

Cenni di clinica delle principali patologie determinanti le disabilità fisiche di interesse sportivo ¹

Introduzione

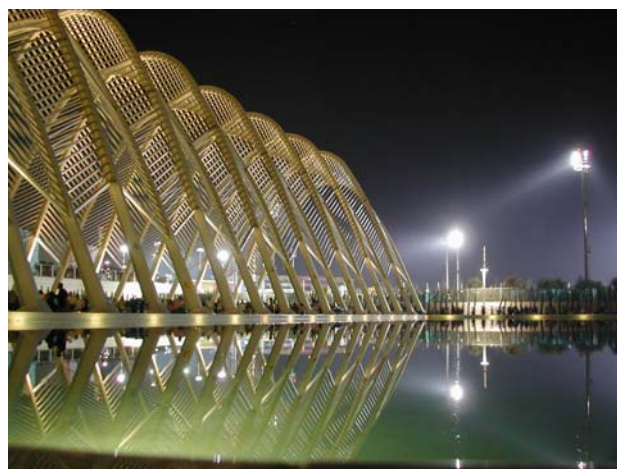
Attualmente lo sport per disabili è organizzato nell'ambito dell'International Paralympic Committee (IPC). L'IPC, che ha il suo quartier generale a Bonn (Germania), è un'organizzazione senza fini di lucro costituita da 5 Federazioni internazionali sportive specifiche per patologie (IOSDs) e 23 comitati sportivi. Esso comprende fra i suoi affiliati più di 160 membri nazionali (Comitati Nazionali Paraolimpici), fra cui il Comitato Italiano Paralimpico (CIP). Le 5 IOSDs, che qui elenchiamo perché le troveremo nella sezione relativa alle classificazioni, sono l'Associazione Internazionale dello Sport e la Ricreazione per persone con Paralisi Cerebrale (CP-ISRA), l'Associazione Internazionale dello Sport per Ciechi (IBSA), l'Associazione Internazionale dello Sport per persone con Handicap Mentale (INAS-FID), la Federazione Internazionale di Stoke Mandeville per gli Sport su sedia a ruote (ISMWSF), che raccoglie soprattutto soggetti con lesione del midollo spinale, l'Organizzazione Internazionale dello Sport per Disabili (ISOD), che comprende prevalentemente atleti amputati o con patologie che non rientrano in quelle precedentemente citate. L'IPC ha come attività primaria l'organizzazione, la supervisione e il coordinamento dei campionati Internazionali e del Mondo e delle Paraolimpiadi Estive e Invernali. Il CIP con i suoi atleti partecipa a queste competizioni ed organizza in Italia le manifestazioni sportive agonistiche, promozionali e ludico-recreative per individui con disabilità.

In Italia il numero di disabili, non residenti in strutture ospedaliere o altri centri organizzati di ricovero, ammonta a circa 664.000 soggetti, includendo la sola fascia d'età compresa tra 6 e 64 anni (ISTAT, Rapporto annuale 2000). E' bene dunque approfondire alcune delle caratteristiche principali delle patologie che determinano le disabilità motorie. Le patologie o condizioni che verranno trattate in questo capitolo sono:

- La Mielolesione in particolare la lesione traversa del Midollo spinale (Tetraplegici e Paraplegici) e la Poliomielite;
- Le Amputazioni
- La Cerebrolesione (in particolare la paralisi cerebrale infantile)
- Altre patologie (di interesse neurologico od ortopedico) non incluse nelle precedenti, che includono globalmente in ambito sportivo le patologie dei cosiddetti **Altri** (*Les Autres*) con disabilità motoria.

Bibliografia

ISTAT L'assistenza sanitaria per i disabili;
Rapporto Annuale "Riorganizzazione e diversificazione nell'offerta di servizi collettivi" Roma, 2000, 6: 329-332.



¹ **Marco Bernardi**, l'autore, è Docente di Fisiologia Umana e Sport Terapia nella I Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma "La Sapienza" ed è, per il Comitato Italiano Paralimpico, Responsabile Scientifico, Responsabile delle Classificazioni, dei Rapporti Internazionali nella sfera sanitaria e delle Visite di Idoneità degli Atleti Paralimpici.

Le Lesioni Spinali²

Il midollo spinale è l'organo attraverso il quale le informazioni viaggiano dall'encefalo al resto del corpo. La lesione del midollo spinale determina una interruzione totale o parziale del passaggio degli impulsi motori e sensoriali attraverso la o le sedi di lesione (International standards of Neurological classification of Spinal cord injury, 2000). Attualmente la causa più frequente di lesione del midollo spinale è rappresentata dagli incidenti stradali, mentre sono progressivamente diminuiti gli incidenti sul lavoro. L'incidenza di nuovi casi per anno su milione di abitanti oscilla tra 14 nuovi casi nei paesi europei, 27 casi in Giappone e circa 30 casi negli Stati Uniti, dove secondo le casistiche prodotte dalla Veterans Administration l'80% dei mielolesi avrebbe un'età inferiore ai 40 anni. La lesione interessa per il 20% il rachide cervicale, per il 50% il rachide dorsale e per il rimanente 30% quello lombosacrale. I dati demografici indicano che i soggetti di sesso maschile sono più colpiti rispetto alle donne con un rapporto di 4:1. Ciò è sicuramente da imputare al tipo di lesione. Da studi epidemiologici più recenti si evidenzia una tendenza all'incremento delle lesioni conseguenti ad attività sportive. Tra il 5% ed il 10% delle cause di lesione spinale negli ultimi 10 anni è da attribuirsi ad incidenti accaduti durante lo svolgimento di eventi sportivi come la lotta e la ginnastica artistica. In quest'ultima, le cause più frequenti sono gli esercizi al volteggio e alla trave eseguiti in assenza dell'allenatore o di un assistente. I traumi riportati in sport di contatto come il football americano e il rugby sono i principali responsabili di lesioni cervicali che esitano in quadri di tetraplegia.

Il trattamento terapeutico di questi pazienti ha subito una rivoluzionaria trasformazione negli anni immediatamente successivi al secondo conflitto mondiale. Le novità che furono introdotte furono l'introduzione degli antibiotici, la precoce mobilizzazione, la sport terapia. L'assistenza nelle fasi immediatamente successive al trauma è stata una tappa fondamentale del successo del trattamento terapeutico permettendo, mediante una precoce mobilizzazione, la prevenzione della comparsa di ulcere da decubito e di tutte quelle patologie che più spesso compaiono come conseguenza di un prolungato allettamento. Non va dimenticato poi il successo terapeutico psicologico che si ottiene in un soggetto disabile che si reinserisce in un "contesto sociale" dopo una lesione midollare.

Quadro clinico di soggetti con lesione midollare

Il trauma con frattura vertebrale è la principale causa di lesione midollare³. Più raramente tale quadro può essere conseguente a patologie vascolari dell'irrorazione midollare (embolia, trombosi dell'arteria spinale anteriore, malattie dell'aorta, ematomelia conseguente alla rottura di

² **Marco Bernardi**, l'autore, è Docente di Fisiologia Umana e Sport Terapia nella I Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma "La Sapienza" ed è, per il Comitato Italiano Paralimpico, Responsabile Scientifico, Responsabile delle Classificazioni, dei Rapporti Internazionali nella sfera sanitaria e delle Visite di Idoneità degli Atleti Paralimpici. Si ringrazia per la collaborazione nella stesura del presente capitolo il Dottor **Emanuele Guerra** Medico del dipartimento Sport Invernali CIP, e le Dottoresse **Piera Marchettoni** Specialista in Medicina dello Sport, Fisiatria e Coordinatore Sanitario CIP.

³ Per un approfondimento in tema di disabilità locomotoria dovuta a danno spinale e su pratica di attività sportive da parte dei soggetti mielolesi si veda: **International standards for neurological and functional classification for spinal cord injured** Maynard, F.M., M.B. Bracken, G. Creasey, J.F. Ditunno, W.H. Donovan, T.B. Ducker, S.L. Garber, R.J. Marino, S.L. Stover, C.H. Tatol, R.L. Waters, J.E. Wilberger and W. Young.. **Spinal Cord** 35: 266-274, 1997; **International standards of neurological classification of Spinal cord injury**. 2000 American Spinal injury association (ASIA); **Lo sport Paralimpico**. Bernardi M., Guerra E., Marchettoni M., Marchetti M., **Med sport** 2003;56:201-26; **Physical fitness: A guide for Individuals with Spinal cord injury**. Apple D.F. Departmentt of veteran affairs-Veterans Health administration 1996;

piccole malformazioni vasali intramidollari); in altri casi l'eziologia è da ricondurre a patologie infettive, virali o infiammatorie, a tumori o a cause tossiche.

Il decorso della lesione midollare di carattere traumatico si articola in tre fasi:

- fase di shock midollare;
- fase di automatismo;
- fase di stato.

La **fase di shock midollare** inizia subito dopo il trauma e può durare anche oltre un mese. Durante questa fase il soggetto ha perso in misura totale o parziale la motilità e la sensibilità di tutti gli organi sottostanti il livello di lesione. I riflessi sono completamente aboliti e la paralisi colpisce anche gli sfinteri con conseguente ritenzione di feci e urina. Se la lesione ha interessato i segmenti prossimali del midollo cervicale, insorge una gravissima insufficienza respiratoria incompatibile con la vita se non si assiste il paziente mediante l'impiego di respiratori automatici. La paralisi della muscolatura volontaria determina alterazioni metaboliche e del sistema immunitario tanto più gravi quanto è più alto il livello della lesione. Il paziente può quindi essere colpito, con relativa facilità, da patologie infettive a carico dell'apparato respiratorio e dell'apparato urinario e, a causa dell'immobilità a letto cui è costretto, è spesso affetto da ulcere da decubito di difficile trattamento. La fase dello shock midollare può inoltre essere aggravata dalla comparsa di temibili complicanze come embolie polmonari, flebotrombosi degli arti plegici, alvo e vescica neurogeni.

La **fase** dello shock midollare è seguita da quella **di automatismo**, durante la quale si verifica il recupero delle funzioni midollari riflesse e dell'attività automatica dei centri spinali situati sotto il livello della lesione. Questo recupero presuppone l'integrità del motoneurone periferico. In questa fase ricompaiono il riflesso rotuleo e achilleo ed è presente anche il segno di Babinsky (espressione della lesione delle fibre del fascio piramidale). In questa fase è costante la comparsa dell'ipertono muscolare che in un certo numero di casi esita nella spasticità, che all'inizio, compare solo in seguito a stimoli di stiramento e che nei soggetti paraplegici da lungo periodo acquisisce carattere permanente a carico dei muscoli flessori o estensori. In questo periodo ricompare anche il tono intrinseco della muscolatura dei vasi e sono presenti alterazioni termoregatorie. Anche la disreflessia autonoma fa la sua comparsa in questo periodo.

