



**TRATTAMENTO RIABILITATIVO
NELLA CMT
STATO DELL'ARTE E DELLA RICERCA**

www.fisioknesiterapia.biz

QUALI OBIETTIVI ?

- **MANO / AASS**
- **PIEDE / AAII**
- **TRONCO E CINGOLI**

- **FORZA (prossimale/distale)**
- **FUNZIONE (prensione/deambulazione)**
- **EQUILIBRIO**
- **POSTURA, RETRAZIONI E DEFORMITA'**
- **ATTIVITA'**
- **FATICA**
- **DOLORE**
- **CAPACITA' CARDIORESPIRATORIA**
- **QOL E PARTECIPAZIONE**

- ***RIABILITAZIONE SPECIFICA PER ALTRE FUNZIONI***

Gli strumenti

- Applicazione delle conoscenze (bagaglio anatomofisiologia e tecniche non strumentali) alla cmt (massaggio del piede, stretching, esercizi segmentari, propriocettiva, rieducazione posturale, correzione della dinamica per esempio del passo..)
- Utilizzo di strumenti (pedane stabilometriche, cicloergometri, isocinetica, ES..)

GLI STRUMENTI DI VALUTAZIONE

- Misure di forza
- Misure di funzione
- Misure di funzionalità nelle attività
- Misure di qol
- Misure di dolore
- Misure di equilibrio
- Misure di fatica
- Misure di funzione cardiorespiratoria

GLI STRUMENTI DI VALUTAZIONE

- Misure di forza
- Misure di funzione
- Misure di funzionalità nelle attività
- Misure di qol
- Misure di dolore
- Misure di equilibrio
- Misure di fatica
- Misure di funzione cardiorespiratoria

La soddisfazione del paziente

**STRUMENTI
QUALITATIVI**

**OSSERVAZIONE
POSTURODINAMICA**



**GUIDA AL
TRATTAMENTO**

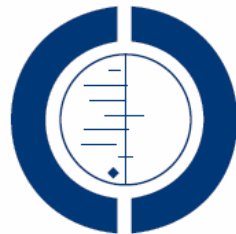
LE EVIDENZE

REVIEW COCHRANE

LE EVIDENZE

Treatment for Charcot-Marie-Tooth disease (Review)

Young P, De Jonghe P, Stögbauer F, Butterfass-Bahloul T



THE COCHRANE
COLLABORATION®

This is a reprint of a Cochrane review, prepared and maintained by The Cochrane Collaboration and published in *The Cochrane Library* 2009, Issue 1

<http://www.thecochranelibrary.com>

Exercise

(Lindeman 1995)

Grip force as indicating change in muscle strength was not measured with the aid of dynamometer or vigorimeter in any of the studies. However muscle strength was measured in one study in people suffering from neuropathies (Lindeman 1995; Lindeman 1994b). This study showed a significant reduction in time needed for six metre comfortable walking at 24 weeks after starting the exercise with a WMD of 0.70 (95% CI 0.23 to 1.17) (see Analysis 02.04). This study also reported significant improvement of isokinetic knee extension torque in the exercise group at 24 weeks after starting with a WMD of 17.70 (95% CI 5.11 to 30.29) (see Analysis 02.01). Isokinetic knee flexion torque was not improved, WMD 6.10 (95% CI 0.29 to 11.91) (see Analysis 02.02). Maximal isometric voluntary contraction force was also not significantly improved in the exercise group, WMD 12.60 (95% CI -1.51 to 26.71) (see Analysis 02.03).

Authors' conclusions

Small trials of exercise, creatine, purified brain gangliosides, and orthoses have been performed. None showed significant benefit. A very small trial of neurotrophin-3 showed possible minor benefit which needs to be replicated in a larger trial. None of the two trials were large enough to detect moderate benefit or harm. Larger RCTs are needed for any form of pharmacological intervention as well as for any form of physical intervention. Outcome measures should include a validated composite scale such as the Charcot-Marie-Tooth neuropathy scale.

