot Orthosis) per favorire la stazione eretta e la deambulazione;
- Tavoli da statica/verticalizzatori;
- Deambulatori;
- Carrozze manuali o elettroniche da interno/esterni: i benefici degli spostamenti tramite carrozzina sono ampiamente riconosciuti in termini di aumentata indipendenza, qualità della vita e potenziale risparmio in costi sociali. La scelta di tali ausili è fondamentale e si basa non solo sul grado di mobilità residua ma anche su fattori personali quali aspettative di partecipazione/interazione con la comunità nelle diverse fasi della vita, in relazione anche alla fatica percepita negli spostamenti (la carrozzina non è da considerarsi solo come sostituto integrale del cammino). È quindi molto importante che la prescrizione sia idonea e appropriata. Le caratteristiche e la tipologia della carrozzina (manuale, elettronica o manuale con sistemi di elettrificazione, kit motorizzazione, etc) e le tempistiche di prescrizione devono essere stabiliti sui bisogni e sulle capacità motorie del paziente.



Per la prescrizione di una carrozzina è importante ricordare che:

- È fondamentale valutare e dotare la carrozzina (manuale ed elettronica) di sistemi di postura personalizzati per garantire un adeguato allineamento dei segmenti corporei, diminuire posture scomode e anomale e quindi prevenire il dolore e le lesioni da pressione.
- Il basculamento può essere necessario per diminuire il dolore e prevenire le lesioni da pressione; dovrebbe prendere in considerazione la severità della eventuale deformità della colonna ed essere previsto ancor prima della perdita della capacità di cambiare posizione da seduti autonomamente.
- Nel caso di coinvolgimento respiratorio l'utilizzo prolungato del ventilatore può spesso richiedere specifiche modifiche alla carrozzina per poterne facilitare il posizionamento.
- Per permettere l'alimentazione autonoma può essere necessario valutare sostegni anteriori del tronco e di inclinazione in avanti del busto, appoggi rialzati come sostegno dei gomiti.
- Per facilitare le attività di igiene quotidiana e per la cura/igiene del sé, può essere utile valutare le movimentazioni manuali o elettriche (attuatori) delle carrozzine, anche con adeguate necessità di reclinazione dello schienale e/o basculamento della seduta

RACCOMANDAZIONI

L'obiettivo principale del progetto/programma riabilitativo è mantenere l'autonomia del paziente, mantenere e ottimizzare le abilità motorie residue (abilità manuali, cambi posturali e spostamenti):



- Il piano di trattamento deve prevedere training deambulatorio quando possibile, esercizi di equilibrio, passaggi posturali e trasferimenti in sicurezza.



- Prescrizione di ausili e ortesi per migliorare la mobilità e l'autonomia, in particolare considerare, quando indicato e in accordo con il paziente, l'adozione di una carrozzina (manuale, manuale-elettrificata, elettronica).

ATTIVITÀ DELLA VITA QUOTIDIANA

GENERALITÀ

Assicurare una adeguata qualità della vita ai pazienti con distrofia muscolare deve essere uno dei principali obiettivi riabilitativi. È pertanto fondamentale valutare periodicamente il grado di autonomia nello svolgimento di tutte le attività della vita quotidiana (igiene, vestizione, alimentazione ecc) al fine di promuovere training riabilitativi specifici e l'utilizzo di ausili adattivi a seconda delle necessità. La valutazione degli aspetti psico-sociali è molto importante nei casi di distrofia con coinvolgimento cognitivo e, nonostante risulti a volte difficile da gestire in ambito riabilitativo, non va tralasciata.

RACCOMANDAZIONI

Obiettivi

- Sostenere l'indipendenza funzionale nelle attività della vita quotidiana.
- Sostenere e ottimizzare la partecipazione a scuola, al lavoro e negli ambienti di socializzazione.
- Ottimizzare ed ottenere una migliore qualità della vita.

Modalità di intervento

- Promuovere lo sport per migliorare la partecipazione.
- Considerare, quando indicato, la prescrizione di ausili per i trasferimenti (es. sollevatori), ausili per la gestione dell'integrità tessutale (es. materassi antidecubito), ausili per la cura e la protezione personale (es. sedie comode, sgabelli per wc, sedile girevole per vasca), dispositivi adattivi, ausili per la cura della casa, ausili per favorire l'accessibilità.
- Considerare l'impiego di Tecnologie assistive (bracci robotici, domotica, controlli ambientali).