La **fase di stato** ha carattere cronico ed è caratterizzata dalla comparsa di numerose complicanze. La più temibile è l'insufficienza renale cronica che in passato costituiva la più frequente causa di morte del soggetto con lesione midollare, causata da uno stato infettivo costante a carico delle vie urinarie e dalla calcolosi indotta dal riassorbimento osseo. Permane in questo periodo la spasticità e sono inoltre gravi i problemi psicologici legati alla accettazione della nuova condizione fisica ormai stabile ed irreversibile.

Più in particolare, i quadri clinici della lesione trasversa del midollo spinale presentano una sintomatologia che dipende strettamente dal livello della lesione midollare e dalla sua totalità o parzialità.

Una lesione al di sopra della prima vertebra toracica (lesione mielica sopra o a livello T1), ad esempio, provoca una condizione patologica definita come tetraplegia, caratterizzata da una ridotta funzionalità del diaframma, dei muscoli intercostali e dalla interruzione della trasmissione dell'impulso nervoso dai centri superiori verso la muscolatura striata del tronco e dei muscoli degli arti. Una lesione a livello del midollo toraco-lombare, e cioè inferiore a T1 esita nella paraplegia che si manifesta con perdita dell'uso degli arti inferiori e con alterazioni dei muscoli toraco addominali tanto più gravi quanto più alto è il livello della lesione. I muscoli conservano tuttavia l'innervazione dei motoneuroni e quindi l'organizzazione funzionale in unità motorie. Ciò comporta che essi conservino un certo grado di trofismo e possano contrarsi per stimolazione elettrica. Gran parte dei riflessi spinali sono conservati ed anzi talvolta risultano tanto accentuati da costituire un inconveniente per la postura e la deambulazione su sedia a ruote.

Nella zona sede di lesione è presente la paralisi flaccida e completa (di tipo periferico) a carico dei muscoli che hanno subito un danno diretto dei loro motoneuroni. Questi muscoli sono completamente ineccitabili e la perdita del controllo trofico dei motoneuroni comporta un'atrofia completa ed irreversibile delle fibre muscolari.

Accanto alla paralisi dei diversi gruppi muscolari la lesione midollare provoca alterazioni a livello del sistema nervoso autonomo (vedi la seguente figura tratta dal Germann e Stanfield relativa all'innervazione dell'organismo da parte del Sistema nervoso autonomo orto- e parasimpatico) e sensitivo. In caso di lesione completa in sede cervicale tutti i centri ortosimpatici ed i parasimpatici sacrali sono svincolati dai centri di controllo encefalici. Nelle lesioni più basse risultano isolati dal coordinamento encefalico i centri del sistema nervoso autonomo lombosacrali, il che comporta disturbi assai gravi nel controllo delle funzioni vescicali, dell'alvo e delle funzioni sessuali.

Capacità funzionale del paziente con lesione midollare da C1 a C4

I pazienti con lesione midollare compresa tra C1 e C4 necessitano di dispositivi di ventilazione assistita o di pace-maker per il nervo frenico. La paralisi motoria coinvolge sia gli arti superiori sia inferiori. La loro capacità residua è limitata alla possibilità di dirigere il personale di assistenza nei trasferimenti con l'impiego di sollevatori meccanici o, tramite il comando vocale o a soffio per utilizzare apparecchi volta-pagine, apertura di porte automatiche, i telefoni a viva voce etc.

Capacità funzionale del paziente con lesione midollare a livello C5

Questo livello di lesione comporta la possibilità a livello motorio di flettere il gomito, riuscendo a svolgere alcune attività nell'ambito della cura della persona e della mobilità, quali ad esempio l'igiene orale e del viso, la nutrizione (anche mediante l'uso di apposite ortesi). Il paziente con una lesione midollare C5 riesce anche a collaborare alla propria vestizione con aiuto e a manovrare una carrozzina elettrica con la mano.

Capacità funzionale del paziente con lesione midollare a livello C6

In questi pazienti oltre al flessione del gomito è presente anche l'estensione radiale del polso che, unitamente all'impiego di particolari ortesi, consente loro di alimentarsi in modo autonomo (se il cibo è già stato tagliato), di indossare vestiti per la parte superiore del corpo e in alcuni casi anche di eseguire autonomamente il cateterismo vescicole e lo svuotamento dell'alvo. Alcuni pazienti con questo livello lesionale sono anche in grado di spingere autonomamente la carrozzina.

Capacità funzionale del paziente con lesione midollare a livello C7 e C8

Nelle lesioni midollari a livello C7 è presente la funzione del tricipite brachiale che è il muscolo estensore del gomito. Questi pazienti riescono anche ad estendere le dita e flettere il polso aumentando la propria autonomia funzionale. Essi sono, infatti, in grado di muoversi indipendentemente nel letto, di curare l'igiene orale e del viso, di provvedere alle funzioni vescicali ed intestinali, di vestirsi nella parte superiore del corpo e di eseguire i trasferimenti dal letto alla carrozzina e alla automobile. Quando la lesione midollare è a livello di C8 i pazienti hanno anche la funzione del muscolo flessore profondo delle dita che migliora notevolmente la funzionalità della mano e rende più facili le attività della vita quotidiana.

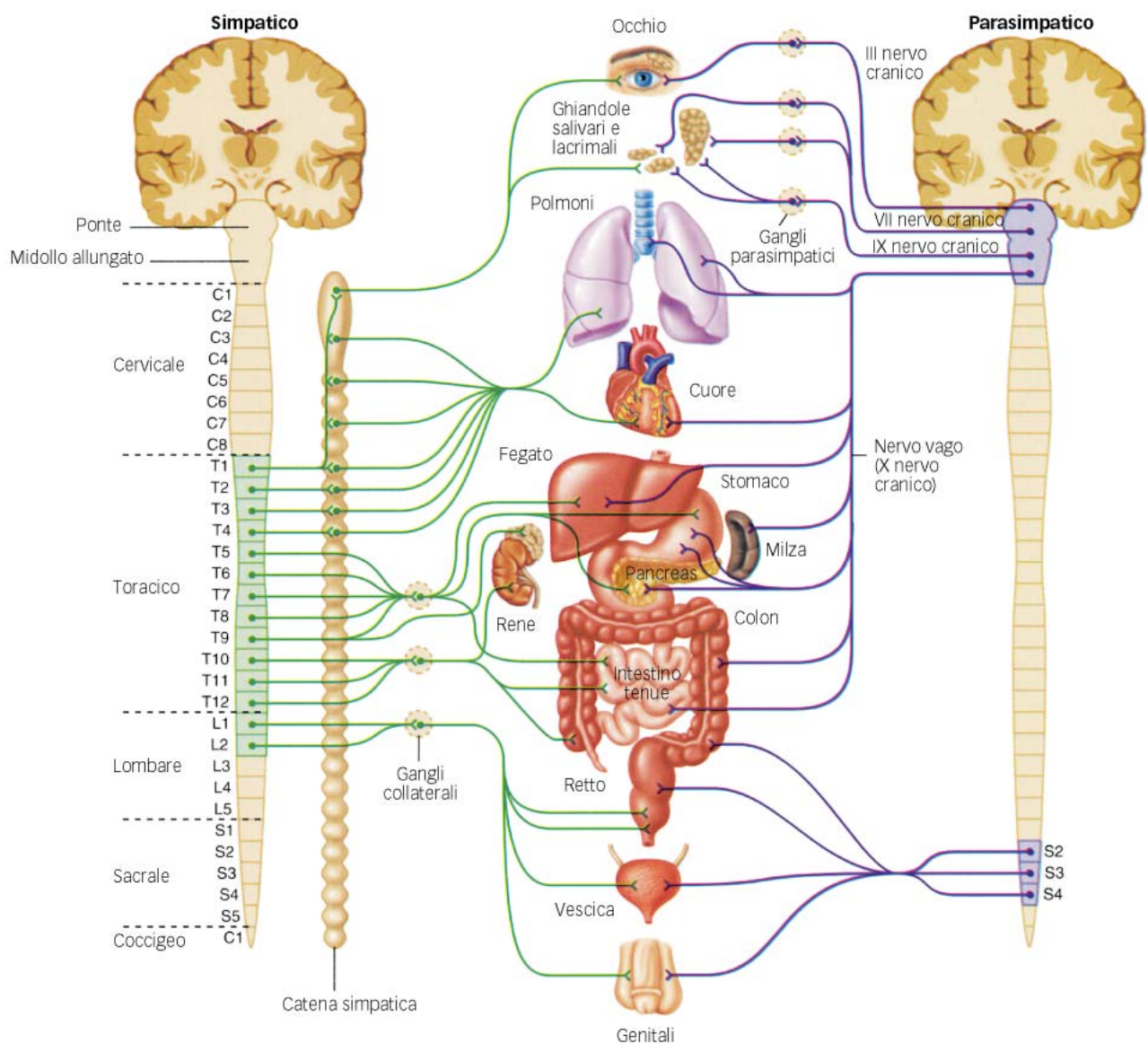


FIGURA 10.1 Doppia innervazione del sistema nervoso autonomo. In questa rappresentazione schematica del sistema nervoso autonomo le vie nervose del sistema parasimpatico sono mostrate in colore porpora mentre quelle del sistema simpatico in grigio. In genere entrambe le branche del sistema nervoso autonomo innervano gli stessi organi. (In questa rappresentazione schematica è mostrata, per semplicità, una singola catena gangliare simpatica ed una singola rappresentazione di ciascun nervo cranico invece delle reali doppie rappresentazioni delle catene gangliari e dei nervi cranici).

Capacità funzionale del paziente con lesione midollare a livello toracico

Il paziente con lesione a livello T1 presenta una funzione della mano normale. A seconda del livello toracico lesionale può anche essere presente in misura variabile la muscolatura intercostale e addominale. I pazienti riescono ad essere autonomi nelle attività della vita quotidiana e alcuni di loro riescono anche a mantenere la stazione eretta e a deambulare per brevi tratti con l'ausilio di particolari ortesi per l'arto inferiore.

Capacità funzionale del paziente con lesione midollare a livello lombare

Questi pazienti sono quelli che presentano una maggiore autonomia nell'uso della sedia a ruote e hanno la maggior capacità di poter recuperare una seppur parziale deambulazione mediante ausili specifici. E' presente la funzione dell'arto superiore e del tronco e in parte è presente anche parte della muscolatura prossimale dell'arto inferiore.