REVIEW

Cup E

“Exercise therapy and other types of physical therapy for patients with neuromuscular diseases” Arch Phys Med Rehabil 2007

Muscle strenghtening

- 1 RCT di sufficiente qualità risultati significativi in ¼ funzioni corporee e 1/6 delle attività (Lindeman)
- 1 studio di coorte variabili significative 3/9 funzioni corporee e 4/4 attività (Chetlin)
- **Concl: insufficienti evidenze**

Muscle strenghtening e attività aerobica (nelle neuropatie periferiche croniche)

- 1 RCT di scarsa qualità modificazioni signficative in 2/4 e 1/11 (Ruhland 1997)
- **Concl : INSUFFICIENTI EVIDENZE**

Cup NMD

Muscle disorders

- Aerobic exercise have a positive effect on body functions, activities and participation (III)
- Aerobic exercise + strenghtening have a positive effect on body functions, activities and participation (II)

Potrebbe attività aerobica essere positiva anche per CMT?

No adverse effect in 33 studies, 6 studies did not report results, 1 study (Chetlin) reported late-onset soreness 3/20 pts decreasing training

Strength Training in Patients With Myotonic Dystrophy and Hereditary Motor and Sensory Neuropathy: A Randomized Clinical Trial

Eline Lindeman, MD, Pieter Leffers, Frank Spaans, MD, PhD, Jan Drukker, MD, PhD, Jos Reulen, PhD, Maria Kerckhoffs, Albere Köke

Strenght training

RCT in cieco

- Lindeman '95 21 CMT 1, 6 CMT 2, 2 CMT?

training di 24 settimane a 60%, 70% e 80% della forza
massimale x 25-15-10 x 3

Incremento della forza (valutazione isocinetica) di flessori
estensori di ginocchio del 14% Non incremento della
endurance

Non modifica significativamente i tempi di prova di
esecuzione di abilità funzionali quali alzarsi, fare le scale,
camminare, modifica il 6m a velocità normale

Modifica significativamente la funzionalità nei questionari
sulla funzione degli AAll (scale e salire in auto) ma non
sulla valutazione globale

- E' POSSIBILE IL GUADAGNO SULLA FORZA dei MM PROSSIMALI (ma minore che nel sano e minore che nella sola atrofia da non uso) COMPENSO
- ASSENZA DI GUADAGNO SULLA FUNZIONALITA' IN TERMINI DI VELOCITA' (perché non correlato alla forza? Perché influenzato da altri danni sensoriali e deformità? Perché training scopo-specifico?)
- GUADAGNO SULLA FUNZIONALITA' NELLE ADL
- NON SULLA QUALITA' DELLA VITA GLOBALE

Conclusioni:

- Nonostante valutazione clinica normale dei mm prossimali, la valutazione isocinetica ha dimostrato un deficit di forza nella HMSN
- Vi può essere un guadagno di forza con strenght training anche nel HMSN, ma inferiore al sano e al non uso suggerendo un deficit subclinico
 - Il guadagno di forza non si riflette nella funzionalità
- NECESSITA' DI DEFINIRE OBIETTIVI nello strenght training associandolo al training funzionale scopo -specifico

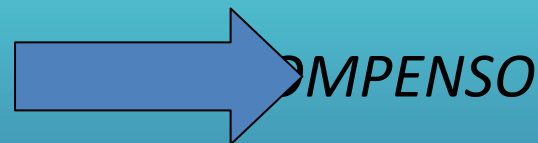
Lindeman

Clin Rehabil 1998

- *Dimostra una forte correlazione tra la forza del quadriceps e timed motor performance (scale, cammino, alzarsi da seduto e da supino)*

J electomyogr Kinesiol 1999 "Progressive resistance training in NM patients. Effect on force and sEMG"

- *Miglioramento della forza inizialmente legato a drive neuronale poi a ipertrofia fibre*



Forza e progressione

- *Lindeman 95 16 CMT in 5 anni*

Non deterioramento della forza in flessione estensione di ginocchio con valutazione isocinetica, mentre peggioramento nei pz con distrofia miotonica

- *Lindeman 94*

La forza in flessione-estensione, l'endurance in estensione e i tempi di esecuzione di prove (alzarsi, scale, cammino) sono ridotti rispetto ai soggetti sani in tutti i pazienti anche mildly affected