DEFINIZIONE DEI PROFESSIONISTI SANITARI COINVOLTI NEL PROGRAMMA RIABILITATIVO

GENERALITÀ

A causa dell'eterogeneità dell'organizzazione sanitaria nei diversi paesi, non sempre esiste una completa corrispondenza tra ruoli e responsabilità delle varie figure riabilitative coinvolte nella gestione del paziente con distrofia muscolare. È pertanto importante definire le competenze e le responsabilità delle singole figure professionali, tenendo comunque presente che la gestione a lungo termine del paziente con distrofia muscolare è il risultato di un lavoro multidisciplinare di equipe.

RACCOMANDAZIONI

- I medici specialisti devono avere una specifica esperienza nella gestione del paziente con distrofia muscolare. Hanno la responsabilità di elaborare e prescrivere il programma/progetto riabilitativo. Possono essere Medici specialisti in Medicina Fisica e Riabilitazione (fisiatri), in neurologia, neuropsichiatria infantili o altri specialisti purché operanti e con esperienza in uno specifico contesto dedicato alle malattie neuromuscolari.

- I terapeuti della riabilitazione discutono e condividono le indicazioni cliniche fornite dal medico, valutano le performance motorie e di aderenza al trattamento, selezionano specifiche tecniche riabilitative, educano i soggetti/familiari/caregivers, e monitorano l'andamento ed il raggiungimento degli obiettivi. Nel campo della riabilitazione motoria i terapeuti possono essere fisioterapisti, terapeuti occupazionali e terapeuti della neuropsicomotricità dell'età evolutiva e devono avere specifica formazione e competenze nell'ambito delle malattie neuromuscolari e seguire categorie di pazienti coerenti con il proprio profilo professionale.

LUOGO DI TRATTAMENTO: AMBULATORIO, CENTRO DI RIABILITAZIONE, DOMICILIARE

GENERALITÀ

Il trattamento riabilitativo può essere svolto in regime ambulatoriale o domiciliare. I trattamenti eseguiti in regime ambulatoriale in una struttura sanitaria offrono numerosi vantaggi quali, ad esempio, la disponibilità di attrezzatura e materiali, la socializzazione, una maggiore facilità di comunicazione e condivisione con il team riabilitativo. Ci sono, tuttavia, diverse situazioni che richiedono una terapia domiciliare per ragioni logistiche e cliniche.

RACCOMANDAZIONI

- Il setting ambulatoriale va sempre promosso ove possibile.
- Il setting domiciliare va promosso ove sussistano una o più delle seguenti condizioni che potrebbero influire negativamente sugli obiettivi riabilitativi:
 - pazienti con disabilità motoria di grado severo (confinati a letto e/o con problematiche cardio-respiratorie);
 - importanti limiti di trasporto da e per il centro di riabilitazione (lunghe distanze, tipo di percorso);
 - elevata frequenza di trattamento.

DURATA/FREQUENZA DEI TRATTAMENTI

GENERALITÀ

Le distrofie muscolari sono patologie croniche e progressive. È pertanto inadeguato parlare di stabilizzazione della patologia; la presa in carico globale deve essere proseguita per tutto l'arco della vita.

La programmazione temporale dei progetti/programmi riabilitativi deve altresì tenere conto dello stato clinico e sociale del singolo paziente e degli obiettivi specifici di trattamento. Nelle distrofie muscolari ad esordio pediatrico può verificarsi una compromissione dello sviluppo psicomotorio e pertanto gli interventi riabilitativi devono essere continuativi. Nelle distrofie muscolari dell'adulto è più difficile definire una durata standard di trattamento a causa della notevole variabilità clinica.

RACCOMANDAZIONI

Dopo un'ampia discussione sul tema gli esperti hanno concordato sulle seguenti raccomandazioni:

- In età evolutiva si raccomandano trattamenti riabilitativi continuativi con progetti/programmi riabilitativi mirati, ad eccezione di tutte quelle condizioni in cui si verifica un'eccessiva medicalizzazione o impatto negativo sulla socializzazione e sulle normali attività quotidiane.
- In età adulta la definizione della frequenza/durata degli interventi riabilitativi deve essere il risultato di un'attenta valutazione multidisciplinare basata su: caratteristiche del tipo di distrofia muscolare, stato clinico-funzionale, grado di autonomia e compliance del paziente.