Modificazioni cardiovascolari nelle lesioni midollari

Il danno neurologico prodotto dalla lesione midollare comporta una alterazione della regolazione della funzione cardiocircolatoria. Questa è regolata dalla azione delle due branche del sistema nervoso autonomo: l'ortosimpatico che ha sul cuore un'azione stimolante (cronotropa, inotropa, dromotropa e batmotropa positiva) e il parasimpatico che invece rallenta la frequenza cardiaca. Subito dopo il trauma midollare sembra prevalere l'azione del parasimpatico che induce bradicardia (frequenza cardiaca sotto i 60 b/min). Un altro problema tipico dei soggetti mielolesi a livello cervicale e toracico alto è l'ipotensione ortostatica, cioè la diminuzione della pressione arteriosa quando il soggetto è seduto in carrozzina. Essa è dovuta soprattutto all'interruzione delle vie nervose ortosimpatiche che regolano la pressione del sangue controllando non solo il cuore ma anche i vasi sanguigni (vasocostrizione) e al fatto che la paralisi muscolare degli arti inferiori fa sì che il sangue sia pompato verso il cuore con maggiore difficoltà rimanendo in qualche modo intrappolato nella parte inferiore del corpo ed in particolare a livello addominale (vedi gli articoli di Glenn Davis sulla circolazione ipocinetica e di Maria Hopman, sulla circolazione isocinetica). Con il tempo, in parte, i sintomi della ipotensione ortostatica come le vertigini, il senso di svenimento, la sincope tendono a ridursi senza però scomparire del tutto.

Funzionalità respiratoria nella lesione midollare

La respirazione nell'essere umano è assicurata dalla funzione del muscolo diaframma, dei muscoli intercostali, dei muscoli accessori del collo e della muscolatura addominale. I pazienti con lesione midollare al di sotto del livello T12 non presentano deficit della funzione respiratoria. Quando la lesione midollare è compresa tra T1 e T12 si produce un danno della muscolatura addominale che riduce l'espiazione forzata e la forza del colpo di tosse. A livello superiore a C8 tutti i muscoli respiratori addominali e intercostali sono paralizzati con compromissione della inspirazione e della espirazione. La lesione situata a livello di C4 consente ancora una ventilazione spontanea, sopra tale livello è indispensabile la ventilazione meccanica. La riduzione della funzione respiratoria comporta frequentemente l'insorgenza di polmoniti che spesso sono causa di morte nei primi mesi dal trauma (l'incidenza di queste patologie costituiva nel tetraplegico la prima causa di morte).

La disreflessia autonoma

La disreflessia autonoma è una sindrome acuta generata da una scarica massiva a partenza dal sistema nervoso simpatico conseguente a stimoli eccitanti il sistema nervoso autonomo e/o dolorosi. L'elenco delle condizioni in cui questi stimoli possono essere evocati è lunghissimo: interventi diagnostici sulla vescica, visite ginecologiche, esplorazione rettale, fecaloma, clisteri,

interventi chirurgici, ulcere da decubito, anestesia, tromboflebite, indumenti stretti. La sindrome, potenzialmente letale, si presenta con aumento brusco della pressione arteriosa, cefalea, sudorazione, congestione nasale, vampate al viso, pallore, bradicardia riflessa. La disreflessia autonoma, che comunque ha carattere acuto e si interrompe al cessare dello stimolo compare in genere alcuni mesi dopo la lesione ed è tipica dei pazienti con lesione midollare superiore a T6. Le complicanze sono legate alla ipertensione che, se non adeguatamente trattata, può comportare pericolo di vita per il paziente. Il soggetto si presenta con stato confusionale, disturbi della vista, emorragia cerebrale, perdita di coscienza, edema polmonare e scompenso cardiocircolatorio. E' importante prevenire l'insorgenza della sindrome imparando a riconoscere per ciascun soggetto gli stimoli che la provocano. E' emblematico, per indicare la mentalità dello sportivo agonista, che tale condizione viene ricercata da alcuni atleti per migliorare la loro prestazione. Questa è definita "boosting" e quando individuata in un atleta in competizione viene penalizzata con la squalifica immediata dello stesso.

Funzionalità dell'alvo e della vescica dopo lesione midollare

L'interruzione delle vie nervose che regolano la funzione dell'alvo e della vescica determina vari quadri di alvo e vescica neurologica che frequentemente si manifestano con ritenzione di feci e urina. In altri casi, invece, prevale un quadro di incontinenza. In genere l'incontinenza fecale è meglio tollerata rispetto a quella urinaria. Il paziente mieloloso a seconda del suo tipo di vescica neurologica mette in atto stimoli adeguati (battiture sulla parete addominale, adeguate posture del tronco) per facilitare lo svuotamento della vescica oppure pratica autonomamente, se il livello lesionale lo consente, il cateterismo vescicale. La presenza di vescica neurologica determina spesso l'insorgenza di cistiti recidivanti che costringono il paziente ad interrompere l'attività natatoria fino a loro completa risoluzione. Lo svuotamento dell'alvo viene evocato con manovre personalizzate per ciascun paziente e nei casi più gravi può essere necessario lo svuotamento digitale del retto.

Altre Modificazioni indotte dalla lesione midollare

La lesione midollare comporta non solo la perdita del movimento ma induce numerosi adattamenti corporei e metabolici. Tra quelli che compaiono precocemente dopo il trauma, si nota spesso la perdita di peso corporeo legata alla diminuzione di acqua, tessuto adiposo e proteine muscolari. Anche la spesa energetica del soggetto mieloloso diminuisce circa del 20-30% rispetto al periodo precedente la lesione midollare. Anche l'anemia compare precocemente e sembra essere legata alle infezioni urinarie ricorrenti. Sono presenti anche turbe degli elettroliti (sodio, potassio, cloro) ed è frequente la comparsa di intolleranza al glucosio e di resistenza all'azione dell'insulina, probabilmente legata alla perdita di innervazione del tessuto muscolare. Nel soggetto mieloloso è sempre presente l'osteoporosi nei segmenti ossei situati sotto il livello di lesione con conseguente aumento del rischio di fratture all'arto inferiore. L'ipercalcemia (aumento del calcio nel sangue) compare spesso nei pazienti con lesione midollare e sembra essere legata al riassorbimento osseo dovuto all'immobilità. In alcuni casi non produce effetti significativi, ma in alcuni pazienti si manifesta con sintomi quali nausea, stasi delle feci, dolore addominale, diminuzione della frequenza cardiaca, sincope e attacchi epilettici. Temibili complicanze della lesione midollare sono la trombosi venosa profonda e l'embolia polmonare che rappresentano le cause maggiori di mortalità e di malattia.

La spasticità

La spasticità sotto lesionale compare spesso come sintomo tardivo della lesione del midollo spinale e determina un aumento del tono muscolare dipendente dalla velocità e un aumento del riflesso da stiramento. La spasticità compare quando il paziente esce dal periodo dello "shock spinale", circa due o tre mesi dopo la lesione. All'inizio la spasticità riguarda i

muscoli flessori, in seguito si estende agli estensori dove tende a rimanere. La spasticità comporta difficoltà nel posizionare il paziente, nell'attività di igiene personale, e può determinare disturbi del sonno o deformità. In alcuni casi invece, la spasticità può essere sfruttata dal paziente per aiutarsi negli spostamenti, o nella deambulazione con ausili. Trattare o meno la spasticità richiede quindi una attenta valutazione clinica.

L'ossificazione eterotopica

L'ossificazione eterotopica, cioè la deposizione di tessuto osseo vicino le articolazioni, rappresenta una frequente complicanza della lesione midollare, compare dopo alcuni mesi dalla lesione del midollo e colpisce in genere le anche, le ginocchia, le spalle e i gomiti. La deposizione di tessuto osseo potrebbe essere legata ai cambiamenti metabolici ed endocrini successivi alla lesione midollare ma i meccanismi patogenetici ancora non sono ben conosciuti. L'ossificazione eterotopica si verifica all'esterno della capsula articolare, non all'interno dei muscoli e l'arto interessato si presenta caldo e gonfio. Se la diagnosi clinica è confermata dalle indagini radiologiche è opportuno contrastare l'evoluzione della ossificazione mantenendo le articolazioni mobili il più possibile. Le complicanze delle calcificazioni eterotopiche possono essere l'intrappolamento di un nervo periferico, la formazione di ulcere da pressione, il rischio di trombosi venosa e l'anchilosì, cioè la rigidità dell'articolazione.

Le ulcere da pressione

Le ulcere da pressione costituiscono una temibile complicanza della lesione midollare e sono di difficile trattamento sia medico che chirurgico. Le cause sono da imputare alla immobilizzazione o scarsi cambi di posizione, alterata circolazione del sangue, ipotrofia delle masse muscolari con contatti cutanei sulle salienze ossee.

Effetti dell'esercizio fisico nell'atleta con lesione del midollo spinale ⁴

L'atleta con disabilità locomotoria presenta alcune caratteristiche peculiari che limitano la sua capacità di compiere esercizio fisico. Tra queste, le alterazioni del sistema nervoso autonomo e le limitazioni motorie. La capacità di compiere esercizio inoltre, è limitata dal prolungato allettamento che normalmente segue il trauma, e dallo stile di vita che si ha dopo la dimissione ospedaliera. Tutto questo produce complicazioni quali: la riduzione del volume ematico, del volume di scarica sistolica e quindi della gittata cardiaca e ancora del massimo consumo di ossigeno, ovvero una diminuzione generalizzata della tolleranza all'esercizio. Il soggetto con lesione spinale dunque presenta alcune particolarità dal punto di vista funzionale e anatomico dell'adattamento all'esercizio che sono rappresentate principalmente da alterazioni dell'apparato cardiovascolare, dell'apparato respiratorio e del sistema termoregolatorio.

Apparato cardiocircolatorio nell'atleta mieloleso

I centri del controllo simpatico del cuore sono situati nelle corna laterali della sostanza grigia midollare nel tratto corrispondente al segmento spinale tra la prima e la sesta vertebra dorsale (T1-T6). Di conseguenza, nel paraplegico, tanto più è alto il livello della lesione più sarà alterato il controllo del sistema nervoso autonomo sul cuore e sui vasi. Nei soggetti con lesione al di sopra di T1 la perdita del controllo nervoso sul cuore si traduce in una riduzione della frequenza cardiaca e gittata cardiaca massima. Invece nei soggetti con lesione sotto T5 la possibilità di incremento della frequenza cardiaca e della contrazione cardiaca è uguale a quella dei soggetti normodotati. Se la lesione del midollo è a livello toracico, il controllo autonomo del

⁴ Per un approfondimento su tali temi sono fondamentali gli articoli di:

Bhambhani Y: Physiology of wheelchair racing in athletes with spinal cord Injury. Sports Med. 2002; 32(1):23-51.
Jacobs P.L., Nash M.S. Exercise Recommendations for individuals with Spinal cord Injury. SportMed 2004; 34 (11):727-751.

distretto vascolare gastroenterico, renale e dei distretti muscolari al di sotto della lesione, è danneggiato ed è ridotto quindi il ritorno del sangue venoso al cuore.

