

Capitolo 2

Il ruolo della valutazione multidisciplinare

Giorgio Felisari^o, Gabriella Rossi*

^o Istituto Auxologico Italiano, IRCCS, Unità Clinica di Riabilitazione Neuromotoria, Milano

* Centro Clinico Nemo Ospedale Niguarda, Milano

Introduzione

Gli obiettivi di trattamento in senso lato delle malattie neuromuscolari sono vincolati dalla storia naturale della singola forma patologica, che può avere decorso lentamente o rapidamente progressivo. In base all'evoluzione e alla tipologia delle specifiche forme si potrà verificare una compromissione di più organi o apparati con potenziale insufficienza di più funzioni. Anche nelle forme rapidamente progressive comunque l'obiettivo primario è quello di preservare il più a lungo possibile il massimo di autonomia e di capacità di partecipazione del paziente, contrastare l'aggravamento dei segni della malattia, prevenire le complicanze, migliorando dove è possibile i segni disabilitanti ed attuando, dove i segni non siano modificabili, compensi efficaci e supplenze (ortesi, ausili). L'intervento sarà quindi indirizzato a fini preventivi, curativi (ove possibile) e compensativi. Anche ritardare l'evoluzione in senso peggiorativo della malattia è un risultato degno di essere perseguito. Poiché l'obiettivo del trattamento riguarda la modificabilità di alcuni segni della malattia si possono individuare alcuni ambiti in cui ricercare le possibili modificazioni. Tali ambiti sono schematicamente definibili in quattro grandi aree⁽⁴⁻¹⁰⁾:

- FUNZIONE MOTORIA
- FUNZIONI DI SOPRAVVIVENZA
- FUNZIONE COGNITIVO-COMUNICATIVA
- SFERA PSICOLOGICA

Va sempre ricordato che esiste un ambito sociale-relazionale ed un ambito relativo alle autonomie personali e alle capacità/abilità operative. Rispetto a questi ambiti occorre riferirsi al campo più ampio della riabilitazione con la necessità di delineare linee guida con ampia partecipazione di operatori della sfera sociale e dell'ambito familiare. Le quattro aree comprendono diverse attività che possono risultare compromesse e che vanno valutate ai fini di formulare una diagnosi funzionale (diagnosi riabilitativa), premessa indispensabile per la programmazione e la conduzione del trattamento riabilitativo sia esso motorio, respiratorio o di altro tipo⁽⁴⁻¹⁰⁾.

Area motoria:

- cambiamenti posturali
- modalità di mantenimento della stazione seduta
- modalità di mantenimento della stazione eretta
- locomozione
- prensione e manipolazione

Area delle funzioni di sopravvivenza:

- respirazione
- circolazione
- alimentazione (masticazione, deglutizione, digestione, evacuazione)

Area cognitivo-comunicativa:

- apprendimento

- funzioni corticali superiori:
 - competenze linguistiche
 - competenze in aree specifiche

Area psicologica:

- comportamento
- adattamento esistenziale
- assetto emotivo -affettivo

La valutazione Neurologica è essenziale per la formulazione di una corretta diagnosi eziologica, l'impostazione di un'eventuale terapia farmacologica e per sorvegliare l'evoluzione clinica e l'efficacia delle terapie eventualmente somministrate.

La valutazione Fisiatrica prende in considerazione le attività/abilità inerenti l'**Area motoria** e più in generale il grado di autonomia del soggetto in tutte le AVQ/ADL (attività della vita quotidiana). In generale vale il principio che, quando possibile, occorre valutare il disturbo anche in termini quantitativi. È necessario effettuare valutazioni periodiche di confronto per determinare, oltre all'evoluzione della malattia, anche l'efficacia del trattamento e decidere eventuali modifiche. In virtù dell'approccio funzionale al malato il fisiatra si trova spesso, in relazione all'esperienza maturata nel settore, a fungere da valutatore, collettore e filtro rispetto alle alterazioni anche delle funzioni extramotorie e può in tal modo indirizzare il malato ad accertamenti specialistici mirati (pneumologo, cardiologo, rianimatore, gastroenterologo, etc.).

Come requisito minimo necessario la valutazione fisiatrica si propone:

- l'esame articolare
- l'esame muscolare
- le prove a tempo
- l'esame delle attività della vita quotidiana e scale di valutazione funzionale
- le prove di resistenza (opzionali)

La valutazione delle funzioni di sopravvivenza prevede il coinvolgimento di figure specifiche: lo Pneumologo, il Cardiologo, il Logopedista, il Nutrizionista, il Gastroenterologo, etc).

Respirazione

Per quanto attiene la **Valutazione Respiratoria** si rimanda al Capitolo 3.

Circolazione

Valutazione Cardiologica. L'interessamento cardiaco può essere considerato parte integrante nelle malattie neuromuscolari ereditarie: 1) distrofinopatie (distrofia muscolare di Duchenne e di Becker) 2) distrofie muscolari autosomiche dominanti (distrofia miotonia di Steinert, dei cingoli, facioscapolomerale); 3) distrofie muscolari autosomiche recessive (dei cingoli da deficit dei sarcoglicani dette sarcoglicanopatie).

