



I.R.C.C.S.

**POLICLINICO SAN DONATO**

ISTITUTO DI RICOVERO E CURA A CARATTERE SCIENTIFICO

SERVIZIO DI PSICOLOGIA CLINICA  
RESPONSABILE DOTT. EDWARD CALLUS

# Aspetti psicologici e neuropsicologici nella Distrofia Miotonica

**Dott. Edward Callus**

*Psicologo Clinico - Psicoterapeuta*

**Dott. Enrico G. Bertoldo**

*Psicologo Clinico - Neuropsicologo*



**POLICLINICO SAN DONATO** I.R.C.C.S. - PSICOLOGIA CLINICA

# Panoramica della presentazione

**1.L'approccio psicologico nella gestione della Distrofia Miotonica**

**2.La valutazione neuropsicologica del paziente**

**3.La creazione di un'associazione in Italia:  
un esempio di successo – da Alstrom UK a  
ASSAI:**

- Sviluppo dello Statuto Associativo
- Organizzazione formale dell'Associazione e ruoli nel consiglio
- Attività svolta nelle Associazioni



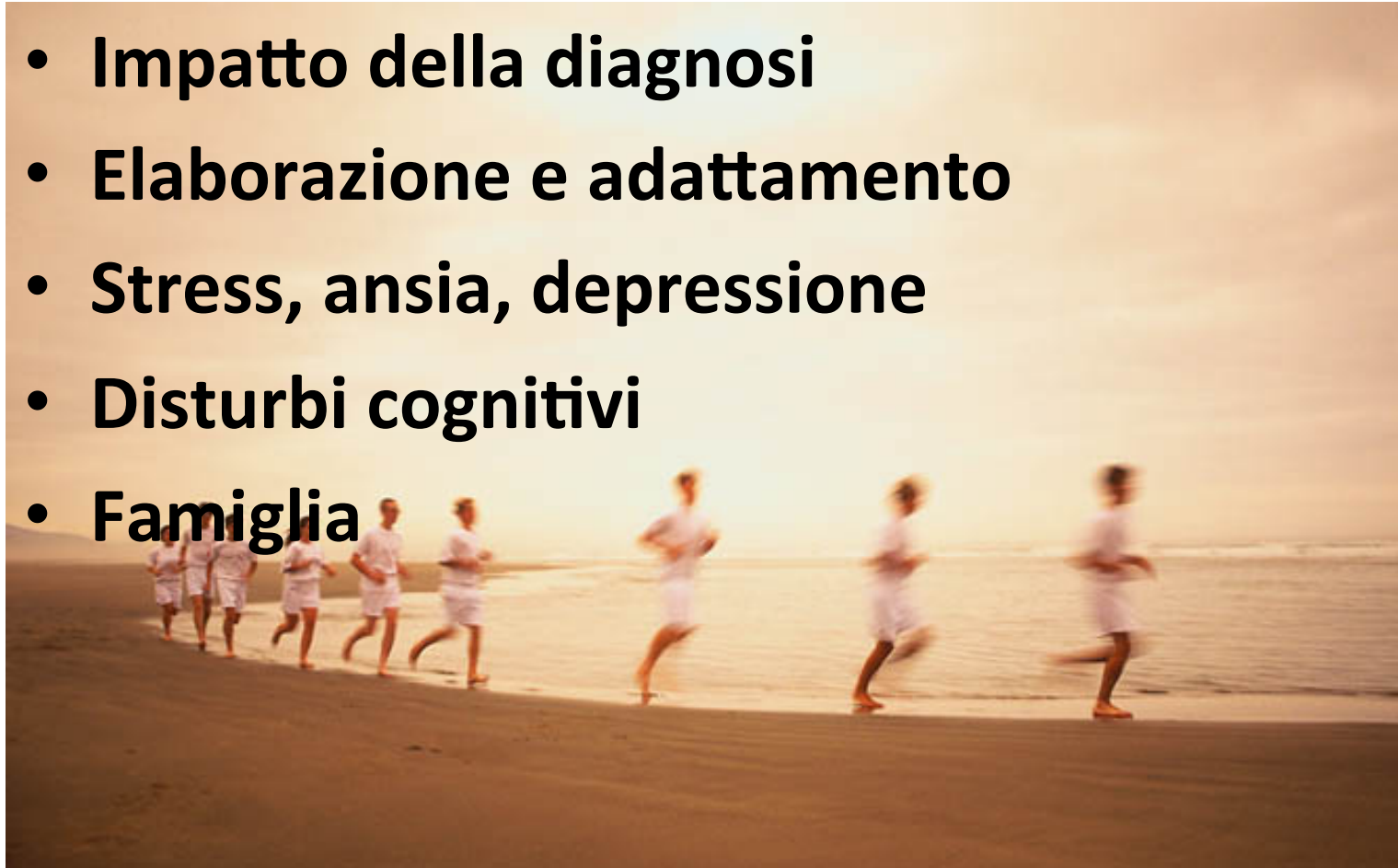


# L'approccio psicologico nella gestione della Distrofia Miotonica



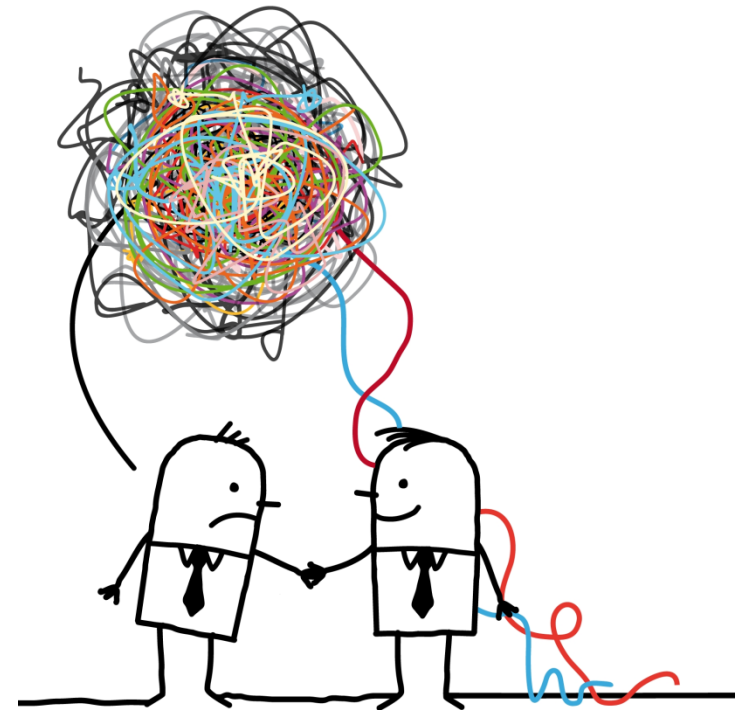
# L'importanza dell'approccio psicologico

- **Impatto della diagnosi**
- **Elaborazione e adattamento**
- **Stress, ansia, depressione**
- **Disturbi cognitivi**
- **Famiglia**