Le indicazioni specifiche per i diversi tipi di distrofia sono riportate nelle indicazioni specifiche per patologia.

Indicazioni per la Distrofia di Duchenne

GESTIONE DELLE RETRAZIONI

Stretching + uso di ortesi nei distretti articolari sulla base dello specifico stadio funzionale del paziente (vedi standard di cura).

Frequenza di stretching: 4/6 volte a settimana (effettuare valutazione personalizzata).

GESTIONE DELL'ESERCIZIO FISICO

Allenamento contro resistenza a bassa intensità: es. pedalata assistita può essere svolta in sicurezza in tutte le fasi funzionali motorie (deambulazione, transizione e perdita deambulazione).

Protocolli personalizzati di esercizio aerobico: es. esercizi in acqua o in bicicletta svolti in maniera regolare e gentile sono particolarmente indicati nei primi stadi di malattia.

Attività funzionali di vita quotidiana non strutturate: es. gioco libero, sempre indicato.

È necessaria una valutazione cardiologica.

ALTRE INDICAZIONI

Gestione della sfera cognitiva e psicosociale

Valutazione per eventuale terapia logopedica

Valutazione nutrizionale

Management cardiaco e respiratorio (vedi standard di cura)

Gestione del dolore e la promozione delle autonomie nelle attività della vita quotidiana (ADL)

Utilizzo di tecnologia assistiva e di adeguati sistemi di postura in carrozzina

Con il termine di distrofinopatie si definiscono le malattie muscolari dovute a un difetto di distrofina, una proteina di grandi dimensioni contenuta nella membrana della fibra muscolare e legata a molte altre proteine della membrana stessa. L'assenza completa di distrofina determina la Distrofia Muscolare tipo Duchenne (DMD).

Vuoi saperne di più? Cerca le schede patologie su uildm.org

Indicazioni per le Distrofie Muscolari Congenite

GESTIONE DELLE RETRAZIONI

In generale:

Stretching + uso di ortesi: interventi precoci verticalizzazione.

Per LMNA, LMNA2, and COL6: in particolare gestire le retrazioni del piede e del collo (iperestensione).

Per la Distrofia Muscolare di Emery Dreifuss (EDMD): in particolare gestire le retrazioni precoci e severe a livello del gomito (anche nei pazienti deambulanti).

GESTIONE DELL'ESERCIZIO FISICO

Non ci sono specifici dati conclusivi su un possibile effetto positivo o negativo dell'esercizio fisico in questo gruppo di patologia.

Idrokinesiterapia: raccomandata allo scopo di preservare il range di movimento articolare e prevenire l'edema e il gonfiore a livello delle estremità.

ALTRE INDICAZIONI

Gestione del dolore e la promozione delle autonomie nella attività della vita quotidiana (ADL).

Utilizzo di tecnologia assistiva e di adeguati sistemi di postura in carrozzina.

Le Distrofie Muscolari Congenite (DMC) sono un gruppo di malattie genetiche rare molto diverse l'una dall'altra, sia dal punto di vista della loro gravità ed evoluzione clinica che dal punto di vista dei meccanismi biochimici che le causano.

Vuoi saperne di più? Cerca le schede patologie su uildm.org

Indicazioni per le Distrofie Muscolari dei Cingoli

GESTIONE DELLE RETRAZIONI

Valutazione periodica dei distretti articolari per definire dei programmi personalizzati nella gestione delle retrazioni e nel supporto della mobilità.

GESTIONE DELL'ESERCIZIO FISICO

Allenamento muscolare contro resistenza e allenamento aerobico: sono entrambi sicuri e potenzialmente benefici. Si raccomandano programmi combinati sotto supervisione.

Esercizio aerobico a bassa intensità: (es. nuoto, cyclette) migliora le prestazioni cardiovascolari e l'efficienza muscolare e riduce l'affaticamento.

Attenzione a esercizi ad alta intensità e sovramassimali: es. in età pediatrica per LGMD 2B, l'attività sportiva di tipo eccentrico può esacerbare la progressione del danno muscolare.

