

“Profilo Funzionale” e MCTO: un approccio riabilitativo

Anna Bruna Ronchetti, Marina Usai, Valentina Savino, Marco Scaglione, Chiara Maria Tacchino, Marta Bertamino, Paolo Moretti and Maja Di Rocco

Abstract

Background: MCTO è una malattia autosomica dominante con un aumento del riassorbimento osseo prevalente nelle ossa del carpo e del tarso, altri distretti articolari, come gomiti e ginocchia. Questa patologia è estremamente eterogenea e le lesioni secondarie e terziarie variano ampiamente e possono portare a disabilità progressive e gravi limitazioni funzionali. Oltre alle terapie farmacologiche disponibili e in arrivo, la medicina fisica e la riabilitazione sono opzioni di trattamento importanti. Attualmente, le indicazioni di trattamento sono trascurate o non specifiche.

Metodo: Descriviamo una serie di casi di pazienti con MCTO diagnosticati e seguiti da un centro per identificare il deficit funzionale come potenziale marcatore clinico della progressione della malattia per future terapie eziologiche. Inoltre, definiamo un approccio al trattamento sintomatico e una gestione clinica specifica, compreso un approccio riabilitativo centrato sul paziente. Le valutazioni funzionali sono eseguite in modo indipendente da un gruppo multidisciplinare per stabilire le capacità funzionali dei pazienti e il rapporto tra le abilità motorie residue e il loro grado di autonomia e partecipazione. Sugeriamo un modo per identificare un piano di riabilitazione basato su una malattia specifica utilizzando la Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute per l'Infanzia e l'Adolescenza (ICF-CY).

Risultati: Per definire un "Profilo Funzionale" affidabile e riproducibile, attraverso l'età e nel tempo, abbiamo utilizzato la valutazione dello stato di malattia secondo i domini dell'ICF-CY. Potrebbe essere utilizzato per determinare la complessità della malattia, il suo impatto complessivo sulla persona e il carico sul caregiver, e un eventuale piano di riabilitazione a breve e lungo termine per MCTO e altre malattie ultra-rare.

Conclusioni: Sulla base dell'esperienza con MCTO, suggeriamo un modo per determinare un piano di riabilitazione basato su una malattia specifica e sulle esigenze del paziente, tenendo presente che spesso il punto finale non è il recupero della piena funzionalità ma il mantenimento o il miglioramento del punto di partenza. In ogni caso, ogni paziente al momento della diagnosi richiede una valutazione funzionale che deve essere ripetuta nel tempo per adattare il corso della riabilitazione. Le valutazioni hanno rivelato l'importanza della gestione precoce della riabilitazione nel migliorare l'indipendenza, la partecipazione e il controllo del decondizionamento, delle retrazioni muscolo-tendinee e della perdita di movimento fino all'immobilità.

Introduzione

Negli ultimi anni, la ricerca ci ha aiutato a conoscere in maniera più approfondita le basi biologiche e genetiche delle malattie rare e a comprendere una nuova prospettiva terapeutica. Nell'accompagnare la scoperta di cure e soluzioni per patologie rare e ultra-rare, la riabilitazione può essere un valido supporto per migliorare la sintomatologia o mantenerla stabile il più a lungo possibile, supportare i caregiver e migliorare la qualità di vita.

L'obiettivo che la riabilitazione si prefigge infatti, è quello di mantenere quanta più autonomia e partecipazione possibile nelle attività significative delle persone, attraverso un approccio in cui il paziente e la famiglia siano al centro.

Nel presente articolo descriviamo un gruppo di sei pazienti diagnosticati MCTO seguiti presso un unico centro, con l'obiettivo di focalizzare l'attenzione sugli strumenti¹ necessari per "catturare" le peculiarità cliniche e funzionali che possano fornirci indicatori clinici di una progressione della patologia, in vista di future terapie eziologiche.

