



# LA QUALITA' DI VITA DEL PAZIENTE DM

COME GESTIRE LA DEBOLEZZA MUSCOLARE E I  
DISTURBI GASTRO INTESTINALI

## PUNTO D'ASCOLTO

dedicato a pazienti e caregiver che  
avranno l'occasione di interagire  
direttamente con i Prof. G. Meola e  
L. Pastorelli e porre le loro domande

Giovedì

**15 DICEMBRE '22** | **ORE 14.00**

L'incontro si terrà "dal vivo" presso

Casa di Cura del Policlinico Via  
Giuseppe Dezza, 48 - 20144 Milano



CASA DI CURA  
PRIVATA DEL POLICLINICO



Prof. G. Meola  
Fondazione Malattie  
Miotoniche



Prof. Luca Pastorelli  
Ospedale  
San Paolo

**Intervengono**  
con un focus sui trial clinici  
in corso

INGRESSO LIBERO

Per info:  
+39 333.5213847

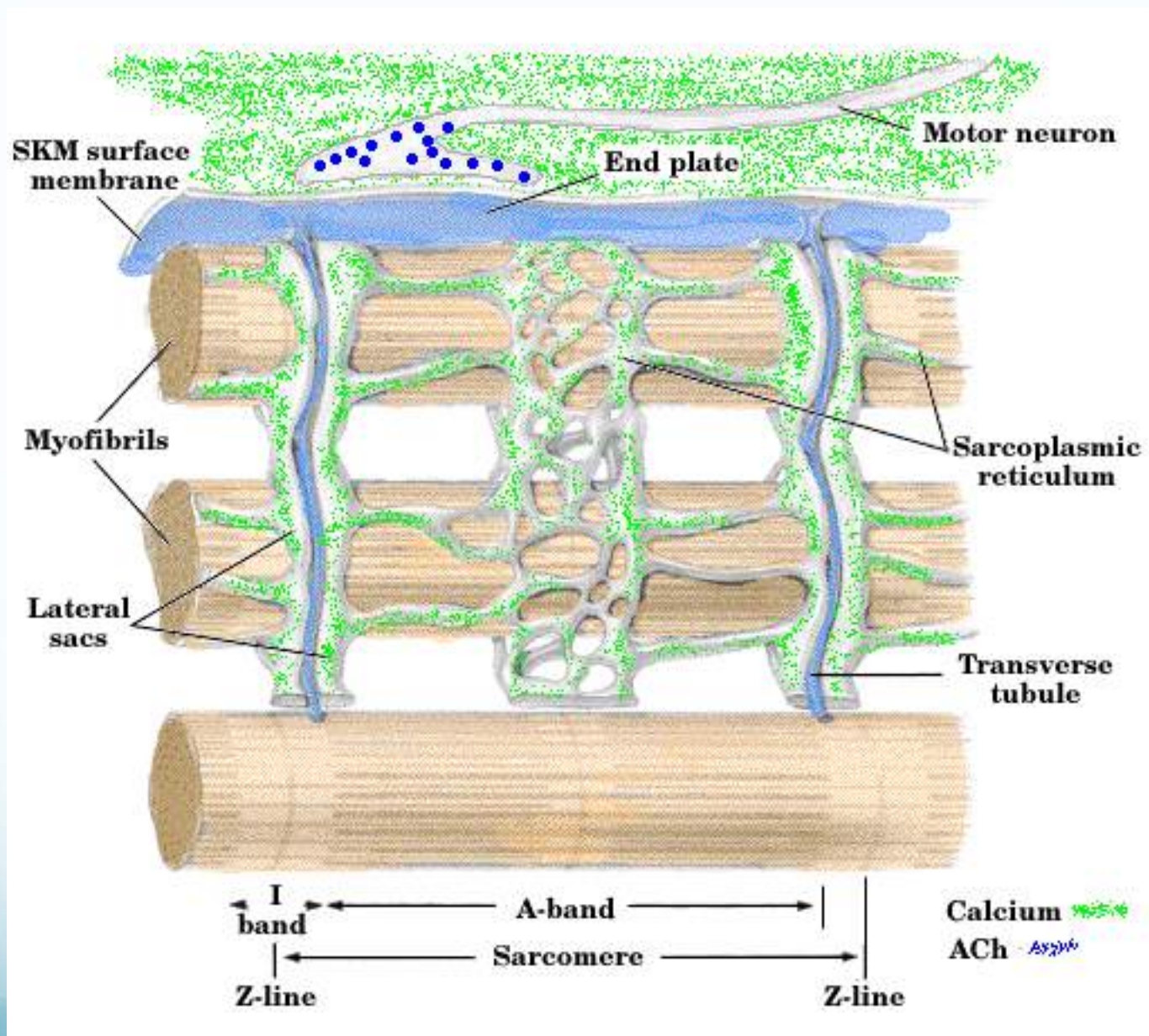