Nei soggetti normodotati l'esercizio fisico comporta un complesso riaggiustamento cardiocircolatorio, che induce un incremento della gittata cardiaca e una redistribuzione del flusso ematico tesa ad aumentare il flusso di sangue nei muscoli attivi. Contemporaneamente si riduce il flusso ematico nel distretto gastroenterico, renale e nei muscoli non attivi. Affinché ciò avvenga è necessaria la presenza di una serie di informazioni che dalla periferia arrivino ai centri di controllo cardiorespiratori. La lesione del midollo spinale determina una riduzione delle possibilità di redistribuzione del flusso durante l'esercizio fisico che è tanto più grave quanto più è alta la sede della lesione. I pazienti con lesione superiore a T5 infatti durante la prima fase della riabilitazione hanno in posizione seduta un accumulo di sangue negli organi addominali e negli arti inferiori con conseguente riduzione del ritorno venoso e della gittata cardiaca. Pertanto, se il paziente rimane seduto per alcuni minuti può perdere conoscenza. Dopo alcune settimane un aumento del tono vasale intrinseco alla muscolatura liscia compensa la mancanza del tono ortosimpatico. Il flusso di sangue negli arti superiori dei paraplegici è ridotto rispetto agli individui normali sia durante riposo che nel corso di esercizio fisico a causa della riduzione della gittata cardiaca. In sintesi gli aggiustamenti cardiocircolatori nei paraplegici sono valutabili in una diminuita possibilità di mobilitazione del sangue che si accumula negli arti inferiori. Un soggetto con lesione spinale in sede toracica bassa o lombare compensa la riduzione di scarica sistolica con un incremento della frequenza cardiaca, ottenendo valori di gittata prossimi a quelli di soggetti a midollo integro. Nel disabile l'effetto dell'invecchiamento è simile a quello dell'individuo normale ma, essendo nel primo il valore già compromesso in età giovanile, l'invecchiamento induce una assai più grave menomazione.

Apparato respiratorio nell'atleta mieloleso

I deficit funzionali dell'apparato respiratorio che in fase stabilizzata residuano come conseguenza di lesione del midollo spinale sono tanto più gravi quanto più è alta la sede di lesione. Questo perché solo i centri respiratori del cervello sono capaci di iniziare autonomamente e in modo efficace l'attività ventilatoria. Quando infatti i centri spinali sono sganciati dal controllo encefalico la loro iniziativa ventilatoria è assolutamente inefficiente. Quindi se la lesione è completa e a livelli superiori al IV neuromero cervicale, l'attività respiratoria spontanea del diaframma è soppressa e l'individuo può sopravvivere solo grazie a respirazione artificiale. Quando i rapporti tra encefalo e i motoneuroni del nervo frenico siano conservati parzialmente (lesioni a livello del IV neuromero) o totalmente (lesioni inferiori al V neuromero) la funzione diaframmatica può far fronte alle esigenze ventilatorie del soggetto a riposo. Se la lesione colpisce porzioni più basse del midollo spinale, la funzione ventilatoria residua risulta tanto più valida quanti più muscoli respiratori possono essere attivati dai centri encefalici. Pazienti con lesione in corrispondenza della porzione centrale o inferiore del midollo toracico non presentano problemi respiratori, anche se alcuni muscoli respiratori, soprattutto gli espiratori sono esclusi dal controllo superiore con limitazione della ventilazione. In effetti lesioni da T1 a T11 comportano una paralisi dei muscoli intercostali, mentre nelle lesioni da T7 a L4 la paralisi interessa la muscolatura addominale.

Termoregolazione nell'atleta mieloleso

Nei soggetti mielolesi il controllo termoregolatorio del distretto cutaneo vascolare e delle ghiandole sudoripare nella parte inferiore del corpo è perso perché la lesione midollare produce l'interruzione di vie che trasmettono informazioni ascendenti e discendenti tra i centri termoregolatori diencefalici e la porzione di midollo spinale sottostante alla sede del trauma. La presenza dei termocettori centrali assicura in ogni caso al sistema di controllo ipotalamico l'informazione della temperatura del sangue e perciò anche della temperatura interna del corpo. Viene a mancare, però, quanto è essenziale perché si instauri la sensazione di caldo e di freddo a

riguardo dei dermatomeri corrispondenti ai neuromeri sottostanti la lesione. Può dunque accadere che raffreddando la zona sensorialmente inefficace e, riducendo anche la temperatura centrale, si scateni il brivido, presente, ovviamente, solo nei miomeri ancora sottoposti a controllo encefalico. Il paziente percepisce quindi il brivido come manifestazione di un disturbo nervoso. La mancanza di coscienza della alterazione termica è motivo di pericolo in quanto il soggetto non può attuare quei provvedimenti atti a mantenere l'omeostasi termica. L'atleta con lesioni midollari che stia compiendo un esercizio fisico molto impegnativo può non rendersi conto della necessità di interrompere la pratica sportiva prima che si instaurino danni irreversibili. Nel soggetto mieloleso il danno più grave riguarda l'interruzione di vie discendenti soprattutto per quanto riguarda la difesa contro l'ipertermia. La vasodilatazione e la sudorazione sono abolite nei territori di innervazione della colonna ortosimpatica distale alla interruzione del midollo. Per quanto riguarda la vasodilatazione, a valle della lesione quel che si osserva deve essere imputato più che al controllo spinale ad un effetto locale dell'innalzamento termico che produrrebbe una vasodilatazione stimolando direttamente i vasi. Quanto alla sudorazione, si osserva nei soggetti mielolesi una zona di ipersudorazione che delimita il tratto di cute in cui la sudorazione non è più evocabile. Non è noto se questo fenomeno rivesta significato compensatorio. Quindi il pericolo di uno stress termico in atleti su sedia a ruota non va trascurato, soprattutto per sport di lunga durata, come la maratona che spesso si svolgono in condizioni ambientali che per questi atleti possono risultare pericolose.

Indicazioni mediche all'esercizio fisico nel mieloleso

Gli effetti benefici dell'esercizio fisico sul disabile sono documentati sia dal punto di vista riabilitativo che dal punto di vista psicologico ma soprattutto dal punto di vista cardiocircolatorio. Lo sport infatti può contrastare il rapido decadimento fisico indotto dalla vita sedentaria in questi soggetti e limitare tutti i fattori di rischio connessi con il loro stile di vita. In campo riabilitativo lo sport permette nei soggetti affetti da lesione midollare bassa un miglior tonotrofismo della muscolatura residua dorsale e addominale garantendo una migliore stabilizzazione del tronco per cui la posizione seduta è mantenuta con più facilità.

L'esercizio fisico inoltre si oppone all'osteoporosi e contribuisce alla prevenzione della calcolosi renale, dell'ipotensione ortostatica e della stasi venosa a cui vanno incontro gli arti inferiori a causa dell'inattività della pompa muscolare. Non si deve però cadere nell'equivoco di considerare la pratica sportiva solo come mezzo riabilitativo. Così è stato in origine, ma attualmente il livello dell'allenamento e delle competizioni è molto simile a quello dei normodotati ed un atleta disabile si allena e gareggia per vincere e non certo per riabilitarsi. Bisogna infatti considerare che il soggetto affetto da lesione midollare quando arriva allo sport agonistico, che è quello a cui noi ci riferiamo, ha già effettuato un congruo periodo di riabilitazione.

Attualmente il livello di specializzazione degli atleti è progressivamente aumentato così come il livello della loro prestazione e i carichi di lavoro durante l'allenamento. Bisogna quindi tenere conto di eventuali rischi che possono derivare dallo sport sia a carico del tessuto muscoloscheletrico sia a carico del sistema cardiocircolatorio. Al momento attuale l'incidenza di traumi da sport verificatisi in atleti disabili è documentata da pochi studi che evidenziano come l'arto superiore costituisca sede preferenziale, nell'atleta mieloleso, delle lesioni dell'apparato locomotore. I medesimi studi precisano che in atleti statunitensi mielolesi di livello nazionale il 57% delle lesioni totali si era verificato a carico della spalla, del l'avambraccio e del gomito. I soggetti disabili infatti soffrono molto spesso non solo del non uso ma anche del "sovrauso" di alcuni distretti corporei con effetti in entrambi i casi nocivi sull'apparato locomotore.

La sindrome da eccessivo uso e i disordini dei tessuti molli a causa di movimenti ripetitivi sono comuni in questi soggetti soprattutto in relazione alla propulsione della sedia a ruote; questi danni sono il risultato di carichi meccanici applicati a tessuti non in grado di sostenere tali sollecitazioni. Si sospetta che gli esercizi fisici ripetitivi a livello tendineo provochino

microtraumi dei fasci di collagene; i traumi accumulati possono evocare una risposta infiammatoria con la comparsa di tendiniti. Un esempio eclatante è "la sindrome del tunnel carpale" in cui si ha interessamento del nervo mediano dovuta alla compressione continua della mano sulla ruota della sedia; inoltre l'immobilizzazione del soggetto paraplegico causa una rapida e marcata atrofia dell'osso trabecolare. La patologia osteoporotica presente in questi casi è data dall'incremento del riassorbimento osteoclastico e da una diminuzione della produzione degli osteoblasti che rende i tessuti molto meno resistenti alla fatica con possibilità di fratture anche per carichi esigui. Il rimodellamento e l'adattamento osseo è inoltre influenzato dal tipo, dall'intensità e dalla tensione a cui è sottoposto il tessuto osseo stesso. Ed è questa la causa delle frequenti "fratture da stress" nel disabile. Questo tipo di fratture possono essere evitate con adeguate protezioni e con la correzione del gesto atletico. In sintesi, i soggetti disabili possono beneficiare di esercizi con carichi moderati sui tessuti muscoloscheletrici normalmente soggetti a disuso e immobilizzazione.

Effetti psicologici dello sport nei mielolesi

Per quanto riguarda i benefici psicologici indotti dalla pratica sportiva, questi comprendono una riduzione dell'ansia e della depressione, un aumento della autostima. E' stato osservato, inoltre, che tra gli atleti costretti all'uso di sedia a ruote, quelli che erano affetti da lesione congenita avevano un profilo psicologico peggiore rispetto a quelli che avevano una lesione di tipo acquisito.

