DISORDINI DEL MOVIMENTO

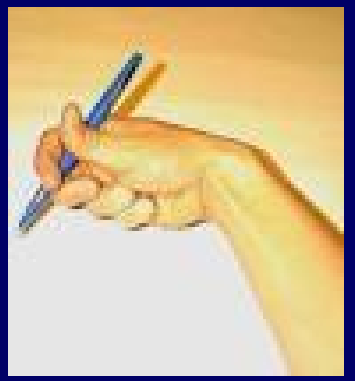
Anomalie del movimento e della postura

spesso associate ad alterazioni del tono muscolare

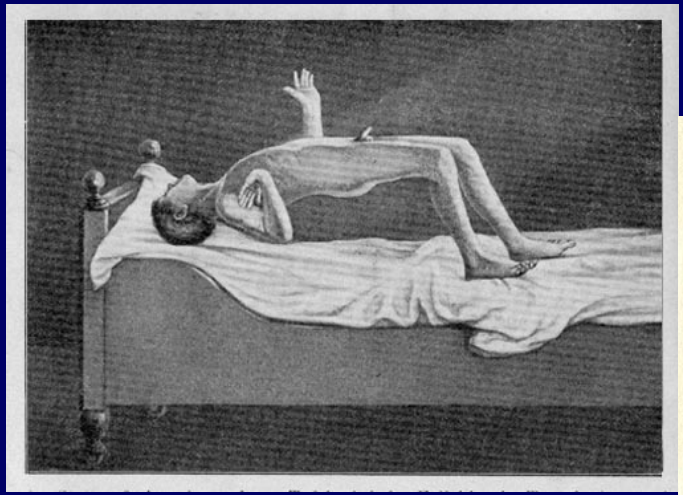
MOVIMENTI ANOMALI

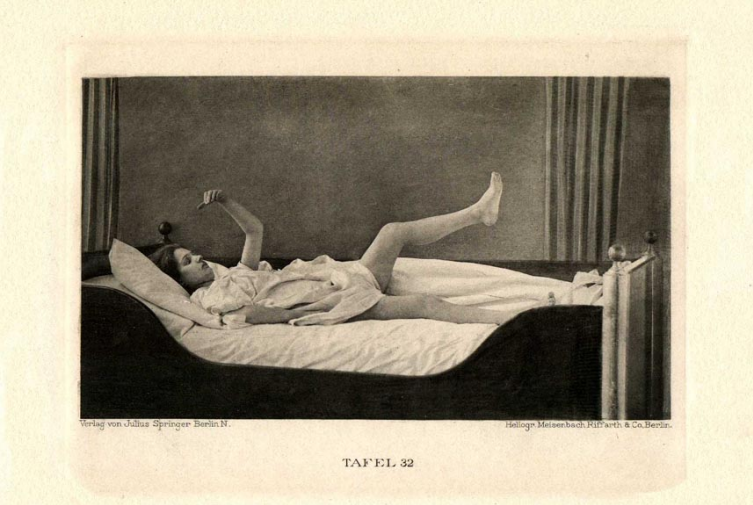
-> involontari (non sempre: es., sbadiglio)

-> non finalizzati



DISORDINI DEL MOVIMENTO





MOVIMENTI INVOLONTARI
non possono essere iniziati o interrotti volontariamente
** non sempre vero (tic, corea)

MOVIMENTI NON FINALIZZATI
non desiderati o pianificati
** non sempre vero (tic, corea, ballismo)

