

MOVIMENTI INVOLONTARI PATOLOGICI

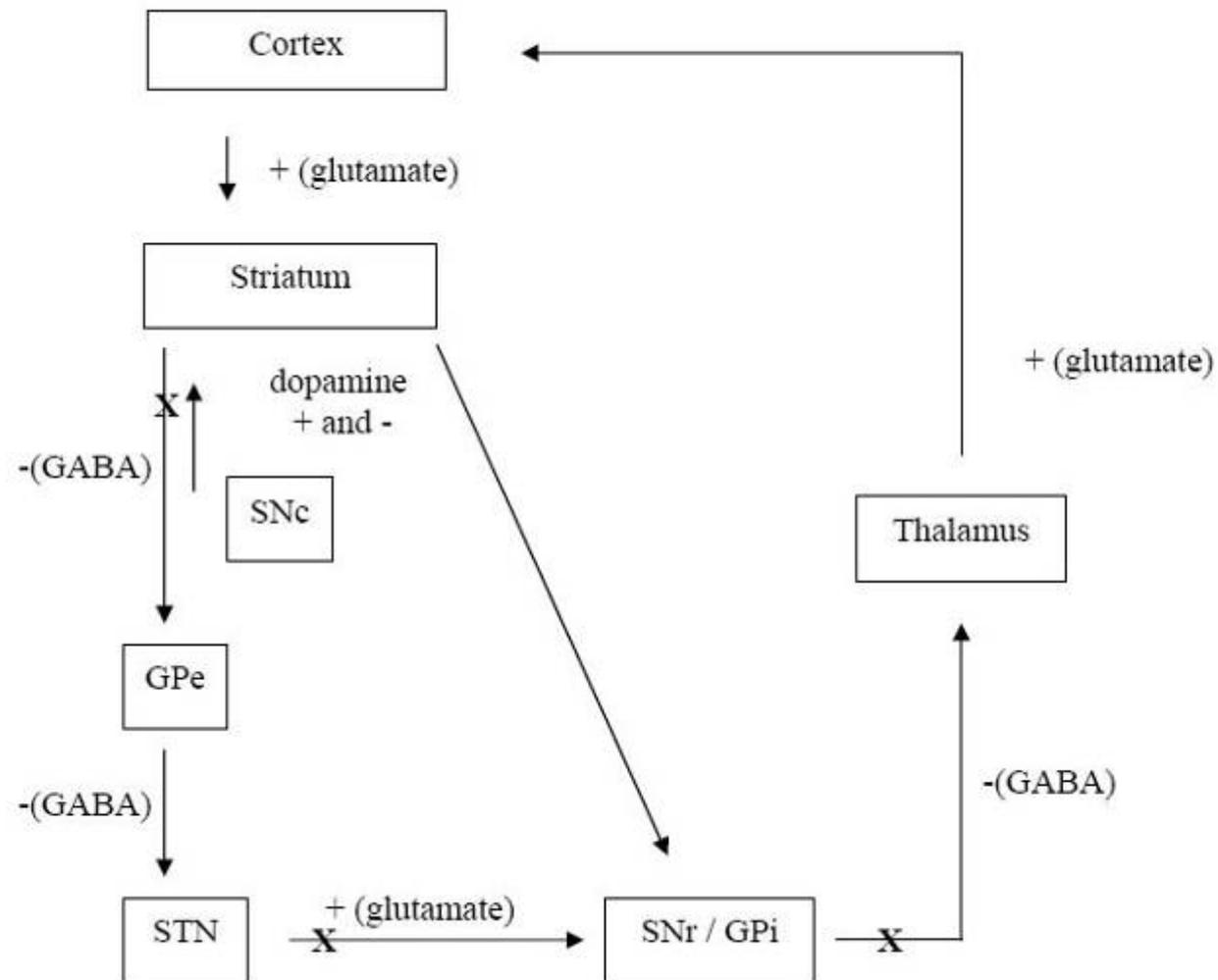
www.fisiokinesiterapia.biz

Definizione: Contrazioni muscolari involontarie che generano movimenti semplici o complessi, inadeguati e apparentemente afinalistici.

