

DISTROFIA FACIO-SCAPOLO-OMERALE (FSH = facioscapulohomeral muscular dystrophy)

Detta anche distrofia di Landouzy-Dejerine che per primi la descrissero nel 1884.

Definizione

La distrofia FSH è la terza distrofia più frequente dopo la Distrofia di Duchenne e quella miotonica con una prevalenza di circa 1 persona affetta ogni 20000.

E' una malattia genetica che colpisce entrambi i sessi e si caratterizza clinicamente per un coinvolgimento dei muscoli della faccia, delle spalle e delle braccia.

Causa

Sul cromosoma 4 è presente una regione chiamata D4Z4 in cui vi è una sequenza di DNA che si ripete dalle 11 alle 100 volte. Nella distrofia facio-scapolo-omerale vi è una riduzione del numero di ripetizioni (1-10 ripetizioni). Quale sia il meccanismo che provoca la malattia attualmente non è noto. Non in tutti i pazienti si rileva l'alterazione a livello del cromosoma 4, vi è infatti un 5-10% in cui l'alterazione genetica non è nota. La trasmissione è autosomica dominante con un'alta frequenza di casi di nuova insorgenza (detti "sporadici") (10-30% casi).

Clinica

Il quadro clinico è molto variabile, vi sono alcuni pazienti che non presentano sintomi ed altri costretti alla sedia a rotelle.

L'esordio tipicamente si ha nella seconda o terza decade con interessamento della muscolatura della faccia seguita sequenzialmente da quella dei fissatori della scapola, delle braccia, del tronco e degli arti inferiori.

Un altro elemento caratteristico della FSH è la frequente asimmetria dell'interessamento muscolare da lato a lato.

Come si manifesta nel paziente la debolezza nei diversi muscoli?

Muscolatura facciale

In genere il paziente ha difficoltà a fischiare, a gonfiare un pallone, a bere attraverso una cannuccia, a suonare uno strumento a fiato. Tutti sintomi dovuti alla debolezza dei muscoli facciali in particolare l'orbicolare della bocca.

La debolezza dei muscoli deputati alla chiusura dell'occhio (orbicolare dell'occhio)

può causare una non completa chiusura degli occhi durante il sonno con conseguenti problemi di tipo oculistico come le congiuntiviti.

Muscoli degli arti superiori

Gli arti superiori sono frequentemente colpiti dalla patologia e sono responsabili di diversi sintomi lamentati dai pazienti. Tipicamente i malati hanno difficoltà a sollevare gli oggetti, a pettinarsi, ad eseguire, in generale, compiti che richiedono il sollevamento delle braccia.

Anche l'aspetto è caratteristico: il bordo mediale della scapola è "scollato" (dislocato) dalla parete e durante l'estensione del braccio in avanti può essere evidenziata la cosiddetta "scapola alata" (la scapola spostandosi si allontana dalla parete toracica assumendo l'aspetto di un'ala).

Tipicamente il bicipite e tricipite (i muscoli del braccio) sono colpiti mentre il deltoide e i muscoli dell'avambraccio e delle mani sono risparmiati dando all'arto l'aspetto a "braccio di ferro".

Muscoli addominali

La debolezza dei muscoli dell'addome provoca un addome protrudente ed una lordosi lombare secondaria. Il prevalente coinvolgimento dei muscoli addominali inferiori è responsabile del segno di Beevor, cioè una deviazione verso l'alto dell'ombelico in seguito alla flessione della testa.

Muscoli degli arti inferiori

Circa il 50% dei pazienti presenta un coinvolgimento degli arti inferiori.

Il deficit di forza può colpire l'anca con difficoltà a salire le scale e soprattutto il muscolo tibiale anteriore con conseguente "caduta del piede" durante la marcia. Il malato non riesce a sollevare la punta del piede che spesso urta contro il terreno.

Manifestazioni Extramuscolari

Tra le manifestazioni extramuscolari le più frequenti sono quelle a carico della retina (telenagectasie retiniche) e della coclea (con calo della percezione uditiva per le alte frequenze). Queste alterazioni sono generalmente asintomatiche o molto lievi tranne che nelle forme infantili di distrofia facio scapolo omerale in cui possono essere anche molto gravi (cfr. sotto).