DISTURBI DEL MOVIMENTO

Atassia-telangiectasia

Segni e/o sintomi di affezioni più COMPLESSE

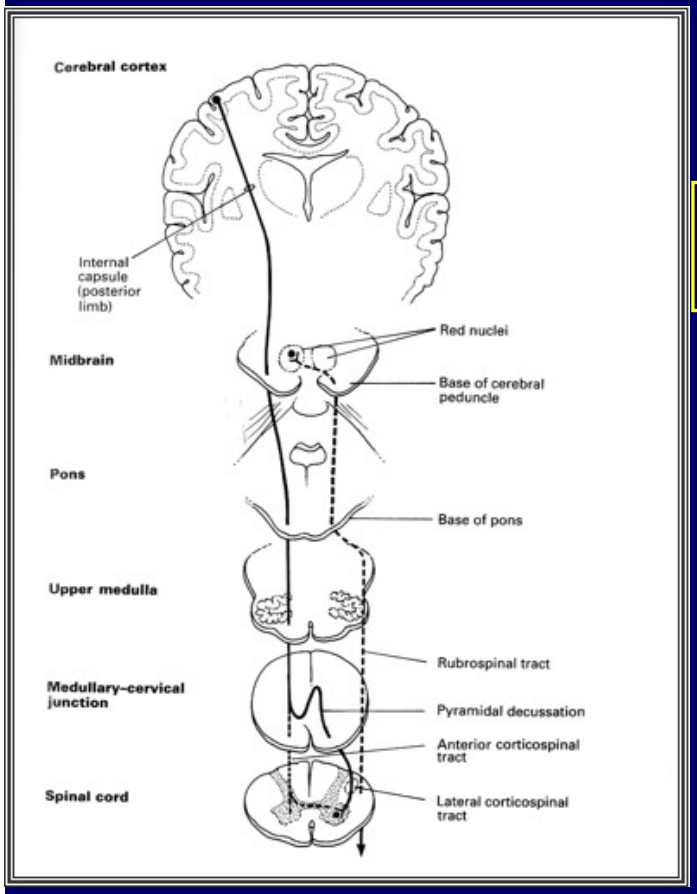
Corea di Sydenham

Corea di Huntington

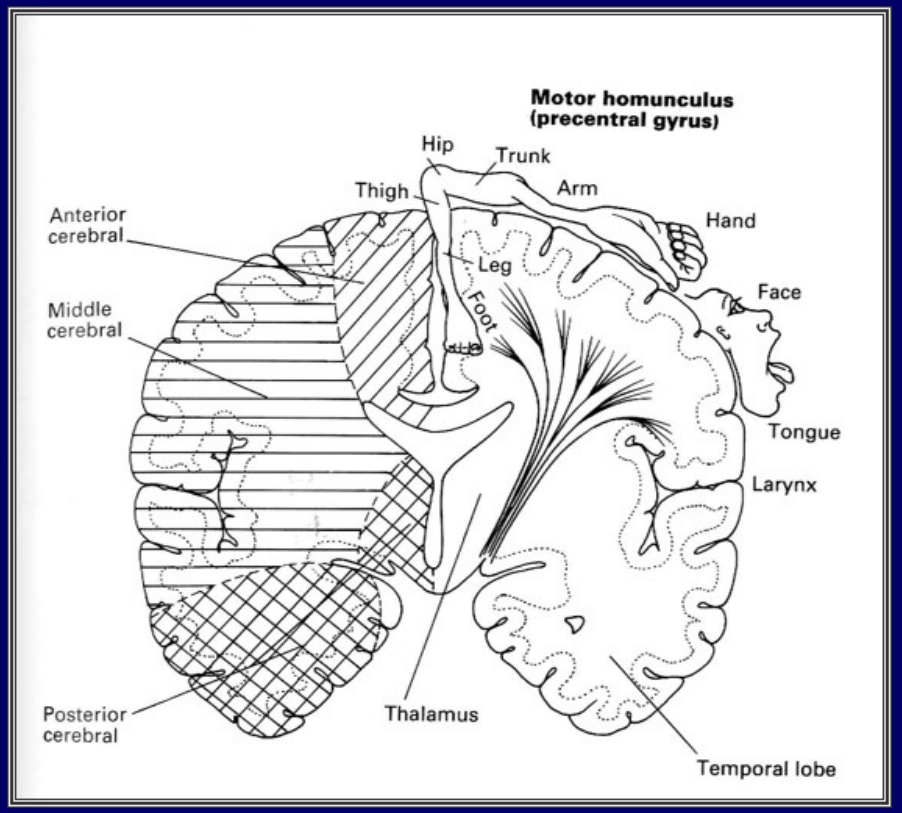
Distonia parossistica

Un tipo di movimento è predominante -> ENTITA' PATOLOGICA

DISORDINI DEL MOVIMENTO



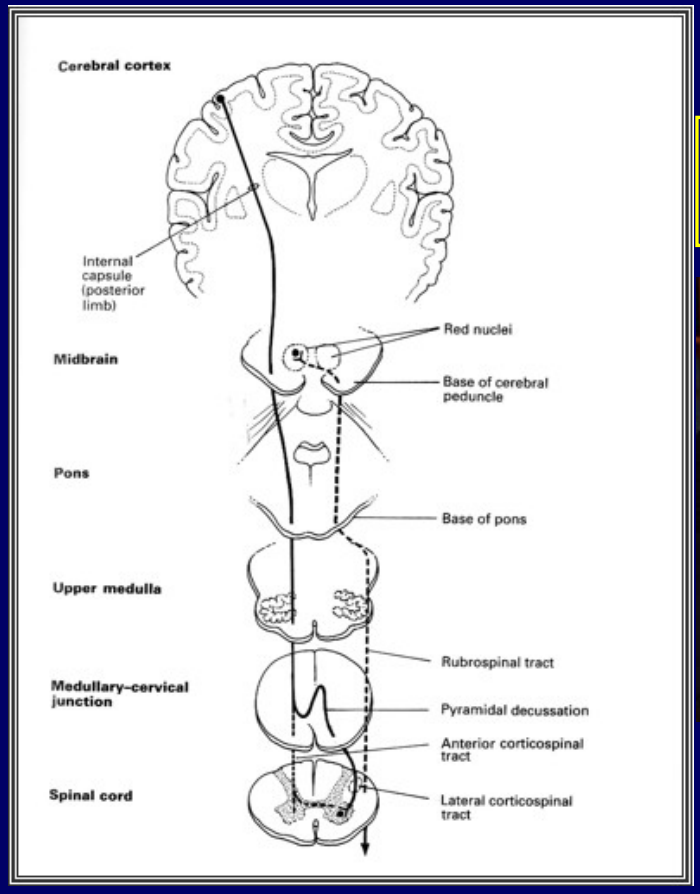
Lesioni a DIVERSI LIVELLI del sistema nervoso

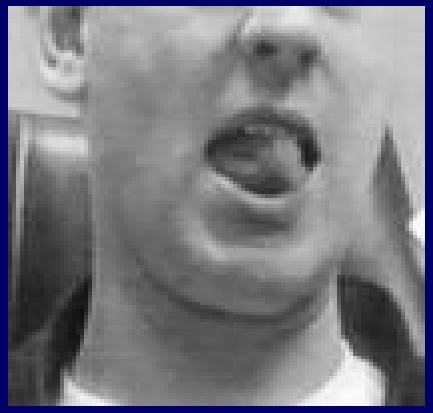


Lesioni in diverse SEDI

DISORDINI DEL MOVIMENTO

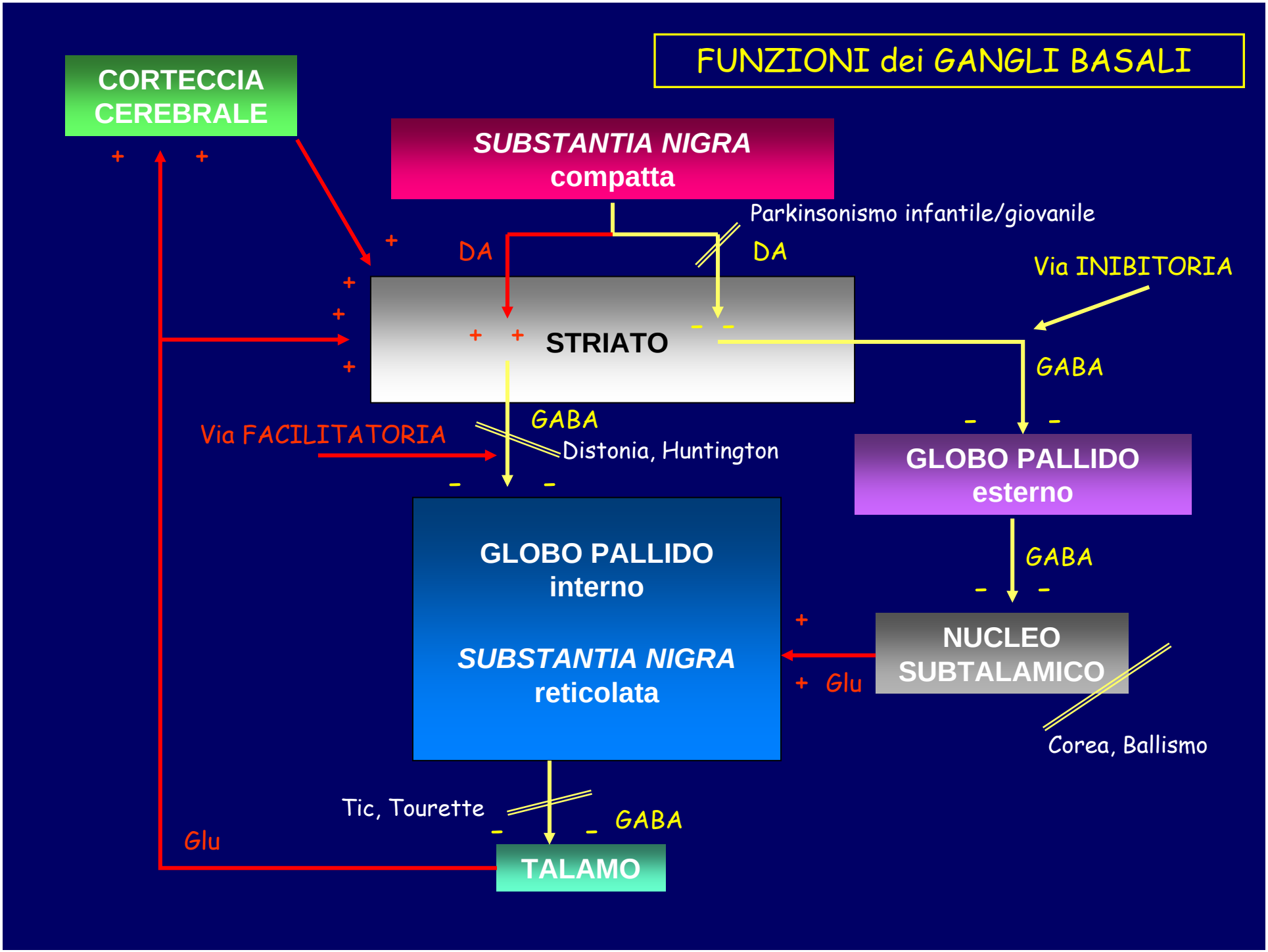
Lesioni DIVERSI LIVELLI / SEDI sistema nervoso