# Punto di ascolto

## La qualità di vita del paziente DM *Come gestire le problematiche muscolari nelle DM*

Prof. Giovanni Meola  
Fondatore e Presidente FMM



Milano, 15/12/2022  
Casa di Cura del Policlinico



# Quali sono i disturbi muscolari nelle DM

## Debolezza muscolare

- mancanza **reale** di forza muscolare. E' dovuta alla degenerazione delle fibre muscolari
- Vengono colpiti muscoli diversi nella DM1 e nella DM2
- Sono talora presenti **dolori muscolari**, maggiormente nella DM2

## DM1

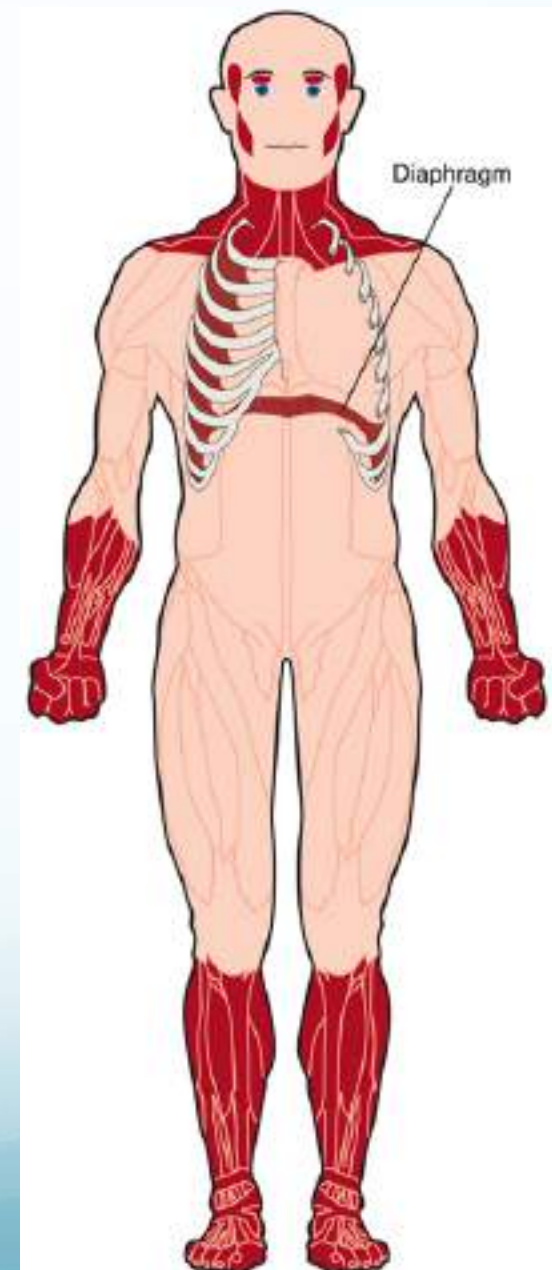
- debolezza muscolare **progressiva**
- **atrofia** dei muscolo distali degli arti (avambraccio, gamba)
- **alterazioni** della muscolatura cranio-facciale
- **miotonia** (warm-up)