I problemi cardiaci sono presenti in circa il 5% dei pazienti e sono generalmente dati da problemi di tipo aritmico.

Il dolore diffuso o localizzato è un sintomo frequentemente lamentato dai pazienti e per cui è importante effettuare una corretta gestione (cfr. sotto).

L'evoluzione della malattia è molto lenta e raramente conduce a invalidità grave (solo il 20% dei pazienti è costretto all'uso della sedia a rotelle).

Forma infantile della distrofia facio-scapolo-omerale

Molto raramente la miopatia facio-scapolo-omerale si può presentare in una forma infantile, ad esordio molto precoce e di gravità molto maggiore. I pazienti già a 10 anni hanno difficoltà a camminare a cui si aggiungono problemi di udito (sordità percettiva) e della vista (telengectasia essudativa della retina). Spesso alla nascita è presente una paralisi dei muscoli della faccia (diplegia facciale) con viso inespressivo ed impossibilità a chiudere completamente gli occhi. In certi casi molto gravi ci può essere ritardo mentale ed epilessia.

In genere le forme di distrofia facio-scapolo-omerale infantile sono dovute a delezione molto ampia della regione D4Z4.

Diagnosi

Una visita medica presso uno specialista neurologo è il primo passo diagnostico.

L'elettromiografia è un esame che valuta l'attività elettrica del muscolo tramite aghi-elettrodi. Nel caso della distrofia facio-scapolo-omerale può svelare una alterazione del muscolo (segni miopatici).

La biopsia di muscolo non è dirimente in questa malattia e non sono state identificate caratteristiche patologiche specifiche.

Il test genetico si esegue su campione di sangue e valuta il numero di ripetizioni presenti nella zona D4ZA del cromosoma 4q35.

Nel 5-10% dei pazienti non si rileva la mutazione genica responsabile.

Gestione e trattamento

Attualmente non esiste una terapia in grado di agire direttamente sulla malattia ma si cerca di prevenire e trattare le complicanze della stessa. E' importante che il paziente venga seguito all'interno di un centro specializzato che si occupi di tutti gli aspetti della malattia.

Fissazione chirurgica della scapola:

Uno dei problemi principali dei pazienti con FSH è la difficoltà nel sollevare le braccia al di sopra delle spalle. Questi movimenti sono impediti da un difetto di fissazione della scapola più che da un deficit dei muscoli delle spalle. La fissazione chirurgica della scapola può pertanto migliorare questo aspetto in quei pazienti che hanno una buona forza residua agli arti superiori. L'intervento non è comunque privo di complicazioni tra cui la possibile presenza di dolori residui.

Piede cadente:

Il malato non riesce a sollevare la punta del piede che spesso urta contro il terreno per la debolezza di alcuni muscoli della gamba (m. tibiale anteriore). Si possono utilizzare degli ausili chiamati ortesi tibiotarsiche (o molle di Codivilla) che mantengono il piede dritto durante la deambulazione impedendo così al paziente di inciampare.

Dolore: il dolore (muscolo-scheletrico) è presente in molti pazienti e può essere scatenato dai cambiamenti posturali e dalla lassità delle articolazioni che determina principalmente una sintomatologia dolorosa alla schiena, al collo ed alle spalle. Va gestito tramite diversi approcci tra cui la chinesioterapia, la balneoterapia e farmaci analgesici.

Udito: l'eventuale perdita di udito è in genere asintomatica. L'audiogramma è strettamente necessario nei casi infantili di distrofia facio-scapolo-omeroale.

Vista: le teleangectasie retiniche sono raramente sintomatiche e solo una bassa percentuale di pazienti (1%) può sviluppare complicanze retiniche (essudati) con conseguenze negative sulla visione. E' consigliabile fare periodici controlli oculistici ed in caso di riscontro di essudati retinici si può fare un trattamento laser.

Fisiochinesioterapia: come in altre malattie neuromuscolari è importante nella gestione del paziente la presenza di un fisiochinesiterapista che stili un programma settimanale adattato al singolo paziente. Aiuta a prevenire le retrazioni muscolari e le deformità articolari.

Controllo del paziente nel tempo

E' importante seguire il paziente nel tempo valutando l'aspetto neuromuscolare (per evidenziare una eventuale progressione del deficit di forza), l'aspetto cardiologico e l'aspetto respiratorio.