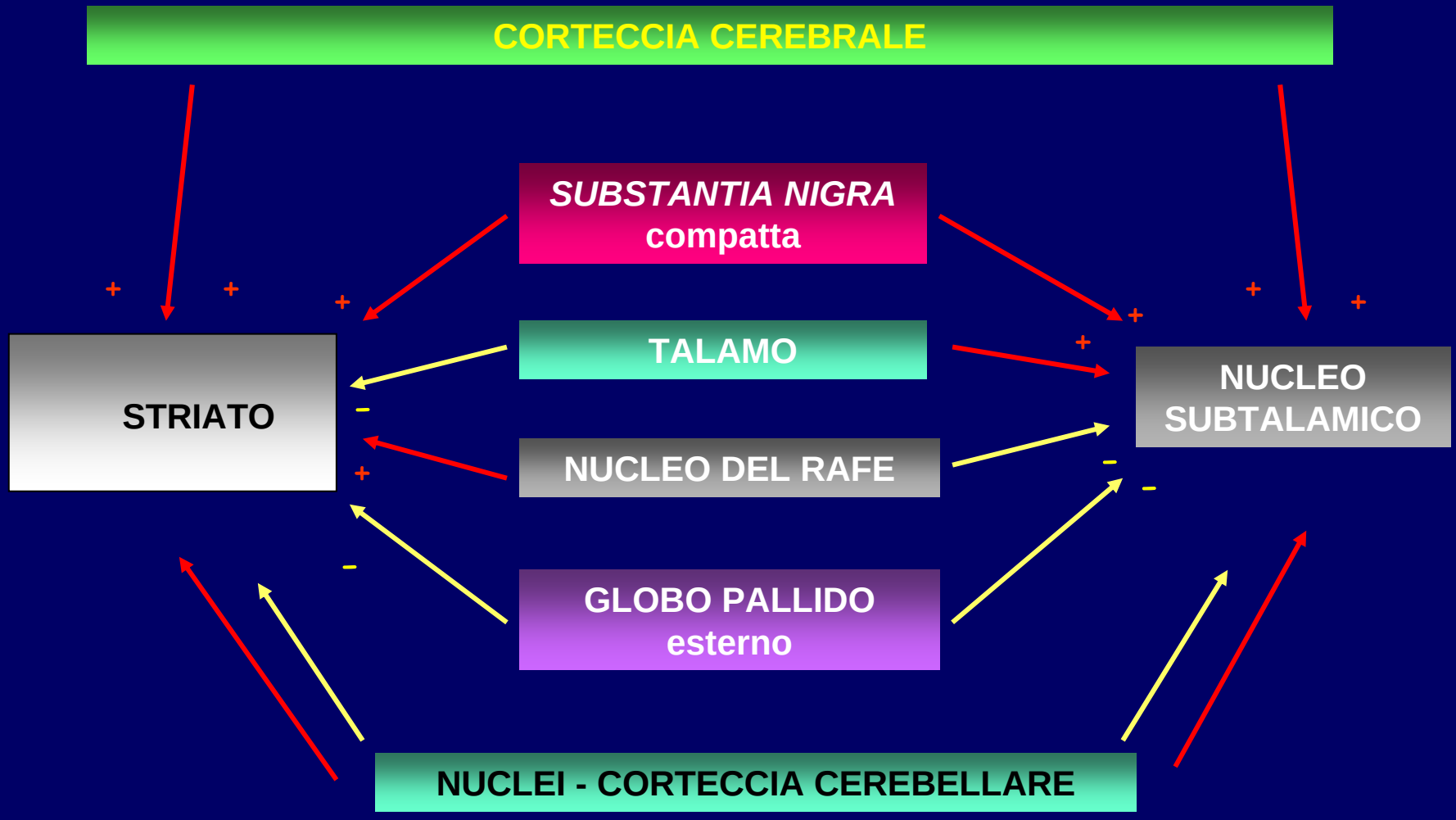


DISORDINI DEL MOVIMENTO

BAMBINO vs. ADULTO


FUNZIONI dei GANGLI BASALI
CORTECCIA CEREBRALE
SUBSTANTIA NIGRA compatta
Parkinsonismo infantile/giovanile
DA
DA
Via INIBITORIA
STRIATO
GABA
Via FACILITATORIA
GABA
Distonia, Huntington
GLOBO PALLIDO esterno
GLOBO PALLIDO interno
SUBSTANTIA NIGRA reticolata
GABA
NUCLEO SUBTALAMICO
Glu
Corea, Ballismo
Tic, Tourette
GABA
Glu
TALAMO

CIRCUITI COMPLESSI
GANGLI BASALI / TALAMO / CORTECCIA



Funzioni MOTORIE, SENSITIVE, COGNITIVE, EMOZIONALI/MOTIVAZIONALI

Movimenti generalizzati (General Movements - GM)

[registrazioni video (> 1 h); osservazioni > 3 movimenti; spontanei; seriali; scale]

Movimenti spontanei molto frequenti ed altamente complessi del neonato presenti durante fase di veglia/sonno

COMPLESSITA' - VARIABILITA' - FLUIDITA' (ELEGANZA)

GM fetali/pretermine -> (2° trimestre) assai variabili: scatti pelvi, tronco

Writhing Movements (WM) -> (36°-52° settimana) variabili + energici (crescendo/decrescendo) torsione, contorcimento, agitazione tronco, collo, arti

Fidgety Movements (FM) -> (46° - 58° settimana) continui, armonici, lenti,

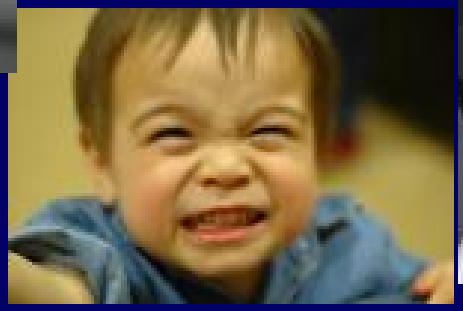
Swiping/swatting movements [bruschi movimenti arti alto/basso -> "temperamento"]