## DM2

- **moderata** debolezza muscolare progressiva
- **miopatia** dei muscoli prossimali (braccio, coscia)
- **miotonia meno evidente**

# I muscoli più frequentemente interessati nella DM1

- **muscoli della mano** (flessori delle dita) che comportano una difficoltà a maneggiare oggetti
- **muscoli del collo:** in particolare i muscoli flessori della nuca. Il paziente può lamentare una difficoltà ad alzare la testa quando è sdraiato.
- **muscolatura facciale:** le palpebre risultano abbassate (ptosi), le labbra sporgenti e vi è una atrofia del muscolo temporale, con conseguente difficoltà nella masticazione.
- **muscoli della gamba:** il paziente può avere difficoltà a sollevare il piede durante la marcia (“piede cadente”).
- **muscolatura oro-faringea** (bocca, gola): la debolezza di questi muscoli può portare a difficoltà nella deglutizione con possibile passaggio di alimenti nelle vie aeree con conseguente infiammazione del polmone (polmonite ab ingestis) specie nella fase avanzata della malattia. Dislocazione ricorrente della mandibola.

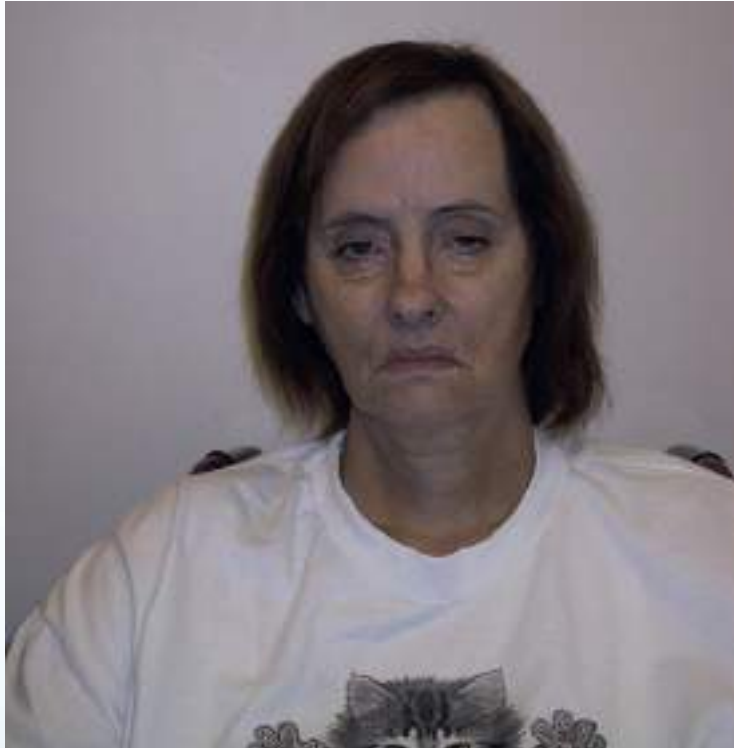


# Facies DM1



Il volto caratteristico di un paziente con DM1: viso lungo, atrofia temporo-mandibolare, alopecia frontale.

# Facies DM1



Debolezza e atrofia dei muscoli facciali, atrofia del temporale e ptosi (~530 ripetizioni CTG)



**Il paziente è il figlio maggiore.** Ha una distrofia miotonica ad insorgenza congenita e mostra già caratteristiche simili alla madre e calvizie frontale (circa 1300 ripetizioni CTG).