Il soggetto mieloleso e lo sport

La pratica sportiva e la partecipazione ad eventi sportivi ha dato e continua a dare un contributo importante alla riabilitazione del mieloleso. L'ideatore e il promotore di tale tecnica di recupero fisico e psicologico fu il neurochirurgo Ludwig Guttman che, negli anni immediatamente successivi alla seconda guerra mondiale riconobbe l'importanza della collaborazione attiva del malato unitamente alle cure mediche nella prevenzione delle patologie secondarie all'handicap. L'attività sportiva inizialmente fu intesa come strumento di occupazione del tempo libero e come mezzo di riabilitazione del soggetto disabile, per cui furono preferite tutte quelle discipline sportive che si avvicinavano maggiormente ai movimenti eseguiti durante la riabilitazione. Attraverso lo sport, i pazienti del Dottor Guttman, reduci inglesi del secondo conflitto mondiale, riuscirono infatti ad acquisire ottime abilità motorie per l'uso della sedia a ruote come mezzo di locomozione migliorando così la loro vita di relazione. Il Dottor Guttman organizzò nel 1948, nel centro di riabilitazione da lui istituito a Stoke Mandeville, i primi "British Veterans Games" che nel 1952 divennero competizioni internazionali per atleti mielolesi. Nello stesso anno fu istituita la Federazione Internazionale dei Giochi di Stoke Mandeville (ISMGF). Le prime discipline sportive praticate da soggetti mielolesi furono l'atletica leggera, il nuoto, i lanci, la pallacanestro, la scherma, il tennis-tavolo, il tiro con l'arco, il tiro a segno, e le bocce. Successivamente si sono aggiunti: la pallavolo, il tennis, il rugby, la canoa e l'hockey su ghiaccio. Ormai i disabili con lesioni del midollo spinale praticano, in maniera adattata tutti gli sport praticati dai normodotati e parallelamente è aumentato anche l'interesse del pubblico verso lo sport praticato da atleti disabili.

L'aumento della professionalità degli atleti e l'elevato livello di specializzazione aumentano di anno in anno e ciò ha reso necessario affrontare anche il delicato problema relativo alla tutela sanitaria dell'attività sportiva del disabile. Dal 1980 le autorità sanitarie dei paesi più interessati hanno iniziato ad emanare adeguate normative per garantire la piena integrazione del disabile nelle strutture sportive ufficiali. In Italia, nel 1981 la F.I.S.Ha (Federazione Italiana Sport Handicappati) viene riconosciuta dal C.O.N.I. (Comitato Olimpico Nazionale Italiano) come Federazione aderente e nel 1987 ne avviene il riconoscimento come Federazione effettiva. In quel periodo era già in programma la fusione con la F.S.S.I. (Federazione Sport Silenziosi Italiani che in seguito se ne distaccherà) e la F.I.C.S. (Federazione Italiana Ciechi Sportivi), che

nel 1991 diede origine alla F.I.S.D. (Federazione Italiana Sport Disabili). Nel 1985 è stata insediata una Commissione Medica Nazionale “per lo studio dei problemi inerenti l’idoneità sportiva dei disabili”, e quindi del rilascio del certificato di idoneità sportiva. Nello stesso anno venne nominata presso il CONI una commissione interfederale composta dai medici sportivi delle varie Federazioni per la tutela Sanitaria dell’attività sportiva. Successivamente tale studio ha costituito il tema di un progetto di ricerca affidato dalla F.I.S.Ha ad un gruppo, diretto dal Prof. Marco Marchetti, della Scuola di Specializzazione in Medicina dello Sport dell’Università di Roma “La Sapienza”. Nel 1988 il Ministero della Sanità ha emesso una circolare (500.1/U.C.P.H.V./1.1/221) in cui vengono definite le prime norme relative alla concessione della idoneità sportiva ad atleti affetti da handicap fisico e psichico. Nel 1993 viene emesso un decreto ministeriale per la concessione della idoneità allo sport agonistico per atleti disabili (D.M. 4/3/1993). Viene così riconosciuto “sportivo agonista” l’atleta disabile iscritto alla F.I.S.D.

Per un approfondimento su questi temi fare riferimento a:

Marchetti M., Bernardi M., Di Filippo L., Felci U., Felici F., Marchettoni P., De Luca S., Canale I., Marraffa G., Affinito V., Ferrazza A., Gimigliano F., Giusti V., Lauri A., Ragonese P. Idoneità allo sport agonistico per atleti su sedia a ruote. I Quaderni, Giugno, 1992.

Jacobs P.L., Nash M.S. Exercise Recommendations for individuals with Spinal cord Injury. SportMed 2004; 34 (11):727-751.



Poliomielite⁵

La **poliomielite** detta anche paralisi infantile è una malattia infettiva virale causata da un virus chiamato Poliovirus hominis che produce lesioni nelle corna anteriori del midollo spinale, sede dei neuromeri (corpi cellulari) dei secondi moto-neuroni che conducono impulsi ai muscoli volontari. Ne consegue una paralisi muscolare a carico degli arti inferiori e/o superiori, caratterizzata da flaccidità, ovvero da mancanza di tono muscolare. La modalità di trasmissione del virus è solo interumana e avviene per via oro-fecale.

La malattia ha un periodo di incubazione variabile tra 2 e 10 giorni e dal punto di vista **sintomatologico** è in genere caratterizzata dalle seguenti fasi: **il periodo prodromico** con febbre, mal di gola o, nei bambini più piccoli gastroenterite, cui si accompagnano nausea e profondo malessere per circa 3 giorni. Segue **una fase di latenza** senza febbre che ha una durata di circa 2 giorni e subito dopo una fase di ripresa della febbre molto elevata cui si accompagnano dolori muscolari, dolori alla colonna vertebrale, sudorazione abbondante e tremori. A questo punto compaiono **le paralisi muscolari** che possono avere una distribuzione quanto mai variabile; solitamente gli arti inferiori sono colpiti più di quelli superiori e i muscoli estensori più di quelli flessori. In casi più rari fortunatamente sono colpiti anche i muscoli respiratori con grave compromissione della funzione respiratoria. Dopo la paralisi, si verifica un parziale recupero, in parte spontaneo e in gran parte ottenuto mediante le metodiche riabilitative. Queste mirano a rafforzare quanto più possibile i muscoli non colpiti dalla malattia o quelli colpiti parzialmente e ad evitare che le articolazioni assumano posizioni scorrette. Quando gli esiti della poliomielite si sono stabilizzati alcuni soggetti fanno uso di tutori (a livello di caviglia e ginocchio) e presidi soprattutto per migliorare la deambulazione. Nei casi di paralisi della muscolatura respiratoria si impiegano dispositivi come il “polmone di acciaio”. **La profilassi** della poliomielite si avvale della vaccinazione che oggi viene effettuata con il vaccino vivente attenuato di Sabin che ha eradicato la malattia in Italia, in Europa e nell’emisfero occidentale. Nel 2003 sono stati notificati solo 784 casi di malattia nel mondo e la poliomielite risultava endemica in 6 nazioni.

Bibliografia

Pink book del “Centers for disease control and Prevention” (CDC)

G.Mandell, J.Bennett, R. Dolin ed. Principles and practice of infectious diseases. 6th ed Elsevier Churchill Livingstone, 2005

⁵ Marco Bernardi, l'autore, è Docente di Fisiologia Umana e Sport Terapia nella I Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma “La Sapienza” ed è, per il Comitato Italiano Paralimpico, Responsabile Scientifico, Responsabile delle Classificazioni, dei Rapporti Internazionali nella sfera sanitaria e delle Visite di Idoneità degli Atleti Paralimpici. Si ringrazia per la collaborazione nella stesura del presente capitolo il Dottor Emanuele Guerra Medico del dipartimento Sport Invernali CIP, e le Dottoresse Piera Marchettoni Specialista in Medicina dello Sport, Fisiatria e Coordinatore Sanitario CIP e Federica Alviti Specializzanda in Medicina dello Sport nella I Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma “La Sapienza”.

Le amputazioni

L'amputazione è la rimozione di una porzione del corpo ricoperta dalla cute. La rimozione di un dito viene considerata un'amputazione, la rimozione dell'appendice intestinale non viene considerata come tale. Un soggetto che sia stato sottoposto ad amputazione viene definito "amputato". Il termine "amputazione" deriva dal latino "amputare" che significa tagliare, rimuovere.

Epidemiologia in Italia

Dati forniti dal Ministero della Sanità sul numero annuo di amputazioni di arto inferiore in Italia

	1996	1997	1998
Amputazioni non specificate	1667	1139	1466
Amputazioni dita	3565	3207	2948
Amputazione piede	1060	819	735
Amputazione caviglia	24	13	23
Amputazione transmalleolare	62	57	69
Amputazione transtibiale	940	899	808
Disarticolazione di ginocchio	30	37	22
Disarticolazione di anca	3811	3522	3137
Emipelvectomy	52	50	53
Totale	77	74	103

Le amputazioni più frequenti in Italia sono quelle di arto inferiore, delle quali ci occuperemo più specificatamente.

Cause di amputazione

I motivi per cui si ricorre ad amputazione sono:

- ❑ Patologie (vascolare, neoplastica, infiammatoria) 74%
- ❑ Incidenti (stradali, sul lavoro, domestici, per cause belliche, per colpi di arma da fuoco, ecc) 23%
- ❑ Correzione malformazioni congenite 3%

Tra le amputazioni per patologia, quelle dovute a cause vascolari hanno un'incidenza superiore all'80%. Una delle cause vascolari più frequenti è l'arteriopatia obliterante, causata in parte dalle abitudini di vita (tabagismo, ecc..) e alimentari e in parte

aumentata dal fatto che la speranza stessa di vita si è allungata (75 uomini, 81 donne, ISTAT 1998), determinando una maggiore incidenza della malattia nella popolazione.



Complicanze a seguito di amputazioni

La maggior parte degli amputati sono anziani oltre i 70 anni di età. La condizione di tali soggetti deve essere sottoposta ad attenti controlli clinici, poiché in alcune condizioni la situazione può essere compromessa da:

- Insufficienza cardiovascolare (causa principale nell' 80% dei casi di peggioramento clinico).
- Diabete mellito (nel 50%)
- Patologie polmonari che aumentano il consumo di ossigeno (20%)
- Retinopatia diabetica e/o neuropatia periferica
- Stato ansioso-depressivo

Lunghi periodi di impotenza funzionale durante i quali vengono sottoposti a terapie farmacologiche e chirurgiche (by-pass), possono determinare:

- peggioramento o cronicizzazione dell'insufficienza arteriosa
- Necrosi tissutale dell' estremità

Le conseguenze di tali condizioni cliniche determinano:

- Riduzione progressiva delle capacità deambulatorie
- Peggioramento delle condizioni generali del paziente
- Ipofonia muscolare
- Riduzione del grado di articolarietà degli arti inferiori
- Deficit di equilibrio

L'amputazione viene considerata un fallimento e l'inizio di un lento declino anche a livello psicologico. Al contrario andrebbe considerata come un intervento ricostruttivo che rimuove un

evento patologico grave. In ogni caso a seguito di un'amputazione il paziente va subito riabilitato per evitare atrofia muscolare ed alterazioni trofiche. L'elemento cardine da studiare attentamente e da seguire è il moncone osseo residuo dall'amputazione. L'obiettivo è quello di evitare:

- Complicanze a carico della cute, quali: difetti di cicatrizzazione per insufficiente irrorazione, possibili aderenze, invaginazioni, cheloidi, fistole, dermatiti, follicoliti, eccesso o scarsità di tessuti molli.
- Edema del moncone: per modificazione della normale distribuzione dei vasi sanguigni e del sistema linfatico prodotta dall'amputazione.
- Complicanze a carico delle parti ossee: difetti di lunghezza del moncone, irregolarità nell'estremità dell'osso sezionato, comparsa di esostosi, osteoporosi.
- Disturbi delle articolazioni prossimali all'amputazione: atteggiamenti viziati per contratture, retrazioni capsulari o alterazioni della struttura articolare.
- Dolore del moncone: dolori ischemici legati a turbe trofiche e circolatorie, dolori d'alterazione del segmento osseo, da patologie cutanee, da cicatrici, dolori neurogeni: parestesie, neuromi, arto fantasma.