GM & FM patologici

	Complessità	Variabilità	Fluidità
GM normali-ottimali	+++	+++	+
GM normali-subottimali	++	++	-
GM lievemente anormali	+	+	-
GM anormali	-	-	-
FM patologici (1)	+++++	+++++	+++++
FM patologici (2)	-	-	-

(MOVIMENTI) ESPRESSIONI

"inappropriate", "non finalizzate", "casuali"



RISPOSTE EMOZIONALI

RISPOSTE RIFLESSE

Moro (1)

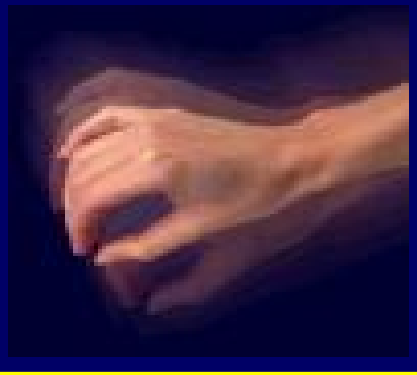
Moro (2)

Tonico del collo

Deambulatorio

Dorso del piede

Triplice reazione



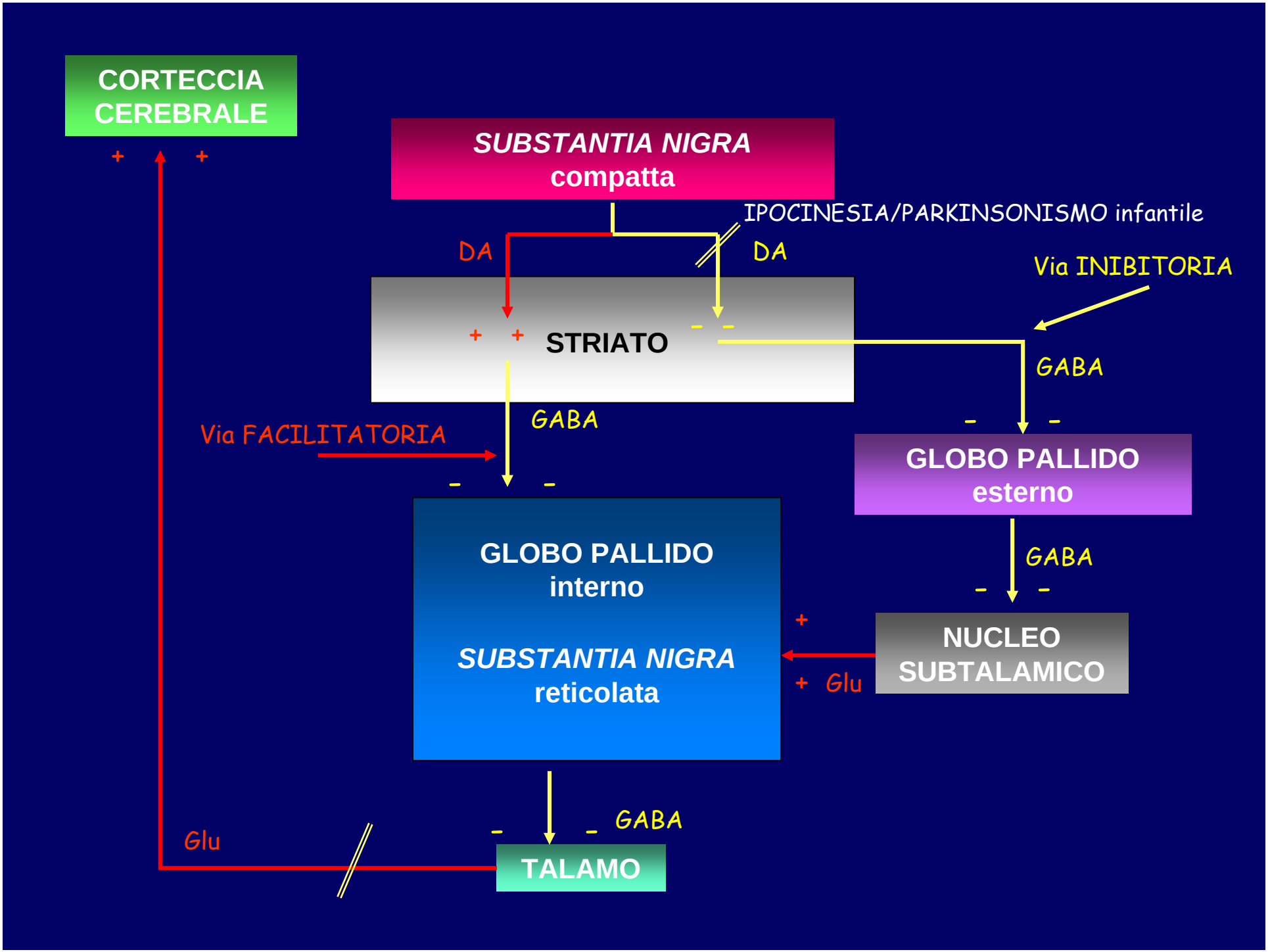
DISORDINI DEL MOVIMENTO

IPOCINESIA/RIGIDITA'
PARKINSONISMO

POVERTA' DI MOVIMENTI SPONTANEI (acinesia)
DIFFICOLTA' AD INIZIARE/COMPLETARE IL MOVIMENTO
DIMINUZIONE DEL MOVIMENTO (bradi/ipocinesia)
RIGIDITA' MUSCOLARE
TREMORE A RIPOSO

RARI in età pediatrica
Difficoltà/lentezza -> iniziare/completare movimento

DIMINUZIONE numero dei movimenti volontari/automatici
(es. ammiccamento, movimento braccia durante marcia)
LENTEZZA iniziare/eseguire movimenti
Età pediatrica -> PRECEDUTI da altri disturbi movimento (es. distonia, discinesia)

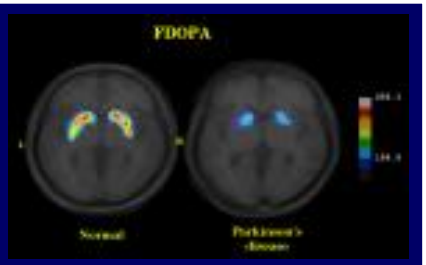

CORTECCIA CEREBRALE
+ +
SUBSTANTIA NIGRA compatta
IPOCINESIA/PARKINSONISMO infantile
DA
DA
Via INIBITORIA
+ + STRIATO - -
GABA
Via FACILITATORIA
GABA
- -
GLOBO PALLIDO esterno
GLOBO PALLIDO interno
SUBSTANTIA NIGRA reticolata
GABA
- -
+
NUCLEO SUBTALAMICO
+ Glu
Glu
- - GABA
TALAMO