Criteri semeiologici descrittivi:

1. Parametri S-T del movimento (ampiezza, durata, velocità, ritmo);
2. Distribuzione topografica (prossimale-distale, focale-diffusa);
3. I muscoli coinvolti (agonisti, antagonisti, sinergisti);
4. Influenza di fattori esterni (riposo, sonno, emozioni, motilità volontaria, atteggiamento posturale);

Hyperkinetic disorders result from disinhibition of the thalamus, which results in increased excitatory drive to the cortex.



X Location of lesions which disinhibit thalamus, resulting in increased excitatory drive.

Il Tremore

"Movimento involontario, relativamente ritmico, afinalistico, oscillatorio, che risulta dalla contrazione alternata di gruppi opposti di muscoli."

Tremore semplice: un singolo gruppo di muscoli e loro antagonisti;

Tremore composto: parecchi gruppi di muscoli ⇒ movimenti complessi;

I tremori possono essere classificati in:

Mono o bilaterali; lenti (3-5 oscill/sec) o rapidi (10-20 oscill/sec); continui o intermittenti; ritmici o aritmici...

Tremore

Tipo di tremore	Frequenza	Modalità di presentazione	Etiologia
Tremore posturale	5-9 Hz	Arto contro gravità	Tremore fisiologico, essenziale, da alcool o droghe, m. metaboliche, tremore psicogeno
Tremore a riposo	3-6 Hz	Arto a riposo	M. Di Parkinson, MSA, PSP, tremore indotto da droghe, "rubral tremor", tremore psicogeno
Tremore d'azione	3-10 Hz	Durante il movimento	Tremore cerebellare, "rubral tremor", tremore psicogeno

Tremore

Classification and Characteristics of Tremor

<i>Type of tremor</i>	<i>Frequency</i>	<i>Amplitude</i>	<i>Occurrence</i>	<i>Examples</i>
Rest tremor	Low to medium (3 to 6 Hz)	High; decreases with target-directed movement	Limb supported against gravity; muscles are not activated	Parkinson's disease; drug-induced parkinsonism (neuroleptics; metoprolol [Reglan])
Action tremor	—	—	Any voluntary muscle contraction	
Postural tremor	Medium to high (4 to 12 Hz)	Low; increases with voluntary movement	Limb maintains position against gravity	Physiologic tremor; essential tremor; metabolic disturbance; drug or alcohol withdrawal
Kinetic tremor				
Simple kinetic	Variable (3 to 10 Hz)	Does not change with target-directed movement	Simple movements of the limb	—
Intention	Low (< 5 Hz)	Increases with target-directed movement	Target-directed movement	Cerebellar lesion (stroke, multiple sclerosis, tumor); drug-induced (lithium, alcohol)
Isometric tremor	Medium	Variable	Muscle contraction against stationary objects	Holding a heavy object in one hand
Task-specific tremor	Variable (4 to 10 Hz)	Variable	Occurs with specific action	Handwriting tremor; musician's tremor

Tremore

Tremore fisiologico o normale: 8-12 oscill/sec (< in bambini e anziani). E' un tremore posturale, accentuato da tensione, affaticamento e paura. Origine non dal SN ma cardiaca e respiratoria (?).

Flapping tremor o asterixis: E' un tremore posturale. Si caratterizza per bruschi movimenti di flessioni, cadute ed estensioni, risalite, che non superano mai il piano di partenza, soltanto a carico delle dita e dei polsi (detto anche a "battito d'ali"). Si manifesta ne corso di malattie metaboliche: encefalopatia epatica, encefalopatia da ins. Renale, polinevriti. E' dovuto a ritmiche e brevi cadute del tono dei mm estensori della mano e non alla contrazione alternata di agonisti e antagonisti.

