



**PUNTO DI ASCOLTO  
PER I MALATI MIOTONICI  
E LE LORO FAMIGLIE**

***Percorso terapeutico e presa in carico  
del paziente DM1 e DM2  
alla Casa di Cura del Policlinico***

***Dott.ssa Barbara Fossati***



## **DISTROFIE MIOTONICHE di tipo 1 e 2**

Malattie Rare

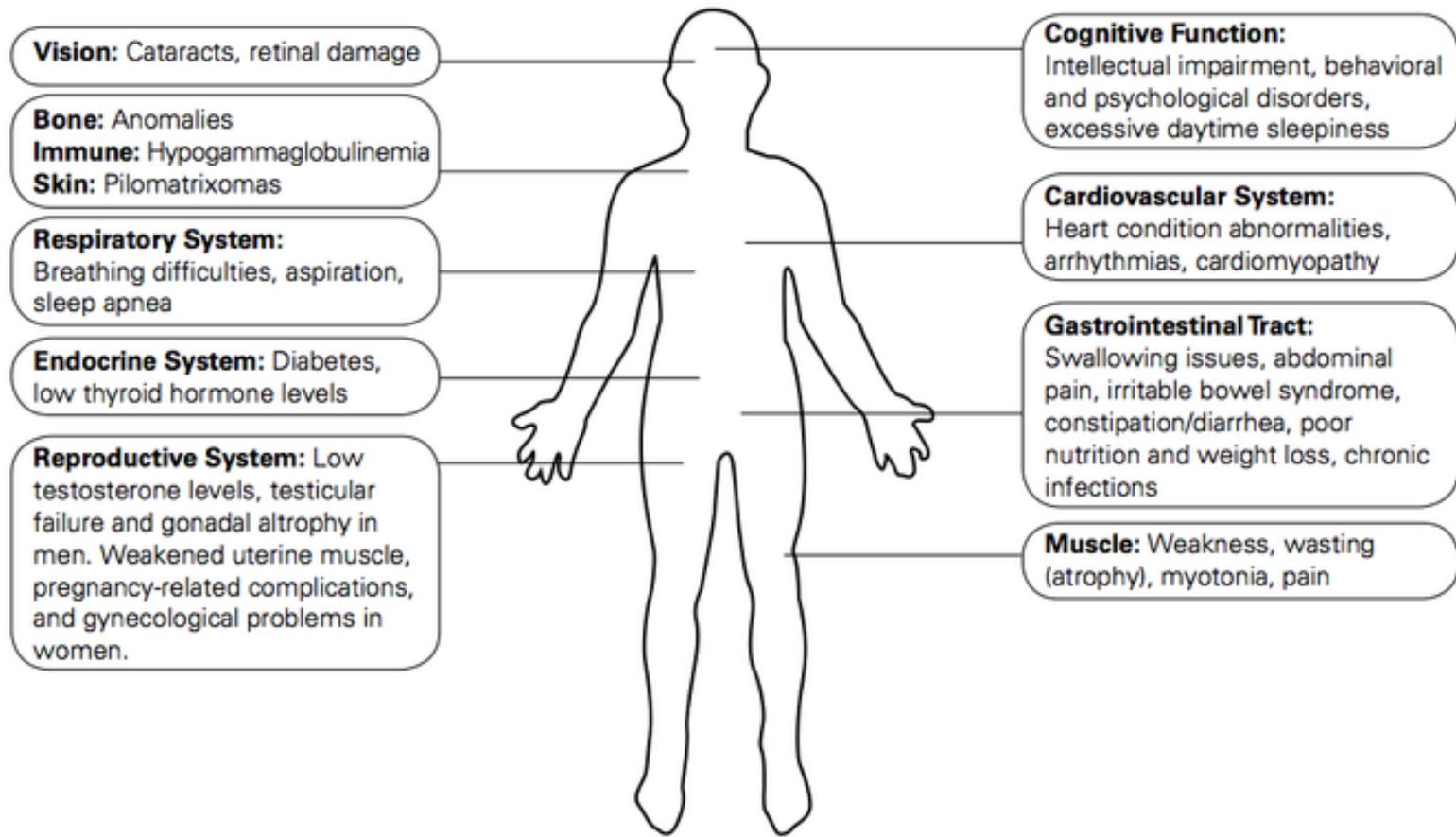
Ereditarie AD

Evoluzione lenta, progressiva

Miotonia

Miopatia → ipostenia/atrofia

Coinvolgimento multisistemico



Quadro clinico complesso, con interessamento di numerosi organi e apparati che si traduce in un'ampia variabilità di sintomi  
 → complessità di inquadramento clinico e impegno assistenziale