SINDROMI con IPOCINESIA/RIGIDITA'

PARKINSONISMO (James Parkinson, 1817)

- Tremore a riposo *
- Rigidità
- Bradicinesia / ipocinesia *
- Atteggiamento posturale in flessione
- Perdita riflessi posturali (instabilità posturale)
- "Blocco motorio" (incapacità transitoria a eseguire movimenti attivi

PARKINSONISMO

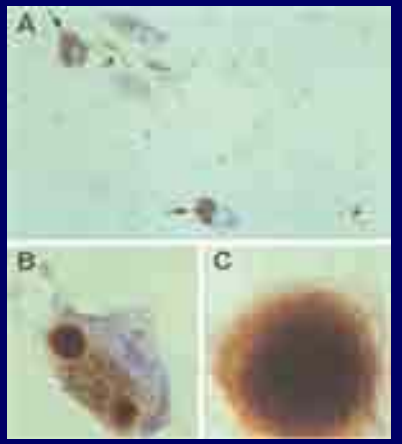


- FORME PRIMITIVE / IDIOPATICHE (PD, YOPD, EOP, JIP)
- FORME SECONDARIE (idrocefalo, ipotiroidismo, farmaci, ecc.)
- SINDROMI PARKINSON plus (Alzheimer, corpi di Lewy, ecc.)
- MALATTIE NEURODEGENERATIVE / METABOLICHE
  (Wilson, Segawa, acidurie, leucodistrofie, m. mitocondriali, ecc.)

Parkinsonismo PRIMITIVO --> adulto vs. bambino

MALATTIA di PARKINSON idiopatica dell'ADULTO (PD)

- Esordio insidioso con segni motori (> 50 anni; range 20 - 80 anni)
- Disturbi della personalità / parola (coinvolgimento altre aree)
- Lento declino cognitivo (bradifrenia)
- Disturbi sistema nervoso autonomo, del sonno
- Decorso progressivo (5 - 15 anni dall'esordio)



MALATTIA di PARKINSON ad esordio GIOVANILE (21 - 39 anni) [YOPD]

+ distonie, progressione lenta, capacità cognitive/posturali preservate, mortalità ridotta

MALATTIA di PARKINSON ad esordio PRECOCE (< 21 anni) [EOP]

- 0.6% PD, esordio 7-19 anni, bradicinesia, rigidità, deficit posturali, tremori, distonia, segni ASSOCIATI (deficit cognitivo grave, convulsioni, mioclono, deficit visivi/spaziali, oftalmoplegia sopranucleare, segni piramidali), atrofia corticale/tronco cerebrale (RM)

PARK 2 (6q25.2q27: parkina); PARK 6 (1p35-p36; PINK1); PARK7 (1p36; DJ-I);

Parkinsonismo SECONDARIO

PARKINSONISMO da FARMACI

- Presentazione simmetrica
- Tremori a riposo (50% casi)
- Sintomatologia durante il 1° mese di terapia

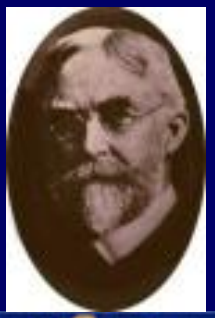
NEUROLETTICI, ANTIEMETICI, AC. VALPROICO, FLUOXETINA, ANTAGONISTI serotonina, LITIO, CAPTOPRIL, CITOSINA ARABINOSIDE, ANFOTERICINA-B, ADRIAMICINA, ALCALOIDI VINCA, CICLOSPORINA, Ca++ antogonisti (alcuni)

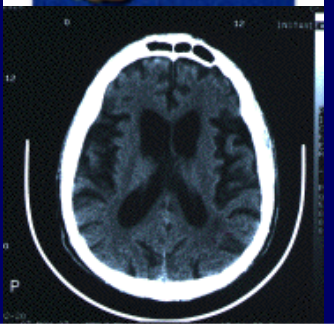
Sospensione FARMACO (risoluzione < 1-2 mesi --> 12 mesi)

TERAPIA = anticolinergici, amantadina, levodopa

www.fisiokinesiterapia.biz

HUNTINGTON --> adulto vs. bambino





MALATTIA di HUNTINGTON dell'ADULTO (HD)

- Esordio 35-40 anni
- All'esordio = goffaggine, irritabilità, caduta oggetti, bradicinesia, negligenza nelle attività quotidiane --> PROGRESSIONE
- Disturbi movimento (corea mm. prossimali, difficoltà andatura, deficit mm. oculari --> sempre più intensi
- Disturbi della personalità (irritabilità, impulsività, depressione, violenza --> psicosi, schizofrenia
- Deficit cognitivo (disturbi memoria, perdita capacità astratte, apatia, mancanza di cura della propria persona)

AD (4p16.3) [37-86 sequenze di triplette, v.n. 11-34] huntingtina

MALATTIA di HUNTINGTON giovanile (< 20 anni) [JHD]

- 3-10 % HD (esordio anche a 2 anni), goffaggine, impaccio motorio, acinesia/rigidità (variante di Westphal), convulsioni, disturbi cognitivi, della parola, dell'apprendimento, della condotta --> regressione cognitiva, decorso rapido (< 10 anni dall'esordio) [più triplette --> ereditarietà paterna (80-90%); atrofia globale = striato, pallido, cervelletto]

MALATTIA di HUNTINGTON giovanile BENIGNA (< 20 anni) [BJHD]

- 3 % HD, solo con disturbi coreiformi [meno triplette]