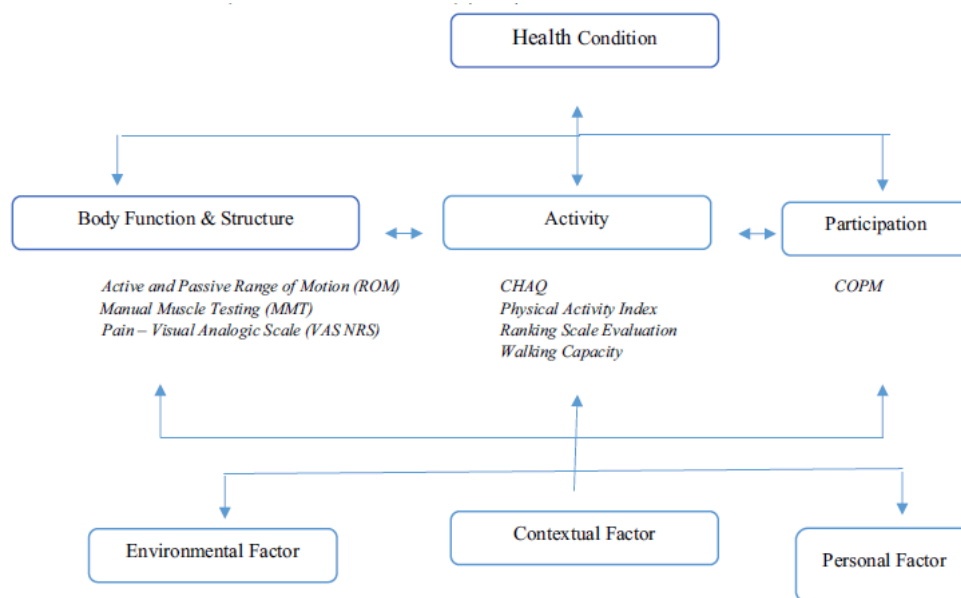
L'altro obiettivo che l'articolo si pone è di delineare un approccio alla sintomatologia e uno specifico management clinico in riferimento alla riabilitazione in un'ottica transdisciplinare che includa la fisioterapia, la terapia occupazionale e l'idroterapia. La raccolta dati è stata svolta in modo indipendente da un medico specialista in medicina fisica e riabilitazione esperto e da un terapeuta occupazionale.

Metodo

Come anticipato in precedenza, per quanto riguarda le malattie rare, è estremamente complesso avere strumenti valutativi adeguati e validati per la specifica patologia che ci permettano di valutare uno spettro così eterogeneo di casistica. Per questo motivo, abbiamo deciso di prendere come riferimento la classificazione internazionale della funzionalità, disabilità e salute del bambino e dell'adolescente (ICF-CY). Questo strumento, infatti, permette di codificare le strutture corporee e la partecipazione nelle attività significative della vita con un codice comprensibile a tutti i professionisti sanitari in tutto il mondo.

Utilizzando come punto di riferimento l'ICF-CY, abbiamo individuato strumenti di valutazione clinica, delle abilità funzionali e occupazionali che più ci hanno aiutato a cogliere le peculiarità dei pazienti valutati.

¹ Per patologie rare e ultra-rare è infatti molto difficile, come vedremo più avanti, strumenti standardizzati e validati che possano fornirci dati inerenti all'andamento della patologia stessa



In particolare, sono stati valutati i gradi di flessione estensione delle articolazioni degli arti superiori, inferiori e della colonna vertebrale sia nel movimento attivo che passivo, la forza, l'abilità al cammino nelle sue componenti di equilibrio, resistenza allo sforzo e schemi di attivazione, il dolore, le limitazioni nelle attività di vita quotidiana, compreso il coinvolgimento in attività di tipo motorio attivo e sportivo.

Risultati

Al momento della valutazione, nessuno dei pazienti riferiva dolore. Tutti i pazienti presentavano una limitazione al movimento articolare sia attivo che passivo di una o più articolazioni. In particolare, sei pazienti presentavano limitazioni a livello del polso (di cui 2 monolaterali); cinque pazienti il coinvolgimento del gomito mono o bilaterale; tre pazienti presentavano limitazioni al ginocchio, alla caviglia e al piede.

La forza muscolare era diminuita in quattro pazienti in relazione alle articolazioni maggiormente interessate dalla patologia. L'abilità al cammino era severamente limitata in due pazienti e il livello di autonomia e di attività fisica era significativamente ridotto in tutti i pazienti.

Rispetto alla partecipazione nelle attività significative di vita quotidiana è stata effettuata un'intervista dettagliata e specifica ad ogni singolo paziente per rilevare quali fossero le priorità per la propria autonomia ed è stato possibile osservare che, indipendentemente dalla loro limitazione funzionale, i pazienti mostravano un accordo rilevante verso alcune attività specifiche. In particolare, cinque pazienti hanno menzionato problemi legati all'abbigliamento, soprattutto legati alla gestione dei bottoni delle camicie o dei pantaloni; quattro hanno menzionato problematiche relative al momento del pasto come la possibilità di utilizzare il coltello o svitare il tappo di una bottiglia. Due pazienti hanno segnalato problemi legati all'igiene personale e infine, solo uno ha indicato difficoltà riferite ad attività di gioco e del tempo libero.