# Manifestazioni cliniche

- Debolezza
- Rigidità muscolare, difficoltà a rilassare la muscolatura, dolore
- Difficoltà a eseguire azioni della vita quotidiana:
  - afferrare, sollevare un oggetto e tenerlo stretto, posarlo
  - effettuare i passaggi posturali
  - rialzarsi dalla posizione seduta o salire le scale
  - mantenere il capo eretto o a sollevarlo da sdraiati
- Instabilità durante la deambulazione, cadute
- Problemi nell'articolazione della parola o durante masticazione e deglutizione
- Problemi respiratori, suscettibilità alle infezioni
- Problemi cardiaci
- Disturbi visivi
- Scarsa qualità del sonno, eccessiva sonnolenza diurna
- ... ..



# Terapia

Disponibili trattamenti diretti verso i **SINTOMI**:

- Mexiletina per contenere gli effetti della miotonia
- Modafinil per l'eccessiva sonnolenza diurna
- Terapia rate/rhythm control o impianto di device (PM/ICD) per le problematiche cardiache
- Terapie farmacologiche o ventiloterapia per supportare la funzione respiratoria
- Cicli di antibioticoterapia per i disturbi intestinali
- Trattamenti ipoglicemizzanti per il diabete
- Integratori alimentari o fenofibrati (statine) per la dislipidemia
- Terapia ormonale per distiroidismo
- Chirurgia per la correzione della cataratta
- Chirurgia per colelitiasi
- ... ..

**Non è ancora stata individuata una terapia mirata, in grado di bloccare o rallentare la progressione della malattia**



# Riabilitazione specialistica

Preso in carico globale mediante l'intervento coordinato di un team multidisciplinare (equipe riabilitativa), costituito da:

- medici specialisti → neurologo, fisiatra, pneumologo, cardiologo, foniatra, geriatra, infettivologo, neuroftalmologo....
- altre figure professionali → fisioterapista, terapeuta occupazionale, neuropsicologo, logopedista, dietista, bioingegnere, biologo, assistente sociale, infermiere, OSS

Percorso integrati con obiettivi comuni:

- identificare i bisogni specifici e definire un programma riabilitativo individuale, scegliendo le appropriate aree di intervento
- affrontare i problemi motori, deglutologico-nutrizionali, internistici, cognitivi ed emotivi
- valorizzare le abilità residue e massimizzare il recupero funzionale
- ritardare le complicanze secondarie
- **assicurare la miglior qualità di vita possibile al paziente**



- **Valutazione neurologica**

- **Valutazione fisiatica → PRI**

programma personalizzato

tramite una valutazione funzionale individua i bisogni riabilitativi specifici e definisce le aree di intervento, gli obiettivi, gli operatori coinvolti; quando necessario procede alla prescrizione di ausili (ortesi gamba-piede, walker, carrozzina...)

- **Esami di laboratorio**

(dislipidemia, diabete, distiroidismo, deficit vit B12/acido folico)

- **ECG**

(ECG Holter/24 ore, Ecocardiogramma tt, visita cardiologica)

- **Valutazione pneumologica:**

Spirometria con MIP e MEP

Ecografia polmonare con studio diaframma

Polisonnografia

Ventiloterapia: ottimizzazione/adattamento

NIMV , cough assistant (prescrizione)

- **Altre consulenze specialistiche:**

endocrinologo, neuroftalmologo, gastroenterologo, urologo, ortopedico...

Servizi di:

- **Radiologia** (ECO, RM, TC)

- **Neurofisiologia** (EMG/ENG, potenziali evocati, EEG),



## BIOBANCA

risorsa per lo studio delle malattie  
campioni biologici processati e conservati in laboratorio  
dati catalogati ordinatamente in un database elettronico  
utilizzabili per progetti di ricerca  
condivisibili con la comunità scientifica

prelievo di sangue



## LABORATORIO PER L'ANALISI DEL CAMMINO

bioingegneri, fisioterapisti, medici

equipaggiato con un sistema di telecamere e piattaforme di forza  
che rilevano dati cinematici e cinetici

la cui analisi fornisce un quadro strumentale del movimento,  
utile per guidare il piano riabilitativo terapeutico e valutare il recupero



## PROGETTI DI RICERCA

“Studio della miotonia dell’arto superiore in pazienti affetti da distrofia miotonica”

«Analisi del cammino in pazienti affetti da Distrofia Miotonica: studio di correlazione tra la valutazione clinico-funzionale e i parametri dell’analisi strumentale del cammino. GAIT-D