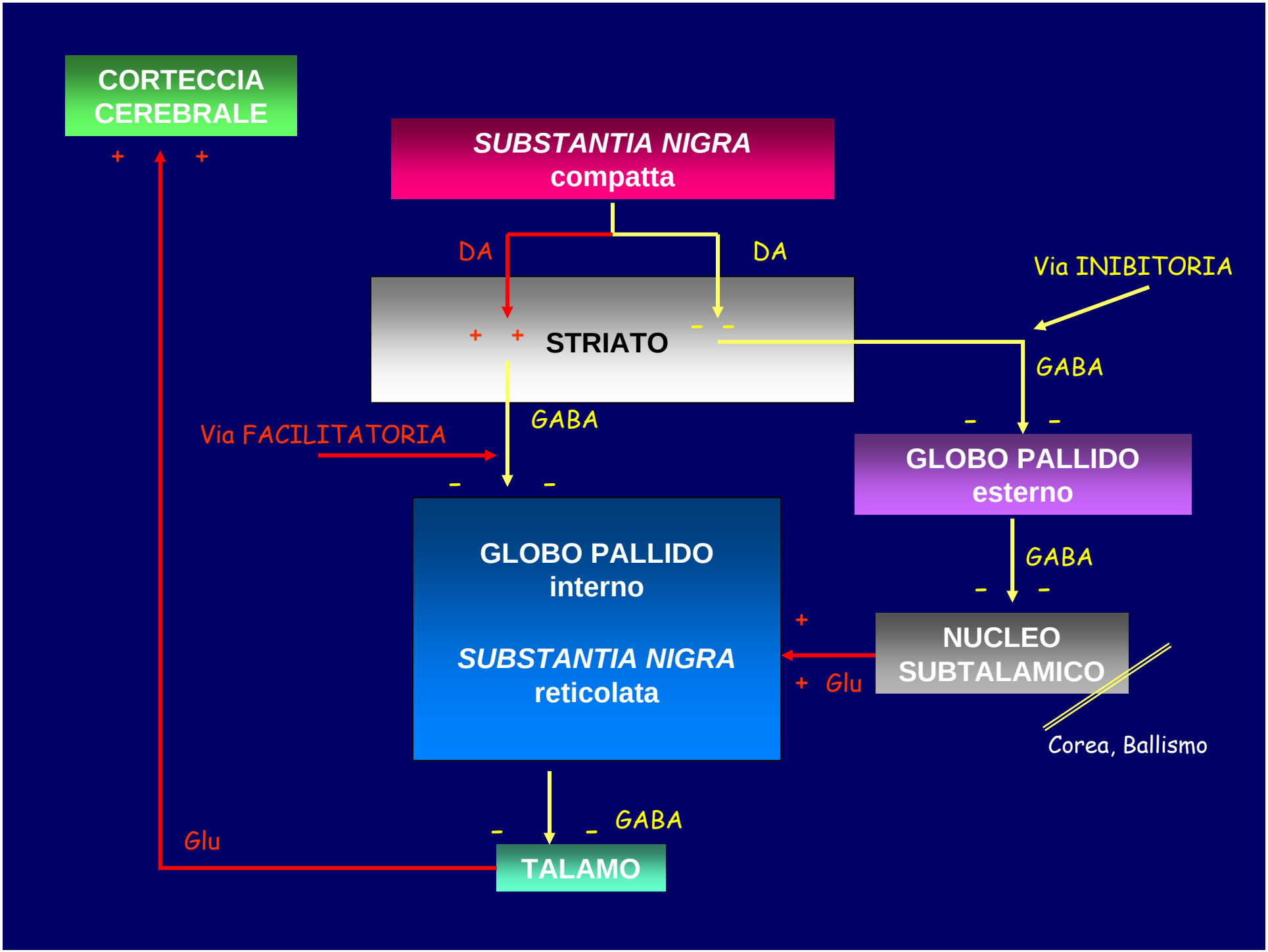
DISORDINI DEL MOVIMENTO

COREA & BALLISMO

COREA = movimenti aritmici, asimmetrici, improvvisi, brevi
a riposo/durante un movimento volontario, esacerbati da tensione
Segmenti prossimali arti, collo, tronco, muscoli facciali,
Scompaiono durante il sonno

BALLISMO = movimenti violenti, incontrollabili, grande ampiezza
Segmenti prossimali arti (BALLISMO = forma grave di COREA)
EMIBALLISMO

Spesso si differenziano solo per l'intensità e l'ampiezza dei movimenti


CORTECCIA CEREBRALE
+ +
SUBSTANTIA NIGRA compatta
DA
DA
Via INIBITORIA
+ + STRIATO − −
GABA
Via FACILITATORIA
GABA
− −
− −
GLOBO PALLIDO esterno
GLOBO PALLIDO interno
SUBSTANTIA NIGRA reticolata
GABA
− −
+
+ Glu
NUCLEO SUBTALAMICO
Corea, Ballismo
Glu
− −
GABA
TALAMO

DISORDINI con COREA o BALLISMO

FORME PRIMITIVE

- Corea ereditaria = AD, rara, benigna (non progressiva - non parossistica), 14q, ritardo deambulazione, cadute --> "difficoltà a star fermi", difficoltà scrittura, corea (Discinesia familiare & miochimia facciale)
- Coreoatetosi familiare "invertita" = AD, variante corea ereditaria, esordio primi mesi, estremità inferiori + segni piramidali --> debole progressività
- Corea/acantocitosi = AR, 9q21, coreina, corea & discinesie, rigidità, disotnie, disturbi psichiatrici (variante a progressione lenta)
- Atrofia dentatorubropallidoluisiana (DRPLA) = AD, epilessia mioclonica progressiva, deterioramento cognitivo, corea, atassia, disturbi psichiatrici
- Discinesie parossistiche (CHINESIGENICHE = scatenate da movimenti improvvisi)
    1) Discinesia parossistica non chinesigenica (PNKD), AD, 2q35
    2) Coreoatetosi parossisitica chinesigenica (PKC), AD, 16p11.2-q12.1
    3) Convulsioni infantili & coreoatetosi parossistica (ICCA), AD, 16p12-q12
    4) Coreoatetosi e spasticità (CSE), AD, 1p

Geni regolatori fibrillogenesi / canali del potassio (asintomatici nei periodi intercritici)

