



Accreditamento Sanitario



PUNTO DI ASCOLTO PER I MALATI MIOTONICI E LE LORO FAMIGLIE

Percorso clinico-diagnostico sulla compromissione cerebrale nella Distrofia Miotonica tipo 1

LA VALUTAZIONE NEUROPSICOLOGICA NELLA DIAGNOSI E PRESA IN CARICO DEL PAZIENTE CON DISTROFIA MIOTONICA

Dott.ssa Laura Veronelli

PhD, Psicologa-Neuropsicologa, Psicoterapeuta

DISTROFIE MIOTONICHE

- Le **Distrofie Miotoniche (DM1 e DM2)** sono malattie genetiche, autosomiche dominanti, caratterizzate da una perdita di forza progressiva, causata da una degenerazione delle cellule muscolari (distrofia) associata ad una rigidità muscolare con difficoltà nel rilascio muscolare (miotonia).
- Malattie multisistemiche con coinvolgimento del Sistema Nervoso Centrale (Thornton, 2014), i cui deficit hanno un impatto sulla qualità della vita dei pazienti (Meola & Sansone, 2007; Rakocevic-Stojanovic et al., 2014).
- **ANTICIPAZIONE GENETICA** - maggior gravità della malattia nella discendenza.

ASPETTI NEUROPSICOLOGICI

FORME INFANTILI

- Disabilità intellettiva, ridotto Quoziente Intellettivo, ritardo nel linguaggio.
- Disturbi neuropsichiatrici, quali ADHD e disordini dello spettro autistico.

FORME GIOVANILI

- Difficoltà scolastiche o con i pari che risultano spesso misconosciute e sottostimate.

FORME ADULTE E TARDIVE

- Deficit a livello delle funzioni esecutive e visuo-spaziali, nell'attenzione, memoria e nella rapidità di esecuzione.
- Modificazioni a livello della personalità e disturbi emotivi, quali aumentata fatica, sonnolenza diurna, depressione e apatia.

| CNS Symptom Domain | Related Symptoms |
|--------------------------------------|---|
| Fatigue/excessive daytime sleepiness | <ul style="list-style-type: none"> • Hypersomnia • Fatigue/tiredness • Sleep apnea • Narcolepsy • Difficulty waking • Non-restorative sleep • Auditory hallucinations • Sleep-related paralysis • Vivid dreams |
| Cognition | <ul style="list-style-type: none"> • Brain fog • Attention deficit • Executive function deficits • Memory & focus impairments • Learning difficulties/delays • Time management issues |
| Emotional/social | <ul style="list-style-type: none"> • Anxiety • Depression • Impulsivity • Apathy • Personality changes • Antisocial behavior |

“Bringing the Patient Voice to CNS-Targeting Drug Development in Myotonic Dystrophy”, at the Myotonic Annual Conference in September 2017. The conference attracted some 350 members of the DM community (those living with the disease and their caregivers) to share their stories (White, 2020).

FATICA E SONNOLENZA DIURNA

"Sono così stanco che non posso fare nulla ... È quasi come se mi sentissi male, i miei occhi sono molto pesanti. Non riesco nemmeno a muovere il mio corpo". (adulto con DM1).

"Faccio dei sogni in cui penso di essere sveglio e di fare le cose. Non so cosa è reale." (giovane adulto con DM1 a esordio giovanile).

MEMORIA

"Se una persona mi parla troppo a lungo, dimentico quello che ha detto all'inizio. Probabilmente lo interrompo perché ho dimenticato quello che stava dicendo. Quando ho letto, quando arrivo alla fine della pagina, ho dimenticato quello che ho letto. " (adulto con DM1 a esordio giovanile)

ATTENZIONE

"La mia capacità di attenzione è molto breve. Penso che questo sia peggiorato da quando ero un adolescente. Mi distraigo molto facilmente e poi non so cosa stavo facendo. ... perdo interesse prima di finire quasi tutto. " (adulto con DM1 a esordio giovanile).