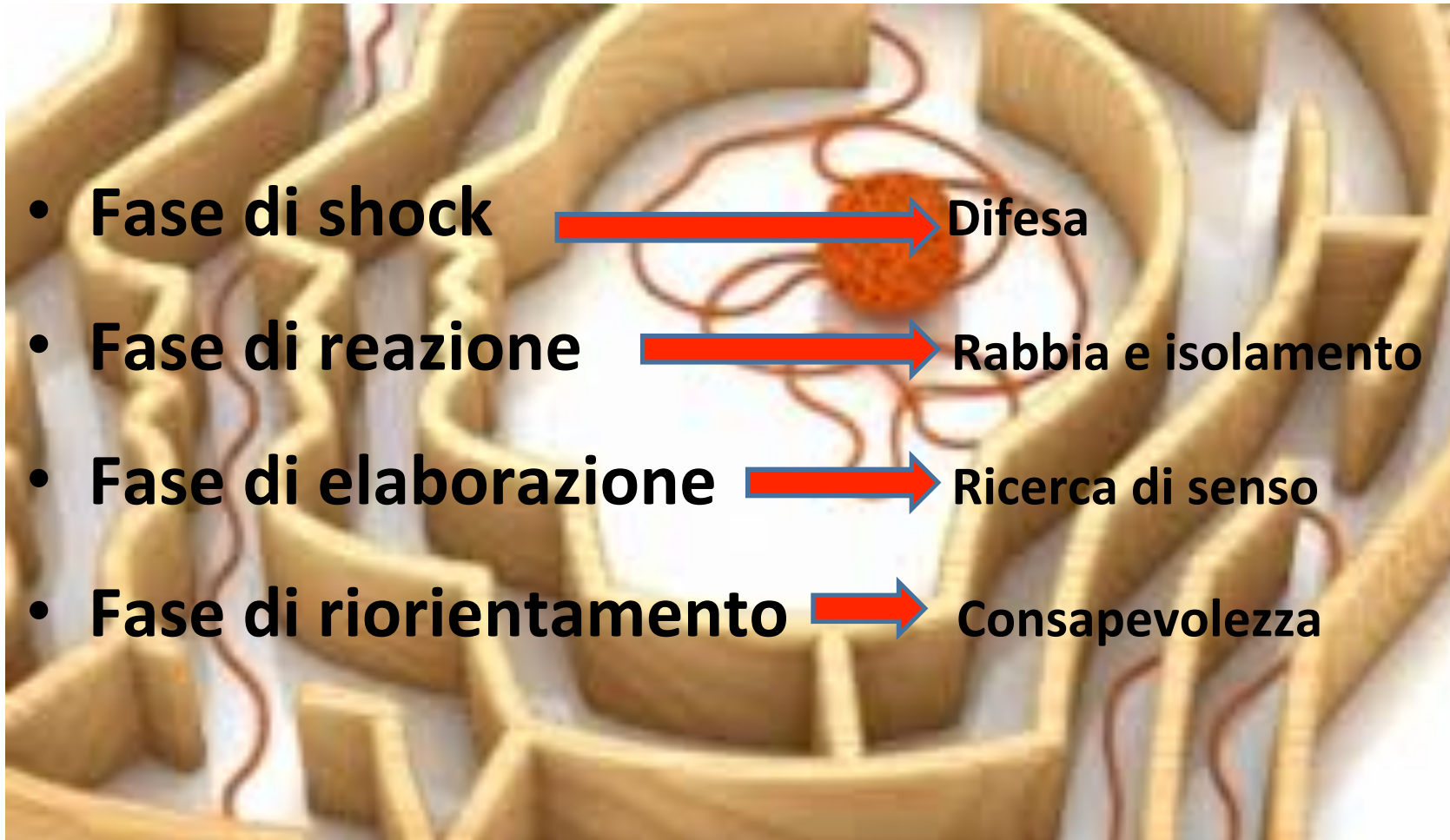
# Gli obiettivi

- **Conoscere**  
le implicazioni psicologiche
- **Empowerment**  
trovare, valorizzare e utilizzare le proprie risorse personali
- **Attivare**  
le risorse familiari e sociali
- **Diagnosticare e riabilitare**  
eventuali deficit cognitivi





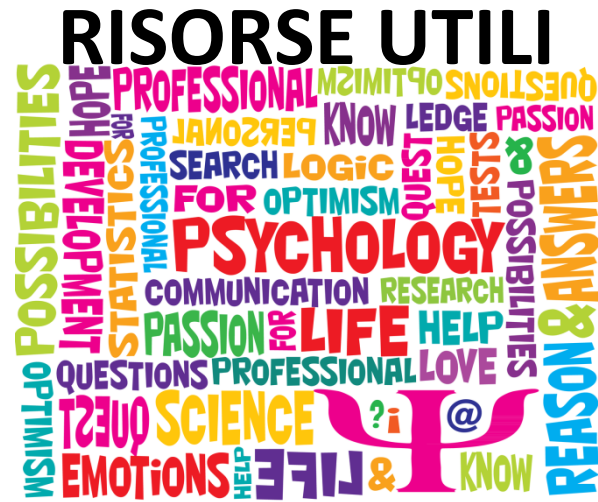
# Le fasi dell'elaborazione psicologica di una diagnosi di Distrofia Miotonica