Tremore

Tremore essenziale: E' il più diffuso fra i movimenti involontari patologici. E' anche detto benigno o familiare. Di solito esordio <40 aa; in circa il 50% dei casi eredità AUT. DOM.. I casi sporadici sono mutazioni nuove o altre modalità di trasmissione (aut. rec., multigenica,...). Si manifesta principalmente nel mantenimento di una postura, esordio più freq. a uno o entrambi gli arti sup (distale), associato ad altre sedi (testa, corde vocali ⇒ voce "belante" per il tono vocale d). In anamnesi pregresso tremore emozionale o "nervoso", già in età scolare.



Tremore

Tremore parkinsoniano: È un tremore a riposo, si attenua durante esecuzione di un movimento volontario o nel mantenimento di una postura. ↑ con emozioni, stress, scompare nel sonno. Sede tipica: segmenti distali arti soprattutto alla mano (flesso-estensione, prono-supinazione, opposizione pollice-indice). Può interessare il capo (mandibola, labbra o lingua). Nella MP è nel 70% dei casi il sintomo di esordio, di solito unilaterale per poi diffondere controlateralmente.



Tremore

Tremore cerebellare: E' un tremore "intenzionale" (durante esecuzione di movimenti complessi, ampi, che richiedono precisione). Compare nelle fasi iniziali del movimento e si accentua man mano che si raggiunge la mira (es. prova indice-naso). Il movimento volontario appare a scatti e discontinuo. Tale tremore si può avere anche nella fonazione : la parola non è più fluida bensì *scandita*, come nel recitare versi.



Tremore rubrale: Il coinvolgimento del nucleo rosso è seguito da atassia e tremore nel lato opposto del corpo. È un tremore ampio, lento, ritmico, presente a riposo e accentuato dal movimento volontario. Questo tremore è evidente in esperimenti su animali ma la sua presenza nella patologia umana non è stata ancora dimostrata.

Tremore degli ipertiroidici: È simile al tremore emotivo dei soggetti ansiosi. Si caratterizza per scosse fini alle dita e alle mani quando protese. Si osserva nel mantenimento di una postura.

Tremore

Tremore compito specifico:



Movimenti Coreici

E' caratterizzata da ipercinesie involontarie, irregolari afinalistiche, asimmetriche ed aritmiche. Predilige le sedi DISTALI, il collo e i muscoli mimici.

- VOLTO: smorfie brusche;
- LINGUA: protrusioni rapide e difficoltà ad articolare le parole;
- SPALLE: innalzamenti bruschi del moncone;
- ARTI: flesso-estensione delle dita della mano e del piede, prono-supinazione di polso e caviglia.

Movimenti coreici

Sono presenti a riposo, ↑ in condizioni di stress e attività.

Interferiscono con le comuni attività quotidiane (vestirsi, mangiare,...) ⇒ compromettono l'uso delle mani, la deambulazione, la fonazione e la deglutizione.

Lesione anatomica: atrofia del nucleo caudato con perdita neuronale e gliosi.

Terapia: sono attenuati da antagonisti della dopamina.

Differential Diagnosis

A. Hereditary

a) autosomal dominant
Huntington's disease
benign hereditary chorea
familial paroxysmal kinesogenic choreoathetosis
familial paroxysmal dystonic choreoathetosis
pseudo/pseudopseudo hypoparathyroidism
denato-rubro-pallido-luysian atrophy

b) autosomal recessive
neuronal lipofuscinosis
Wilson's disease
late onset Pelizaeus-Merzbacher disease
Nieman-Pick disease
Lesch-Nyhan disease
Hallervorden-Spatz disease

c) maternal inheritance
mitochondrial cytopathy

B. Auto Immune

Sydenham's chorea
chorea gravidarum
systemic lupus erythematosis
periarteritis nodosa
Behcet's disease
multiple sclerosis
antiphospholipid syndromes

C. Neoplasia

basal ganglia involvement
paraneoplastic syndrome

D. Vascular

infarct
arterio-venous malformation

E. Infectious

diphtheria
neurosyphilis
Lyme disease
Legionnaire's disease
encephalitis
AIDS
Jakob-Creutzfeldt disease
sarcoidosis

F. Metabolic

hypo/hyponatremia
hypocalcemia
hypohyperglycemia
hyperthyroidism
hepatocerebral degeneration
renal failure
thiamine deficiency
niacin deficiency
hypoparathyroidism
polycythemia

