U.I.L.D.M.
UNIONE ITALIANA LOTTA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE
ENTE GIURIDICO (Decr.Pres. Repubblica n. 391 del 1.5.1970 pubbl. sulla G.U. n. 159 del 26.6.1970)
O.N.L.U.S. - SEZIONE LAZIALE - CENTRO "GIULIA TESTORE"

00167 ROMA - VIA P. SANTACROCE, 5 - TEL. 06 6604881 - FAX 06 6638149
C/C P. N. 37289006 - C. F. 80108650583 - P. I. 02124491008

MEMBRO FONDATORE DELLA EUROPEAN ALLIANCE OF MUSCOLAR DYSTROPHY ASSOCIATIONS (E.A.M.D.A.) CON SEDE A LONDRA
NELLA RICERCA LA CERTEZZA! AIUTATECI A FINANZIARE LA RICERCA SCIENTIFICA DELLA DISTROFIA MUSCOLARE!

Paziente: **FERNANDO** **Data relazione: 12/06/2014**

> Relazione medica

Al Responsabile UCV/CAD
Al Responsabile Servizio Disabili Adulti

OGGETTO: riapertura progetto riabilitativo di FERNANDO

Con la presente comunicazione si richiede proroga relativa a un nuovo progetto riabilitativo ambulatoriale, ai sensi del DPCA 39/2012.

L'assistito Fernando, nato il 7/10/1969, è affetto da paraparesi in esito a Degenerazione Combinata del midollo spinale in Gastrite Cronica Atrofica Autoimmune e Anemia macrocitica da deficit di vitamina B12.

Per una rivalutazione diagnostica in merito alla recente comparsa di crisi distoniche, il paziente ha eseguito ad aprile 2014 un videat specialistico presso il Centro per le cefalee e di I livello per malattie rare di ( ). Da lettera di dimissione si evince: "Conclusioni: tetraparesi spastica con diplopia e distonie multifocali di recente insorgenza, in atrofia cerebrale prevalentemente temporale e in minor misura frontale in esiti di encefalopatia da deficit di B12. Gastrite cronica atrofica autoimmune. ANA a bassa positività, iperinsulinismo marcato con ipoglicemia reattiva, psoriasi. Ipertensione, colelitiasi. Connettivopatia da definire".
Data la recente comparsa delle distonie multifocali gli è stato consigliato esame Dat-scan per valutazione dei nuclei della base; e gli è stata data indicazione a terapia farmacologica mirata (Xenazina) con buona risposta clinica.

Il pz presenta un quadro clinico complesso, per cui alla iniziale paraparesi spastica (esordita nel 2003), si sono associati nel tempo rigidità e spasmi muscolari in diverse regioni corporee con progressione cranio-caudale ed interessamento in particolare dell'arto superiore dx. Ha eseguito numerosi accertamenti (compresa la determinazione degli anticorpi anti GAD nel sospetto di Stiff Men Syndrome) risultati negativi.

Esegue infiltrazioni di TOSSINA BOTULINICA ogni tre mesi; nell'ultima eseguita il 16/04/2014 presso il Policl. Gemelli sono

U.I.L.D.M.
UNIONE ITALIANA LOTTA ALLA DISTROFIA MUSCOLARE
ENTE GIURIDICO (Decr.Pres. Repubblica n. 391 del 1.5.1970 pubbl. sulla G.U. n. 159 del 26.6.1970)
O.N.L.U.S. - SEZIONE LAZIALE - CENTRO "GIULIA TESTORE"

00167 ROMA - VIA P. SANTACROCE, 5 - TEL. 06 6604881 - FAX 06 6638149
C/C P. N. 37289006 - C. F. 80108650583 - P. I. 02124491008

Paziente: **FERNANDO** **Data relazione: 12/06/2014**

stati infiltrati: per l'AS dx muscoli bicipite, brachioradiale, flessore del carpo; per l'AI dx retto femorale, gastrocnemio mediale e laterale, ischiocrurali, tibiale posteriore; per l'AI sn solo il gastrocnemio laterale. E a livello cervicale: splenio dx e sn, trapezio dx per algia cervicale.

OBIETTIVITA' MOTORIA/FUNZIONALE: in graduale peggioramento per cui necessita di essere accompagnato in esterni (negli attacchi distonici è stata usata una carrozzina).
Deambulazione possibile per pochi passi senza appoggio (altrimenti necessario appoggio monolaterale a bastone): andatura pareto-spastica con prevalenza a destra. In stazione eretta si evidenzia un appoggio sull'avampiede dx per iniziale retrazione tendine di Achille, con semiflessione ginocchio dx. In Romberg oscillazioni con retro- e latero-pulsione dx alla chiusura della base di appoggio (peggiorata alla chiusura degli occhi).
AASS: atteggiamento in semiflessione gomito e semichiusura mano; notevole resistenza alla mobilizzazione passiva dell'arto. Fenomeni di irradiazione patologica del movimento (al capo) quando si mobilizza l'arto. Lieve deficit di forza soprattutto del bicipite (F=3.5), presa a pugno ipovalida. A sinistra: moderata aumento della resistenza alla moblizzazione passiva.
AAII: paraparesi (dx>>sin). Rigidità con atteggiamento distonico arto dx atteggiato in extrarotazione anca e semiflessione ginocchio, piede in equinismo (angolo tibiotarsica di 110° riducibile a 85°). Clonie spontanee a dx. Fenomeni di irradiazione del movimento all'arto controlaterale e al capo. Forza globale dell'arto dx ridotta F=3-3.5 (mal valutabile); a sinistra forza conservata. Segno di Babinski a dx.

BARTHEL:80; SPMSQ:0; SVAMA: 3, 3, 3, 3

PROGETTO RIABILITATIVO: mantenimento lieve con 2 riabilitazioni neuromotorie a settimana in ambulatorio per 90 giorni.
PROGRAMMA: mobilizzazioni passive e allungamenti muscolari ai 4 arti in prevalenza agli arti di destra in decubito supino, laterale e prono. (La parte attiva del programma è stata eliminata a causa dei fenomeni di irradiazione patologica del movimento).
OBIETTIVI: ottimizzare l'effetto della tossina botulinica nel contrastare ipertono e distonie.

DATA INIZIO PROGETTO: si prevede riapertura a settembre 2014

Centro Malattie Neuromuscolari
Il Fisiatra

17/06/2014