# Reazioni emotive e psicologiche alla malattia

- Il problema dell'identità del sé e dell'immagine corporea
- Il problema della perdita di controllo
- Il problema della morte
- Il problema del dolore
- Il problema dei rapporti interpersonali e sociali





L'insieme delle caratteristiche psicologiche (cognitive ed emotive) e strategie d'azione che permettono di percepire aspetti costruttivi in situazioni altamente stressogene

L'insieme dei fenomeni che caratterizzano un adattamento soddisfacente all'ambiente, pur in condizioni di avversità o rischio elevato







# La valutazione neuropsicologica del paziente



POLICLINICO SAN DONATO I.R.C.C.S. - PSICOLOGIA CLINICA

# La componente cognitiva della distrofia miotonica





**Le distrofie miotoniche sono malattie multisistemiche che colpiscono diversi organi e apparati, tra i quali anche il cervello**



# Compromissione di alcune funzioni cognitive

- Memoria
- Linguaggio
- Attenzione e concentrazione
- Capacità di orientamento spaziale
- Ragionamento astratto
- Capacità di pianificazione e organizzazione





# Strumenti di valutazione neuropsicologica

- Colloquio neuropsicologico
- Test neuropsicologici
- Questionari di personalità (SCL-90)





# Mini-Mental State Examination (MMSE)

**Finalità:  
Screening del deterioramento  
cognitivo**

**Età/Target:  
18-100 anni**

**Prove di performance sul  
funzionamento delle principali  
aree cognitive**

**MINI MENTAL STATE EXAMINATION (MMSE)**

Nome e cognome ..... Età ..... Data dell'esame .... / .. / ..  
Valutazione ..... Sesso M/F ..... Punteggio Totale .....

**ORIENTAMENTO**

1. In quale anno, stagione, mese, giorno del mese, giorno, siamo?  
(Punteggio massimo 5) .....
2. Dove siamo? Stato, regione, città, ospedale, piano.  
(Punteggio massimo 5) .....

**MEMORIA A BREVE TERMINE**

3. Dire il nome di 3 oggetti: casa, pane, gatto (1 sec. ciascuno). Ripeterli fino a 6 volte. (Punteggio massimo 3) .....

**ATTENZIONE E CALCOLO**


4. Contare all'indietro per 7 (cessare dopo 5 risposte). Oppure fare dire "VERBO" al contrario (Punteggio massimo 5) .....

**MEMORIA DI FISSAZIONE**

5. Chiedere il nome dei 3 oggetti nominati in precedenza (Punteggio massimo 3). .....

**LINGUAGGIO**

- 6a. Dire il nome dell'oggetto x e dell'oggetto y (penna e orologio) (Punteggio massimo 2) .....
- 6b. Ripetere la frase "non se, e o ma" (Punteggio massimo 1) .....
- 6c. Eseguire "Prendi un foglio con la mano destra, piegalo a metà, e buttalo in terra" (Punteggio massimo 3) .....
- 6d. Leggere ed eseguire l'ordine "CHIUDI GLI OCCHI" (Punteggio massimo 1) .....
- 6e. Scrivere una frase (Punteggio massimo 1) .....
- 6f. Copiare un disegno (Punteggio massimo 1) .....