Strenght training

121

ARTICLES

Resistance Training Effectiveness in Patients With Charcot-Marie-Tooth Disease: Recommendations for Exercise Prescription

Robert D. Chetlin, PhD, Laurie Gutmann, MD, Mark Tarnopolsky, MD, PhD, Irma H. Ullrich, MD, Rachel A. Yeater, PhD

Chetlin (Muscle nerve 2004)

18 CMT 1 a 2 CMT2

- 12 settimane di esercizi per fl/est di gomito e ginocchio
- Pesi a polso e caviglia
- Al 40(fase 1)-45(2)-50(3)% della max forza isometrica (dinamometro) per l' AI
- Al 20-25-30% della max forza isometrica all' AS
- Ripetizioni da 4 a 10 (x3)dalla prima alla quarta settimana di ogni fase

Risultati

(% della forza cfr con soggetti sani)

	<i>Pre</i>	<i>Post</i>	<i>Pre</i>	<i>Post</i>	<i>Pre</i>	<i>Post</i>	<i>Pre</i>	<i>Post</i>
	<i>F sx</i>		<i>F dx</i>		<i>Msx</i>		<i>Mdx</i>	
<i>Ee</i>	85	95	83	88	79	76	76	80
<i>Ef</i>	95	96	85	85	71	73	70	72
<i>Ke</i>	66	80	69	75	61	67	60	64
<i>Kf</i>	67	74	62	80	50	56	51	57
<i>ad</i>	17	18	19	20	13	12	15	11

- Miglioramento nella forza dei muscoli prossimali dopo training misurati con dinamometro (ma strani parametri..)
- Aumenta dm fibre tipo 1
- Significativa riduzione nei tempi di esecuzione delle prove (lift and reach, chair rise, supine rise, stair climb)
- Correlata ai miglioramenti nella forza (anche se non illustrati i dati)

**EFFECTS OF EXERCISE AND CREATINE ON MYOSIN
HEAVY CHAIN ISOFORM COMPOSITION IN PATIENTS
WITH CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE**

CHERYL A. SMITH, PhD,¹ ROBERT D. CHETLIN, PhD,^{1,2} LAURIE GUTMANN, MD,²
RACHEL A. YEATER, PhD,¹ and STEPHEN E. ALWAY, PhD¹

¹ Laboratory of Muscle Biology and Sarcopenia, Division of Exercise Physiology, West Virginia
University School of Medicine, P.O. Box 9227, Morgantown, West Virginia 26506, USA

² Division of Occupational Therapy, West Virginia University School
of Medicine, Morgantown, West Virginia, USA

³ Department of Neurology, West Virginia University School
of Medicine, Morgantown, West Virginia, USA

Accepted 30 May 2006

Chetlin Muscle nerve 2006

*Stessa popolazione studiata con biopsia muscolare
L'incremento delle fibre tipo 2 a (ns) e la riduzione
delle fibre tipo 1 (signif) è correlata a un
miglioramento del chair rise time*

Strenght training

Aitkens S. “Moderate resistance exercise program”

(Arch Phys Med Rehab 2003)

- 27 pz con NMD (8 CMT)
- 3 sets di 4-8 rip solo da un lato per 12 settimane
- 30-40% della forza max per fl/est ginocchio
- 10-20% per il gomito
- 100% mano (???)
- Valori iniziali inferiori rispetto ai controllo

Incremento dei valori di forza con valutazione isocinetica forza
(peak torque a 30°) significativa sia nei NMD che nei sani,
maggiore negli AAll ove era maggiore la resistenza

Non incremento nella valutazione isometrica (NB l'esercizio era
studiato per una velocità di movimento circa 30°/ sec) in nessun
gruppo

Incremento della forza nella mano solo nei sani

Incremento della forza anche CLT al lato allenato

- Un esercizio a bassa intensità a breve termine raggiunge un significativo incremento della forza anche nei soggetti con NMD. L'esercizio è più efficace nel migliorare la forza misurata con le caratteristiche simili all'esercizio.
- L'esercizio migliora la performance anche controlaterale (miglioramento del drive neuronale?)
- Riscontro nelle ADL?