Nelle forme acquisite, in particolare nella SLA, non viene segnalato un coinvolgimento maggiore rispetto alla popolazione-

Valutazione e trattamento delle malattie neuromuscolari e malattia del motoneurone in ambito pneumologico

ne normale salvo le possibili complicanze secondarie all'insufficienza respiratoria. Esami strumentali essenziali di ogni valutazione sono:

- l'elettrocardiogramma
- l'ecocardiografia

I pazienti dovrebbero essere sottoposti a screening cardiologico (ECG ed ecocardiogramma) sin dalla diagnosi di malattia in base alla forma specifica:

- ogni due anni, prima di 10 anni di età
- ogni anno, dopo i 10 anni di età nella DMD e in alcune forme di sarcoglicanopatie
- ad intervalli maggiori nelle altre forme, salvo riscontro di cardiomiopatia dilatativa e/o disturbi di ritmo-conduzione.

L'ECG dinamico sec. Holter dovrebbe essere eseguito nelle fasi avanzate della malattia e/o nei casi con compromissione cardiaca precoce.

Il controllo cardiologico nei pazienti affetti da distrofia miotonica di Steinert dovrebbe essere routinario ed includere ECG, ECG dinamico sec. Holter ed ecocardiogramma al momento della diagnosi.

Eventuali studi invasivi dovrebbero essere eseguiti in casi selezionati (disturbi di ritmo e conduzione) e comportare l'impianto di pace-maker, qualora indicato.

Alimentazione

Per quanto concerne l'**Alimentazione** si rimanda al capitolo capitolo 4, paragrafo "Aspetti nutrizionali".

La valutazione cognitivo-comunicativa ⁽⁶⁻⁸⁾

In alcune malattie neuromuscolari sono presenti turbe della sfera cognitiva che possono comprendere ritardi intellettivi di entità variabile (lieve-medio-grave) o deficit specifici di alcune funzioni corticali superiori a connotazione diversa (turbe del linguaggio, deficit specifici di alcune competenze come memoria, attenzione, capacità visuo-spaziali-costruttive, etc.). Questi disturbi sono caratteristici delle malattie neuromuscolari con coinvolgimento del Sistema Nervoso Centrale (SNC) (DM congenite con deficit di merosina, Encefalomiopatie Mitocondriali), ma si associano anche in modo conclamato ad altre forme ad espressione prevalentemente periferica come la DMD, le Sarcoglicanopatie e le Distrofie Miotoniche. La presenza di ritardo mentale nella DMD è ben conosciuta fin dalle prime descrizioni della malattia. Da molti anni è noto che circa 1/3 dei pazienti mostra una diminuzione del quoziente intellettivo (QI), associato a deficit specifici maggiormente nelle prove verbali che in quelle di performances. I sistemi di valutazione utilizzati sono le scale di intelligenza standardizzate di facile applicazione e test più complessi adatti a misurare competenze più specifiche e settoriali. È importante che l'equipe riabilitativa identifichi la presenza di un possibile

disturbo e che poi, in collaborazione con il neuropsicologo, ne approfondisca la gravità e la possibile disarmonia con appropriate e approfondite valutazioni. A ciò potrà seguire una proposta di trattamento.

La valutazione psicologica ⁽⁶⁻¹⁰⁾

Problemi psicopatologici specifici sono segnalati in letteratura solo in alcuni casi di malattie neuromuscolari. La distrofia miotonica è la patologia dove troviamo maggiori evidenze di questi disturbi. Infatti oltre ai disturbi compulsivi ossessivi osservati in alcuni pazienti adulti, anche nella popolazione infantile sono segnalati iperattività-deficit attentivo (ADHD), depressione, isolamento. Nella DMD sono stati segnalati problemi di ansia negli stadi precoci e depressione in fasi più avanzate senza però evidenza di problemi psicopatologici maggiori ⁽⁷⁾. Peraltro risulta esservi una sorta di predisposizione a disturbi depressivi di diverso grado in tutte le distrofinopatie sicuramente giustificata dal carattere ereditario, invalidante, progressivo e degenerativo di queste malattie. I sistemi di valutazione in uso sono costituiti dai test proiettivi che testano i livelli inconsci della struttura di personalità; vi sono poi altre tecniche che saggiano a livello fenomenologico gli elementi integranti la struttura profonda (questionari, gioco semi-strutturato, prove grafiche). È importante che un eventuale disturbo psichico sia evidenziato precocemente e che ne sia approfondita la natura con la collaborazione dello specialista (psicologo-psichiatra-neuropsichiatra infantile) allargando le indagini anche al nucleo familiare. Il trattamento più specifico consiste nella psicoterapia e va riservato ai casi che presentano elevato disturbo, buone possibilità di aggancio, sufficienti capacità cognitive e buona compliance familiare. La presenza dello psicologo potrà supportare il paziente nell'elaborazione della sua immagine, aiutarlo a superare momenti di ansia e di fragilità emotiva nell'accentuarsi delle difficoltà, ad accettare nuove modalità terapeutiche e di utilizzo di ausili per la sua autonomia e ad aiutarlo a contenere angosce. Il malato neuromuscolare potrà avere dallo psicologo un aiuto nell'elaborazione del lutto per un corpo che non corrisponde a quanto immaginato e la cui funzionalità viene continuamente messa in discussione.

Una presa in carico globale e multidisciplinare dal punto di vista psichico non può non riferirsi e prestare adeguata attenzione anche ai familiari o alle persone coinvolte sia da dinamiche affettive che sociali dal malato neuromuscolare ⁽¹⁰⁾. È inoltre necessaria la cooperazione di tutti gli ambienti che costituiscono l'entourage del soggetto (educativo-riabilitativo-sanitario) rispetto alle modalità di relazione da mettere in atto nella interazione col soggetto.