**PUNTEGGIO TOTALE .../30**



# Frontal Assessment Battery (FAB)

**Finalità:**

**Valuta le funzioni frontali:**

- concettualizzazione
- flessibilità mentale
- programmazione
- sensibilità all'interferenza
- controllo inibitorio
- autonomia ambientale

**Sensibile alle disfunzioni del circuito prefrontale-mediale, ma meno sensibile alle disfunzioni prefrontali ventrolaterali e dorsolaterali**

**FRONTAL ASSESSMENT BATTERY(FAB)**

Name: \_\_\_\_\_

1. Similarities: 'In what are _____ and _____ alike?'	Points (0 or 1)
a) banana and orange*:	
b) table and chair:	
c) tulip, rose and daisy:	
Total: <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	

**2. Lexical fluency (mental flexibility):**

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Total:  0 (<3 words)  1 (3-5 words)  2 (6-9 words)  3 (>9 words)

**3. Motor series (programming)**

Total:  0 (0 following)  1 (3 following)  2 (3 alone)  3 (6 alone)

**4. Conflicting Instructions (sensitivity to interference)**

Examples: 'Tap twice when I tap once' (1-1-1); 'Tap once when I tap twice' (2-2-2)

Series: 1-1-2-1-2-2-2-1-1-2.

Total:  0 (performs as the examiner)  1 (> 2 errors)  2 (1-2 errors)  3 (no errors)

**5. Inhibitory control (Go-No Go)**

Examples: 'Tap once when I tap once' (1-1-1); 'Do not tap when I tap twice' (2-2-2)

Series: 1-1-2-1-2-2-2-1-1-2.

Total:  0 (repeats 4 consecutive times)  1 (> 2 errors)  2 (1-2 errors)  3 (no errors)

**6. Prehension behavior (environmental autonomy)**

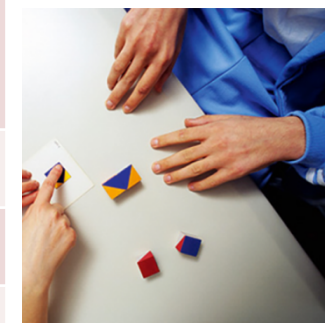
Total:  0 (takes the examiner's hands, even after being told not to do so)  1 (takes the hands)  2 (hesitates and asks what to do)  3 (does not take the examiner's hands)

Total (FAB): \_\_\_\_ points



# Batteria di Test Neuropsicologici

Test	Abilità indagata
Digit Span	Memoria a breve termine
Trial making test (TMT A e B)	Ricerca visuospaziale
Copia di disegno	Abilità di copia su modello
Memoria con interferenza	Memoria di lavoro
Astrazione	Ragionamento logico
Test dei gettoni	Comprensione
Memoria di prosa (immediata e differita)	Memoria e comprensione verbale
Test delle figure aggrovigliate	Discriminazione
Disegno spontaneo	Prassia e rappresentazione visiva
Fluenza fonemica	Recupero lessicale
Stime cognitive	Valutazione
Prove prassiche	Prassia



# Symptom Checklist-90-R

Concepita sotto forma di questionario a 90 item per riflettere la configurazione di sintomi psicologici di soggetti non clinici e clinici, la *SCL-90-R* valuta nove dimensioni sintomatologiche primarie:



- **Somatizzazione (SOM)**: riflette il disagio legato alla percezione di disfunzioni nel proprio corpo; i sintomi focalizzano sugli apparati cardiovascolare, gastrointestinale, respiratorio, ecc.
  - **Ossessività-Compulsività (O-C)**: focalizza sui pensieri, sugli impulsi e sulle azioni sperimentati come persistenti e irresistibili, di natura egodistonica o indesiderati.
  - **Ipersensibilità interpersonale (I-S)**: punta sui sentimenti di inadeguatezza e inferiorità, in particolare in confronto ad altre persone.
  - **Depressione (DEP)**: sono anche inclusi sentimenti di disperazione, pensieri suicidari e altri correlati cognitivi e somatici della depressione.
  - **Ansia (ANX)**: comprende segni generali di ansia come nervosismo, tensione, tremori così come attacchi di panico e sensazione di terrore.
  - **Ostilità (HOS)**: riflette pensieri, sentimenti, comportamenti caratteristici di uno stato affettivo negativo di rabbia.
  - **Ansia fobica (PHOB)**: è definita come una persistente reazione di paura a una specifica persona, luogo, oggetto o situazione, percepita come irrazionale o sproporzionata rispetto allo stimolo.
  - **Ideazione paranoide (PAR)**: pensiero proiettivo, ostilità, sospettosità, grandiosità, riferimento a Sé, paura di perdita dell'autonomia e deliri sono tutti espressioni primarie di questo disturbo.
  - **Psicoticismo (PSY)**: rappresenta il costrutto come una dimensione continua dell'esperienza umana e contiene item indicativi di ritiro e isolamento così come i sintomi di primo rango della schizofrenia.
- Sono presenti anche sette item addizionali (**OTHER**) che valutano disturbi dell'appetito e del sonno.



