

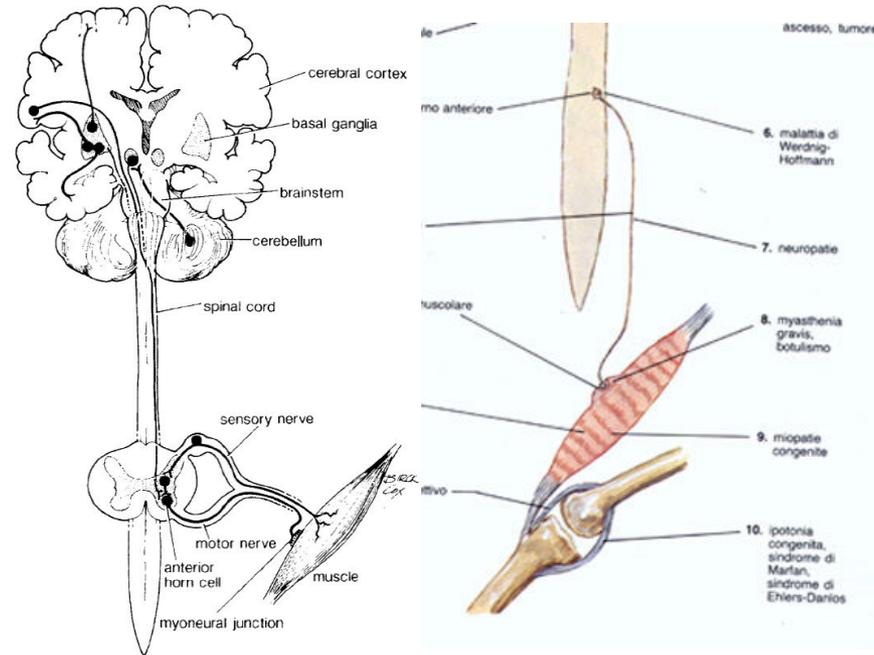
MALATTIE NEUROMUSCOLARI

MARGHERITA PROSPERI

IRCCS FONDAZIONE STELLA MARIS

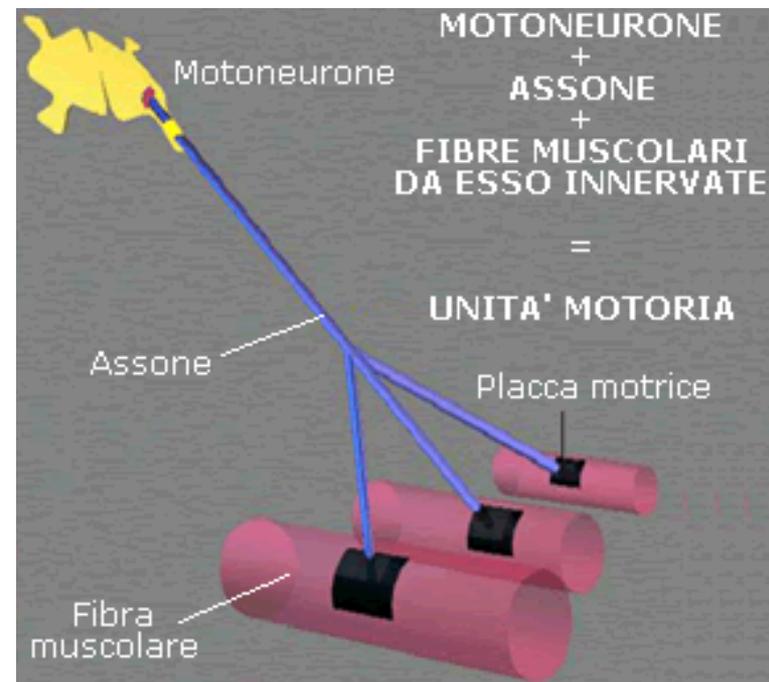
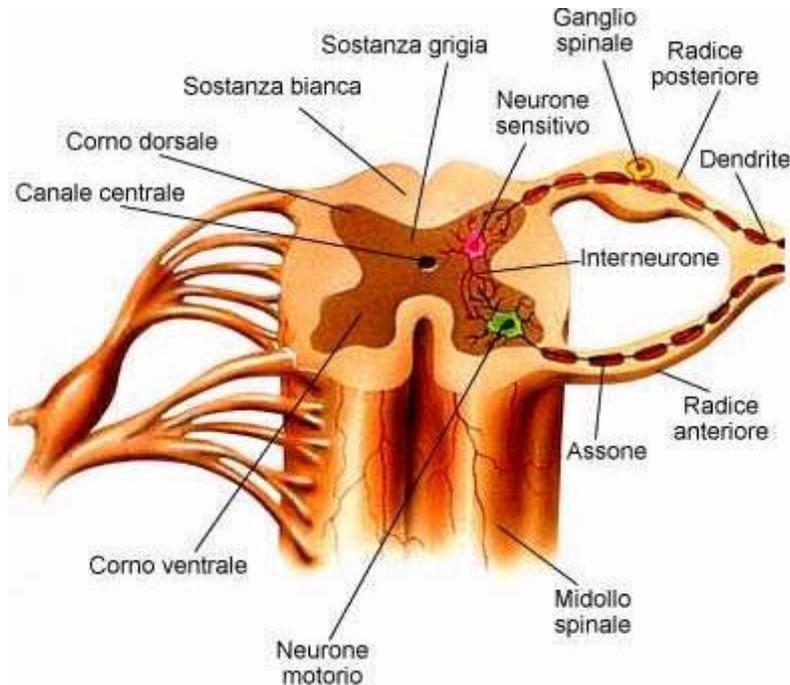
MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Condizioni patologiche caratterizzate da sintomi e segni attribuibili ad alterazioni biochimiche, elettrofisiologiche e anatomo-patologiche dei costituenti dell'**unità motoria**



Ne consegue una riduzione della forza muscolare o paralisi dei muscoli volontari

Sono coinvolti , a seconda delle patologie, i diversi segmenti dell'unità motoria: il **muscolo**, la **giunzione neuromuscolare**, il **nervo periferico**, il **motoneurone spinale**



MALATTIE NEUROMUSCOLARI

EVOLUZIONE

Si riscontrano in questo gruppo patologie molto differenti tra loro in rapporto alla rapidità di decorso ed in rapporto al comportamento genetico-ereditario

MALATTIE NEUROMUSCOLARI

SINTOMI

L'**ipostenia** (riduzione della forza muscolare) si manifesta con :

- Facile stancabilità
- Facilità alle cadute
- Crampi muscolari
- Difficoltà nel salire le scale
- Difficoltà nella corsa
- Difficoltà nell'arrampicarsi

MALATTIE NEUROMUSCOLARI

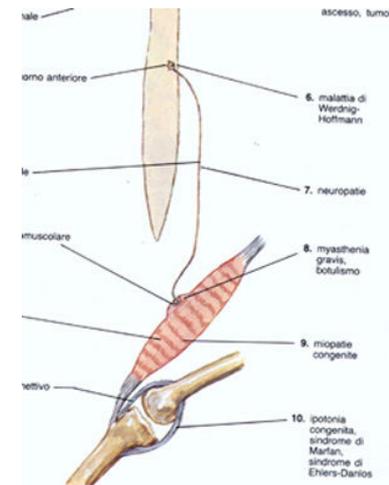
EON

- Forza muscolare ridotta
- Tono muscolare ridotto
- Trofismo muscolare ridotto
- Fascicolazioni
- Crampi muscolari sotto sforzo

MALATTIE NEUROMUSCOLARI

- Malattie primitive del muscolo (**miopatie**)
- Malattie della giunzione neuromuscolare (**miastenie**)
- Malattie del nervo periferico (**neuropatie**)
- Malattie del motoneurone (**atrofie spinali**)

N.B. Le miopatie e le atrofie spinali sono le forme più frequenti



MALATTIE NEUROMUSCOLARI

Le miopatie primarie possono essere inquadrare **dal punto di vista clinico** in due gruppi:

Miopatie che si estrinsecano con insufficienza muscolare progressiva:

- Distrofia muscolare progressiva tipo Duchenne
- Distrofia muscolare progressiva tipo Becker
- Distrofie dei cingoli

Miopatie che si estrinsecano nei primi anni di vita con ipotonia:

- Distrofie muscolari congenite
- Distrofia miotonica congenita
- Miopatie congenite
- Miopatie metaboliche

Distrofie muscolari

- Le *distrofie muscolari* sono un gruppo eterogeneo di disturbi geneticamente determinati, che hanno in comune un deficit di forza muscolare (ipostenia) progressivo e alterazioni distrofiche alla biopsia muscolare
- Si distinguono dalle *amiotrofie spinali* (in cui il muscolo è colpito secondariamente alla degenerazione del motoneurone spinale) e dalle *miopatie congenite* (il muscolo è debole ma non distrofico)

Distrofie muscolari

Età di inizio

A. Infanzia: Duchenne

B. Infanzia/Adolescenza: Becker

Landouzy-Dejerine

(facio-scapolo-omerale)

Emery-Dreifuss

Erb (dei cingoli)

C. Età adulta: oculofaringea

distrofia miotonica (Steinert)

Distrofie muscolari

Genetica	Cromosoma	Proteina
A. X-linked:		
Duchenne	(Xp21)	Distrofina
Becker	(Xp21)	Distrofina
Emery-Dreifuss	(Xq28)	Emerina
B. Autosomica dominante:		
facio-scapolo-omerale	(4q35)	?
oculofaringea	(14q11)	Proteina 2
distrofia miotonica	(19)	DMPK (miotonina)
C. Trasmissione variabile:		
distrofia dei cingoli (Erb)		

Epidemiologia

- La **Distrofia Muscolare di Duchenne** (DMD) è la malattia neuromuscolare più comune dell'infanzia con una prevalenza di 8,3/100000 bambini maschi
- La **Distrofia Muscolare di Becker** (DMB) è la variante allelica più lieve ed è leggermente meno comune: 7,3/100000 bambini maschi
- La **Distrofia Miotonica (o Distrofia Miotonica di Steinert)** è la forma più comune negli adulti con prevalenza di 10,6/100000 uomini (esiste una forma congenita, meno comune)
- **Distrofia facio-scapolo-omerale**: 3/100000 uomini
- Altre: **Distrofia muscolare dei cingoli** (forme autosomico recessive più frequenti delle dominanti), **Distrofie muscolari congenite** (Ullrich, Fukuyama, deficit di Laminina α -2 ecc.)

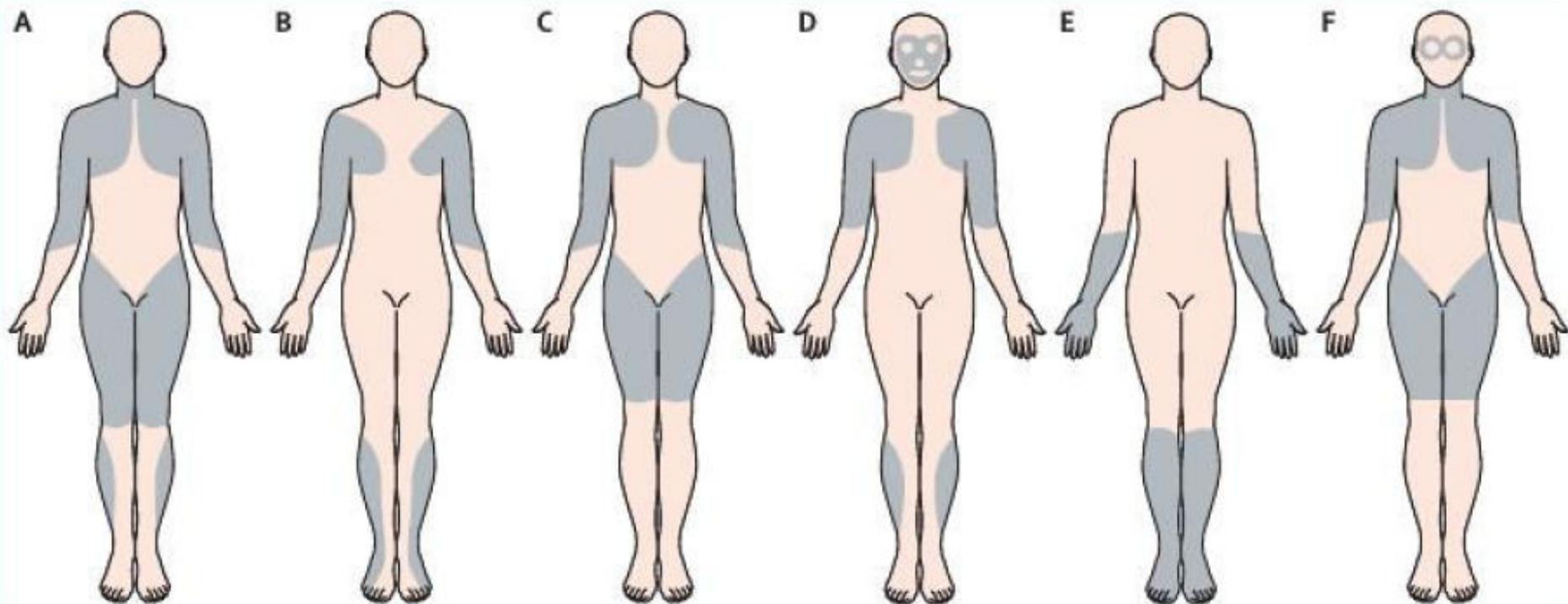


Figure 2: Patterns of distribution of weakness

(A) Duchenne and Becker muscular dystrophy. (B) Emery-Dreifuss muscular dystrophy. (C) Limb girdle muscular dystrophy. (D) Facioscapulohumeral muscular dystrophy. (E) Distal muscular dystrophy. (F) Oculopharyngeal muscular dystrophy. Shading represents affected areas. Reproduced from reference 36, by permission of the BMJ Publishing Group.