Suo fratello minore (~ 1500 ripetizioni CTG) è morto improvvisamente e questo è stato attribuito a un'aritmia cardiaca maligna

# I primi sintomi nella DM2

- Difficoltà nell'alzarsi dalla posizione seduta
- Rigidità alle gambe
- Dolori muscolari



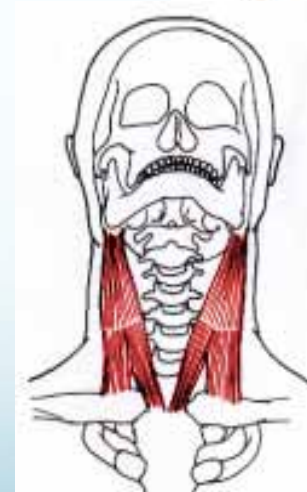


DM2



# I muscoli più frequentemente interessati nella DM2

- **muscoli della mano** (flessori delle dita) con conseguente difficoltà a maneggiare oggetti
- **muscoli del collo** in particolare i muscoli flessori della nuca. Il paziente può lamentare una difficoltà ad alzare la testa quando è sdraiato.
- **muscoli dell'anca e delle cosce** con difficoltà a camminare, salire le scale e rialzarsi dalla posizione seduta.



Sono molto spesso presenti **dolori muscolari**, che rappresentano una grande limitazione della qualità di vita di questi pazienti.