# Gli obiettivi della valutazione

- Valutare il quadro cognitivo e psicologico dei pazienti
- Monitorarlo nel corso del tempo
- Studiare programmi di riabilitazione neuropsicologica e misurarne l'efficacia nel tempo





# La riabilitazione neuropsicologica

- **Tecniche riparative:**  
recupero delle funzioni attraverso un allenamento mirato
- **Tecniche compensatorie:**  
vicariare un deficit utilizzando altre funzioni per ottenere le medesime performances
- **Tecniche ecologiche:**  
adozione di ausili (agende, calendari...) per mantenere l'autonomia del paziente il più a lungo possibile
- **Tecniche metacognitive:**  
sviluppare capacità di introspezione cognitiva per gestire e prevenire le defaillances





## **La creazione di un'Associazione in Italia: un esempio di successo**



**POLICLINICO SAN DONATO** I.R.C.C.S. - PSICOLOGIA CLINICA

# LA SINDROME DI ALSTRÖM

- Rara malattia autosomica recessiva
  - Comparsa progressiva di disturbi differenti in varie aree dell'organismo:
    - Degenerazione retinica
    - Ipoacusia
    - Obesità
    - Diabete mellito di tipo II
    - Insufficienza renale ed epatica
    - Cardiomiopatia dilatativa
- eterogeneità dei sintomi
- 1997: gene responsabile della sindrome (ALMS1) → diagnosi genetica
  - Diagnosi complicata: sovrapposizione di alcuni aspetti clinici con altre patologie (ES: sindrome di Usher, sindrome di Bardet Biedler, ecc...)
  - Trattamento multidisciplinare (vs specifico)



Alström Syndrome UK  
Support Group

## **Istituzione dell' Associazione nel 23 marzo 1998**

**Obiettivi dell' Associazione:**

- **Fornire un sollievo dalla malattia alle persone con Sindrome di Alstrom fornendo sostegno, consigli e informazione alle persone affette, alle loro famiglie e a tutti quelli che lavorano con loro.**
- **La promozione della ricerca sulla Sindrome di Alstrom e altre sindromi collegati ad essa in Inghilterra e all' estero, con la divulgazione di risultati utili al pubblico.**



# Director Activities Continued

## Big Lottery Steering Committee

The Big Lottery-funded research project continues, carried out by various partners associated with ASUK. Dan Jagger and Kevin Goodwin are members of the overseeing committee, ensuring that goals are met to the predicted time-scale. They have attended face-to-face meetings and phone conferences to receive updates and plans for the period of the award.



## Special Needs Home Conversion

Mark Millais is exploring and learning more about how to best adapt homes for those living with Alström Syndrome. He is researching courses which would further his knowledge.

## Young Adult Activity Breaks

Alex Griffiths-Rayson has assumed the role of organising activities and building supportive relationships for the young adult patient group.

## Patient Records

Torbay Hospital has produced excellent patient records using their research database. As the database is owned by ASUK, Lesley Porter is exploring the possibility of a copy of the record being given to each patient.

## Website Development

The ASUK website has been undergoing a full re-vamp, carried out by external contractors.