Distrofie muscolari

Età di esordio

A. Infanzia: Duchenne

B. Infanzia/Adolescenza: Becker

Landouzy-Dejerine

(facio-scapolo-omerale)

Emery-Dreifuss

Erb (dei cingoli)

C. Età adulta: oculofaringea

distrofia miotonica (Steinert)

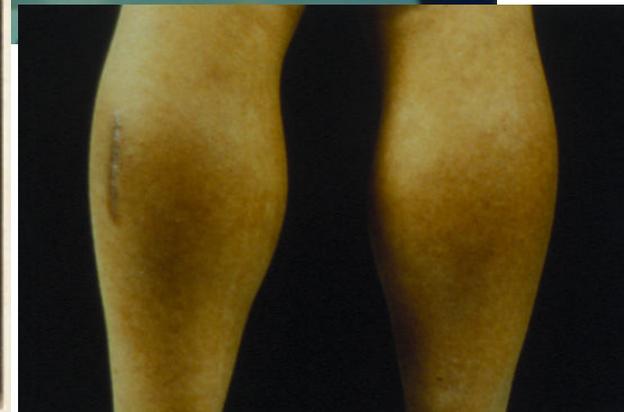
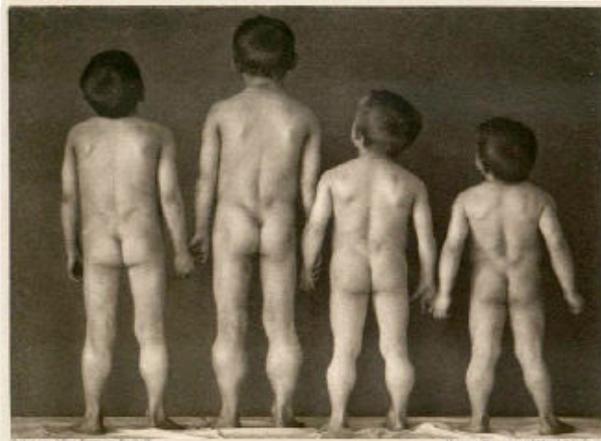
Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD)

Forma clinica più frequente di malattia muscolare, legata all'assenza della distrofina (citoscheletro fibra musc ↔ matrice extracell). Il gene della distrofina si trova sul cromosoma X. I segni clinici derivano dalla debolezza muscolare:

- **Andatura anserina**
- **Iperlordosi lombare**
- **Manovra di Gowers**

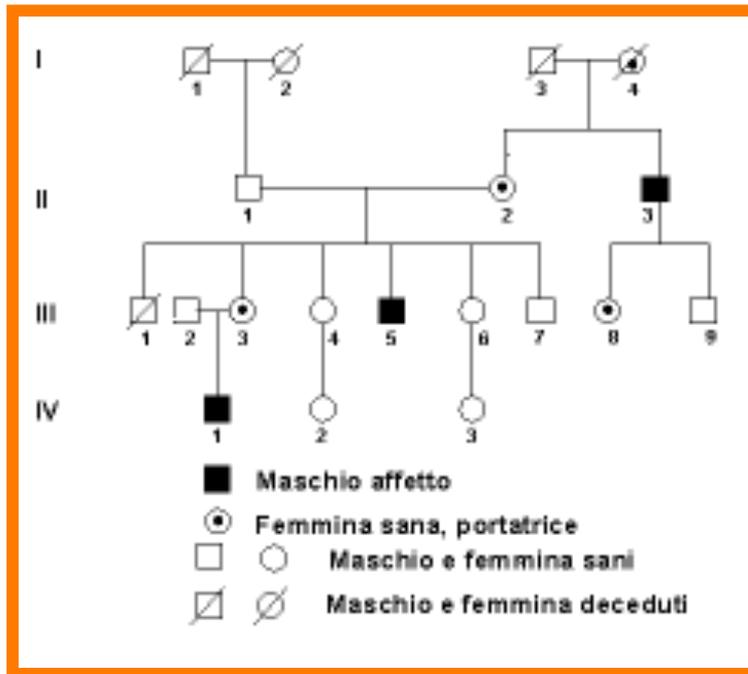
oppure dalla necrosi graduale progressiva delle fibre muscolari poi rimpiazzate da tessuto connettivo:

- **Notevole aumento livelli sierici di CPK**
- **Pseudoipertrofia dei polpacci**



Distrofia muscolare di DUCHENNE (DMD)

- La più frequente e più grave tra le distrofie.
- Colpisce un maschio ogni 3500 nati e la trasmissione avviene per carattere recessivo legato all'X (Xp21), può avvenire per nuova mutazione (1 caso su 3).



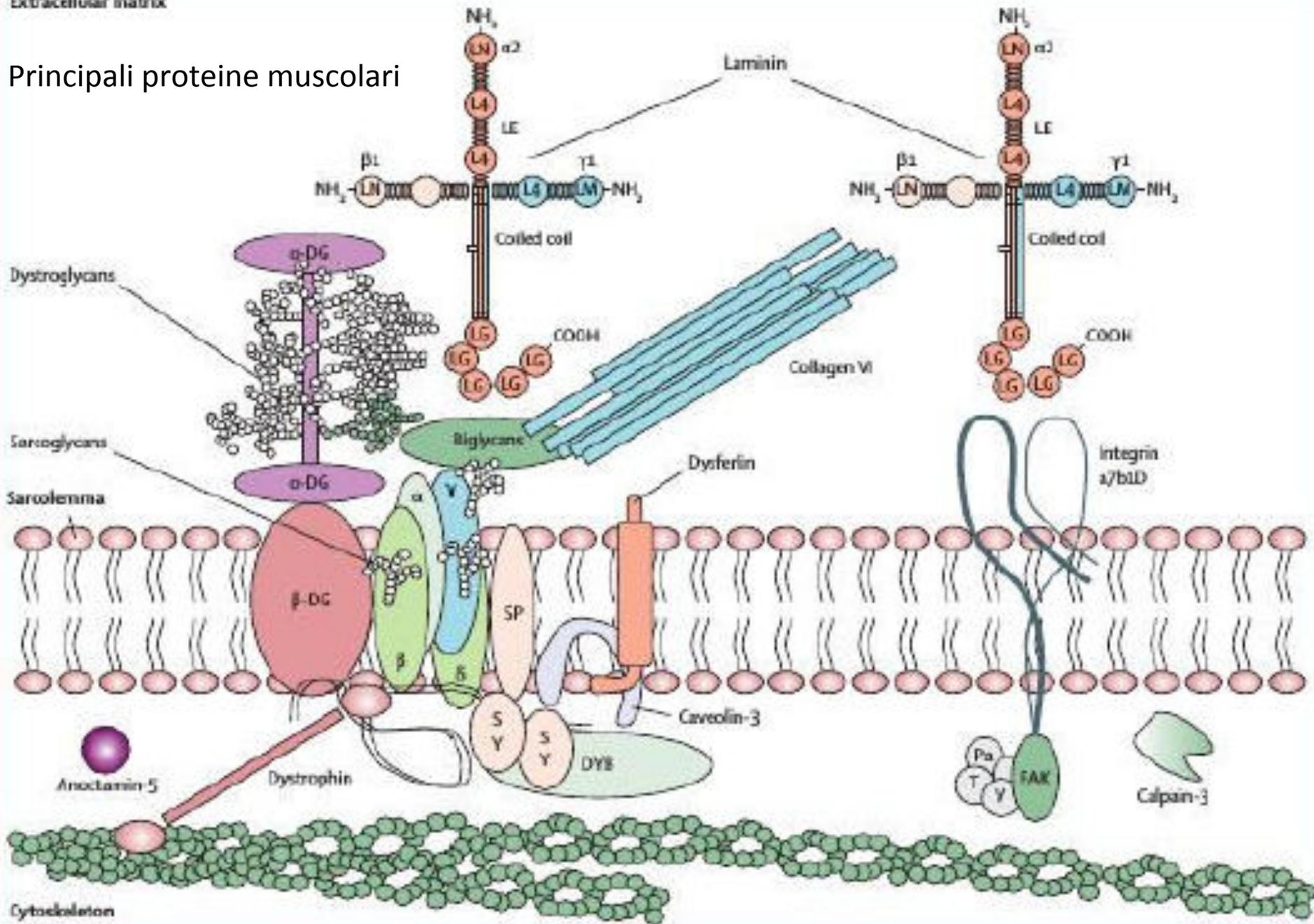
La trasmissione è legata alla X, recessiva, per cui i maschi si ammalano mentre le femmine eterozigoti sono normali o solo lievemente affette (anche se portatrici)

Distrofia muscolare di DUCHENNE (DMD)

- Gene coinvolto: essendo il più grande che si conosca, è statisticamente più soggetto a mutazioni che portano alla produzione di distrofina non funzionale o alla sua totale assenza.
- Dovuta a deficit di Distrofina, proteina che svolge una funzione essenziale per il funzionamento del muscolo scheletrico (**conserva l'elasticità della fibra musc, controlla funzionalmente la permeabilità della membr della fibra muscolare**).
- I sintomi si manifestano entro i primi 5 anni di vita , la patologia può essere sospettata anche nei primi due anni.
- Debolezza muscolare progressiva che colpisce tipicamente i cingoli, il collo, la parte prossimale degli arti e i gastrocnemi, risparmiando il distretto oro-faciale e faringeo e le estremità

Extracellular matrix

Principali proteine muscolari



Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD)

distrofia muscolare di Duchenne (continuazione)

manovra di Gowers



I primi sintomi della Duchenne si manifestano generalmente fra i 2 e i 6 anni con una debolezza ai muscoli profondi delle cosce e delle anche che genera una caratteristica andatura dondolante (anserina).

- ↑↑↑ Creatin-fosfo-kinasi (CK)
- Perdita della deambulazione nella prima o media adolescenza (entro i 14 anni)

DMD: sintomi

La sintomatologia è caratterizzata da:

- Deficit nella deambulazione-andatura anserina, ondeggiante
- Difficoltà nei passaggi posturali-segno di Gowers
- Difficoltà nel correre, strisciare, arrampicarsi
- Ritardo psicomotorio
- Tendenza a camminare sulle punte dei piedi (sono colpiti prima i muscoli prossimali dei distali)

Si instaurano successivamente debolezza anche agli arti superiori ed ai muscoli intercostali che porta a morte, per **insufficienza respiratoria**, nella maggior parte dei casi nella tarda adolescenza

Possono concomitare deficit cognitivi (la distrofina svolge funzioni anche a livello cerebrale)

Comorbidità: interessamento cardiaco (cardiomiopatia, alterazioni del ritmo). Contratture muscolari, anchilosi. Deformità scheletriche (scoliosi). Obesità

DMD: sintomi

Nel periodo che precede la perdita della capacità di camminare abbiamo frequenti cadute, generalmente in avanti, che, generando paura, accelerano spesso la perdita funzionale.

Tra i 9 e i 14 anni solitamente i ragazzi iniziano a muoversi con la sedia a rotelle. Successivamente e progressivamente possono cominciare a manifestarsi sintomi cardiaci, aumenta la debolezza dei muscoli respiratori – intercostali e diaframma – e nei casi più gravi è necessario ricorrere, verso i 16 anni, alla ventilazione assistita.