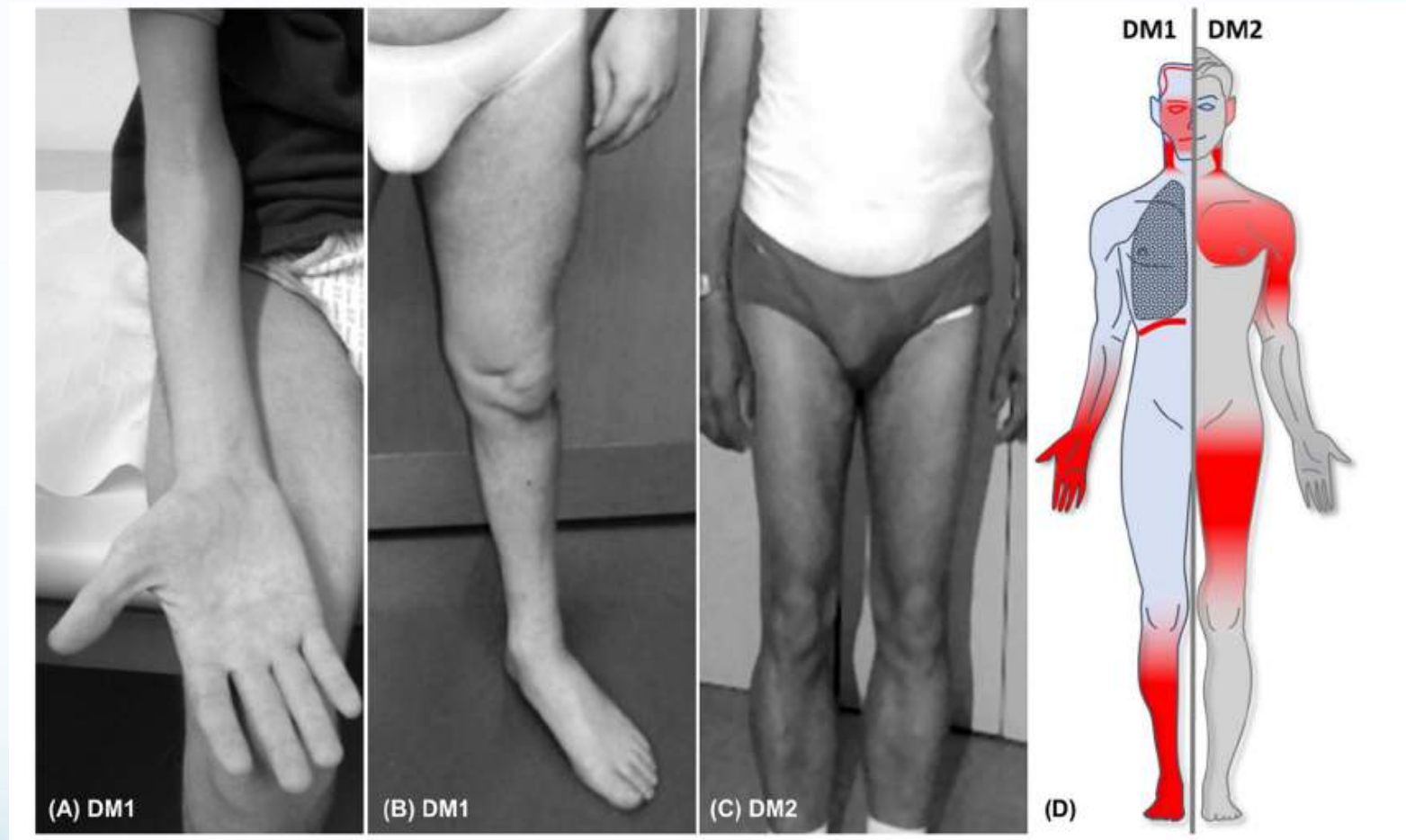
# Atrofia nella DM2



- Atrofia lieve
- Grado 4 MRC, debolezza muscolare prossimale



# Debolezza muscolare



**(A,B)** Tipica atrofia muscolare distale in pazienti con DM1. **(C)** Atrofia dei muscoli prossimali in un paziente con DM2. **(D)** Figura che illustra i fenotipi centrali della DM1 (sinistra) e DM2 (destra). Le regioni di coinvolgimento muscolare (debolezza e atrofia) sono evidenziate in rosso.

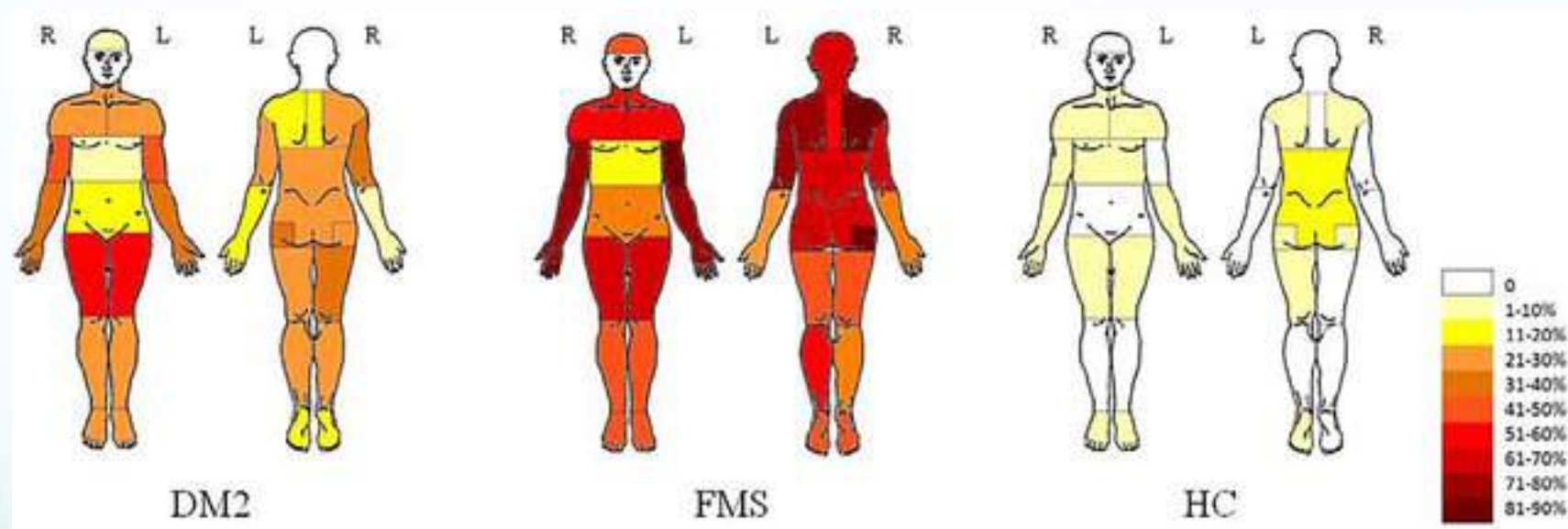
# Sintomi clinici fondamentali utili per differenziare DM1 e DM2