G. Toxins

alcohol
carbon monoxide
mercury
manganese

H. Drugs

neuroleptics
anti-parkinsonian medications
anti-convulsants
amphetamines
steroids
opiates
tricyclic
antidepressants
lithium
digoxin
cocaine

Movimenti coreici

Corea di Sydenham (o corea minor o corea reumatica o ballo di San Vito):

Complicanza tardiva di infezione streptococcica a livello faringeo;

- Infanzia o adolescenza, movimenti limitati ad una estremità, metà del corpo, op diffusi;
- Instabilità psicomotoria, disattenzione, agitazione nel bambino;
- Ipotonia muscolare;
- Comparsa di movimenti coreici involontari, associati a disartria, disturbi comportamentali (irritabilità, tratti ossessivo-compulsivi);

Movimenti coreici

E' ingravescente nell'arco di 2-4 settimane, persiste per un periodo variabile di tempo e si risolve spontaneamente nell'arco di 3-6 mesi.

Etiofisiopatologia: Ab contro neuroni striatali subtalamic?

Segno di Westphal: riflesso rotuleo \Rightarrow la gamba si porta verso l'alto, si ferma un attimo e torna indietro.

Diagnosi: clinica + anamnesi + \uparrow VES e titolo antistreptolisinico.

Corea di Huntington:

- Aut. Dom. braccio corto cr 4 \Rightarrow proteina HUNTINGTINA (prot ben rappresentata a livello corticale e striatale a fn sconosciuta);
- Il difetto genico dà espansione della tripletta CAG \Rightarrow prot anomala con eccesso di glutamina \Rightarrow perdita neuroni striatali;
- Casi sporadici: alleli "intermedi" suscettibili di mutazioni o patologici a ridotta penetranza;
- Prev: 5-10/100000
- Esordio: 35-50 aa
- Anatomia patologica: atrofia del neostriato e successivamente della corteccia cerebrale + marcata perdita neuronale e gliosi.



← Gait in HD





← Impersistenza motoria

HD generalizzata ⇒



Movimenti coreici

Sintomatologia:

Sintomi di natura psichica (irritabilità, turbe della memoria e del carattere) o di tipo nevrotico-depressivo;

Movimenti involontari a carico della bocca (smorfie), AASS e AAI (piccole scosse alle dita delle mani con movimenti di flesso-estensione e divaricazione) ⇒ difficoltà nel linguaggio, deglutizione, attività quotidiane e nella deambulazione;

Movimenti distonici (aumentano progressivamente di intensità): contrazioni muscolari lente e sostenute → posture anomale a carico di volto, collo, tronco e arti;

Rigidità extrapiramidale;

Bradichinesia e acinesia;

Sindrome demenziale grave e psicosi in 10-15 aa;

Movimenti coreici

⇒ *3 fasi di malattia:*

1. Il pz conduce una vita pressoché autonoma, aspetti psichici: impulsività e aggressività;
2. Accentuazione dei disturbi del movimento, completa manifestazione di quadro cognitivo e psichico;
3. Pz totalmente dipendente per tutte le sue funzioni, exitus.

Movimenti Atetosici

Movimenti involontari, lenti, aritmici, continui e protratti nel tempo, di modesta ampiezza. Predominano alle estremità, in particolare distalmente agli arti superiori (*movimenti striscianti dei tentacoli del polipo*).

Afinalistici, si accentuano con emozioni, scompaiono nel sonno;

Anatomia patologica: lesioni localizzate nel neostriato (putamen), meno frequentemente nel pallido.

Conseguenti a encefalopatie neo-perinatali, malattie eredo-degenerative, secondari a cause tossico-metaboliche e, soprattutto, vascolari (es. atetosi post-emiplegiche).

Movimenti Atetosici



Movimenti Ballici

Sono i m. p. più violenti: improvvisi, rapidi, aritmici, di notevole ampiezza e cospicua energia potenziale.