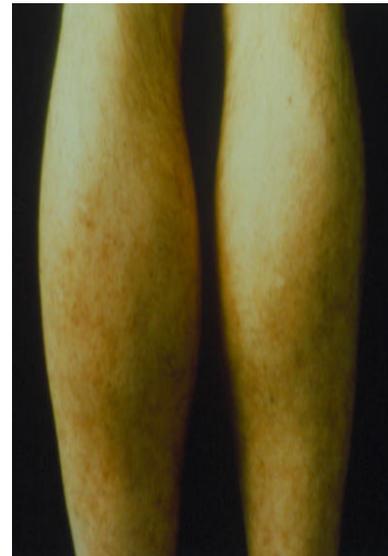
Per gli assistenti ed i familiari diventa importante conoscere le metodologie idonee ad aumentare l'efficacia della tosse (tosse assistita, spinta sottodiaframmatica, in-exsufflator).

DMD: sintomi

- Insufficienza respiratoria: insorge dopo la perdita di deambulazione, prima durante il sonno (sonno non ristoratore, cefalea, rischio di polmoniti ab ingestis), poi in veglia, fino al decesso intorno ai 25-30 anni
- Cardiomiopatia dilatativa dopo i 10 anni, morte per scompenso cardiaco nel 20% dei soggetti
- Disabilità intellettiva non progressiva nel 30% dei pazienti, disturbi dello spettro autistico e ADHD

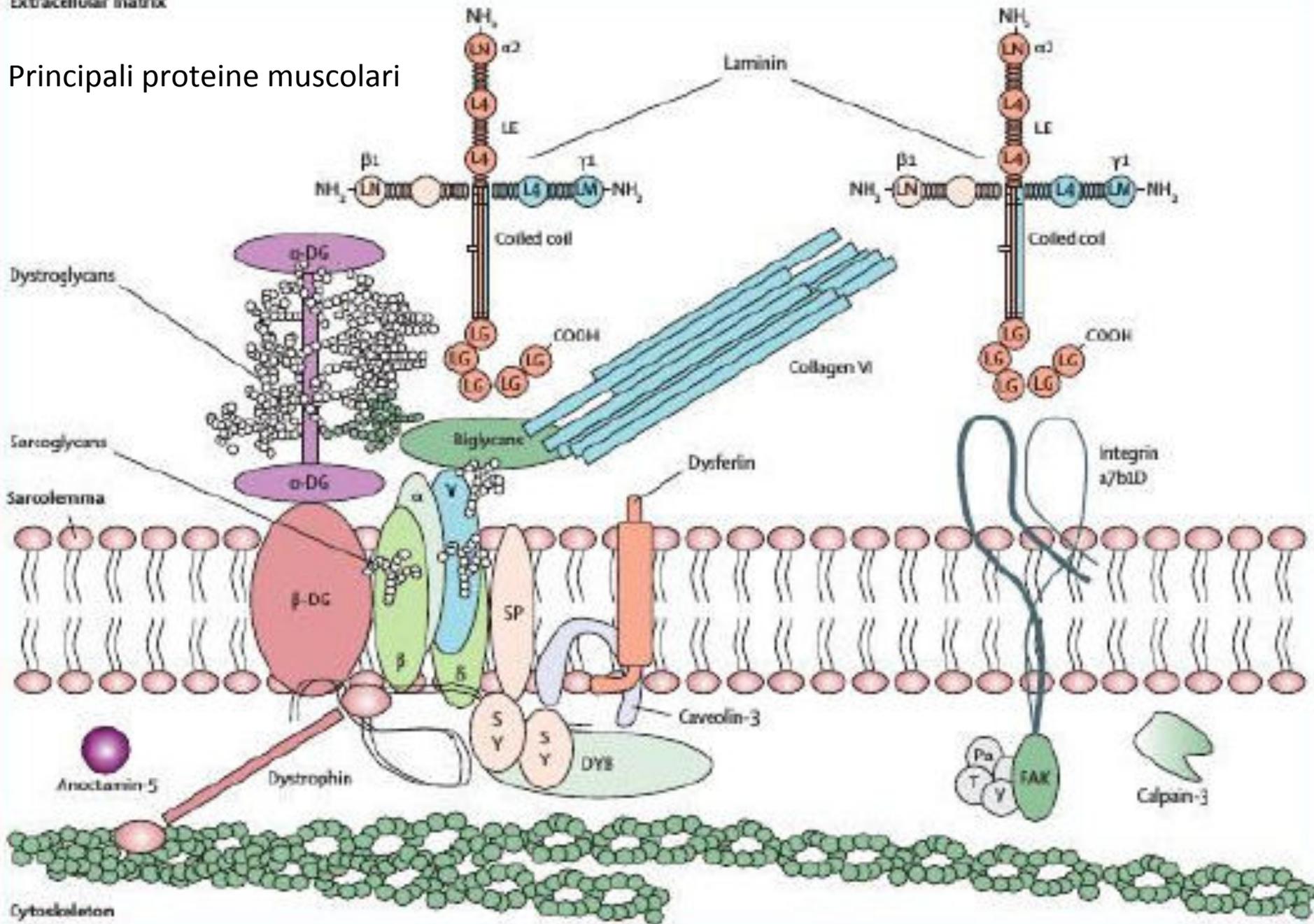
Distrofia Muscolare di Becker (DMB)

- E' anch' essa trasmessa come carattere recessivo legato al cromosoma X.
- Si tratta di una forma caratterizzata da una produzione parziale di distrofina, normale o alterata.
- I segni clinici, pur ricalcando la DMD, sono più lievi e, in qualche caso, addirittura minimi, limitandosi alla pseudoipertrofia dei polpacci.



Extracellular matrix

Principali proteine muscolari



Distrofia muscolare di BECKER

Incidenza tra i maschi di 1 ogni 40000 nati

Rispetto alla Duchenne:

- Esordio più tardivo (5-25 anni) e decorso più lento.
- Compromissione meno importante talora anche solo crampi e mialgie da esercizio
- Deficit dell'andatura mai prima dei 15 anni o molto tardivo.
- Prevalenza prossimale del difetto muscolare
- Decorso più protratto
- L'interessamento cardiaco è meno frequente e le facoltà intellettive sono di solito normali.

METODI PER LA DIAGNOSI CLINICA

MODALITA' DI ACCERTAMENTO

Modalità particolare con cui il b/no distrofico si alza da terra (Segno di Gowers)

Osservazione clinica

Livello di creatin-fosfo-chinasi (CPK) nel sangue perché il CPK, se non ci sono danni muscolari, non è presente nel sangue

Analisi del sangue

Fibre muscolari danneggiate e valutazione della quantità della distrofina

Biopsia muscolare

Diagnosi molecolare per l'individuazione delle alterazioni genetiche e della loro localizzazione

Analisi del sangue

DMD E DMB

problematiche cognitive e disturbi dell'apprendimento

Nei ragazzi affetti da DMD e DMB possono presentarsi difficoltà relative al funzionamento cognitivo, allo sviluppo del linguaggio e ai processi di apprendimento

- **DMD: disabilità intellettiva nel 30%** delle persone affette, la maggior parte ha un normale QI tuttavia **il quoziente intellettivo (QI) e i punteggi di rendimento scolastico si attestano su livelli più bassi dei coetanei** anche confrontando le loro performance con dati rilevati su studi comparati con i fratelli non affetti da DMD o con ragazzi affetti da altri disturbi neuromuscolari.
- DMB: indagini meno approfondite, tuttavia emerge un **fenotipo cognitivo meno omogeneo** rispetto a quanto osservato nella DMD.

DMD E DMB

problematiche cognitive e disturbi dell'apprendimento

Nei ragazzi affetti da DMD e DMB possono presentarsi difficoltà relative al funzionamento cognitivo, allo sviluppo del linguaggio e ai processi di apprendimento

- Il livello cognitivo inferiore alla media della popolazione non diminuisce gradualmente anzi è dimostrato che **i punteggi di QI, soprattutto verbale, possono migliorare con il passare degli anni e grazie all'apprendimento**, se ben condotto.
- Sia in DMD sia in DMB è stata evidenziata una **maggiore incidenza di problematiche di apprendimento** rispetto alla popolazione normale.
- le **capacità visive e di percezione, sembrano intatte** e comunque non sono considerate associate alla malattia

DMD E DMB

problematiche cognitive e disturbi dell'apprendimento

E' fondamentale svolgere delle valutazioni multidisciplinari che vadano ad indagare ed **approfondire lo sviluppo cognitivo, del linguaggio** e, successivamente all'entrata nella scuola elementare, **degli apprendimenti**, al fine di attivare percorsi riabilitativi specifici, se necessari, per affrontare e superare tali difficoltà.



DMD E DMB

problematiche cognitive e disturbi dell'apprendimento

Il funzionamento cognitivo e le abilità relative al linguaggio e agli apprendimenti possono variare sensibilmente nei ragazzi affetti da DMD, tuttavia è dato certo che la persona con distrofia può presentare, seppur con entità diversa, questi problemi. Nello specifico sono state evidenziate:

- **Difficoltà nella capacità di elaborazione fonologica**, in particolare quando le informazioni hanno una complessità e una lunghezza maggiore; ciò si riscontra quando viene richiesto ai ragazzi con DMD di eseguire ripetizione immediata di materiale verbale (ricordare numeri, storie e frasi); in questa situazione tendono ad avere prestazioni inferiori rispetto ai coetanei che non hanno tale problematica, indicando pertanto anche problematiche a livello di **memoria uditivo/verbale a breve termine (MBT), detta anche memoria di lavoro.**
- La velocità d'apprendimento delle informazioni, come anche la memoria a lungo termine (MLT) sembrano invece rientrare nei limiti della norma;

DMD E DMB

problematiche cognitive e disturbi dell'apprendimento

Il funzionamento cognitivo e le abilità relative al linguaggio e agli apprendimenti possono variare sensibilmente nei ragazzi affetti da DMD, tuttavia è dato certo che la persona con distrofia può presentare, seppur con entità diversa, questi problemi. Nello specifico sono state evidenziate:

- **Difficoltà ad eseguire consegne complesse e articolate difficoltà di linguaggio espressivo e recettivo.** Le difficoltà di linguaggio espressivo si configurano in un ritardo dell'acquisizione del linguaggio (ritardo nella produzione della prima parola e successivamente nella costruzione della frase), mentre le difficoltà del linguaggio recettivo si configurano come difficoltà nell'elaborazione dell'informazione;
- **Difficoltà attentive.**

DMD E DMB

disturbi del comportamento

- L'incidenza dei disturbi del comportamento è riscontrabile **nel 35-40% delle persone affette dalla patologia di Duchenne**, sebbene i risultati non sono da ritenersi definitivi ed ulteriori indagini dovrebbero essere condotte.
- Tali difficoltà possano essere correlate **all'eziologia di base della malattia** stessa ma anche essere **risposte reattive al decorso graduale della patologia e alle conseguenti fasi di cambiamento**
- Nello specifico sono stati individuati problemi legati al comportamento sociale che possono variare da **condotte oppositivo-provocatorie**, che sfociano a volte in **aggressività**, a **iperattività associata a deficit dell'attenzione** ma anche, nel 4-19% dei casi, **scarso interesse nei rapporti sociali, basso livello di interessi condivisi, limitata reciprocità emotiva e sociale**.

In generale, nei pazienti con DMD l'adattamento psicosociale è difficoltoso e può sfociare in veri e propri disturbi che tuttavia possono essere compensati con un buon intervento specialistico ed educativo.