		DM1	DM2
Età di esordio		Dipende dal range della tripletta CTG, sintomatologia più precoce	30-40 anni
Storia familiare		Fenomeno della anticipazione	Variabilità nei sintomi ma non anticipazione
Aspetto generale	Capo Faccia Muscolatura bulbare	Calvizie frontale Faccia miopatica, atrofia temporale, ptosi Frequente: eloquio nasale, disfagia	In alcuni casi disfagia
Problemi muscolari	Debolezza Miotonia Atrofia Mialgia	Distale Pugnetto, lingua Distale precoce Non tipica	Prossimale e assiale Lieve prossimale Prossimale tardiva Predominante
Disturbi del sonno		Sindrome delle apnee centrali, apnea ostruttiva Debolezza muscoli respiratori	Apnea centrale
Sistema nervoso centrale	Sonnolenza diurna Problemi di concentrazione Ipoacusia	Molto frequente Frequenti Rara nella forma adulta, frequente nella CDM	Frequente Occasionali Frequente
Diagnosi	EMG	Scariche miotoniche diffuse nei muscoli clinicamente affetti e non	Scariche nei muscoli prossimali, ma possono essere assenti

# Dolore nella DM2

- Sintomo molto debilitante lamentato dal 65/80% dei pazienti
- Si caratterizza come profondo muscolare, trafittivo, aumenta con l'esercizio muscolare ed il freddo e si attenua con il riposo
- E' localizzato soprattutto agli arti inferiori (muscoli del cingolo pelvico e cosce), in regione lombare, collo e spalle
- Incide fortemente con la qualità di vita e può associarsi ad aspetti depressivi

# Localizzazione ed intensità del dolore nella DM2



# Management del dolore nella DM2

- E' consigliato l'impiego di combinazione di farmaci quali quelli antinfiammatori non steroidei (ipobrufen), anticonvulsivi (gabapentin, pregabalin) unitamente ad antidepressivi con agiscono sulla soglia del dolore (duloxetina, amitriptilina, nortriptilina).
- Consigliata attività fisica, motoria, con esercizi aerobici e a bassa resistenza
- Alcuni autori tedeschi ipotizzano l'uso della cannabis, ma mancano ancora studi controllati.

**IMPORTANTE:** tutti i farmaci e le indicazioni terapeutiche devono essere prescritte da un neurologo esperto nella patologia.



# Ptosi palpebrale nella DM1

- E' presente quando una o entrambe le palpebre cadono.
- La ptosi palpebrale non è una condizione che provoca dolore, ma può interferire con la vista.
- A volte succede che istintivamente si senta il bisogno di alzare la testa per poter vedere meglio gli oggetti. Oppure si cerchi di inarcare le sopracciglia per riuscire a sollevare le palpebre.
- Purtroppo nel corso del tempo, questi movimenti innaturali possono causare dei problemi a testa e collo.

# Come intervenire per la ptosi palpebrale

I seguenti interventi possono essere garantiti quando la ptosi è grave e ostacola la visione. (La chirurgia viene spesso ritardata il più a lungo possibile nei pazienti con malattia muscolare poiché probabilmente saranno necessarie procedure ripetute a causa della natura progressiva della malattia).

- **Sollevatori di palpebra:** inserite negli occhiali devono essere provate prima di prendere in considerazione la blefaroplastica.
- **Blefaroplastica:** è un intervento chirurgico di sollevamento delle palpebre. I pazienti devono essere consapevoli delle potenziali complicanze quali il lagofalmo o la difficoltà dell'occhio a chiudersi completamente. Questo a sua volta può portare a secchezza oculare e cheratopatia da esposizione.