DISORDINI con COREA o BALLISMO

FORME SECONDARIE

COREA reumatica di SYDENHAM

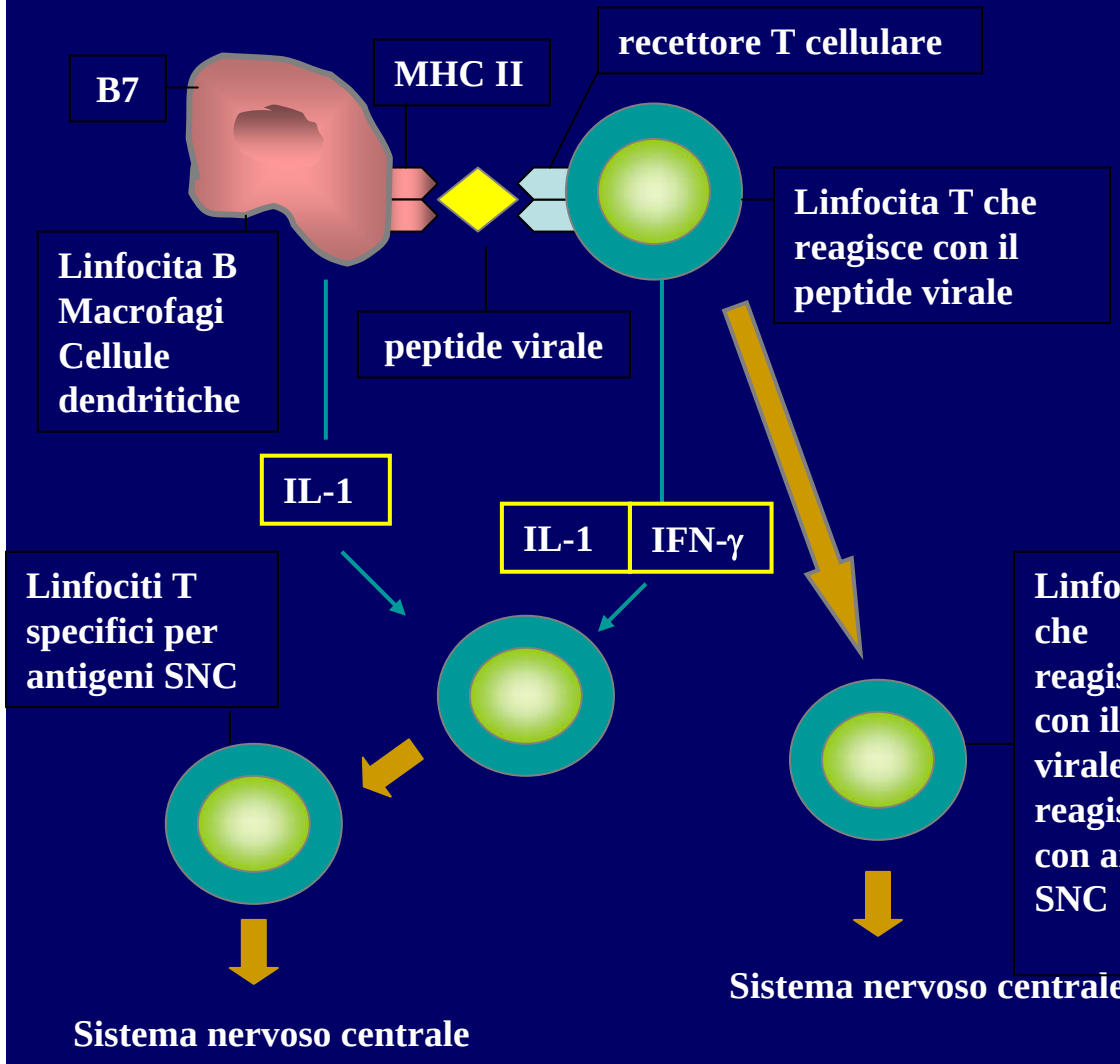
- Streptococco B-emolitico gruppo A (GABHS)
- 0.2-0.8/100.000
- età 5-15 anni (F:M 3:1)
- comparsa 2-3 mesi dopo l'esordio Malattia Reumatica
- goffaggine, affaticamento --> movimenti abnormi (volto, arti, emilato)
- accentuato dallo stress, scompare durante sonno
- linguaggio disartrico, mutismo,
- ipotonia & ipostenia (corea PARALITICA), convulsioni (rare)
- disturbi psichiatrici/psicologici (crisi di pianto, irritabilità, ossessioni/compulsioni, tic

- durata poche settimane --> 2-3 anni (faticabilità, stress)

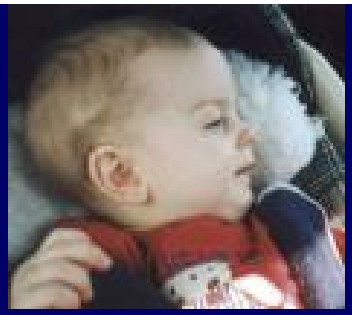
- fenomeni IMMUNO-MEDIATI (mimetismo molecolare proteina "M" fimbria GABHS

Mimetismo molecolare

COREA di SYDENHAM



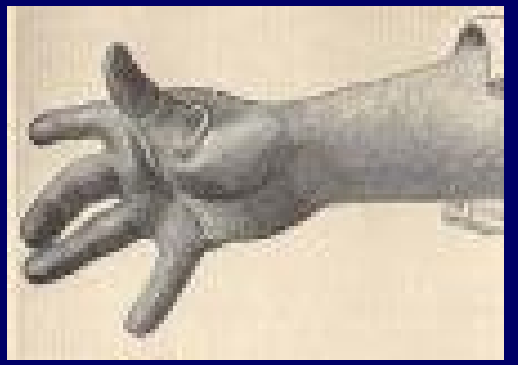
DISORDINI DEL MOVIMENTO



DISTONIA
(disturbo della postura)

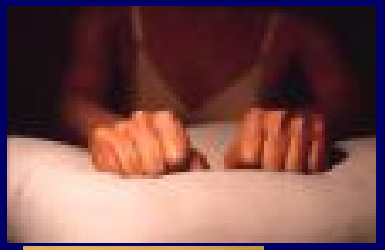
Eccessiva contrazione (simultanea/sostenuta) gruppi muscolari agonisti - antagonisti
(mancata inibizione reciproca dei gruppi muscolari)
Diffusione contrazione a muscoli che abitualmente non partecipano -> postura

ATETOSI
(disturbo del movimento)



DISORDINI DEL MOVIMENTO

DISTONIA



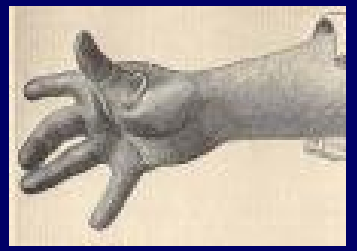
ETA' ESORDIO = precoci o tardive

DISTONIA d'AZIONE = solo quando si eseguono movimenti volontari specifiche per un determinato movimento