DMD E DMB

disturbi dell'umore

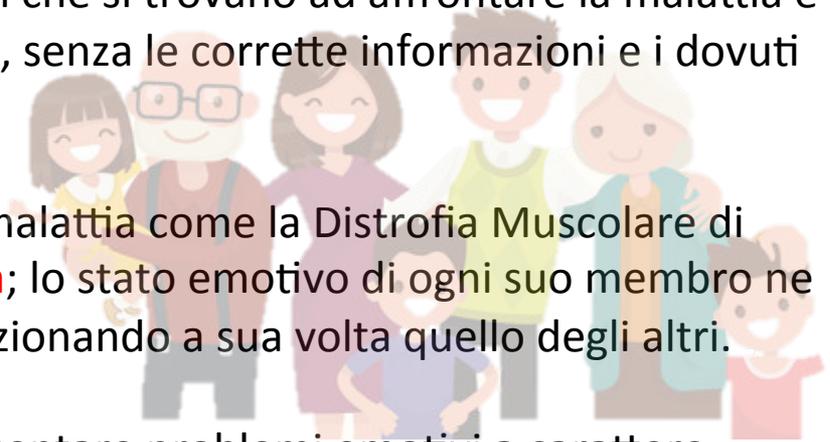
Dall'8% al 50% dei ragazzi con DMD soffrono di problemi della sfera affettiva ed emozionale, quali i disturbi dell'umore

I sintomi d'angoscia emotiva quali depressione e/o ansia sembrano essere legati alle metodologie e strategie usate dai genitori che si trovano ad affrontare la malattia e a gestire le sue conseguenze in solitudine, senza le corrette informazioni e i dovuti supporti.

Non si può trascurare l'impatto che una malattia come la Distrofia Muscolare di Duchenne possa avere **su tutta la famiglia**; lo stato emotivo di ogni suo membro ne viene necessariamente influenzato condizionando a sua volta quello degli altri.

I ragazzi affetti da DMD possono non presentare problemi emotivi a carattere patologico quando le famiglie ricevono un adeguato sostegno psicologico e supporto socio-sanitario

Addirittura, dalle ricerche è emerso che questi ragazzi, in generale, presentano un sano atteggiamento verso la vita e possono non mostrare, necessariamente, vissuti depressivi a causa della loro condizione.



DMD E DMB

disturbi dell'umore

La fase più delicata, che può ricadere pesantemente sul funzionamento della sfera emotiva, è rappresentata comunque dal **momento in cui un ragazzo con DMD si trova a soffrire e affrontare le conseguenze della debilitazione muscolare severa;**

il rischio di una progressiva introversione associata a cattivo umore e tendenza all'isolamento sociale **è maggiormente elevato nelle fasi più delicate e di passaggio** (es. perdita della deambulazione).

Gli insegnanti debbono prestare molta attenzione alla rilevazione precoce di variazioni nel comportamento e nello stato emotivo del bambino, segnalandoli alla famiglia e invitandola ad un ulteriore approfondimento clinico e psicologico presso il centro di riferimento.

Nell'osservazione occorre tenere presente che la postura, gli atteggiamenti e le espressioni dei ragazzi affetti dalla DMD potrebbero essere compromessi a causa della debolezza muscolare capillare provocata dalla malattia stessa e rendere problematica la diagnosi.

DMD E DMB

conoscenze e competenze specifiche dei ruoli funzionali

DOCENTE CURRICULARE SPECIALIZZATO PER IL SOSTEGNO:

- conoscenze ampie relative alle caratteristiche della patologia e alle implicazioni che queste caratteristiche possono avere sul funzionamento individuale;
- ampia conoscenza e competenza metodologico-didattica per modulare e regolare, in modo flessibile, le richieste scolastiche alle esigenze del ragazzo;
- competenza specifica relativa ad alcuni interventi necessari a tutelare la salute del ragazzo (es. tecnica di assistenza alla tosse...); 
- competenza nell'uso delle tecnologie.

Il sostegno scolastico è fondamentale da subito per cercare di stimolare il bambino, in modo corretto e adeguato, sia per quanto riguarda la motricità che per gestire le eventuali difficoltà di linguaggio e/o apprendimento. Via via che le autonomie motoria e personale si riducono, alla figura del docente specializzato per il sostegno si affianca, la figura di un **assistente-educatore** ed aumenta il coinvolgimento del collaboratore scolastico.

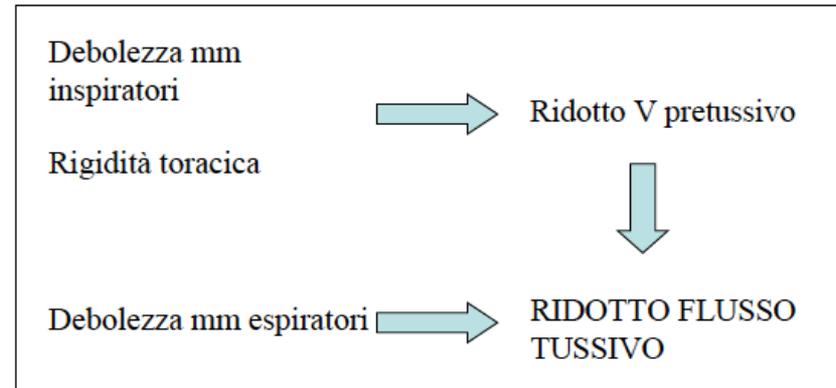
* macchina della tosse

tosse

E' composta da tre fasi:

- **fase inspiratoria** in cui il paziente inspira dal 60 al 90% della capacità vitale
- **fase di contrazione** in cui il paziente chiude la glottide e i muscoli espiratori si contraggono (0,2 sec) determinando aumento della pressione intratoracica
- **fase espiratoria** in cui la glottide si apre e l'aria

intrapolmonare proiettata all'esterno grazie alla pressione creatasi



Com'è fatta:



Come funziona:

Fornisce una pressione inspiratoria ed espiratoria (impostabili) che attraverso il potenziamento delle due fasi tossive, favorisce l'espulsione delle secrezioni

Da utilizzare sia durante episodi intercorrenti, sia come fisioterapia respiratoria

DMD E DMB

Rapporti scuola-famiglia: adeguate modalità di comunicazione

- **L'informazione al bambino, sulla diagnosi e sulle sue fasi progressive, spetta al genitore.**
- **L'informazione agli operatori scolastici, sulla diagnosi e sulle sue fasi progressive, spetta al genitore.**
- **La comunicazione al gruppo dei pari relativamente alla condizione del proprio compagno spetta ai docenti.**

Dalle ultime ricerche condotte si è evidenziato come i bambini che ricevono informazioni sulle difficoltà del proprio compagno riducono i comportamenti denigratori verso di lui e incrementano lo spirito di solidarietà. La comunicazione, soprattutto di una diagnosi nuova che coinvolge solitamente bambini in età prescolare o della scuola primaria, deve essere attuata attraverso percorsi programmati di sensibilizzazione alla diversità, finalizzati al riconoscimento delle differenze presenti in ciascuno e all'educazione al rispetto dell'altro diverso da noi e alla tolleranza. In base all'età e ai cambiamenti che sopravvengono è poi necessario informare i compagni di classe sui bisogni specifici anche in vista di momenti di *tutoring e peer education*. **Le caratteristiche comunicative sono le stesse utilizzate per il bambino: semplici e limitate all'area di interesse evitando il delicato ambito della prognosi.**

DMD E DMB

La comunicazione *in itinere* fra scuola e genitore

Altro aspetto rilevante della problematica comunicativa è quella che si determina fra docente e genitore:

- nella fase di *screening* precoce per cui un insegnante ha rilevato un sospetto che necessita di approfondimento diagnostico;
- quando un alunno ha ricevuto la diagnosi.

Nel primo caso gli insegnanti debbono evitare di nominare la patologia cercando di stabilire **sempre attraverso la famiglia** contatti con il pediatra di famiglia con il quale confrontarsi e consigliarsi.

Nel secondo caso è necessario che la comunicazione si basi su un ascolto attivo, massima disponibilità ma anche trasparenza e chiarezza. Si deve tenere presente che i genitori sono sempre consapevoli, anche quando tacciono, della situazione del proprio figlio inclusa la presenza di eventuali comorbilità, pertanto al docente spetta il compito di interrompere un pericoloso silenzio senza imporre la comunicazione.

DMD E DMB

Rapporti scuola e servizi socio-sanitari

I rapporti che la scuola deve mantenere sia con la sanità che con gli enti locali per quanto concerne le problematiche poste dalla distrofia muscolare, soprattutto di Duchenne, sono costanti e continui a causa della progressività della patologia quindi dei cambiamenti continui che questa determina.

Per quanto riguarda i rapporti con gli operatori sanitari questi debbono rimanere costanti, non limitati alla fase diagnostica clinico-funzionale iniziale.

In particolare le figure del fisioterapista insieme allo psicologo, al neurologo o al neuropsichiatra infantile, assumono un ruolo determinante che dovrebbe concretizzarsi in una collaborazione basata sulla **responsabilità condivisa**.

I servizi sociali ed educativi sono direttamente coinvolti nel fornire il personale per l'assistenza, sia a scuola che a casa, ma anche per garantire eventuali adeguamenti architettonici in tempi utili al ragazzo e/o strumenti per favorire la buona partecipazione alla vita scolastica, nel garantire i trasporti fra casa e scuola e nelle occasioni didattiche che richiedono spostamento.

DMD E DMB

Indicazioni didattico-educative generali

Nell'effettuare la presa in carico di un alunno con distrofia non si deve pensare a un intervento "assistenziale", condizionato dal fatto che ancora non sia stata individuata una cura e che la patologia sia fortemente invalidante, ma si deve pianificare un **intervento che si ponga come obiettivo il progetto di vita.**

Il ruolo del docente specializzato che coordina l'intervento a livello scolastico è cruciale sia per il raggiungimento degli obiettivi formativi sia per garantire il successo sociale.

È dunque di assoluta rilevanza che questi sappia quando *non aiutare* il ragazzo e quando invece intervenire. È necessario infatti lasciare che i ragazzi commettano errori – sia per quanto riguarda il loro lavoro didattico sia nei rapporti con i coetanei – e si deve permettere loro di provare a fare tutto quello che fanno i compagni di classe durante le lezioni o la ricreazione per incoraggiare il loro senso di indipendenza e quindi di autostima ed autoefficacia nel rispetto dei limiti posti dalla riabilitazione.

In questo percorso di costruzione del progetto di vita assume grande rilevanza il ruolo dei **compagni di classe**, purché questi siano adeguatamente informati e svolgano una vera azione di *tutoring* nei confronti del compagno.

DMD E DMB

Indicazioni operative per la scuola dell'infanzia

Durante il periodo compreso fra i 3 e i 6 anni l'intervento sul bambino con distrofia si deve concentrare sul mantenimento della funzione motoria e delle autonomie e sul sostenere le difficoltà dovute a eventuali ritardi nel linguaggio o nel funzionamento cognitivo.

In particolare si deve lavorare rispetto alle abilità linguistiche, in modo che non evolvano in disturbi di apprendimento gravi in una fase successiva, e a quelle delle strategie cognitive.

L'intervento in questa fase ha un minimo grado di individualizzazione, poiché la maggior parte delle attività didattico-educative previste per tutti i bambini della Scuola dell'Infanzia è finalizzata ai medesimi obiettivi.

DMD E DMB

Indicazioni operative per la scuola dell'infanzia

- infilare perline, pasta;
- manipolare la creta, la pasta di sale, la pasta di pane, la pizza...;
- colorare con le dita, con i pennelli, con pennarelli grossi;
- eseguire esercizi sensoriali con materiali e parti del corpo diversi (i piedi per es. per camminare sulla sabbia, per fare impronte...);
- cantare e fare giochi linguistici (es. “Arriva un bastimento carico di”, filastrocche...), di ritmo;
- ascoltare fiabe e racconti letti dall'insegnante associati a attività visive di comprensione (es. riconosci fra queste immagini chi è...);
- eseguire esercizi per sostenere l'attenzione;
- svolgere tutte le attività relative all'autonomia personale (lavarsi le mani, indossare abiti, scarpe...);
- svolgere tutte le attività relative a *routine*, regole del vivere in comune che esercitano un'azione preventiva sui disturbi del comportamento e dell'umore.