**Qualunque intervento NON E' DEFINITIVO**

# Fenomeno miotonico

- E' una delle caratteristiche cliniche della malattia, soprattutto **della DM1**.
- E' causata da un alterato rilasciamento muscolare,
- Tipicamente dopo una contrazione (per esempio stringere i pugni) il muscolo ha difficoltà a rilasciarsi e ritornare allo stato iniziale.
- Viene riferita dai pazienti come una sensazione di rigidità muscolare (“non riesco ad aprire le mani”) con conseguente difficoltà ad eseguire alcuni gesti come per esempio aprire un barattolo.
- I muscoli più colpiti sono quelli delle mani e della lingua ed in misura minore l'orbicolare degli occhi con difficoltà a riaprire gli occhi dopo una chiusura forzata ed i muscoli della masticazione.
- Il freddo peggiora questa rigidità mentre la ripetizione dell'esercizio rende il movimento più fluido (fenomeno del riscaldamento, in inglese “warm up”).
- **Nella DM1** la miotonia clinica è generalizzata a tutti i muscoli ed è molto severa. E' presente nelle fasi precoci della forma adulta.
- **Nella DM2** la miotonia clinica è talora assente e ciò rappresenta una difficoltà nella diagnosi clinica della malattia. E' sempre presente all'EMG eseguito in modo dettagliato.
- La miotonia è rilevabile a livello elettromiografico nel 90-100% nella DM1 e nel 50-60% nella DM2.

# Miotonia nella DM1



# Miotonia nella DM1



## Miotonia nella DM2



# Farmaci antimiotonici

- **Mexiletina** come farmaco di prima scelta.
  - Controindicazione in caso di problemi di ritmo cardiaco. Per tale ragione è essenziale il monitoraggio cardiaco prima e durante l'assunzione del farmaco.
  - Assunzione a stomaco pieno per evitare effetti collaterali quali nausea, dispepsia, ecc.
- **Lamotrigina** come farmaco di seconda scelta
- Antimiotonici tradizionali (carbamazepina, ecc.)

# Disturbi dell'equilibrio nelle DM



Immobilità: calo di sezione, 10% in 2 settimane

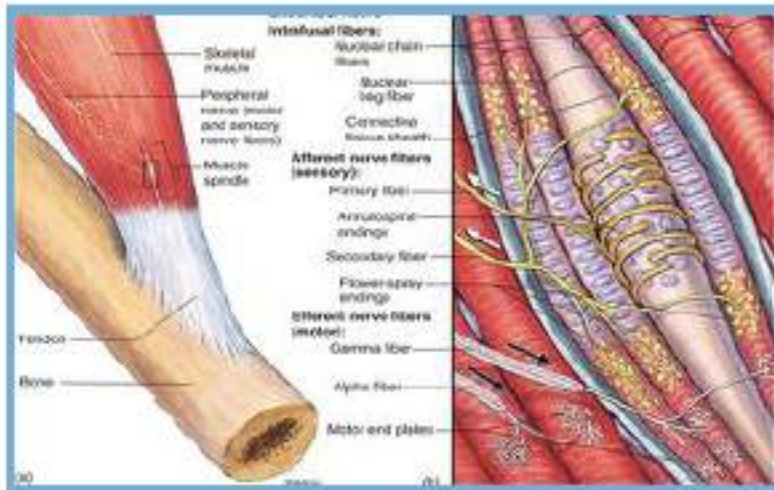


Accorciamento: aumentata resistenza agli antagonisti



# Il muscolo è anche un organo di senso

## FUSI NEUROMUSCOLARI -> EQUILIBRIO



- Segnalano:**
- ▶ lunghezza dei muscoli
  - ▶ posizioni articolari

# Equilibrio e distrofia miotonica

- Incidenza di caduta
- Calo di forza muscoli del capo
- Alta densità di fusi nella muscolatura cervicale
- Gene DMKP anche nelle fibre fusali



- ✓ Swash M. Clin Neuropathol 1983
- ✓ Ueda H. Progr Hystochem Cytochem 2000
- ✓ Wiles CM. JNNP 2006
- ✓ Tesio L. 6th Intl. Myotonic Dystrophy Meeting, Milano 2007

Efficace un trattamento di potenziamento di questa muscolatura?