The content and style of the new site has been under the control of the Board. Kevin Goodwin has been in day-to-day contact with the developers to ensure the content is accessible for those with dual sensory.

## Rare Disease Day 2012

Rare Disease Day was celebrated across the world by a joining of hands expressing the theme of solidarity "Rare but strong together." On Rare Disease Day, Kay and John Parkinson were in Brussels for the EURORDIS gathering where Kay was one of the speakers. The message this year was to focus on the importance and the need for collaboration and mutual support in an area where patients are rare, expertise is scarce, and people affected face similar challenges.





# Highlights of the Year



Further progress was made under the Big Lottery research programme with the first skin biopsies being taken.



Successful transfer for adult patients from Torbay Hospital to the new Queen Elizabeth Hospital in Birmingham.



Expansion of work among the Asian community.



Development of more outside activities.



Preparation for the establishment of Alström Europe - a new platform for spreading awareness and co-ordinating research efforts.

## Development of research

**In 2009 the Big Lottery Fund awarded ASUK £344,232 to lead a 3-year research project into Alström Syndrome.**

The project got underway in July 2010 together with our partners, South Devon Healthcare NHS Trust, Birmingham Children's Hospital NHS Trust and Cambridge University Institute of Metabolic Science.

We have begun the most comprehensive study of Alström Syndrome ever undertaken. Uniquely, this project combines clinical studies with basic cell biology investigations.

We have had a great response from members with 28 voluntarily enrolling into the study in the first year and permission given to incorporate the records of 6 deceased patients. Seven research clinics have been held at which our volunteers go through a set of additional tests to

increase the depth of our knowledge of AS. Furthermore 13 patients have donated skin biopsies, which have been sent to Cambridge University where 12 of them have successfully made cell lines now in storage.

A major aspect of the project is to create a database, which can be used to correlate clinical and genetic information. This is being established at Birmingham Children's Hospital with the software being developed by the National Department of e Sciences at Glasgow University.

The progress of the database continues and we are now looking forward to disseminating this information through attending conferences and enabling collaboration and funding projects to take this research project further.



*Pictured right:  
Dr. Tarek Hiwot with  
some of the multi-  
disciplinary team  
managing  
the healthcare of  
patients with  
Alström Syndrome  
in Birmingham*



# Associazione Alstrom in Italia

## “creazione del nome”

Associazione Alstrome Syndrome Italia, AASI acronimo che non esiste in Italia <https://www.facebook.com/AASItalia>

Associazione Europea Alstrome Syndrome International – ASI

Altre ipotesi di nome?

Come procedere per avere il logo?



# Associazione Alstrom in Italia

## “gli obiettivi”

Primo Statuto Dott. Maffei nel 2006

L'associazione, ispirandosi ai principi della solidarietà umana si prefigge come scopo di aiutare i soggetti affetti dalla Sindrome di Alstrom a diventare, per quanto possibile, indipendenti socialmente ed economicamente e consigliare i loro genitori e chiunque si occupi del loro problema.



# **Associazione Alstrom in Italia**

## **“gli obiettivi”**

**In particolare per la realizzazione dello scopo prefisso e nell'intento di agire in favore di tutta la collettività l'Associazione si propone di:**

- a) favorire con ogni mezzo la ricerca medica e la conoscenza della malattia;**
- b) sensibilizzare gli organismi politici, amministrativi e sanitari;**
- c) promuovere corsi, pubblicazioni, conferenze;**
- d) collaborare con enti pubblici, privati ed associazioni nazionali ed internazionali.**