DMD E DMB

Indicazioni operative per la scuola primaria

In questo periodo la massima attenzione va rivolta alla prevenzione delle difficoltà di **apprendimento** e di **comportamento**, oltre che all'acquisizione delle **autonomie**

AREA LINGUISTICA E ANTROPOLOGICA

- utilizzare, nella fase di apprendimento della letto – scrittura, il metodo sillabico e/ o misto inserendo esercizi di rinforzo fonologico e metafonologico che risultano utili per tutta la classe;
- utilizzare esercizi multisensoriali per l'apprendimento della letto – scrittura (lettere con diverse dimensioni, in rilievo, lettere di plastica...);
- fornire supporto all'abilità di decodifica fornendo indicazioni ortografiche;
- utilizzare software per l'esercitazione fonologica e metafonologica;
- prevedere, magari in piccoli gruppi, momenti di lettura collettiva per migliorare il lessico e la comprensione;
- utilizzare la scrittura stampata maiuscola, evitando il corsivo;
- privilegiare il canale verbale nella fase di spiegazione dell'insegnante (es. anticipo l'argomento spiegando che cosa faremo, dove lo troveremo, facciamo sfogliare il libro per una lettura veloce...);

DMD E DMB

Indicazioni operative per la scuola primaria

In questo periodo la massima attenzione va rivolta alla prevenzione delle difficoltà di **apprendimento** e di **comportamento**, oltre che all'acquisizione delle **autonomie**

AREA LINGUISTICA E ANTROPOLOGICA

- abituare il ragazzo a fare *previsioni* su ciò che sarà scritto nel testo che stiamo per affrontare (dopo averlo scorso velocemente per 5' circa);
- utilizzare materiali vari per la lettura, come testi con fumetti o libri parlati;
- inserire, dopo la III classe, attività settimanali finalizzate all'apprendimento del metodo di studio: l'uso di semplici mappe concettuali per la ripetizione orale o la rielaborazione scritta dei contenuti, già predisposte dall'insegnante; l'uso di semplici tecniche di comprensione di base (es. regola delle 5W, elenchi, *check list...*), l'uso di adeguate tecniche di sottolineatura; l'uso di tecniche di selezione delle informazioni...;
- inserire esercizi per l'acquisizione delle tecniche di lettura analitica – lenta, veloce, a salti – e della loro consapevolezza funzionale (quando e perché usarle).

DMD E DMB

Indicazioni operative per la scuola primaria

In questo periodo la massima attenzione va rivolta alla prevenzione delle difficoltà di **apprendimento** e di **comportamento**, oltre che all'acquisizione delle **autonomie**

AREA LOGICO-MATEMATICA

- garantire ampio spazio all'apprendimento di tecniche di calcolo mentale;
- svolgere esercizi per la corrispondenza 1:1, la correlazione fra elementi differenti ma equipotenti, la numerazione associandola a immagini o altro per favorire la memorizzazione (anche software per le tabelline);
- predisporre tavole pitagoriche, scale di misura per le equivalenze, schemi di risoluzione dei problemi e tutti gli strumenti compensativi che si utilizzano per le difficoltà negli apprendimenti;
- affrontare la risoluzione di problemi partendo il più possibile dal concreto;
- garantire ampio spazio alla comprensione del testo dei problemi (anche con giochi di manipolazione del testo) e alla scrittura dei dati;
- insegnare tecniche di risoluzione dei problemi basati sulla tecnica del top down.

DMD E DMB

Indicazioni operative per la scuola primaria

In questo periodo la massima attenzione va rivolta alla prevenzione delle difficoltà di **apprendimento** e di **comportamento**, oltre che all'acquisizione delle **autonomie**

AREA TRASVERSALE

Per l'area del comportamento è importante per esempio, favorire le attività in piccolo gruppo cooperativo ma anche quelle di *tutoring*, così come inserire attività scolastiche per l'acquisizione e il rispetto delle regole sociali basate magari sulla *token economy* integrata con tecniche di *cooperative learning*.

Per l'area cognitiva suggeriamo di:

- ridurre le consegne a casa per favorire le capacità di attenzione/concentrazione;
- insegnare l'uso del computer fino a quando è presente l'autonomia motoria;
- dilatare i tempi di esecuzione delle consegne a scuola;
- utilizzare per le consegne frasi brevi e chiare (es. non dire "Dopo che avete messo via l'astuccio e il libro di lettura sotto il banco prendete il quaderno che vi serve per..." ma dire "Mettete l'astuccio e il libro nello zaino dopo prendete il quaderno di...");

DMD E DMB

Indicazioni operative per la scuola primaria

In questo periodo la massima attenzione va rivolta alla prevenzione delle difficoltà di **apprendimento** e di **comportamento**, oltre che all'acquisizione delle **autonomie**

AREA TRASVERSALE

- verificare, prima di procedere all'attività, che l'alunno abbia compreso realmente, magari sollecitandolo a ripetere con parole proprie le istruzioni/consegne ricevute;
- fornire poche consegne alla volta;
- snellire i contenuti.

Inoltre, durante il periodo della scuola primaria, è bene porre massima attenzione all'osservazione dell'alunno rispetto ai disturbi dell'apprendimento o al ritardo cognitivo lieve o ad altre problematiche del comportamento che potrebbero essere passate inosservate.

Infine si consiglia agli insegnanti di assumere un atteggiamento calmo, incoraggiante, positivo, cercando di utilizzare oltre ai rinforzi cognitivi (es. sottolineature, materiali...) anche quelli affettivi in modo da valorizzare i successi piuttosto che stigmatizzare gli insuccessi. Non si deve mai dimenticare che il progredire della degenerazione motoria aumenta il senso di frustrazione e di insofferenza nel bambino con possibile ricaduta anche sugli apprendimenti.

DMD E DMB

Indicazioni operative per la scuola secondaria di I e II grado

All'aumentare delle richieste della prestazione scolastica aumentano anche le difficoltà negli apprendimenti, se non adeguatamente supportate.

Nel periodo che va dagli 11 ai 15 anni si deve inserire un percorso per l'acquisizione del metodo di studio autonomo mediante l'utilizzo di tecniche meta-cognitive, possibilmente per tutta la classe.

Le consegne, sia a scuola che a casa, debbono sempre più essere adeguate alle capacità del ragazzo e alle esigenze organizzative della sua vita.

In particolare si deve considerare che:

- la **perdita della funzionalità motoria** – che interessa anche le mani – determina un generale rallentamento, per cui ogni attività viene svolta con più fatica e impiegando maggior tempo;
- gli **impegni di riabilitazione e cura, costantemente presenti, lo impegnano per ampia parte del tempo libero**;
- gli impegni di tempo libero, come la pratica di un'attività sportiva, poichè implica un'assistenza da parte dell'accompagnatore determina una **dilatazione dei tempi**.

DMD E DMB

Indicazioni operative per la scuola secondaria di I e II grado

Pertanto, è bene inserire costantemente, anche in assenza di comorbilità specifiche, l'uso di **strumenti compensativi** (per es. tavola pitagorica, schemi con regole di aritmetica, grammatica, scale numeriche, formulari, tavole delle scomposizioni, schemi di sintesi, calcolatrice, mappe concettuali...) ed **eventuali misure dispensative**.

In questa fase del percorso formativo, grande attenzione va rivolta al sostegno psicologico del ragazzo che entra in una fase sempre più avanzata della patologia.

In coincidenza di alcune fasi critiche di cambiamento, si dovrebbe cercare di creare nella classe un clima di accoglienza e condivisione, facendo in modo di garantire la partecipazione del ragazzo alle attività previste, seppur con gli ovi adattamenti.

Inoltre, si deve porre massima attenzione ai linguaggi utilizzati e far sì che ogni attività scolastica sia adattata e adeguata in anticipo sul suo svolgimento, in modo che il ragazzo non colga che è *per lui che si deve fare così*.

DMD E DMB

Indicazioni operative per la scuola secondaria di I e II grado

Il sostegno all'accettazione dei propri limiti assume poi un ruolo determinante per la serenità e l'integrazione e ad esso vanno dedicati tempo e sforzi.

Inoltre, i docenti e i collaboratori scolastici della scuola secondaria di II grado devono apprendere le tecniche di **assistenza alla tosse e aggiornare il protocollo di uso scolastico**, perché tutti coloro che sono coinvolti nella presa in carico sono tenuti a sapere sempre *quando, cosa e come fare*.

Per la somministrazione dei farmaci, la scuola deve predisporre un protocollo che indichi chi possa somministrare il farmaco e dove tale somministrazione debba avvenire.

Nel protocollo deve essere prevista la prescrizione a carico del medico curante e la richiesta alla somministrazione da parte della famiglia.

La somministrazione è possibile **solo per farmaci non iniettivi**, somministrabili per via orale.

Distrofie dei cingoli

Caratteristiche:

- Disordini genetici molto eterogenei
- Epoca di esordio variabile
- Fenotipo clinico : sia grave Duchenne-like sia lieve o intermedio
- Forme autosomiche dominanti (LGMD 1 A-C) o recessive (LGMD 2 A-E)
- Deficit di proteine associate alla distrofina
- Sono colpiti maschi e femmine

Interessamento del cingolo pelvico, spesso precoce rispetto al cingolo scapolare



Distrofie Muscolari Congenite (DMC)

DMC di Fukuyama (gene FKTN, FKRP)

Alla nascita ↓ movimenti fetali, ipotonia, affaticabilità, suzione ipovalida, pianto debole, ritardo PM

- Alterazioni alla RM (PMG, pachigiria, agiria, spettro lissencefalia/eterotopia a bande s.c.)
- Coinvolgimento oculare incostante (miopia, cataratta, movimenti oculari abnormi, papilla ottica pallida, distacco retina)
- RM grave
- Crisi epilettiche 40%
- Debolezza muscolare
- Quadro distrofico alla biopsia muscolare
- ↑ CPK
- Contratture articolari
- Difficoltà di suzione e deglutizione
- Interessamento cardiaco



Distrofie Muscolari Congenite (DMC)

DMC di Walker Warburg (gene POMT 1,2)

Alla nascita paralisi, ipotonia severa, pianto debole, suzione debole, importante ritardo PM

- Alterazioni strutturali alla RM (lissencefalia cobblestone e alterazioni migrazione)
- Coinvolgimento oculare (miopia severa, glaucoma, papilla ottica pallida, ipoplasia retina, microftalmia, cataratta)
- RM grave
- Epilessia
- Debolezza muscolare
- Quadro distrofico alla biopsia muscolare
- .↑ CPK
- Contratture articolari
- Difficoltà di suzione e deglutizione
- Possibile interessamento cardiaco

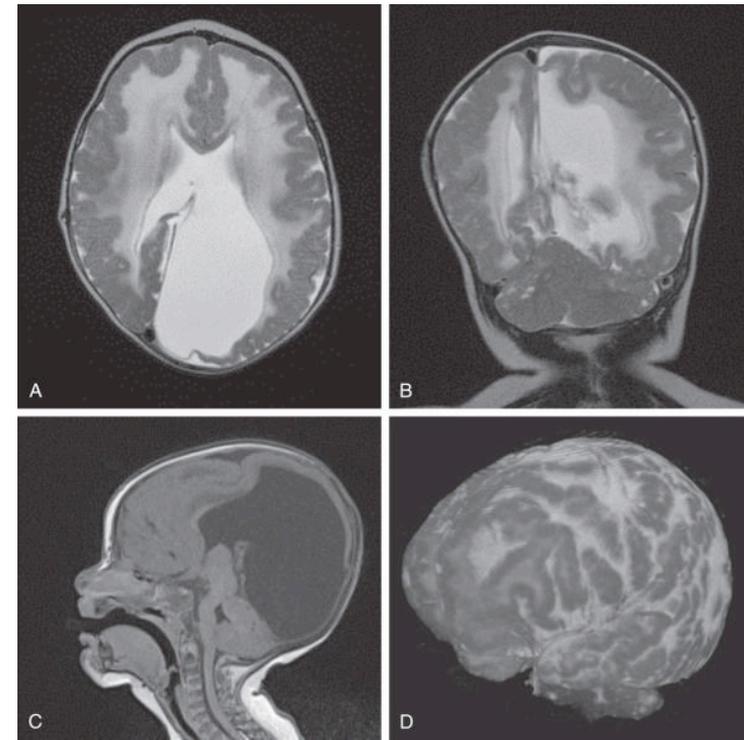


Distrofie Muscolari Congenite (DMC)

DMC Muscolo-occhio-cervello (gene POMGnT1)

Alla nascita ↓ movimenti fetali, ipotonia importante, ritardo PM

- Alterazioni strutturali alla RM (lissencefalia, cisti tipiche)
- Coinvolgimento oculare (microftalmia, distacco o ipoplasia retina, malformazioni della camera anteriore, cataratta)
- RM
- Epilessia
- Debolezza muscolare
- Quadro distrofico alla biopsia muscolare
- sempre ↑ CPK dopo l'anno
- Contratture articolari
- Difficoltà di suzione e deglutizione
- Possibile interessamento cardiaco



Sindromi miotoniche

FORME DISTROFICHE

- **Distrofia Miotonica di Steinert:**
 - **forma congenita:** bocca a tenda, ptosi, collo affusolato, grave ipotonia, difficoltà di suzione e deglutizione, RGE e sensazione di bolo, problemi respiratori, deformità scheletriche (piede equino e varo), ritardo sviluppo PM (se sopravvive), grave deficit intellettivo
 - **forma tardiva** malattia multisistemica che coinvolge muscolo, occhio (cataratta), cuore (cardiomiopatia, aritmie), gonadi (atrofia e sterilità), sist endocrino (tiroide,...), mm liscia (difficoltà deglutix, stitichezza), SNC (deficit cognitivi), fenomeno miotonico. Lieve incremento CPK, biopsia musc quadro distrofico lieve

FORME NON DISTROFICHE

- **Miotonia di Thomsen:** aut dom, alla nascita ipotonia generalizzata e difficoltà alimentari, ptosi bilat ++ dopo il pianto, aspetto erculeo. Evoluzione variabile. Variante aut rec: miotonia di Becker

Sindromi miotoniche



Fig. 34.12 - Miotonia volontaria. In A) chiusura energica del pugno. In B) all'apertura improvvisa dello stesso, impossibilità alla completa decontrazione.