Dal punto di vista neurologico il moncone può subire le conseguenze di:

- Neuropatie periferiche.
- Neurinomi: agiscono come piccolissimi circuiti elettrici che continuamente spediscono messaggi di dolore al cervello senza correlazione con un reale danno sul moncone
- Percezione dell'arto fantasma

L'arto fantasma

L'arto fantasma è un disturbo dello schema corporeo, intendendo quest'ultimo come la rappresentazione mentale del proprio corpo e della sua posizione nello spazio, è stato descritto per la prima volta nel 1551 da Ambroise Paré.

Nel 1969 Weinstein lo definisce come "l'impressione soggettiva della consapevolezza di un segmento corporeo mancante o deafferentato, da parte di un paziente senza turbe psichiche o cognitive". L'arto fantasma compare anche a seguito di altri eventi mutilanti ed in associazione a lesioni nervose: amputazioni di arti, mastectomie, estrazioni dentarie, enucleazione del globo oculare, malattie mutilanti degli arti, agenesia degli arti, lesioni del sistema nervoso periferico, lesioni del tronco dell'encefalo, del talamo e dei lobi parietali.

L'**arto fantasma**, una sensazione non dolorosa dell'arto amputato possibilmente accompagnata da lieve prurito, è avvertito da più del 70% dei nuovi amputati. Questa sensazione può perdurare diversi mesi o anni, ma solitamente scompare senza trattamento. Il **dolore dell'arto fantasma** si avverte più probabilmente se il paziente presentava una condizione dolorosa prima dell'amputazione o se il dolore non è stato adeguatamente controllato durante e dopo l'intervento. Vari trattamenti, come gli esercizi simultanei dell'arto amputato e di quello controlaterale, il massaggio del moncone, la percussione del moncone con le dita, l'uso di strumenti meccanici (per esempio, un vibratore) e gli ultrasuoni, sono sicuramente efficaci. I farmaci (p. es., gli antidepressivi triciclici, la carbamazepina) possono essere utili. Le cause frequenti di dolore del moncone sono il neurinoma e una formazione a sperone all'estremità amputata dell'osso. Un neurinoma da amputazione è solitamente palpabile. Il trattamento a ultrasuoni giornaliero per 5-10 sessioni può essere molto efficace. Altri trattamenti comprendono l'iniezione di corticosteroidi o di analgesici nel neurinoma o nell'area circostante, la crioterapia e il bendaggio stretto continuo del moncone. La resezione chirurgica spesso dà risultati deludenti.

La formazione a sperone può essere diagnosticata dalla palpazione e dalla radiografia. L'unico trattamento efficace di una formazione a sperone è la resezione chirurgica. L'arto fantasma viene percepito come la percezione dell'arto mancante a seguito dell'amputazione, con tutte le sue caratteristiche spaziali, tende a comparire subito dopo l'amputazione e può persistere anche indefinitivamente, ha carattere di realtà e il soggetto ha la sensazione di compiere movimenti con le parti mancanti in genere è caratterizzato da parestesie, dolore, senso di pesantezza. E' un fenomeno di erroneo adattamento alla nuova condizione, e viene di solito avvertito nella parte più distale dell'arto amputato, le sue caratteristiche sono quelle della sensazione di bruciore, di dolore trafittivo, di dolore schiacciante e crampiforme. Può avere durata continua o intermittente ed intensità da lieve a lancinante. La condizione di arto fantasma può avere una evoluzione in una condizione di:

- Dolore acuto del moncone (che si risolve rapidamente; se persiste al contrario possono essere presenti possibili infezioni, fattori vascolari o psicologici).
- Dolore cronico del moncone (dovuto a fattori legati alla protesi, speroni ossei, neuroma doloroso, spasmi muscolari di tipo crampiforme, dolore di tipo ischemico di tipo urente).

Il dolore di tipo urente (dovuto a meccanismo vascolare) viene trattato con vasodilatatori. Il dolore di tipo crampiforme (meccanismo muscolare) viene trattato con miorilassanti. Altri trattamenti prevedono:

- Tecniche fisioterapiche (fra cui gli ultrasuoni)
- Terapie farmacologiche quali: Antidepressivi triciclici, Neurolettivi (aloperidolo, tioridazina), Antiepilettici (carbamazepina, clonazepam).

Esistono i seguenti metodi adatti ad alleviare il dolore conseguente alla sindrome dell'arto fantasma. In forma di elenco possiamo raccomandare di:

- avvolgere il moncone in un asciugamano caldo e morbido;
- fare mentalmente degli esercizi con l'arto mancante nel punto in cui duole;
- rilassare mentalmente l'arto mancante e con esso il moncone;
- svolgere esercizi di bassa intensità e di tipo calistenico;
- fare degli esercizi con il moncone;
- stringere i muscoli del moncone e rilasciarli lentamente;
- applicare un bendaggio elastico od una calza contenitiva sul moncone;
- se si è già in possesso della protesi, indossarla e fare una piccola passeggiata.

Se, dopo averla indossata, la protesi procura fastidio, è opportuno toglierla e indossarla nuovamente dopo alcuni minuti. Se il moncone è stato troppo compresso dall'invaso, la rimozione della protesi può alleviare la pressione esercitata sulle terminazioni nervose:

- cambiare posizione, muoversi o alzarsi;
- immergere in acqua calda o usare una doccia per massaggiare il moncone;
- massaggiare il moncone con le mani;
- avvolgere il moncone con un cuscino termico.

La riabilitazione dopo amputazione di una gamba

In generale possiamo distinguere le seguenti fasi nel trattamento dell'amputato:

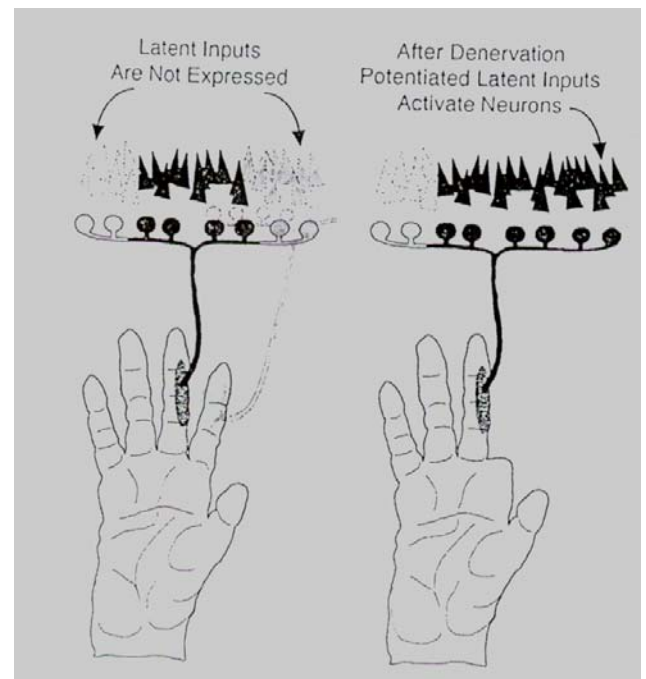
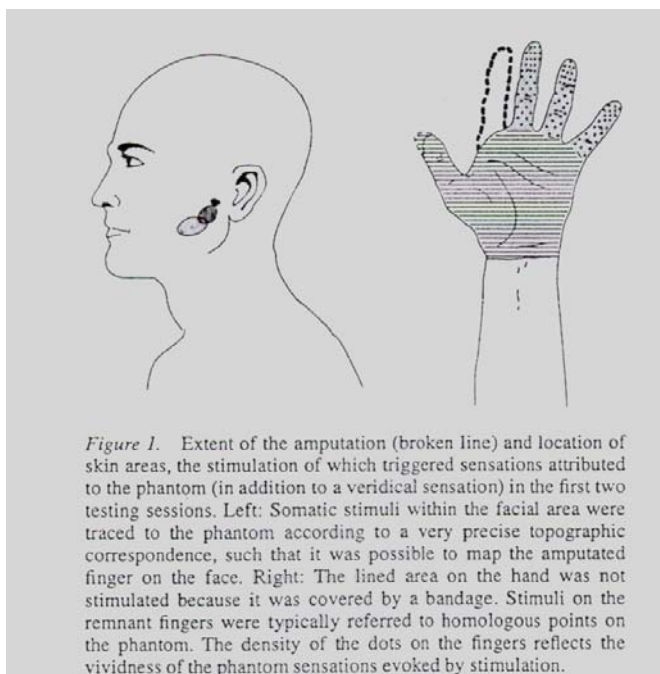
- Fase post-chirurgica/preprotesica, che prevede bendaggio ed idrochinesiterapia (massoterapia e terapia fisica, terapia posturale).
- Fase della protesizzazione

- Fase postprotesica, che prevede la ricostruzione dello schema corporeo e terapia occupazionale.

La riabilitazione dopo amputazione comprende esercizi per il condizionamento generale, che coinvolgano esercizi per il bacino, per il rafforzamento delle estremità e per la tolleranza della protesi. La riabilitazione deve essere iniziata non appena il paziente sia clinicamente stabilizzato per cercare di prevenire le inabilità secondarie. La contrattura in flessione del bacino o del ginocchio può svilupparsi rapidamente, rendendo difficile l'adattamento e l'uso della protesi. Il condizionamento aiuta il processo naturale di retrazione che deve verificarsi prima che una protesi possa essere utilizzata. Tutti i monconi devono essere assottigliati e pertanto un riduttore di moncone elastico o bendaggi elastici vengono applicati e mantenuti per 24 ore.

Segue un lavoro reperito sul “WEB” relativo alla sindrome dell’arto fantasma che ci è sembrato significativo e rappresentativo. Le figure sono riportate in forma originale.

SPATIO-TEMPORAL PROPERTIES OF THE PATTERN OF EVOKED PHANTOM SENSATION IN A LEFT INDEX AMPUTEE PATIENTS”
S. Aglioti, N. Smania, A. Atzeri, G. Berlucchi (Behavioral Neuroscience; 1997)



Bibliografia:

Il presente capitolo relativo alle amputazioni è tratto ampiamente da:

“Il programma riabilitativo del Paziente Neoamputato di arto inferiore” Claudia Migliorini e Nicola Smania. Servizio di Rieducazione Funzionale- Policlinico G.B. Rossi - Scuola di Specializzazione in Medicina Fisica e Riabilitazione.