Emilato, muscolatura prossimale, AASS;

↑ emozioni, sforzo fisico; ↓ sonno;

Esordio acuto op insidioso a progressione lenta;

Anatomia patologica: encefalomalacia nella regione del nucleo subtalamico.

Cause: insulto ischemico/emorragico, <55 aa infettiva-inflammatoria-neoplastica, TIA (?).



⇐ Emiballismo



Spasmi

Contrazioni scatenate su base organica di uno o più muscoli (spesso di tutti i muscoli innervati da un singolo nervo), per un certo periodo di tempo, non associato a dolore.

Spasmi clonici: inizio rapido, durata breve, ripetitivi;

Spasmi tonici: prolungati e continui;

Nella > parte dei casi sono dovuti ad irritazione periferica di muscoli o nervi (lesione o irritazione del nervo periferico specialmente durante il processo di rigenerazione);

Spasmi

Spasmi più comuni:

SPASMO DEL FACIALE: contrazioni brevi, cloniche, ripetute dei mm innervati dal n. faciale. Lo spasmo in genere fa seguito a una paralisi del VII n.c. di tipo periferico e può svilupparsi durante la guarigione.

Intero nervo o soltanto certe branche. Le contrazioni possono essere favorite da stress, fatica o movimenti volontari dei muscoli faciali.

Cause: patologie intra extra-craniche (tumori, malformazioni vascolari, processi infettivi localizzati, conflitto neurovascolare);



← Emispasmo del faciale

Spasmo del faciale pre e
post iniezione TB ⇒



Se lo spasmo colpisce soltanto il m. orbicolare dell'occhio, bilateralmente, viene detto **BLEFAROSPASMO**



SPASMO NELLA TETANIA: è causato da ipocalcemia e alcalosi. I segni clinici da ricercare in questo caso sono:

- Segno di Chvostek
- Segno di Trousseau

Spasmi muscolari o crampi possono essere associati a ins. vascolare, affaticamento, anossia, alcalosi, deficit di Ca^{++} o Mg^{++} , squilibrio di Na^+ e K^+ , infezioni, farmaci, esposizione a freddo, alcune malattie muscolari es. Mc Ardle e mioglobinuria parossistica notturna.

Idrofobia in paziente con Rabbia



Tic

Movimenti improvvisi, rapidi e stereotipati, non ritmici, inizialmente finalistici ma successivamente sganciati da questa finalità. Possono essere soppressi volontariamente per un breve e variabile periodo di tempo, ma ciò provoca uno stato di ansia che viene alleviato assecondando il tic.

Etiologia: psicogena, organica (strutture sottocorticali tramite meccanismi che coinvolgono il sistema dopaminergico)

Differential Diagnosis of Tics

PRIMARY	SECONDARY (CONT)
transient tics	chromosomal disorders
motor or vocal	Down's syndrome
< 1 year in duration	XYY / XXY
chronic tics (motor or vocal)	fragile X
Tourette syndrome	neuropsychiatric
	autism/Asperger's syndrome
SECONDARY	drug induced
infections	stimulants
neurosyphilis	levodopa
Creutzfeldt-Jacob	lithium
post - infectious	cocaine
neurodegenerative	opioid withdrawal
neuroacanthocytosis	tardive
tuberous sclerosis	toxic – metabolic
Hallervordan – Spatz disease	carbon monoxide
Rett syndrome	hypoglycemia
	head injury

Si classificano in:

1. **Gestuali semplici:** brevi e irregolari contrazioni muscolari di isolati segmenti corporei (palpebre, mm faciali, collo e spalle);
2. **Gestuali complessi:** movimenti coordinati che coinvolgono in modo sinergistico numerosi gruppi muscolari;
3. **Vocali semplici e complessi:** ampia varietà di suoni, rumori inarticolati, fonemi;

Ecoprassia, Ecolalia, Coproprassia, deficit attenzionali.