L'uso degli ausili e delle ortesi è stato indagato attraverso il colloquio. Dei sei pazienti intervistati solo uno utilizza una carrozzina elettronica per gli spostamenti, uno una

carrozzina manuale elettrificata e un altro paziente utilizza una carrozzina manuale esclusivamente per i lunghi spostamenti.

Dal punto di vista delle ortesi, cinque pazienti hanno in dotazione, o hanno avuto in dotazione, un'ortesi di stabilizzazione del polso, il cui uso è stato progressivamente abbandonato.

La raccolta dei dati illustrata conferma l'eterogeneità dei quadri sintomatologici dell'MCTO, con importanti limitazioni funzionali e conseguenti livelli variabili di limitazione alla partecipazione.

Discussione e prospettive future

L'ambizione di questo lavoro è quello di individuare un profilo di funzionamento che ci permetta di misurare la varietà di risultati globali della malattia basandosi sui domini dell'ICF-CY, definendo il carico e la complessità della malattia e il suo impatto sull'individuo e i caregiver.

Tutti i pazienti che sono stati valutati hanno intrapreso nella loro vita, un percorso riabilitativo, che ha incluso, nella maggior parte dei casi, la prescrizione di almeno un'ortesi. Quello che abbiamo osservato è una considerevole eterogeneità rispetto ai percorsi riabilitativi individuali, sia per la diversa espressione fenotipica della malattia, che per la difficoltà nel giungere ad una diagnosi definitiva.

A prescindere da questo, ad ogni paziente al momento della diagnosi dovrebbe essere garantita una valutazione funzionale, ripetuta poi nel tempo, per identificare le tappe riabilitative prioritarie. La presa in carico riabilitativa precoce può essere cruciale per raggiungere le fasi di sviluppo motorio, migliorare l'autonomia del paziente e limitare i danni secondari e terziari.

A causa dei numeri ridotti, non possiamo suggerire che i nostri dati siano significativi, ma possono aiutarci ad indentificare delle linee di indirizzo per il trattamento riabilitativo.

La fisioterapia infatti può essere indicata per prevenire retrazioni muscolari e atrofie; l'idroterapia può essere un completamento a molti programmi di trattamento per ridurre la rigidità muscolare, consentire una deambulazione assistita verticale e attiva e per raggiungere le tappe motorie in età infantile; la terapia occupazionale viene indicata per favorire la partecipazione ad attività rilevanti per il paziente, adattare gli ambienti vi vita quotidiana e identificare gli ausili per il supporto alla mobilità, la gestione posturale e l'autonomia.

È complesso valutare l'efficacia dell'utilizzo delle ortesi di posizionamento per la grande variabilità di prescrizione e gestione degli stessi.

In caso di nuove prospettive terapeutiche sarà importante rivedere la descrizione fatta fino a questo punto per quanto riguarda il percorso riabilitativo.

Conclusioni

L'MCTO ci pone di fronte a sfide importanti per quanto riguarda la definizione di percorsi riabilitativi adeguati per i pazienti e in linea con le loro esigenze. Occorre porsi in un atteggiamento di ascolto dei bisogni dei pazienti e delle loro famiglie, porre attenzioni alle

limitazioni funzionali e alla prevenzione di deformità secondarie alla perdita ossea, in un'ottica di miglioramento della qualità di vita.

Riteniamo sia importante avere una valutazione funzionale completa, periodica e longitudinale, dal momento della diagnosi, dopo ogni acuzie e una volta all'anno, sia per quanto riguarda gli aspetti riabilitativi che l'aggiornamento e la revisione di ausili e ortesi. L'eterogeneità dei quadri funzionali presentati in questo articolo, implica necessariamente un approccio diversificato alla riabilitazione.

Limiti

Uno dei limiti principali di questa indagine riguarda il numero dei pazienti indagati, ridotto a causa della rarità della patologia; manca inoltre un monitoraggio nel tempo per valutare l'evolvere delle limitazioni funzionali. La differenza dell'età di esordio della patologia richiede un approccio riabilitativo diversificato; inoltre, la latenza tra l'esordio della patologia e la sua effettiva diagnosi ritarda la presa in carico riabilitativa.

Come precedentemente detto, la mancanza di scale specifiche per la patologia sia per quanto riguarda le abilità motorie che la qualità di vita rende difficilmente standardizzabili i dati.

Ulteriori ricerche sono necessarie per fornire prove di efficacia delle migliori pratiche nella valutazione clinica funzionale e nell'intervento riabilitativo del paziente MCTO.

Riconoscimenti

AI.MCTO – Associazione Italiana Osteolisi Multicentrica Carpo Tarsale MCTO Genova.