Ministero della Sanità (sul numero annuo di amputazioni di arto inferiore in Italia).

Riorganizzazione dello schema sensoriale (Kaas, Florence; 1997).



Cerebrolesioni Infantili ⁶

1. INTRODUZIONE

La paralisi cerebrale infantile si manifesta con diverse sindromi caratterizzate da disturbi del movimento e della postura a causa di una lesione non evolutiva che colpisce l'encefalo quando questo è ancora immaturo. La caratteristica peculiare di queste sindromi è rappresentata da alterazioni della postura e del tono muscolare sia a riposo che durante l'attività muscolare volontaria. In genere la lesione encefalica insorge entro i 2 anni di vita e l'ampia variabilità individuale nello sviluppo neurologico del bambino entro il primo anno di vita rende difficile la diagnosi precoce della patologia.

1.1 EPIDEMIOLOGIA

La paralisi cerebrale è una delle patologie determinanti disabilità che più frequentemente colpiscono i bambini. La prevalenza è di 1:500 bambini in età scolare. Nel periodo 1980-90 uno studio Europeo mostrò in 13 regioni dell'Europa un'incidenza intorno a 2,08 ogni 1000 nati vivi, tale valore risultava immutato negli anni. L'unico centro italiano che partecipò allo studio registrò 2.2 casi ogni 1000 nati vivi. Sono stati identificati alcuni fattori associati alla paralisi cerebrale: alcuni di carattere generale, come la durata della gestazione inferiore alle 32 settimane e un peso alla nascita inferiore a 1,5 kg, altri legati a patologie materne come ritardo mentale, epilessia, ipertiroidismo; altri a carico del neonato come un'anormale presentazione fetale, malformazioni fetali, bradicardia fetale ed episodi epilettici neonatali. Attualmente si ritiene che le principali cause di paralisi cerebrali siano legate a situazioni cliniche come il parto prematuro e le complicanze nel periodo intorno al parto.

1.2 EZIOLOGIA

La lesione encefalica che determina la paralisi cerebrale può verificarsi nel periodo prenatale, perinatale o post-natale. Il fattore eziologico comporta la compromissione della circolazione del sangue a livello encefalico che spesso si manifesta con un'emorragia cerebrale associata o meno a dilatazione dei ventricoli cerebrali. In altri casi la paralisi è dovuta ad un'ischemia, cioè ad un ridotto afflusso di sangue in una zona del cervello, condizione che si può verificare per parti difficili o patologie della placenta o del cordone ombelicale. Fra le cause di paralisi cerebrale insorta dopo la nascita vi sono l'encefalite o i traumi encefalici.

⁶ Marco Bernardi, l'autore, è Docente di Fisiologia Umana e Sport Terapia nella I Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma "La Sapienza" ed è, per il Comitato Italiano Paralimpico, Responsabile Scientifico, Responsabile delle Classificazioni, dei Rapporti Internazionali nella sfera sanitaria e delle Visite di Idoneità degli Atleti Paralimpici. Si ringrazia per la collaborazione nella stesura del presente capitolo il Dottor Emanuele Guerra Medico del dipartimento Sport Invernali CIP, e le Dottorresse Piera Marchettoni Specialista in Medicina dello Sport, Fisiatria e Coordinatore Sanitario CIP e Federica Alviti Specializzanda in Medicina dello Sport nella I Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma "La Sapienza".

2. CLASSIFICAZIONE CLINICA

La classificazione della paralisi cerebrale può essere fatta sulla base del disturbo del tono muscolare e del movimento. Si parla di **paralisi spastica, discinetica, atetoide, coreiforme, ballistica, atassica, ipotonica o mista**. Quando il criterio di classificazione utilizzato è la parte del corpo colpita, si parla di **diparesi, tetraparesi, triparesi, emiparesi**.

Nei due terzi dei pazienti il sintomo predominante è l'aumentato tono muscolare o **spasticità**, che può manifestarsi in maniera costante o in dipendenza della velocità del movimento o in entrambi i casi. Quando la resistenza al movimento passivo è costante e non risente della velocità si parla di **rigidità**. Nella paralisi cerebrale spesso compaiono segni di lesione del motoneurone superiore come l'aumento dei riflessi da stiramento e il segno di Babinsky. La **corea**, termine di origine greca che significa "danza", indica movimenti involontari, aritmici, violenti, rapidi e a scatto. I movimenti coreici possono essere complessi ma sono sempre privi di coordinazione. Alcuni esempi di movimenti coreici sono le smorfie della faccia e l'emissione di rumori respiratori. L'**atetosi** è un termine anch'esso originato dal greco che significa "mutevole", "non fisso" ed indica un disturbo del movimento caratterizzato dall'incapacità di mantenere in una data posizione una qualsiasi parte del corpo. Di conseguenza il paziente si muove continuamente in modo lento, sinuoso (i movimenti vengono spesso definiti vermicolari o vermiformi), e senza un fine preciso. I movimenti atetosici sono in genere tipici delle dita delle mani e dei piedi e degli arti superiori ma si possono osservare anche a carico della faccia e della lingua. Alcuni esempi sono rappresentati dalla continua retrazione e protrusione delle labbra, dalle oscillazioni del collo e del dorso, dall'apertura-chiusura delle palpebre. Sono movimenti più lenti della corea ma in alcuni casi gli uni continuano negli altri e in tal caso si parla di **coreatetosi**. Movimenti **atassici** sono quelli caratterizzati da mancanza di coordinazione, quelli **ballistici**, sono di tipo rotatorio e flaccidi sono rari nelle paralisi cerebrali come pure quelli **ipotonici**. Nella paralisi cerebrale tutti questi tipi di disturbo del tono muscolare e del movimento possono variamente combinarsi tra loro: l'associazione più frequentemente riscontrata è quella tra spasticità ed atetosi.

3. ASPETTI CLINICI

L'aspetto più grave nelle paralisi cerebrali è la perdita del controllo neuromuscolare. I sintomi più frequenti che compaiono durante i primi anni di vita del bambino sono la letargia (grave sonnolenza e difficoltà di risveglio), la suzione è debole e con la lingua in fuori, il morso è tonico (continuo) e le posture assunte dal bambino sono spesso anomale. In alcuni casi a suggerire la presenza della paralisi cerebrale è un ritardo o un'anomalia nelle tappe di sviluppo neurologico tipiche del bambino, come ad esempio il rotolamento, lo strisciare bocconi sul pavimento e il movimento in posizione quadrupedica. Nei bambini con paralisi cerebrale spesso è presente l'ipotonia muscolare. Sono tipici alcuni movimenti come "l'andatura a forbice" data simultaneamente da: adduzione degli arti inferiori, iperestensione del ginocchio e flessione plantare del piede. A livello degli arti superiori prevalgono i movimenti di flessione delle dita, dei polsi, del gomito e l'abduzione della spalla, che quando il bambino diventa più grandicello gli fanno assumere la postura cosiddetta "di difesa". In alcuni casi quando il bambino cerca di eseguire alcuni movimenti compaiono alcune componenti motorie dei riflessi primitivi (che debbono scomparire durante la crescita) come il riflesso tonico asimmetrico del collo o il riflesso tonico labirintico. Questi movimenti disturbati mettono bene in evidenza la difficoltà primaria della paralisi cerebrale: l'incapacità di separare i singoli movimenti. Questi bambini per cercare di compiere movimenti finalizzati ne compiono molti altri del tutto inutili che sono di ostacolo al movimento volontario. Infatti, le anomalie del tono muscolare si associano alla debolezza muscolare e i piccoli pazienti spesso sviluppano una cenestesi (percezione delle sensazioni rispetto al proprio corpo e al mondo esterno) alterata che li fa reagire a stimoli del tutto normali.

Un altro aspetto della paralisi cerebrale conseguente al disturbo motorio è l'insorgenza di **contratture muscolari** e di **deformità ossee**. La contrattura colpisce spesso i muscoli adduttori degli arti inferiori, i muscoli posteriori della coscia, i flessori plantari degli arti inferiori e i flessori degli arti superiori. Le deformità ossee sono la diretta conseguenza dell'azione della spasticità sullo scheletro in accrescimento. A livello dell'arto inferiore è frequente una condizione di sub-lussazione dell'anca, mentre le deformità della colonna vertebrale sono la cifosi, o la scoliosi. Se le deviazioni del rachide sono importanti può verificarsi una limitazione della funzionalità respiratoria.

La paralisi cerebrale si associa anche a disturbi oculari, a problemi relativi alla funzione di suzione o della deglutizione che in alcuni casi possono portare a stati di malnutrizione. Spesso questi bambini presentano vomito legato a reflusso gastroesofageo, e a livello dell'apparato urinario è frequente l'incontinenza. Anche la scialorrea (eccessiva produzione di saliva) è un sintomo molto frequente della sindrome da paralisi cerebrale infantile.

I **danni cognitivi** sono tanto più gravi quanto maggiore è la disabilità motoria. L'incidenza stimata del ritardo mentale è circa del 30%. In un terzo dei casi è presente **epilessia** mentre i disturbi uditivi sono quasi esclusivamente tipici delle paralisi cerebrali dovute ad infezioni prenatali come la toxoplasmosi, la rosolia, il citomegalovirus e l'herpes.

4. PROGNOSI DELLA PARALISI CEREBRALE

Nei primi anni di vita del bambino con paralisi cerebrale infantile, l'attività neuromotoria può gradualmente migliorare e il bambino riesce a compiere degli atti motori specifici che possono essere utilizzati per formulare previsioni future sulla sua disabilità. I bambini che riescono a deambulare autonomamente lo fanno in un'età compresa tra i 2 e 7 anni e non oltre. I bambini con la forma ipotonica della paralisi cerebrale raggiungono difficilmente questo traguardo. Se il bambino raggiunge la posizione seduta entro i due anni si può prevedere che sarà in grado di camminare da solo. Se il bambino non si siede da solo entro i 4 anni è molto probabile che non camminerà mai da solo. Nei casi in cui i riflessi motori primitivi tardino a scomparire la prognosi riguardo alla possibilità futura di deambulare è infausta. La deambulazione del bambino con paralisi cerebrale infantile è comunque anomala poiché si presenta a piccoli passi, con una limitata ampiezza di movimento delle anche e delle ginocchia e un'elevata spesa energetica. La resistenza allo sforzo muscolare si presenta in genere ridotta.