Sindrome di Gilles de la Tourette (maladie des tics):

Aut. Dom., penetranza incompleta, m>f;

Esordio 2-21 aa;

Anomalia biochimica dei gangli della base e del sistema limbico \Rightarrow ipersensibilità dei R dopaminergici dello striato;

Tic multipli e complessi, invalidanti e persistenti, tic vocali (coprolalia) associati a gesti volgari (coproprassia);

Tratto ossessivo-compulsivo;

\uparrow da emozioni, si attenua durante esecuzione di attività motorie complesse;

Andamento cronico e fluttuante;



Coprolalia



Mioclonie

Movimento involontario, rapido e improvviso espressione di una breve contrazione muscolare che può interessare un singolo muscolo, solo una parte o un gruppo di muscoli. Più frequente a carico di estremità e tronco.

Gli scatti mioclonici sono determinati da un'improvvisa contrazione muscolare (*mioclono positivo*), talora da una repentina inibizione del tono muscolare (*mioclono negativo*).

Si presentano sia a riposo che durante attività, attivate da stimoli emozionali, tattili, visivi, uditivi. Si presentano al momento di andare a letto ma scompaiono durante il sonno.



⇐ Mioclono positivo e negativo

Mioclono oscillatorio ⇒



Mioclonie

Classificazione semeiologica:

- Distribuzione spaziale: focali, segmentali, multifocali, generalizzate;

- Distribuzione temporale: intermittenti o permanenti, ritmiche o aritmiche, sincrone o asincrone;

- Modalità di comparsa: spontanee, riflesse stimolo-dipendenti, d'azione o intenzione;

Più frequenti a volto, arti (mm flessori): orbicolare palpebre, cingolo scapolare, braccio.

Mioclonie

1. *Fisiologiche*: in sogg. normali (scatti ipnici, da ansia, da esercizio, da singhiozzo);
2. *Essenziali*: ad etiologia ignota e senza altri segni neurologici associati (ereditario o sporadico);
3. *Epilettiche*: epilessie miocloniche infantili, epilessia familiare mioclonica benigna, epilessia mioclonica progressiva;
4. *Sintomatiche*: espressione di encefalopatia diffusa o focale, a carattere progressivo o statico (mal da accumulo, degenerazioni spino-cerebellari, mal degenerative dei gangli della base, encefalopatie mitocondriali, metaboliche, tossiche, virali e demenze);

Mioclonie

Etiology of Myoclonus

<p><u>Primary</u></p> <p>physiological</p> <p>essential</p> <p>epileptic</p>	<p><u>Secondary (continued)</u></p> <p>storage diseases</p> <p>Lafora body disease</p> <p>neuronal ceroid lipofuscinosis</p> <p>mitochondrial disorders</p> <p>infections</p> <p>Jakob-Creutzfeldt</p> <p>encephalitis (HSV, HIV)</p> <p>malabsorption syndromes</p> <p>celiac disease</p> <p>Whipples disease</p> <p>post-anoxic</p> <p>metabolic</p> <p>focal CNS damage</p>
<p><u>Secondary</u></p> <p>neurodegenerative</p> <p>Alzheimer's disease</p> <p>corticobasal degeneration</p> <p>Huntington's disease</p> <p>toxic</p> <p>L-dopa</p> <p>lithium</p> <p>tricyclics</p>	

(based on Blindauer, 2001)



← Mioclonie palpebrali in pz epilettica

Mioclono palatale ⇒



Discinesie

Movimenti involontari, rapidi, aritmici, di aspetto simile ai movimenti coreici ma da questi distinguibili per l'andamento ripetitivo e stereotipato, che colpiscono la muscolatura del volto e in particolare, la regione bucco-linguale (movimenti di protrusione della lingua, suzione, masticazione, smorfie talora grottesche).

1. *Primarie*: senza causa apparente;
2. *Tardive*: terapia cronica con neurolettici (discinesie bucco-linguali, rotazione di capo e occhi, oscillazioni del tronco...). Iperattività funzionale nigro-striatale, successiva all'ipersensibilità dei R dopaminergici indotta da terapia con neurolettici. Terapia cronica con levodopa in pz affetti da MP.