Strenght training

Kilmer D

“The effect of a high resistance exercise program in slowly progressive NMD”
(Arch Phys Med Rehab 1994)

- 8 DM 2 CMT

Allenati fl/est ginocchio e gomito con peso pari a quello
ripetibile per 12 volte

10 ripetizioni da 1 a 5 sets in 12 settimane

Miglioramento nella forza in tutti i parametri all' AI,
risultati discordanti (peggioramento in eccentrica)
all' AS

Miglioramento e peggioramento analoghi anche nei
movimenti controlaterali non allenati

Overwork weakness

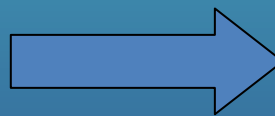
- Case reports in esiti di PAA e distrofia muscolare
- Lindeman 1995 : non segni di danni dai dosaggi Mb
- Vinci (Arch Phys Med Rehab 2003): 106 pz

abduktore del pollice e primo interosseo dorsale più forti al test manuale nel lato nd nel 65% (1% dei controlli) e nel dom 1% (vs 87% dei controlli)

- Van Pomeran (J rehab Med 2009) 28 pz

Mm intrinseci valutati manualmente, con dinamometro e grip, pinch e key grip strenght

Non differenze tra dom e nd , più forte d nella key grip



esiste? A quali carichi? Strain più che stress

ELETTROSTIMOLAZIONE

Hassel (Muscle Nerve 1998)

- **Case report**
- Rettangolare 200microsec
- Elettrodo negativo su TA e positivo su triceps??
- Elettodo neg su tenar e pos su ipotenar?
- 30 min x2 /dì
- Incremento di grip stenght e di estensione attiva di caviglia

ELETTROSTIMOLAZIONE

Milner-Brown (Arch Phys Med Rehabil 1988 abs)

10 pz NMD

ES unilaterale di TA e ES + esercizi per quadriceps

2h/dì 2-14 mesi

Migliora la forza quadriceps in parte anche clt

Scarsa modificazione TA

Concl: migliorano poco i mm deboli.

Ma non distinto risultato di ES da exercise.

Matjacic (Disabil Rehabil 2006)

- 16 CMT assegnazione random a :
- Trattamento con stretching, rinforzo muscolare e training dell'equilibrio nella deambulazione scale (A) vs trattamento con pedana stabilometrica (B)
- 12 gg
- Outcome: Berg, Up& go, 10mt walking test
- Gruppo A: miglioramento significativo solo nel Berg
- Gruppo B: miglioramento significativo in tutti gli indici
- Gruppo A vs gruppo B: la differenza nel miglioramento non statisticamente significativa
- CONCL: il training strumentale dell'equilibrio migliora equilibrio e mobilità senza richiedere la assistenza di un fisioterapista aprendo la possibilità a esercizi più frequenti e continuativi.

EQUILIBRIO

Grosso et al 2007 atti riunione Gruppo di studio SNP

6 pz

Dopo trattamento (stretching, respiratorio, propriocettivo , stabilizzazione del tronco e correzione del passo)

Riduzione della sway area

Equilibrio

Nardone “Balance control in peripheral neuropathy” (Gait Posture 2006)

- Sway area aumentata in pz con CMT 2 e polineuropatia diabetica rispetto a CMT 1
- Nelle prove dinamiche però solo lieve differenza (aumentato e ritardato spostamento AP del capo)

INTERVAL TRAINING E CAPACITA' CARDIORESPIRATORIA

BENEFITS OF INTERVAL-TRAINING ON FATIGUE AND FUNCTIONAL CAPACITIES IN CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE

LHASSAN EL MHANDI, MSc,¹ GUILLAUME Y. MILLET, PhD,¹ PAUL CALMELS, MD,² ANTOINE RICHARD, MSc,¹
ROGER OULLION, MD,² VINCENT GAUTHERON, MD,² and LEONARD FEASSON, PhD²