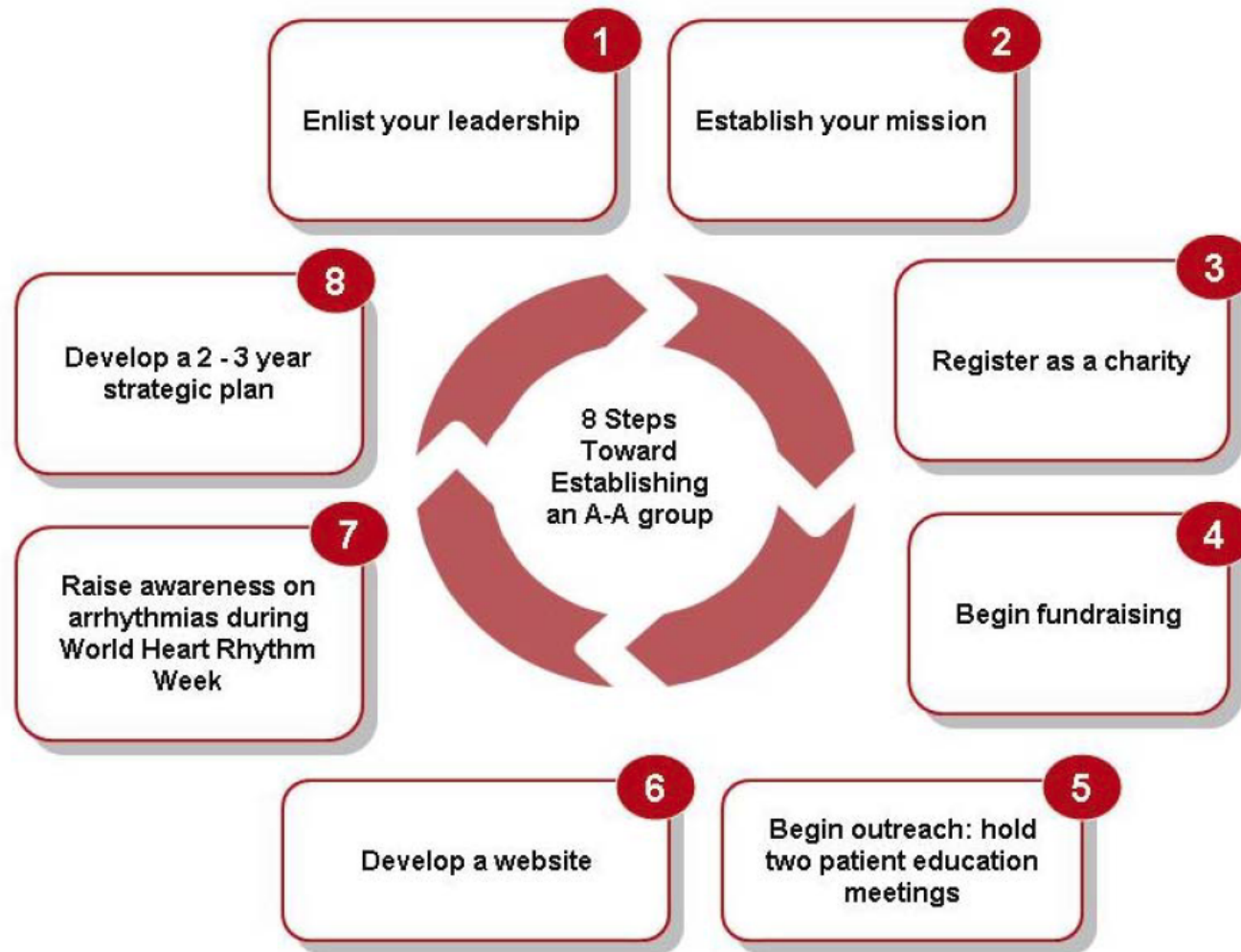
# Conclusione

## Una riflessione sulle seguenti domande

1. Come vorresti che si chiamasse l'Associazione?  
Ti piace il nome: Associazione Alstrome Syndrome Italia, AASI, oppure hai degli altri suggerimenti?
2. Qual è la tua esperienza di vita di gestione della condizione di Alstrom?
3. Cosa vorresti da un'associazione in Italia?
4. In che modo potresti contribuire all'associazione in Italia?







<http://raretogether.eurordis.org/wp-content/uploads/2011/10/Patient-Alliance-International-Toolkit.pdf>