# La fisioterapia serve?



“La” fisioterapia serve “nella” distrofia miotonica?

- Sì

Certe procedure di esercizio in certi singoli pazienti possono servire?

- Sì

A che cosa?

- **Potenziare fibre decondizionate**
- **Contrastare accorciamenti muscolari**
- **Potenziare muscoli funzionalmente importanti**
- **Migliorare l'equilibrio**

# Esercizio fisico nelle DM

- L'esercizio fisico è sicuro e porta benefici a livello di forza e funzione muscolare.
- L'esercizio fisico crea una risposta che cambia il metabolismo e l'energia utilizzata dalle fibre muscolari che hanno un impatto sulla produzione di forza muscolare.
- Gli esercizi di rafforzamento possono contrastare la perdita della massa muscolare.
- L'allenamento fisico aumenta le dimensioni delle fibre muscolari senza alcun effetto negativo sul tessuto.

# Quale esercizio fisico nelle DM

- Esercizi fisici di tipo moderato cioè che consentono, mentre li si svolge, di parlare, anche camminando senza doversi fermare per riprendere fiato;
- attività aerobica moderata\*, della durata di circa 10-20 min per 2/3 volte la settimana. Tuttavia, poiché la DM può influenzare il ritmo cardiaco, è essenziale sottoporsi a valutazioni cardiologiche appropriate e avere l'autorizzazione del proprio medico prima di iniziare un programma di esercizi;
- esercizi di stretching, importanti nel mantenere la funzione articolare e l'equilibrio muscolare e che possono giocare un ruolo nel ridurre il dolore causato dallo squilibrio muscolare o dalla tensione;
- esercizi di equilibrio/gestione della frequenza delle cadute/gestione del piede cadente: molto importanti da considerare, a causa della specifica distribuzione della debolezza e della compromissione dell'equilibrio in questi pazienti (concomitante neuropatia, deficit propriocettivi, etc.);
- Quando la malattia si aggrava, vi può essere difficoltà a compiere esercizi comuni a causa di specifiche aree di debolezza come quella del collo, delle caviglie, della mano. In questi casi può essere utile compiere gli esercizi in posizione supina anziché seduta o eretta per eliminare gli effetti della gravità o preferire l'attività in acqua che consente di svolgere esercizi più impegnativi che a terra.

\* Definizione di esercizi moderati: camminare a passo svelto, andare in bicicletta su un terreno pianeggiante o su cyclette, danzare, fare attività di giardinaggio, attività domestiche, canoa, attività aerobica in acqua.

# Raccomandazioni per limitare i dolori muscolari e rallentare la debolezza muscolare

- Utilizzo di **farmaci antinfiammatori** non steroidei.
- **Evitare gli oppiacei.** Comunque la terapia antidolorifica deve essere sempre coordinata con il medico di base o lo specialista.
- Consigliata la **terapia acquatica.**
- Consigliata la **fisioterapia, la terapia fisica, la terapia occupazionale.**
- Per ridurre la debolezza muscolare degli arti inferiori, si possono utilizzare il **tutore** per ginocchio, caviglia, piede; il gambaletto ortopedico, le molle di Codevilla.
- **Collare ortopedico** per sostenere il capo quando il paziente è seduto.
- Per la difficoltà nella **deglutizione** come conseguenza dei problemi di debolezza della muscolatura orofaringea, seguire le raccomandazioni presenti sul sito della FMM.
- **Per la ptosi palpebrale:** occhiali con supporti. Raramente è indicata la terapia chirurgica.
- Per la **dislocazione ricorrente della mandibola** raramente è consigliato l'intervento chirurgico.

**Linee Guida**

# **Linee Guida**

**per la gestione clinica e presa  
in carico dei pazienti affetti da  
Distrofia Miotonica di tipo 1 e 2**

***Michele Cavalli e Giovanni Meola***

**TUTTE LE INFORMAZIONI  
PER I MEDICI DI MEDICINA GENERALE  
E I PEDIATRI DI LIBERA SCELTA**