Miotonia: alterazione della contrazione muscolare. Dopo una contrazione volontaria nella normalità si osserva un rilassamento ritardato del muscolo. Tale fenomeno si attenua con il ripetersi dell'azione. In alcuni casi si verifica l'effetto opposto: la ripetizione del movimento determina un'accentuazione del fenomeno miotonico (miotonia paradossa).

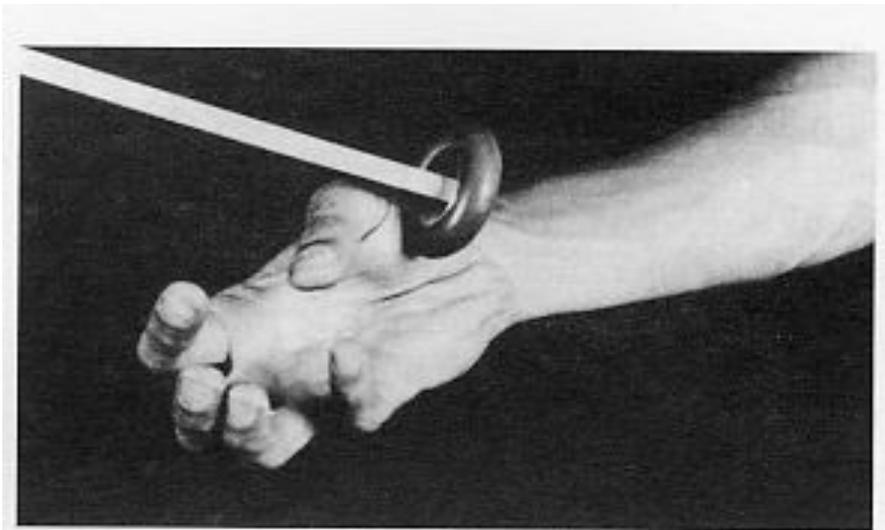
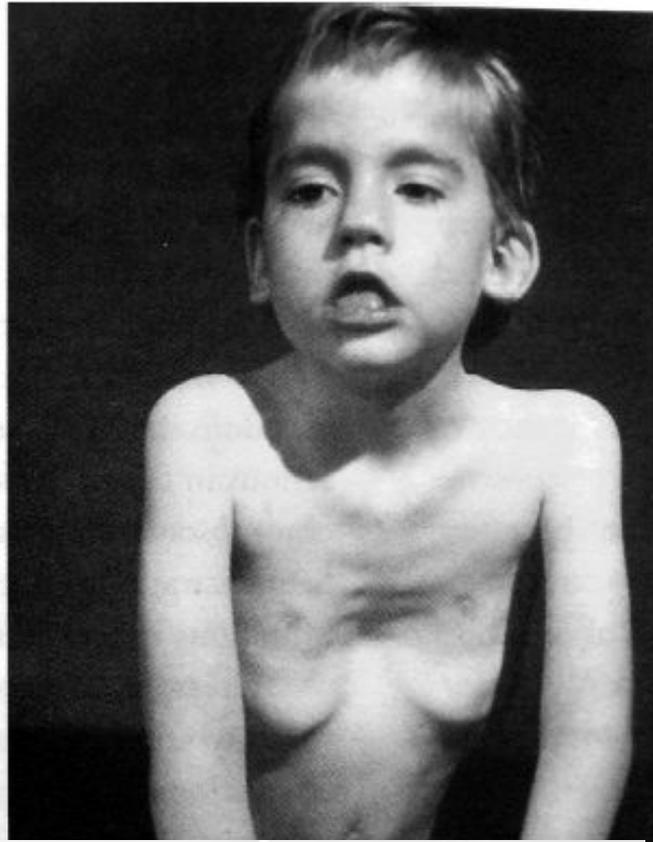
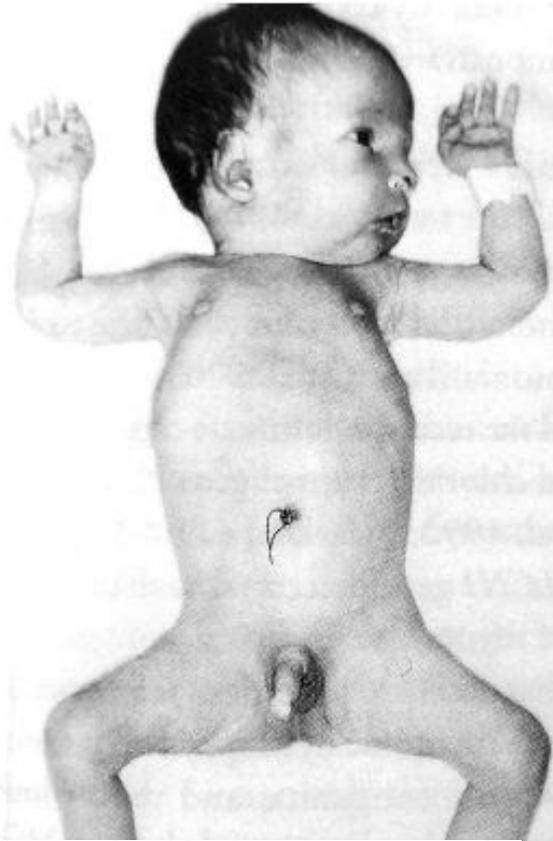
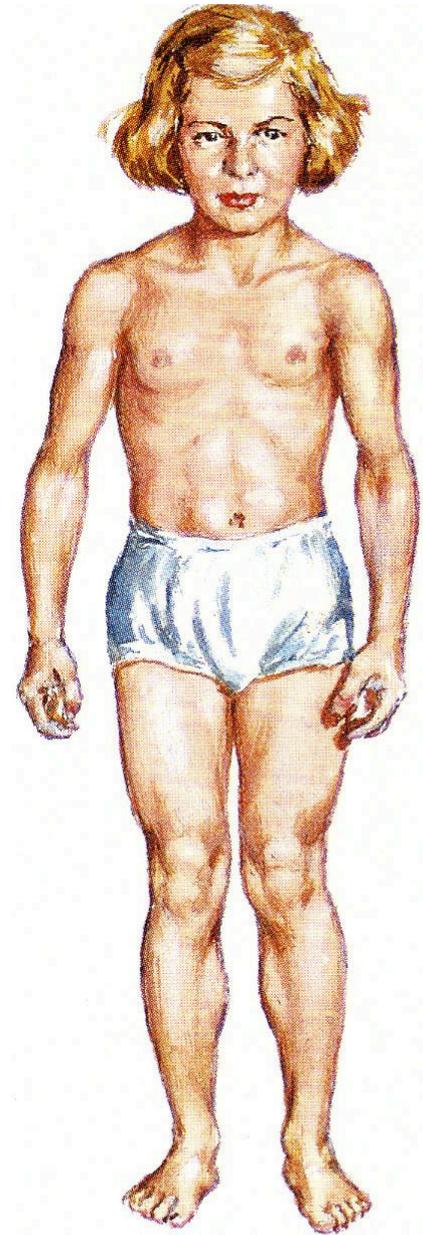


Fig. 34.13 - Miotonia meccanica: la percussione della muscolatura tenar determina un'intensa e persistente contrazione della stessa.

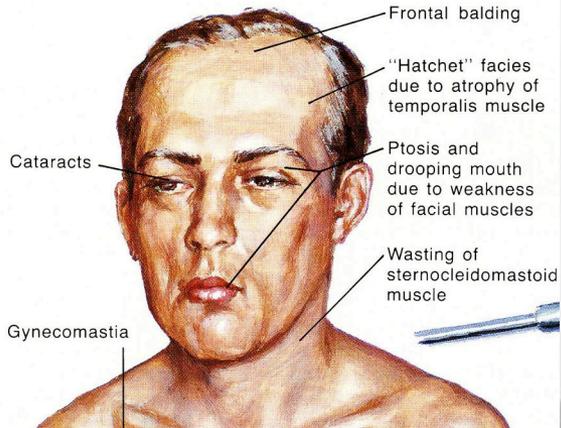
Congenital Myotonic Muscular Dystrophy



Miotonia di Thomsen



Myotonic Dystrophy



Trattamento

- Non esiste un trattamento curativo delle distrofie muscolari (ampia variabilità prognostica) ma **molti interventi necessari a rallentare la progressione della malattia, prevenire o trattare le complicanze respiratorie, cardiache e ortopediche**
- **I disturbi intellettivi e comportamentali devono essere trattati quanto prima possibile** perché incidono sulla QoL e peggiorano con la perdita di funzioni motorie
- Principali **farmaci**: corticosteroidi, ACE-inibitori e beta-bloccanti per cardiomiopatia dilatativa, vitamina D, terapie sperimentali
- **Fisioterapia** per prevenire e rallentare perdita della deambulazione, scoliosi e altre deformità articolari
- **Fisioterapia respiratoria e ventilazione meccanica**

Miopatie Congenite

- Ipotonia e ipostenia generalizzata alla nascita.
- Ipotrofia muscolare (riduzione della grandezza del muscolo).
- Assenza o riduzione dei riflessi osteo-tendinei.
- Alterazioni del sistema osteo-articolare (piede piatto, lussazione dell'anca).
- Normalità degli enzimi muscolari agli esami ematochimici.
- Alterazioni ultrastrutturali della fibra muscolare.
- Ritardo PM
- Interessamento mm respiratori e deglutizione
- (interessamento cardiaco)

A VOLTE SONO INDISTINGUIBILI DALLE DMC MA LE MIOPATIE CONGENITE SONO FISSE E NON PROGRESSIVE

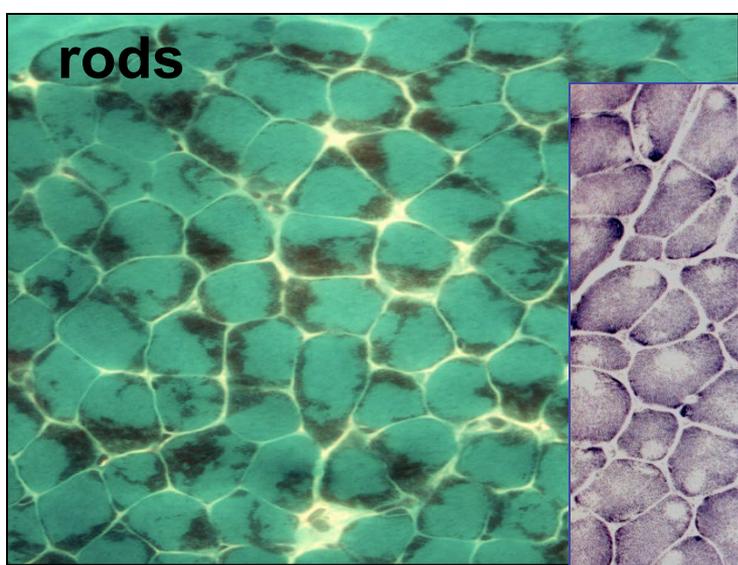
Miopathie Congenite: genetica molecolare

Disorder	Gene	Locus	Protein	Inheritance
NEMALINE MYOPATHY	<i>TPM3</i>	1q22-23	α -Tropomyosin _{SLOW}	AD AR
	<i>NEB</i>	2q21-22	Nebulin	AR
	<i>ACTA1</i>	1q42.1	Skeletal muscle α -actin	AD AR
	<i>TPM2</i>	9p13.2	β -Tropomyosin	AR
	<i>TNNT1</i>	19q13.4	Troponin I	AR
CENTRAL CORE DISEASE	<i>RYR1</i>	19q13.1	Ryanodine receptor	AD AR
MULTI-MINICORE MYOPATHY	<i>SEPN1</i>	1p36	Selenoprotein N	AR
	<i>RYR1</i>	19q13.1	Ryanodine receptor	AR
MYOTUBULAR MYOPATHY	<i>MTM1</i>	Xq28	Myotubularin	X-linked