BRAIN FOG

"Le cose semplici come le domande a cui si risponde sì e no sono spesso seguite da sciocchezze e parole senza senso", ha detto un uomo che si è preso cura di sua moglie con DM1. "A volte potrebbe volerci più di un minuto per completare una semplice affermazione e [questo le ha causato] molta frustrazione e rabbia."

APATIA

"Ho molti conoscenti ma pochi amici. Dimentico di chiamare la gente. Non raggiungo gli altri. Non esco a mangiare a causa della mia ansia per le persone che mi guardano." (adulto con DM1 a esordio giovanile).

ISOLAMENTO

"Mio marito non capisce. Il mio datore di lavoro non crede che io sia davvero malato. Le persone mi guardano e dicono: "Stai bene." "(Adulto con DM1 ad insorgenza adulta).

"Mio marito non può accettare ciò che sta accadendo; dice "Provaci di più". (adulto con DM1 ad insorgenza adulta).

Malattia cronica → elevati livelli d'ansia e bassa autostima, ripercussioni sulla qualità di vita e sul benessere fisico e mentale del paziente e dell'intera famiglia.

Malattia rara → ulteriore impatto sulla qualità della vita a causa dello scarso accesso alle informazioni, alla presa in carico e quindi al trattamento e al supporto necessari.

Malattia multisistemica (e.g., apnee).

LA VALUTAZIONE NEUROPSICOLOGICA IN CCPP

- **Colloquio clinico** e somministrazione di **test psicometrici e psicologici** che vanno ad indagare:
 - **Funzioni cognitive** (Funzioni esecutive, Attenzione, Abilità visuo-spaziali, Memoria, Linguaggio)
 - **Aspetti di personalità**
 - **Aspetti legati al tono dell'umore** (ansia, depressione, apatia)
 - **Qualità della vita**
- Viene eseguita durante il ricovero oppure in regime ambulatoriale e ripetuta a distanza di tempo

SCOPI DELLA VALUTAZIONE

Diagnosi

- Contribuire alla diagnosi, stabilendo se vi sono eventuali ripercussioni della malattia a livello cognitivo, emotivo e comportamentale

Prognosi

- Fornire indicazioni utili sull'andamento della malattia nel tempo, attraverso valutazioni cadenzate

Riabilitazione cognitiva

- Verificare se vi è indicazione ad iniziare un trattamento specifico di riabilitazione in ambito neuropsicologico e valutarne l'efficacia e gli eventuali benefici trasferiti alla vita quotidiana

SCOPI DELLA VALUTAZIONE

Supporto psicologico e psicoterapia

- Verificare le condizioni per l'attivazione di un percorso di sostegno psicologico e psicoterapia per il paziente e i suoi familiari

Pianificazione assistenziale al paziente

- Verificare la presenza e il permanere di deficit cognitivi che possono avere ripercussioni sul lavoro e la scuola, conoscendone i limiti.
- Fornire indicazioni sulla gestione comportamentale dei sintomi e modificare la gestione delle attività per mantenere elevati livelli di autonomia.

PROGRAMMA PSICO-SOCIALE CENTRATO SULLA FAMIGLIA

- Rafforzare la resilienza emotiva dei pazienti e delle loro famiglie e migliorarne la Qualità della Vita.
- Pianificare un adeguata rete di supporto psicologico e sociale al paziente e alla sua famiglia.
- Condividere informazioni, emozioni e paure, per ridurre lo stress e l'ansia legati alla malattia.
- Considerare i bisogni e le debolezze di ciascun membro della famiglia
- Evidenziare i punti di forza di ciascun familiare per favorire l'adattamento



Accreditamento Sanitario



PUNTO DI ASCOLTO PER I MALATI MIOTONICI E LE LORO FAMIGLIE
*Percorso clinico-diagnostico sulla compromissione cerebrale nella Distrofia
Miotonica tipo 1*

Grazie per la vostra attenzione