Discinesie tardive



Distonie

Movimenti lenti, bizzarri, di tipo grottesco, con carattere ondulante, a contorcimento o a rotazione (il segmento corporeo "si avvita" lungo il suo asse maggiore);

Esordio distale (es. piede in flessione e inversione plantare) con estensione al tronco e al lato opposto;

Smorfie facciali, torcicollo;

Stato di ipertonia e contrazione muscolare che può causare dolore;

↑ Attività volontaria, emozioni, stress, fatica; ↓ rilassamento, sonno profondo;

Distonie

Classificazione:

- *Età di insorgenza:* Precoce o tardivo;
- *Distribuzione topografica:* focali (palpebre, bocca, laringe, collo), segmentali (cranio-cervicali), generalizzate;
- *Etiologia:* primarie (idiopatiche), secondarie (malattie neurologiche a carattere ereditario, fattori ambientali, psicogene, associate a parkinsonismo);

Etiologic Classification of Dystonia

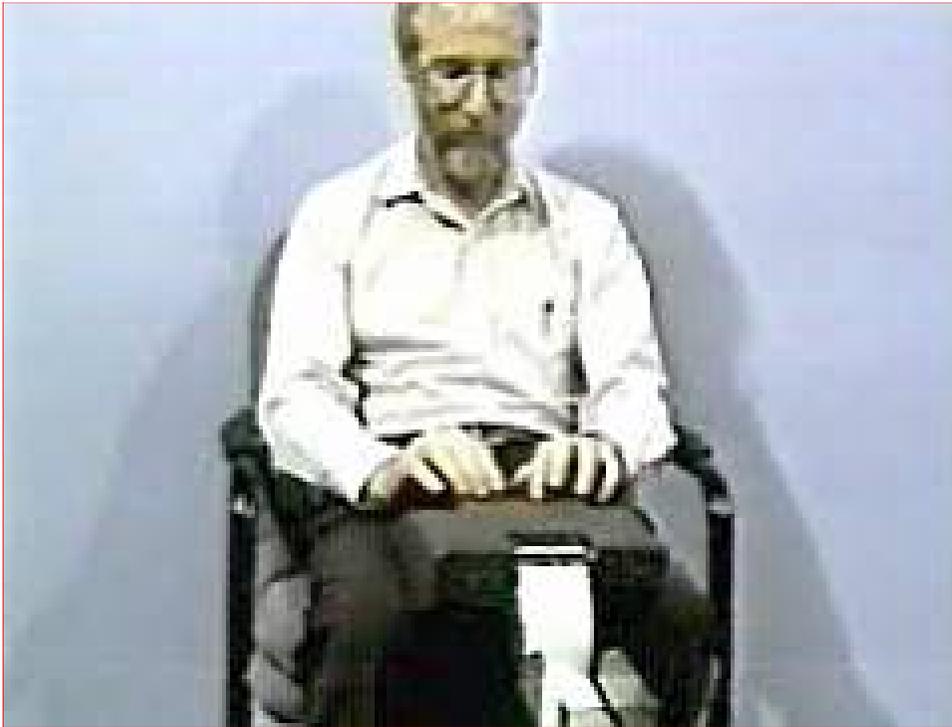
Primary Dystonia	Secondary Dystonia
sporadic inherited DYT1 adult onset (DYT 7) others (DYT 6, 13)	metabolic ceroid lipofuscinosis hexosaminidase A & B mitochondrial abnormalities hypoparathyroidism neurotoxic carbon monoxide manganese hypoxia head injury perinatal other
<p style="text-align: center;">Dystonia – plus syndromes</p> sporadic PD PSP MSA CBGD inherited dopa – responsive dystonia (DYT 5) dystonia – myoclonus (DYT 11) Huntington’s disease Wilson’s disease lysosomal storage mitochondrial disorders amino / organic acidurias Fahr’s disease	infectious post infectious paraneoplastic drug induced structural AVM stroke tumor



← Distonia aut. dom.

Distonia primariamente
generalizzata ⇒





← Distonia compito specifica

Distonia pre e post terapia
con Ldopa ⇒



Distonia generalizzata in Hallervorden-Spatz Disease