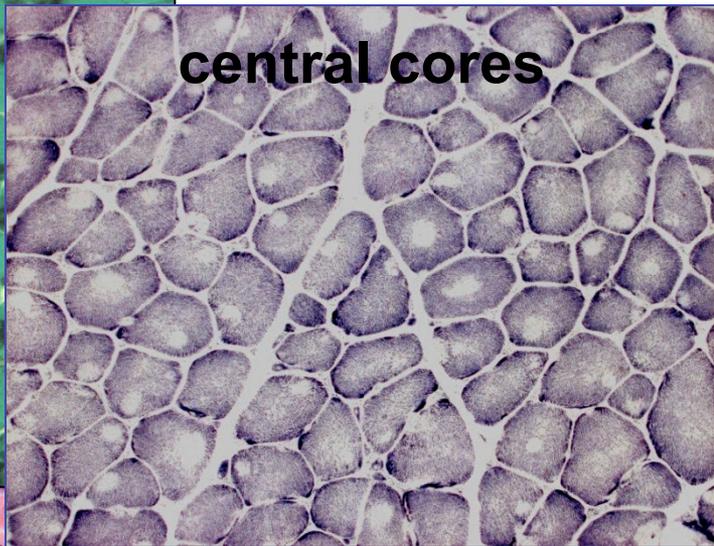
Mutations in dynamin 2 cause dominant centronuclear myopathy

Marc Bitoun¹, Svetlana Maugendre¹, Pierre-Yves Jeannet²,
Emmanuelle Lacène¹, Xavier Ferrer³, Pascal Laforêt¹,
Jean-Jacques Martin⁴, Jocelyn Laporte⁵, Hanns Lochmüller⁶,
Alan H Beggs⁷, Michel Fardeau¹, Bruno Eymard¹,
Norma B Romero¹ & Pascale Guicheney¹

rods



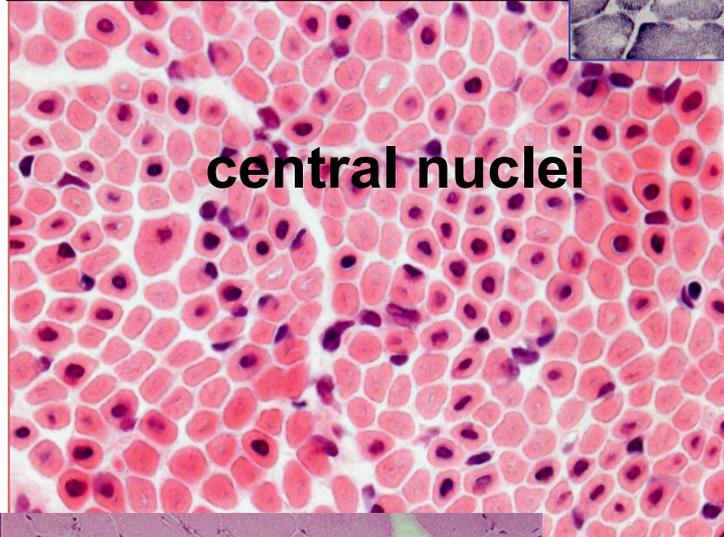
central cores



multi mini cores



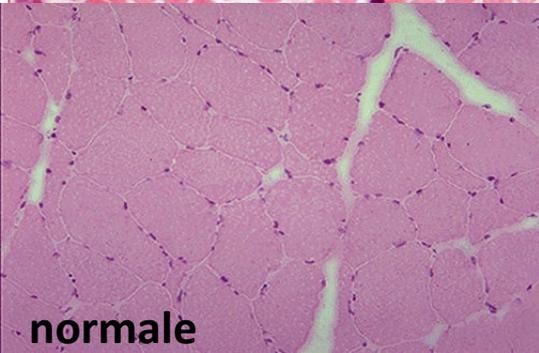
central nuclei



fibre type disproportion



normale



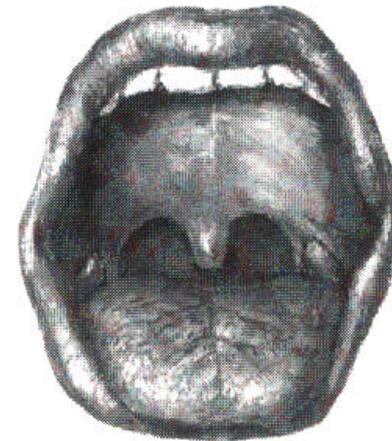




NEMALINE MYOPATHY



Hypotonic infant can sit with support but cannot stand, and has respiratory problems and difficulty holding up head. Some toes may be foreshortened



High-arched palate may be associated finding

Miastenia

Patologia della giunzione neuromuscolare (punto di contatto tra terminazioni nervosa e fibra muscolare), conseguenza di una reazione autoimmune contro i recettori acetilcolinici della placca neuromuscolare.

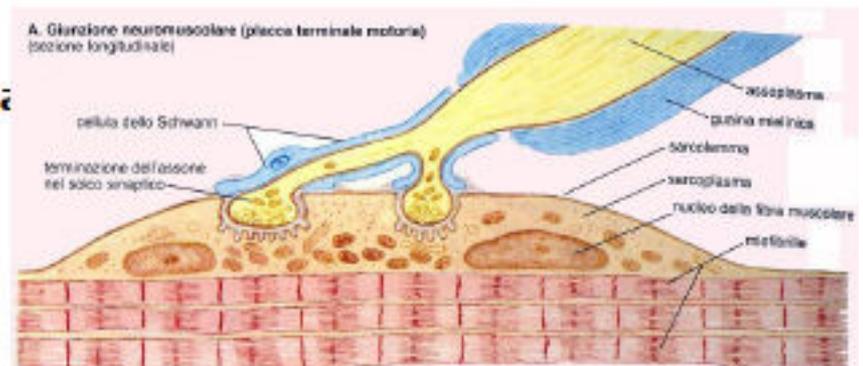
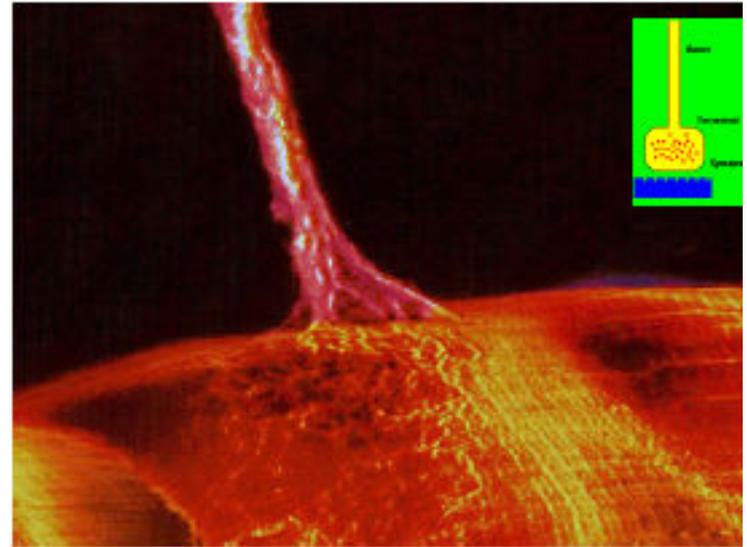
- **Miastenia gravis** a esordio infantile (visione sdoppiata (diplopia), affaticamento muscolare patologico che aumenta con l'esercizio e diminuisce con il riposo).
 - Disordini oculoestrinseci
 - Disordini articolatori
 - Disordini fonatori
 - Disordini masticatori
 - Facies caratteristica
 - Disordini segmentari
 - Disordini respiratori
- **Miastenia transitoria del neonato** (in nati di madre miastenica nel 10-15% dei casi), pianto flebile, difficoltà di suzione, scompare in 4-5 settimane.
- **Miastenia congenita**, inizialmente sovrapponibile alla transitoria come sintomi, successivamente oftalmoplegia e ptosi (abbassamento palpebrale).

la GIUNZIONE NEUROMUSCOLARE

Struttura altamente complessa, che si avvale della dismissione di Acetilcolina (ACh) dal terminale nervoso.

Questo neurotrasmettitore arrivando ai recettori che si trovano sul muscolo rende possibile la formazione del potenziale d'azione muscolare.

Ciò consente l'apertura di canali, che permettono il passaggio di ioni calcio e sodio, che determinano a loro volta i cambiamenti molecolari che provocano la contrazione.



MIASTENIA CONGENITA

Congenital myasthenia with episodic apnea
MIM *254210

17p13
10q11.2
mutations affect choline acetyltransferase (CHAT) gene

Neonatal hypotonia
Easy fatigability
Recurrent aspiration
Feeding difficulty
Cyanosis and apnea

EMG repetitive motor nerve stimulation shows repetitive CMAPs linked to a single stimulus

Motor point muscle biopsy
Staining for AchE and AchR

Slow channel and fast channel syndrome
MIM #601462

2q24-q32, 17p12-p11, 17p13
Mutations affect α , β and ϵ subunits of AchR (CHRN)
 α and ϵ subunit mutations also result in fast channel syndrome

Quantitative EM studies of the end plate

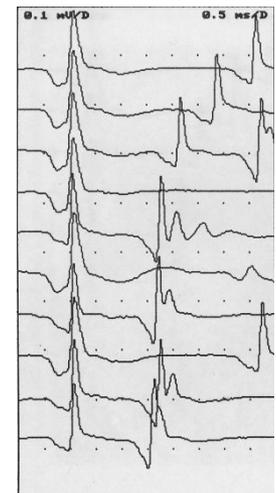
Microelectrode recordings

Patch clamp recordings

Mutation analysis

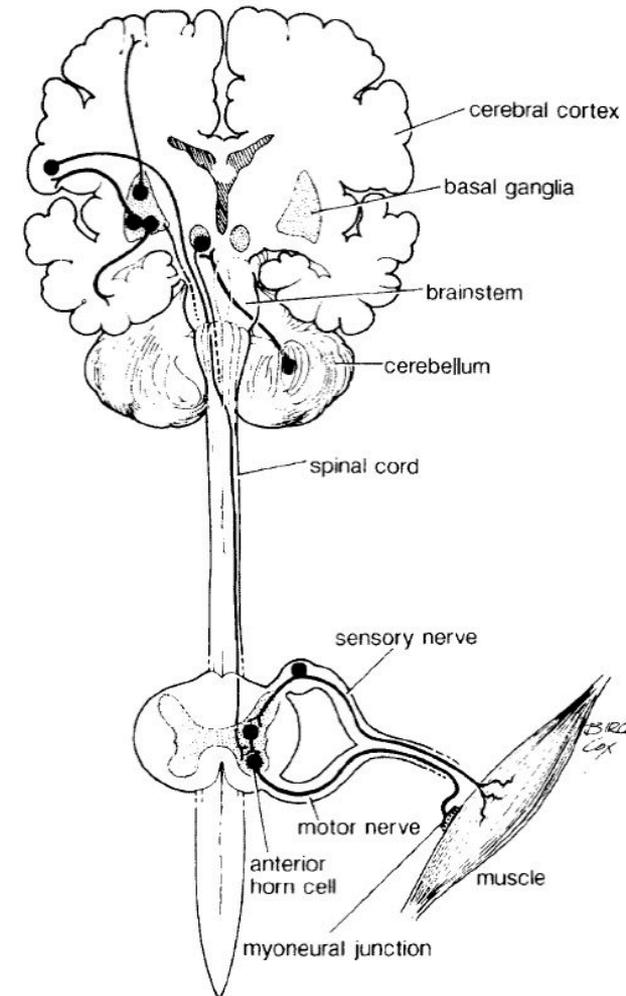
Endplate cholinesterase deficiency
MIM #603034

3p24.2
Mutations affect COLQ gene coding for the collagen tail of endplate acetylcholinesterase



Atrofie muscolari spinali (AMS)

- Con questo termine si comprende un gruppo eterogeneo di malattie ereditarie caratterizzate da atrofia muscolare *secondaria* ad un processo degenerativo delle **cellule delle corna anteriori** del midollo spinale.
- Clinicamente si esprimono con deficit muscolare neurogeno generalizzato AAll>AASS, mm prox>mm distali.
- Si diversificano per età di esordio e decorso più o meno benigno.