¹ Unit of Physiology, Physiopathology of Exercise and Handicap, Faculty of Medicine Jacques Lisfranc, University Jean Monnet,
and Unit of Sport Medicine and Myology, Bellevue Hospital, 42055 Sains-Etienne, France

² Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Bellevue Hospital, University Hospital Center, Sains-Etienne, France

³ Department of Clinical Physiology of Exercise, Unit of Sport Medicine and Myology, Bellevue Hospital,
University Hospital Center, Sains-Etienne, France

Accepted 26 November 2007

8 CMT (4 TIPO 1 4 TIPO 2) deambulanti senza deformità

24 SETT 3 GIORNI/SETT

45 minuti 5 min warmup 4 min 40% + 1 min 80% x 5 10 min cool down

INTERVAL TRAINING CYCLING

Outcome:

+ capacità cardioresp (VO₂ peak, max potenza aerobica, ridotta Fc a dato carico)

+ forza isocinetica

+ funzionalità (batteria di lindeman)

= forza isometrica

= endurance (tenuta all'80% IMVC)

= CK

CONCL: accoppiare low intensity aerobic training e low intensity isometric training per ottenere risultati su forza isocinetica e isometrica?

L'alterazione motoria

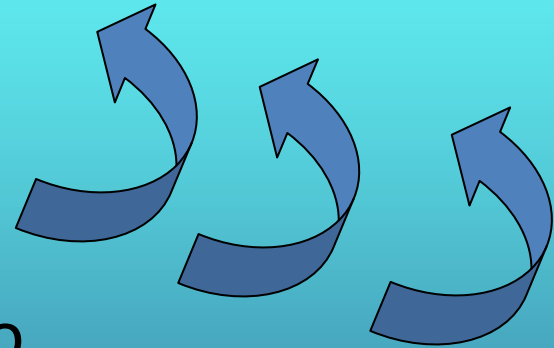
- Deficit di forza prevalente nei mm distali con progressione prossimale correlato al danno del sistema nervoso

retrazioni e limitazioni del ROM

alterato schema motorio

alterato feedback sensoriale

...



DEFICIT MOTORIO

- E' POSSIBILE AGIRE SULLA FORZA MUSCOLARE?
- SU QUALI MUSCOLI?
- E' CORRETTO RAGIONARE IN TERMINI DI STRENGHT TRAINING?

Riabilitazione ed efficacia

- Dati positivi sull'allenamento "soft" ma solo dei mm meno compromessi prossimali
- Mancano i dati a lungo termine

la riabilitazione non si identifica con lo strength training..

PERO'...

- Siamo carenti di dati sulla rieducazione dell'equilibrio, del cammino, delle ADL, della postura..

Riabilitazione

Il rinforzo dei muscoli prossimali:

è ottenibile ma

va inserito in un programma con esercizi più globali e finalizzati (rieducazione posturale e propriocettiva, rieducazione al passo, rieducazione alle ADL).

Inoltre le modifiche indotte dallo stretching, dall'adeguamento degli ausili, dal lavoro sulla postura e quindi la correzione della statica e della dinamica modificano gli schemi di movimento richiesti nello svolgimento delle attività e quindi agiscono sui muscoli

➡ Non solo lo strength training migliora la forza ma soprattutto la performance muscolare

Riabilitazione ed efficacia

- La rieducazione di mm prossimali è però anch'essa parte del trattamento : da sicurezza di nuove possibilità alla persona, collabora nella stabilità, potrebbe migliorare l'affaticabilità .
- I mm prossimali possono essere deboli/contratti/dolenti e come tali vanno trattati
- Sui mm compromessi: lavoro sullo stretching e riequilibrio degli antagonisti con propriocettiva nell'ottica di una coordinazione, correzione dell'assetto
- L'obiettivo finale è la rieducazione del gesto più che il rinforzo muscolare

Rieducazione

- Creare le condizioni per ottimizzare le performances (ausili, correzione della postura e della dinamica, evitare le retrazioni che le influenzano negativamente)
- Esercizi a bassa-moderata resistenza, ridotte ripetizioni sono più sicuri?
- Gli esercizi di stretching servono per evitare le retrazioni ma agiscono anche migliorando la performance muscolare e la propiocezione