Effettuare valutazione cardiologiche prima di iniziare i training: ma nello stesso tempo considerare il potenziale effetto positivo dell'esercizio aerobico per le funzioni cardiovascolari e gli aspetti metabolici.

Le Distrofie Muscolari dei Cingoli (LGMD) costituiscono un gruppo eterogeneo di malattie geneticamente determinate che coinvolgono in maniera primitiva la muscolatura prossimale dei cingoli, sia pelvico che scapolare.

Vuoi saperne di più? Cerca le schede patologie su uildm.org

Indicazioni per la Distrofia di Becker

GESTIONE DELLE RETRAZIONI

Non ci sono specifici dati per la gestione delle retrazioni articolari (vedi raccomandazioni generali).

GESTIONE DELL'ESERCIZIO FISICO

Allenamento contro resistenza è sicuro (anche in presenza di cardiomiopatia significative).

Training Aerobici/contro resistenza: studi che includono pazienti affetti da DMB e Distrofia Muscolare dimostrano come training di resistenza con bassa e alta intensità, se ben tollerati, hanno un effetto positivo sia sulla forza che sulla resistenza muscolare.

Attenzione a esercizi ad alta intensità sovramassimali: questo è molto importante nella DMB, soprattutto per i pazienti con forme più severe.

Effettuare valutazione cardiologiche prima di iniziare i training: ma nello stesso tempo considerare il potenziale effetto positivo dell'esercizio aerobico per le funzioni cardiovascolari e gli aspetti metabolici.

L'assenza completa di distrofina determina la Distrofia Muscolare tipo Duchenne (DMD); una sua alterazione qualitativa o quantitativa provoca varianti più lievi della malattia o con quadri clinici diversi. La variante classica è detta Distrofia Muscolare tipo Becker (BMD), forma che ricalca – in modo più lieve e con prognosi migliore – l'andamento della DMD.

Vuoi saperne di più? Cerca le schede patologie su uildm.org

Indicazioni per la Distrofia Miotonica di Steinert

GESTIONE DELLE RETRAZIONI

Non ci sono specifici dati per la gestione delle retrazioni articolari (vedi raccomandazioni generali).

GESTIONE DELL'ESERCIZIO FISICO

Esercizio fisico moderato: dovrebbe essere fortemente incoraggiato poiché non peggiora la progressione della malattia e può ridurre al minimo la debolezza da disuso.

Valutazione del livello di attività basale del paziente i pazienti sedentari possono beneficiare di un programma di esercizio fisico, mentre un'ulteriore attività può essere faticosa per le persone con uno stile di vita attivo.

Uso di attrezzi elastici, pesi liberi e macchine possono, con molta attenzione, essere incluse nel programma, così come esercizi di yoga e pilates.

Allenamento aerobico moderato: si raccomanda con una frequenza di 3 volte a settimana dopo opportune valutazioni cardiologiche.

Definizione di esercizi moderati: attività che è possibile svolgere mentre si intrattiene una conversazione, senza doversi fermare per riprendere fiato.

Gli esempi includono: camminare a passo svelto, andare in bicicletta su un terreno pianeggiante o su una cyclette, danzare, giardinaggio, attività domestiche, canoa, uso di una sedia a rotelle manuale e attività aerobica in acqua.

Frequenza: 2 ore e 30 minuti a settimana di attività fisica di intensità moderata, in sessioni di almeno 10 minuti distribuite durante la settimana.

ALTRE INDICAZIONI

Esercizi di equilibrio/gestione della frequenza di cadute/gestione del piede cadente: molto importanti da considerare, a causa della specifica distribuzione della debolezza e della compromissione dell'equilibrio in questi pazienti, (concomitante neuropatia, deficit propriocettivi, etc.). Considerare l'uso di AFO quando appropriati.

Gestione della sfera cognitive e comportamentale, terapie nutrizionale, terapie logopedica e occupazionale: (OPTIMISTIC trial).

Sono state caratterizzate due forme di Distrofie Miotoniche: la prima, relativamente frequente, con un'incidenza di 1 caso su 10.000 nati vivi, è la DM1 o Distrofia di Steinert ed è causata dal difetto del gene della miotomina proteina kinasi (DMPK), sito sul cromosoma 19q13.3.