Ipotonia muscolare



Regione cromosomica

5q11.3-13.3

geni SMN1-SMN2 (Survival Motor Neuron gene)

- **AMS tipo 1 (Werdnig-Hoffman)** esordio alla nascita, diffusa ipotonia, riduzione motilità spontanea, compromissione muscolatura respiratoria, exitus 18 mesi.
- **AMS tipo 2 (6-7 mesi)**, ipotonia marcata, non progressiva, ma il bambino non acquisisce la stazione eretta e la deambulazione.
- **AMS 3 (Kugelberg-Welander)** 3-6 anni, ridotta forza muscolare, (difficoltà nei passaggi posturali), prognosi migliore rispetto alle altre forme.

- **Tipo I (Malattia di Werdnig-Hoffmann):**
 - esordio alla nascita o entro i 6 mesi
 - ipotonia e ipostenia gravi
 - muscoli del volto risparmiati
 - torace a campana
 - fascicolazioni (specie alla lingua)
 - areflessia osteotendinea
 - exitus entro il primo-secondo anno di vita per le complicanze respiratorie

“no sitters”



bambino con tipico torace a campana, posizione a rana delle gambe e posizione a manico di boccale delle braccia

TIPO II “sitters”



Ritardo acquisizione tappe sviluppo
psicomotorio, scarso accrescimento,
tosse inefficace, tremori fini distali,
retrazioni articolari e scoliosi

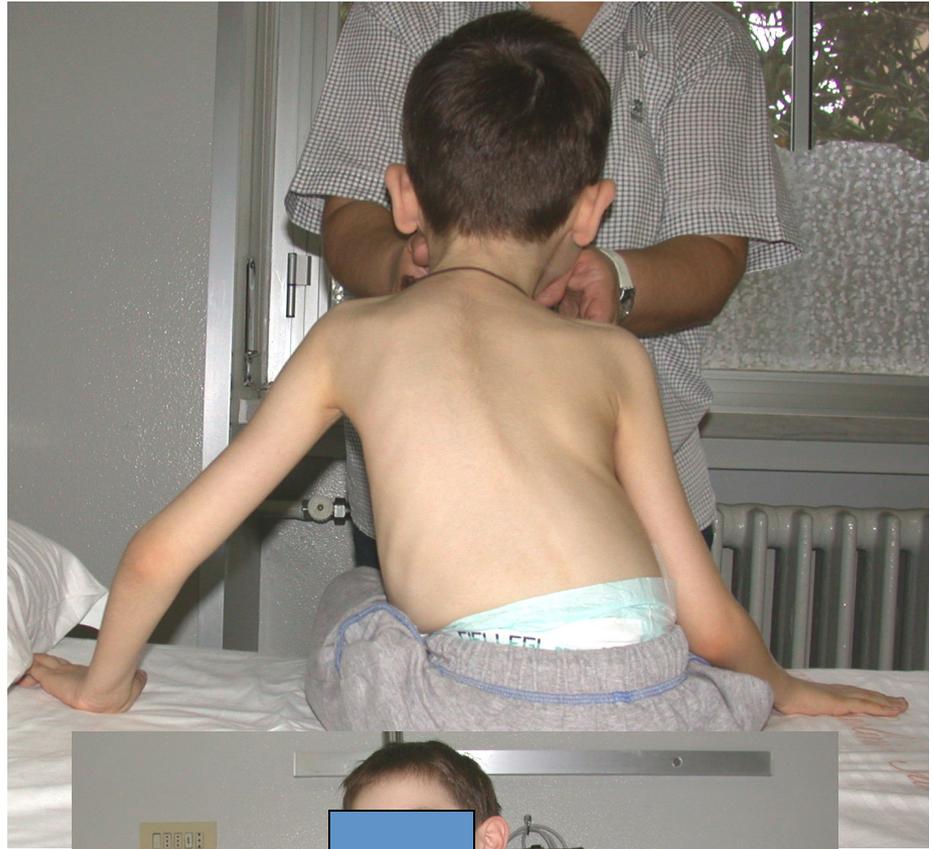


Non possono mai alzarsi senza aiuto
sopravvivenza oltre i 4 anni di vita

Spinal Muscular Atrophy type II







forma più lieve

inizio tardivo

TIPO III (Kugelberg-Welander)

“walkers”



marcata lordosi

piede torto valgo

- esordio dopo i 18 mesi
- SMA tipo IIIa prima dei 3 anni, IIIb dopo tale età
- Non possono alzarsi senza aiuto
- Graduale perdita della capacità motoria
- Handicap variabile
- Aspettativa di vita probabilmente normale

Classificazione clinica

Tipo	Esordio	Acquisizioni	Prognosi	Caratteristiche
Tipo I (severo) Malattia di Werdnig-Hoffman	0-6 mesi	non acquisisce la posizione seduta	decesso intorno ai 2 anni	Marcata ipotonia ed ipostenia, no controllo capo, pianto e tosse ipovalidi, scialorrea e difficoltà gestione secrezioni orali, precoce insufficienza respiratoria ed polmoniti da aspirazione
Tipo II (intermedio)	7-18 mesi	posizione seduta ma non la deambulazione autonoma	sopravvivenza oltre i 4 anni di vita	Ritardo acquisizione tappe sviluppo psicomotorio, scarso accrescimento, tosse inefficace, tremori fini distali, retrazioni articolari e scoliosi
Tipo III (lieve) Malattia di Kugelberg-Welander	> 18 mesi	Acquisisce la deambulazione autonoma	Adulto	Ipostenia muscolare variabile e crampi, iperlassità legamentosa, perdita capacità di deambulare in età adulta
Tipo IV (adulto)	II/III decade	Deambulazione autonoma in età adulta	Adulto	Ipostenia muscolare

Criteri diagnostici

- Dosaggio di enzimi sierici (CPK).
- Elettromiografia.
- Elettroencefalografia.
- Biopsia muscolare.
- Test di genetica molecolare.

Terapia

- Intervento neuromotorio (fisiokinesiterapia).
- Ausili.
- Farmacoterapia.
- Chirurgia funzionale.
- Trattamento delle funzioni vitali (alimentazione, respirazione).
- Bisogni emozionali e sociali.
- Modulata sulla base della condizione clinica e sulla prognosi.

CRITERI DIAGNOSTICI

- Dosaggio di enzimi sierici (CPK).
- Elettromiografia.
- Elettroencefalografia.
- Biopsia muscolare.
- Test di genetica molecolare.

MALATTIE NEUROMUSCOLARI

e patologie respiratorie

I muscoli per la respirazione possono essere indeboliti: questo può rendere difficile spostare efficacemente l'aria dentro e fuori i polmoni e eliminare le secrezioni dalle vie aeree con la tosse. Non tutti gli studenti con malattie neuromuscolari avranno problemi di respirazione, quindi è importante informarsi sullo stato respiratorio dello studente.

- La ridotta funzione respiratoria e la clearance delle vie aeree (cioè tosse) possono provocare un semplice raffreddore che può evolvere rapidamente in polmonite.
- I sintomi di problemi respiratori possono includere frequenti mal di testa, difficoltà a concentrarsi o rimanere svegli in classe o frequenti raffreddori / tosse che non sembrano risolversi.
- Per gli studenti con complicanze respiratorie note, possono essere necessari interventi durante la giornata scolastica per aiutare a mantenere una buona salute. Gli esempi possono includere l'uso di un dispositivo per la tosse, l'aspirazione o persino un ventilatore portatile.
- Macchine per la tosse e aspirazione: queste macchine aiutano ad alleviare le secrezioni polmonari per mantenere il sistema bronchiale libero da infezioni.
- Ventilazione assistita: l'aiuto per la respirazione può essere fornito attraverso una maschera esterna o un tubo, oppure mediante una tracheostomia in cui un tubo viene inserito direttamente nelle vie aeree per fornire aria ai polmoni.

MALATTIE NEUROMUSCOLARI

e patologie cardiovascolari

Anche il cuore è un muscolo: in alcuni tipi di malattie neuromuscolari possono verificarsi complicazioni che coinvolgono il cuore. Ciò può includere fibrosi (ispessimento) e indebolimento dei muscoli del cuore, con conseguente pompaggio meno efficace (cardiomiopatia). Altre volte, il ritmo cardiaco può essere alterato.

- I sintomi della cardiomiopatia possono includere affaticamento, letargia (mancanza di energia), gonfiore di gambe e piedi, estremità fredde, problemi digestivi e cattiva circolazione. Se si verificano, lo studente potrebbe aver bisogno di più tempo per completare il lavoro o ricevere un volume ridotto di lavoro. È comune per lo studente richiedere il posizionamento per aiutare la circolazione, ad esempio sollevando i piedi.
- Alcuni farmaci usati per affrontare le complicanze cardiache associate alla malattia neuromuscolare possono alterare la frequenza cardiaca e la pressione sanguigna.

LEUCODISTROFIE

TABLE 9.3
Classification of the leukodystrophies according to genetic or metabolic defects

Leukodystrophies with known genetic or metabolic defect

Lysosomal leukodystrophies

Metachromatic leukodystrophy

Globoid cell leukodystrophy

Multiple sulfatase deficiency

Peroxisomal leukodystrophies

Adrenoleukodystrophy, juvenile

Zellweger syndrome and infantile adrenoleukodystrophy

Leukodystrophies with known genetic defect

Alexander disease

Canavan disease (aspartoacylase deficiency)

Megalencephalic leukodystrophy with subcortical cysts

Vanishing white matter/myelinopathia centralis diffusa

Pelizaeus and Pelizaeus-like leukodystrophy

Salla disease

18q- syndrome

Leukodystrophies without known genetic or metabolic defect

Orthochromatic leukodystrophies¹

Unclassified leukodystrophies²

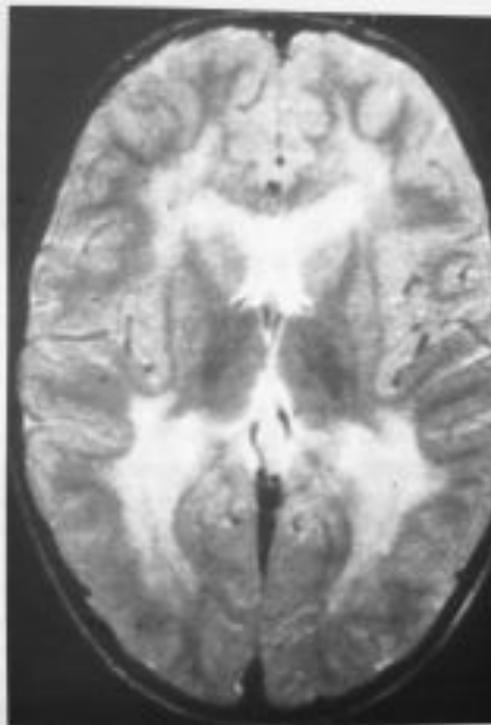
Trichothiodystrophy

Aicardi-Goutières syndrome

¹See text.

²This group includes recently described leukodystrophies for which no sufficient genetic/metabolic data are yet available.

Metachromatic LKD



Krabbe LKD

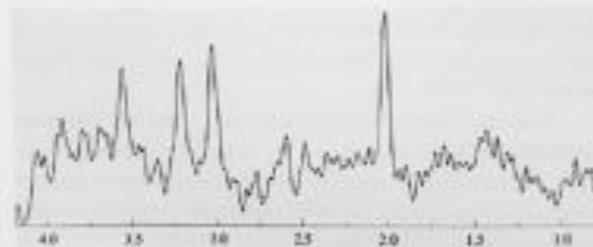
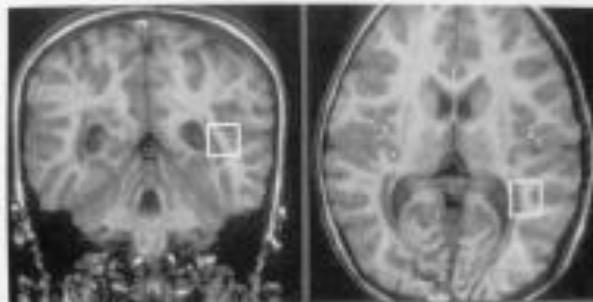


Fig. 9.2. Juvenile Krabbe disease. (Top) MRI shows only mild signal abnormalities of white matter. Note low signal from the thalami. (Bottom) MR spectroscopy shows high peaks of choline and myoinositol and reduced peak of N-acetylaspartic acid.

X-ALD