5. TRATTAMENTO MEDICO E CHIRURGICO DEGLI ESITI DELLA PARALISI CEREBRALE.

Nella paralisi cerebrale è fondamentale il trattamento farmacologico della spasticità al fine di ridurre le contratture e le posture anomale. Anche l'impiego di ortesi di posizione è quasi sempre necessario e in alcuni casi è propedeutico all'intervento chirurgico ortopedico. Le correzioni chirurgiche più frequentemente eseguite sono il rilasciamento del muscolo psoas e degli adduttori dell'anca per consentire le pratiche di igiene da parte di coloro che assistono il bambino, l'allungamento della muscolatura posteriore della coscia per consentire al bambino di assumere la posizione seduta e l'allungamento del tendine di Achille per correggere l'equinismo dei piedi. Oltre al trattamento chirurgico delle contratture muscolari sono stati tentati i blocchi dei punti motori anche mediante l'impiego della tossina botulinica al fine di contrastare la spasticità e consentire il movimento volontario. Il trattamento fisioterapico è sempre effettuato con continuità nei bambini con paralisi cerebrali per ritardare l'insorgenza delle contratture e per migliorare il trofismo della muscolatura. Tutti questi tipi di trattamento, in associazione tra loro, hanno lo scopo di facilitare la conquista del maggior grado di indipendenza funzionale di queste

persone, tenuto conto che la loro aspettativa di vita è nella maggior parte dei casi sovrapponibile a quella di soggetti sani.

6. LO SPORT NEI SOGGETTI CON PARALISI CEREBRALE

La pratica sportiva nei soggetti con esiti di paralisi cerebrale ha effetti sicuramente benefici a livello fisico e psicologico ma è limitata dalla presenza delle alterazioni del movimento e dal ritardo mentale. A livello fisico bisogna sottolineare che il movimento volontario in queste persone è notevolmente limitato e disturbato dalla presenza della spasticità o degli altri disturbi motori prima descritti. Ciò comporta una difficoltà di esecuzione del gesto tecnico e un notevole dispendio energetico per cui il raggiungimento di un gesto motorio ben eseguito e finalizzato, (come si richiede nelle attività sportive) è per questi atleti molto più faticoso rispetto a soggetti sani. Bisogna quindi prevedere, nelle sedute di allenamento periodi di recupero più lunghi del normale. I soggetti in cui la paralisi cerebrale è di tipo prevalentemente ipotonica presentano maggiori difficoltà nella pratica sportiva essendo più marcata la debolezza muscolare. Anche la presenza o meno dell'epilessia può influire sulla scelta della disciplina sportiva praticata e deve essere attentamente valutata, come pure il controllo farmacologico della spasticità che può influire sull'esercizio fisico. La presenza e l'entità del ritardo mentale possono condizionare in modo variabile la possibilità di praticare attività sportiva che dovrà essere comunque sempre raccomandata e facilitata.

Per un approfondimento sul tema sport e cerebrolesione è possibile cercare su un appropriato motore di ricerca sulla rete informatica –siti web- (ad es. "PubMed") gli articoli specifici scritti da Yagesh Bhambhany e collaboratori.

BIBLIOGRAFIA

Prevalence and Characteristics of children with cerebral palsy in Europe. Dev Med Child Neurol 2002;44;633-640

Bottos M. Paralisi cerebrale infantile, Piccin, Padova 2003.



“Les Autres”⁷

Secondo le definizioni utilizzate in ambiente sportivo Paralimpico, appartengono al gruppo “*Les Autres*” gli atleti ammessi a partecipare alle competizioni per disabili motori affetti da patologie differenti da lesione del midollo spinale, cerebrolesione ed amputazione. Si tratta spesso di patologie a carattere cronico degenerativo ed accomunate da un’alterazione della funzione motoria.

1. **Artrogriposi multipla:** è questa una condizione caratterizzata da contratture multiple con una riduzione della motilità articolare e che origina in epoca prenatale. Numerose sono le cause che possono provocare l’artrogriposi e queste comprendono:

- un deficit neurologico sia centrale che periferico, con conseguente alterazione della funzione muscolare;
- una **miopatia** (vedi capitolo sul muscolo);
- una malformazione articolare e a livello scheletrico (in genere distrettuale).

La forma più comune è quella dovuta a deficit neurologico ed in particolare riguarda un’alterazione dello sviluppo delle cellule delle corna anteriori del midollo spinale (motoneuroni) che determina una atrofia irregolare di alcuni muscoli degli arti; spesso coesistono alterazioni somatiche ed di altre parti del sistema nervoso centrale. Nel caso delle atrofie muscolari le rigidità articolari dipendono dalla contrazione isolata di muscoli indenni la cui azione non viene contrastata dalla muscolatura antagonista denervata.

2. **Sclerosi multipla:** è una frequente causa di disabilità acuta e cronica in persone di giovane e media età. Generalmente si manifesta per la prima volta tra i 15 e i 50 anni con una massima incidenza in giovani adulti, colpendo due volte più le donne che gli uomini. Non si conoscono le cause specifiche, anche se fattori genetici sembrano essere coinvolti nella predisposizione a sviluppare la malattia. Essa è dovuta alla nascita spontanea e acuta di circoscritti **focolai infiammatori** in cui il sistema immunitario promuove un attacco (reazione **autoimmune**) verso la mielina (strati multipli concentrici della membrana cellulare delle cellule di Schwann) che riveste gli assoni dei neuroni del sistema nervoso centrale. Il compito della mielina è quello di accelerare la trasmissione degli impulsi elettrici (potenziali d’azione) che scorrono lungo le fibre nervose (assoni) isolando elettricamente parte dell’assone e consentendo lo spostamento degli ioni e quindi la progressione della corrente solamente a livello dei “Nodi di Ranvier”. L’infiammazione acuta rallenta la trasmissione degli impulsi elettrici lungo le connessioni nervose, preservandone comunque la struttura. Nei primi anni della malattia l’infiammazione spesso regredisce spontaneamente, con un conseguente miglioramento o una remissione completa dei sintomi. Per questa dinamica la forma clinica più frequente è quella a **‘ricadute e remissioni’**. Con un maggior numero di ricadute le remissioni sono meno complete, a causa di un danneggiamento anche strutturale del tessuto nervoso. In questo modo, in una parte dei pazienti si può manifestare un lento peggioramento anche senza nuove ricadute (**decorso**

⁷ **Marco Bernardi**, l’autore, è Docente di Fisiologia Umana e Sport Terapia nella I Facoltà di Medicina e Chirurgia dell’Università di Roma “La Sapienza” ed è, per il Comitato Italiano Paralimpico, Responsabile Scientifico, Responsabile delle Classificazioni, dei Rapporti Internazionali nella sfera sanitaria e delle Visite di Idoneità degli Atleti Paralimpici. Si ringraziano, per la collaborazione nella stesura del presente capitolo, il Dottor Emanuele Guerra, Medico del dipartimento Sport Invernali CIP, e i Dottori Federica Alviti e Fabio Faiola Specializzandi in Medicina dello Sport nella I Facoltà di Medicina e Chirurgia dell’Università di Roma “La Sapienza”.

secondariamente cronico progressivo). Solo una minoranza dei pazienti presenta dalle prime fasi della malattia un peggioramento lento e continuo (**decorso primariamente cronico progressivo**).

I sintomi dipendono dalla localizzazione dei focolai infiammatori. Possono essere colpite tutte le regioni del sistema nervoso centrale che contengono mielina. Un frequente sintomo iniziale è un transitorio **annebbiamento della vista** di un occhio (neurite del nervo ottico). Altri sintomi frequenti sono la **visione sdoppiata** (diplopia), disturbi dell'**equilibrio** e della **coordinazione** dei movimenti (atassia), **tremore**, disturbi dell'**articolazione delle parole** (disartria), **paralisi** e **spasticità** muscolari e disturbi della sensibilità, con un'**alterazione della sensibilità cutanea** spesso accompagnata da formicolio o sensazioni sgradevoli al tatto. Mentre una parte dei pazienti ha poche ricadute e si stabilizza spontaneamente con sintomi scarsi o nulli, in altri pazienti la malattia progredisce causando una graduale disabilità che può determinare una grave compromissione o perdita della capacità di camminare; possono, inoltre, verificarsi **disturbi del controllo vescicale e della funzione sessuale**.

3.Focomelia: Aplasia congenita, totale o parziale, del segmento prossimale di un arto, mentre il segmento distale può essere più o meno ben conformato. Le cause della focomelia sono di solito ereditarie, congenite e anche ambientali; durante la vita intrauterina, infatti, il feto può subire l'influenza negativa di traumi, infezioni, tossici (farmaci assunti dalla madre a scopo terapeutico, ma che provocano profondi perturbamenti del corretto sviluppo corporeo del feto).

4.Amelia:

Malformazione congenita, caratterizzata dalla mancanza di uno o più arti, dovuta all'arresto di sviluppo del corrispondente abbozzo embrionale.

5.Distrofie muscolari:

Costituiscono un ampio ed eterogeneo gruppo di miopatie geneticamente determinate, caratterizzate dal progressivo ed inesorabile deficit di forza e del trofismo muscolare, sulla base di un processo degenerativo primario del tessuto muscolare scheletrico. In tabella 1 vengono descritte le caratteristiche delle più frequenti forme di distrofia muscolare.



Tabella 1.

Tipo di Distrofia	Età sintomi	Ereditarietà / Sesso colpito	Muscoli colpiti per primi	Progressione
<i>Distrofia muscolare miotonica</i>	Dall'infanzia all'età adulta; Periodo neonatale per la forma congenita	Autosomica dominante / maschi e femmina	Viso, piedi, mani, fronte del collo	Lenta
<i>Distrofia muscolare di Duchenne</i>	2 a 6 anni	legata al cromosoma X / maschi	Pelvi, braccia superiormente, gambe superiormente	Lenta, a volte con aggravamenti rapidi
<i>Distrofia muscolare di Becker</i>	2 a 16 anni	legata al cromosoma X / maschi	Pelvi, braccia superiormente, gambe superiormente	Lenta
<i>Distrofia muscolare dei Cingoli</i>	Anni dell'adolescenza o età adulta iniziale	Forme autosomiche recessive e dominanti / maschi e femmine	Anche, spalle	Solitamente Lenta
<i>Distrofia muscolare facio-scapolo-omeroale</i>	Anni dell'adolescenza o età adulta iniziale	Autosomica dominante / maschi e femmine	Viso, spalle	Lenta, a volte con aggravamenti rapidi
<i>Distrofia muscolare congenita</i>	Alla nascita	Autosomica recessiva / maschi e femmine	Generalizzati	Lenta
<i>Miopatia di Miyoshi</i>	Età adulta	Forme autosomiche recessive e dominanti/maschi e femmine	Mani o parte inferiore delle gambe	Variabile
<i>Distrofia muscolare di Emery-Dreifuss</i>	Dall'infanzia ai primi anni dell'adolescenza	X-linked recessiva/maschi	Braccia superiormente, gambe inferiormente	Lenta