Vuoi saperne di più? Cerca le schede patologie su uildm.org

Indicazioni
per la Distrofia
Facio-Scapolo-
Omerale (FSHD)

GESTIONE DELLE RETRAZIONI

Non ci sono specifici dati per la gestione delle retrazioni articolari (vedi raccomandazioni generali).

GESTIONE DELL'ESERCIZIO FISICO

Esercizi aerobici a bassa intensità: sicuri e potenzialmente benefici. Basare sempre l'esercizio in relazione alla distribuzione della debolezza (evitare cadute e danno da sovraccarico).

Training di forza/potenziamento muscolare: argomento controverso. Proporre programmi sicuri e personalizzati usando appropriati attrezzi (pesi) tenendo conto delle limitazioni fisiche del paziente.

ALTRE INDICAZIONI

Esercizi di equilibrio/gestione della frequenza di cadute/gestione del piede cadente: molto importanti da considerare, a causa della specifica distribuzione della debolezza e della compromissione dell'equilibrio in questi pazienti (concomitante neuropatia, deficit propriocettivi, etc.). Considerare l'uso di AFO quando appropriati.

Chirurgia di fissazione delle scapole (debolezza dei muscoli periscapolari): può essere considerata per selezionati pazienti dopo attenta valutazione di un potenziale guadagno nel range di movimento, del tasso di progressione della malattia e di possibili conseguenze avverse dell'intervento chirurgico e rinforzo post-chirurgico prolungato.

La Distrofia Muscolare Facio-Scapolo-Omerale (FSHD) è la forma di malattia ereditaria muscolare più frequente dopo la Distrofia Muscolare di Duchenne e la Distrofia Miotonica di Steinert (DM1).

Vuoi saperne di più? Cerca le schede patologie su uildm.org

Documenti di riferimento

DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

- Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al; DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018 Mar;17(3):251-267. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30024-3.

- Case LE, Apkon SD, Eagle M, Gulyas A, Juel L, Matthews D, et al. Rehabilitation management of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics.* 2018 Oct;142(Suppl 2):S17-S33. doi: 10.1542/peds.2018-0333D

DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE

- Wang CH, Bonnemann CG, Rutkowski A, Sejersen T, Bellini J, Battista V, et al. International Standard of Care Committee for Congenital Muscular Dystrophy. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *J Child Neurol.* 2010 Dec;25(12):1559-81. doi: 10.1177/0883073810381924

- Kang PB, Morrison L, Iannaccone ST, Graham RJ, Bonnemann CG, Rutkowski A, et al. Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Evidence-based guideline summary: evaluation, diagnosis, and management of congenital muscular dystrophy: Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology.* 2015 Mar 31;84(13):1369-78. doi:10.1212/WNL.0000000000001416

- Bonnemann CG, Rutkowski A, Mercuri E, Muntoni F; CMD Outcomes Consortium. 173rd ENMC International Workshop: congenital muscular dystrophy outcome measures 5-7 March 2010, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2011 Jul;21(7):513-22. doi: 10.1016/j.nmd.2011.04.004. Epub 2011 Jun 8. PMID: 21641800; PMCID: PMC5210290.

DISTROFIE MUSCOLARI DEI CINGOLI

- Narayanaswami P, Weiss M, Selcen D, David W, Raynor E, Carter G, et al. Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology; Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Evidence-based guideline summary: diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies: report of the guideline development subcommittee of the American Academy of Neurology and the practice issues review panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*. 2014 Oct 14;83(16):1453-63. doi: 10.1212/WNL.0000000000000892

- Narayanaswami P, Carter G, David W, Weiss M, Amato AA. Evidencebased guideline summary: Diagnosis and treatment of limb-girdle and distal dystrophies: Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*. 2015 Apr 21;84(16):1720-1.

DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER

- Sveen ML, Jeppesen TD, Hauerslev S, Køber L, Krag TO, Vissing J. Endurance training improves fitness and strength in patients with Becker muscular dystrophy. *Brain*. 2008 Nov;131(Pt 11):2824-31. doi: 10.1093/brain/awn189. Epub 2008 Sep 6. PMID: 18776212.

- Sveen ML, Jeppesen TD, Hauerslev S, Krag TO, Vissing J. Endurance training: an effective and safe treatment for patients with LGMD2I. *Neurology*. 2007 Jan 2;68(1):59-61. doi: 10.1212/01.wnl.0000250358.32199.24. PMID: 17200494.

- Vissing CR, Preisler N, Husu E, Prahm KP, Vissing J. Aerobic training in patients with anoctamin 5 myopathy and hyperckemia. *Muscle Nerve*. 2014 Jul;50(1):119-23. doi: 10.1002/mus.24112. Epub 2014 May 5. PMID: 24639367.

DISTROFIA MIOTONICA

- Ashizawa T, Gagnon C, Groh WJ, Gutmann L, Johnson NE, Meola G. Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1. *Neurol Clin Pract*. 2018 Dec;8(6):507-520. doi: 10.1212/CPJ.0000000000000531. PMID: 30588381; PMCID: PMC6294540.

- Lindeman E, Leffers P, Spaans F, Drukker J, Reulen J, Kerckhoffs M, et al. Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehabil*. 1995 Jul;76(7):612-20. doi: 10.1016/s0003-9993(95)80629-6 - Orngreen MC, Olsen DB, Vissing J. Aerobic training in patients with myotonic dystrophy type 1. *Ann Neurol*. 2005 May;57(5):754-7. doi: 10.1002/ana.20460. PMID: 15852373

- Okkersen K, Jimenez-Moreno C, Wenninger S, Daidj F, Glennon J, Cumming S, et al. OPTIMISTIC consortium. Cognitive behavioural therapy with optional graded exercise therapy in patients with severe fatigue with myotonic dystrophy type 1: a multicentre, single-blind, randomised trial. *Lancet Neurol*. 2018 Aug;17(8):671-680. Doi: 10.1016/S1474-4422(18)30203-5. Epub 2018 Jun 19. PMID: 29934199.

DISTROFIA FACIO-SCAPOLO-OMERALE

- Tawil R, van der Maarel S, Padberg GW, van Engelen BG. 171st ENMC international workshop: Standards of care and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2010 Jul;20(7):471-5. doi: 10.1016/j.nmd.2010.04.007. PMID: 20554202.

- Tawil R, Kissel JT, Heatwole C, Pandya S, Gronseth G, Benatar M; Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology; Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy: Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Issues Review Panel of the American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Neurology*. 2015 Jul 28;85(4):357-64. doi: 10.1212/WNL.0000000000001783. PMID: 26215877; PMCID: PMC4520817.

La Commissione Medico - Scientifica UILDM

La Commissione Medico - Scientifica UILDM è composta da un minimo di sette ad un massimo di tredici professionisti di provata esperienza nelle discipline che riguardano la diagnosi e la presa in carico delle persone con distrofie e altre malattie neuromuscolari.

La composizione della CMS UILDM è caratterizzata dalla multidisciplinarietà che rispecchia l'approccio migliore per una presa in carico globale di un paziente con patologia neuromuscolare.

I membri della Commissione Medico - Scientifica offrono a titolo completamente volontario i seguenti servizi:

- informazione, verso l'esterno e verso le Sezioni UILDM;
- aggiornamento in ambito di diagnosi, assistenza e cura;
- miglioramento degli aspetti assistenziali;
- promozione e/o sostegno a seminari e convegni organizzati a livello nazionale e locale.



**PER CONTATTARE LA COMMISSIONE
MEDICO-SCIENTIFICA UILDM
INVIA UNA MAIL A: COMMISSIONEMEDICA@UILDM.IT
O CHIAMA IL 0498021001**

Sostieni l'informazione sulle malattie neuromuscolari

Questo opuscolo è frutto del lavoro di professionisti che, come volontari, prestano le proprie competenze a sostegno di chi ha malattie neuromuscolari. Aiutaci a sostenere il loro impegno!

[Vai su donaora.uildm.org](https://donaora.uildm.org)

Puoi aiutarci anche così:



5x1000
C.F. 80007580287



BONIFICO BANCARIO
IBAN IT21 K030 6909 6061 0000 0102 145



CONTO CORRENTE POSTALE
n° 237354

REALIZZATO CON IL CONTRIBUTO DI:

ITOP[®]
SpA
Officine Ortopediche



VIVISOL
Home Care Services



UNIONE ITALIANA LOTTA
ALLA DISTROFIA MUSCOLARE

PRESA IN CARICO E RIABILITAZIONE NEUROMOTORIA DELLE DISTROFIE MUSCOLARI

Uildm.org