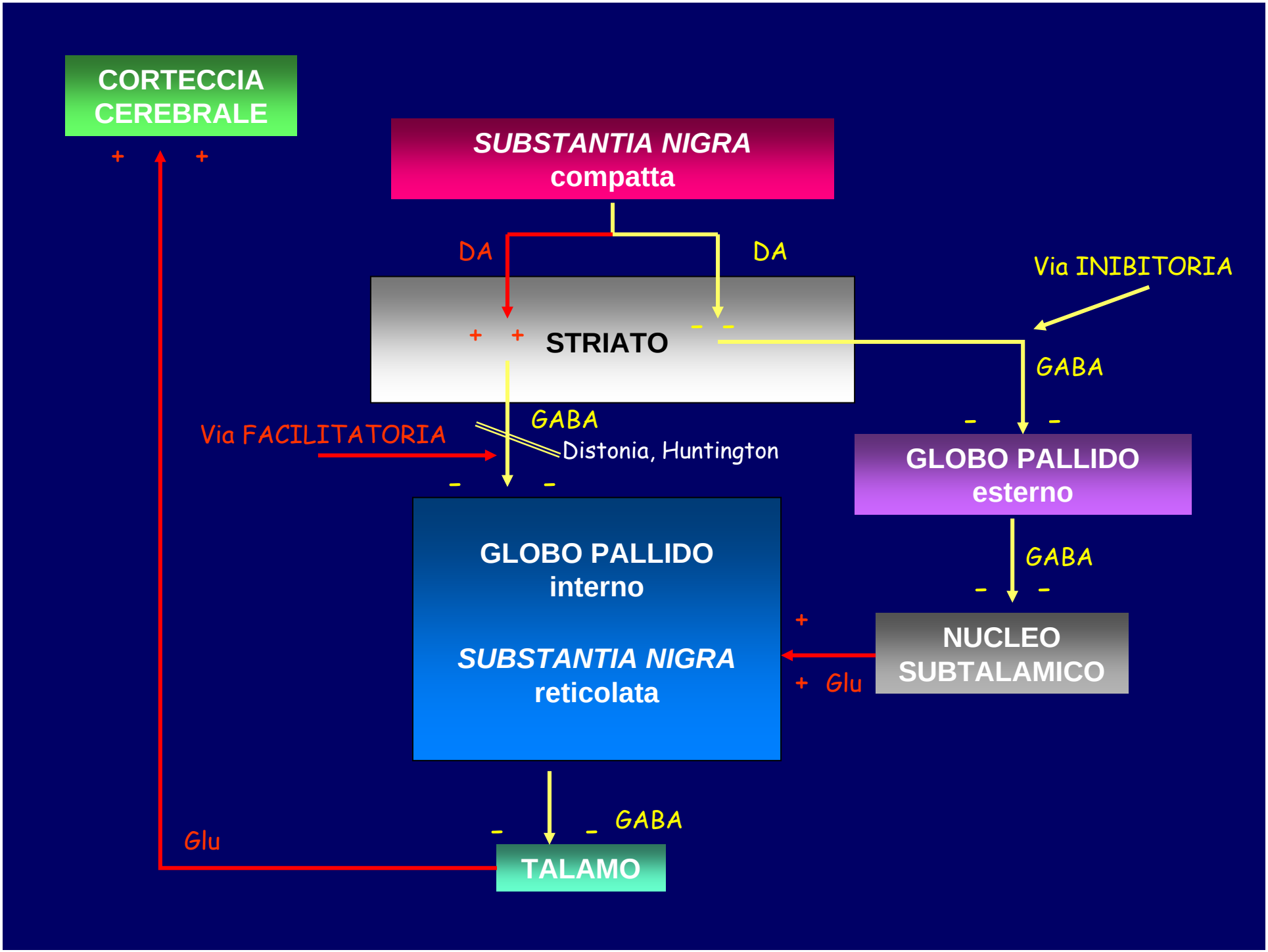
DISTONIA POSTURALI = posture abnormi (durano minuti/ore/giorni)
DISTONIE DA RECLUTAMENTO = da movimenti in regioni lontane

DISTONIA MIOCLONICHE = con contrazioni miocloniche associate
spasmi distonici -> spasmodici,localizzati, intermittenti, brevi

DISTONIE PARADOSSE = (a riposo) migliorano con i movimenti
ATETOSI = movimenti distonici regioni distali arti



DISTRIBUZIONE


CORTECCIA CEREBRALE
+ +
SUBSTANTIA NIGRA compatta
DA
DA
Via INIBITORIA
+ + STRIATO − −
GABA
Via FACILITATORIA
GABA
Distonia, Huntington
− −
− −
GLOBO PALLIDO esterno
GLOBO PALLIDO interno
SUBSTANTIA NIGRA reticolata
GABA
− −
+
NUCLEO SUBTALAMICO
+ Glu
Glu
− − GABA
TALAMO

DISORDINI con DISTONIA / ATETOSI

FORME PRIMITIVE

- Distonia DYT1 (da torsione 1 AD, musculorum deformans)
- Distonia DYT2 (da torsione 2 AR)
- Distonia DYT4 (da torsione 4 AD)
- Distonia DYT6 (da torsione mista adulta)
- Distonia DYT7 (focale a esordio acuto)
- Distonia DYT8 (Mennonite & Amish)
- Distonia DYT13
- Distonia sporadica
- Distonia da torsione a esordio infantile
- Distonia ad esordio giovanile

Esordio 10-12 anni, anomalia postura mm. tronco >> arti, generalizzazione --> contratture, contorsioni muscolari, dolore, ipertrofia muscolare, deformità
DECORSO = peggioramento iniziale (primi 5-10 anni) --> stabilizzazione

DISORDINI con DISTONIA / ATETOSI

DISTONIA plus

- Distonie con parkinsonismo
  - DOPA-responsiva (DRD) AD
  - DOPA-responsiva (DRD) AR (deficit tirosina-idrossilasi) [M. di Segawa]
  - Distonia DYT14
  - Distonia responsiva ai DOPA agonisti
  - Distonia/parkinsonismo ad esordio rapido (DYT12)
- Distonia con mioclono
  - Sindrome mioclono/distonia responsiva all'alcol (DYT11)
  - Distonia mioclonica (DYT15)
- Distonia con anomalie sistemiche
  - Distonia con ringbinden (depositi muscolari)
  - Distonia familiare con deficit visivo - necrosi striatale

Distonia DOPA-responsiva (distonia progressiva con fluttuazioni diurne) = esordio 1-12 anni, facile stancabilità, goffaggine, distonie andatura, parkinsonismo (peggioramento serale), simil-atassia.
Varianti lievi o gravi (M. Segawa) --> ipotonia, bradicinesia, ptosi

DISORDINI con DISTONIA / ATETOSI

FORME SECONDARIE

- Indotte da FARMACI (neurolettici, anticonvulsivanti, levoDOPA)
- TOSSICHE (manganese, CO, carbonio, cianide, metanolo, ac. 3-nitropropionico)
- INFETTIVE (encefalite virale, postinfettiva, Reye, SSPE, punture di vespa, HIV)
- Lesioni focali SNC (trauma, stroke, malformazioni venose, tumori)
- Cause FISICHE (ipossia, danno perinatale, shock elettrico)
- AUTOIMMUNI (SM, LES, APL, Sjogren)
- METABOLICHE (ipoparatiroidismo)

DISORDINI DEL MOVIMENTO

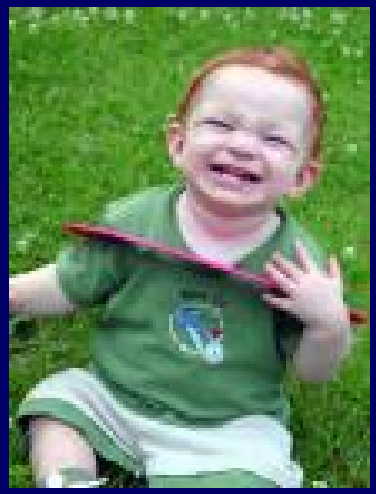
TIC / TOURETTE

TIC = Sono il risultato di complessi meccanismi di movimento che combinano manifestazioni VOLONTARIE ed INVOLONTARIE, PSICHICHE e puramente MOTORIE con disturbi psicopatologici. Sono movinmenti ripetitivi, stereotipati, involontari, improvvisi, non finalizzati, inopportuni, assurdi, irresistibili di mm. scheletrici (TIC MOTORI) o faringolaringei (TIC VOCALI).

TOURETTE = difficoltà o incapacità a sopprimere un determinato tipo di attività motoria (e/o vocale), che è inadeguata nel tempo e nello spazio o manca di scopi specifici.

DISORDINI DEL MOVIMENTO

TIC / TOURETTE



TIC MOTORI

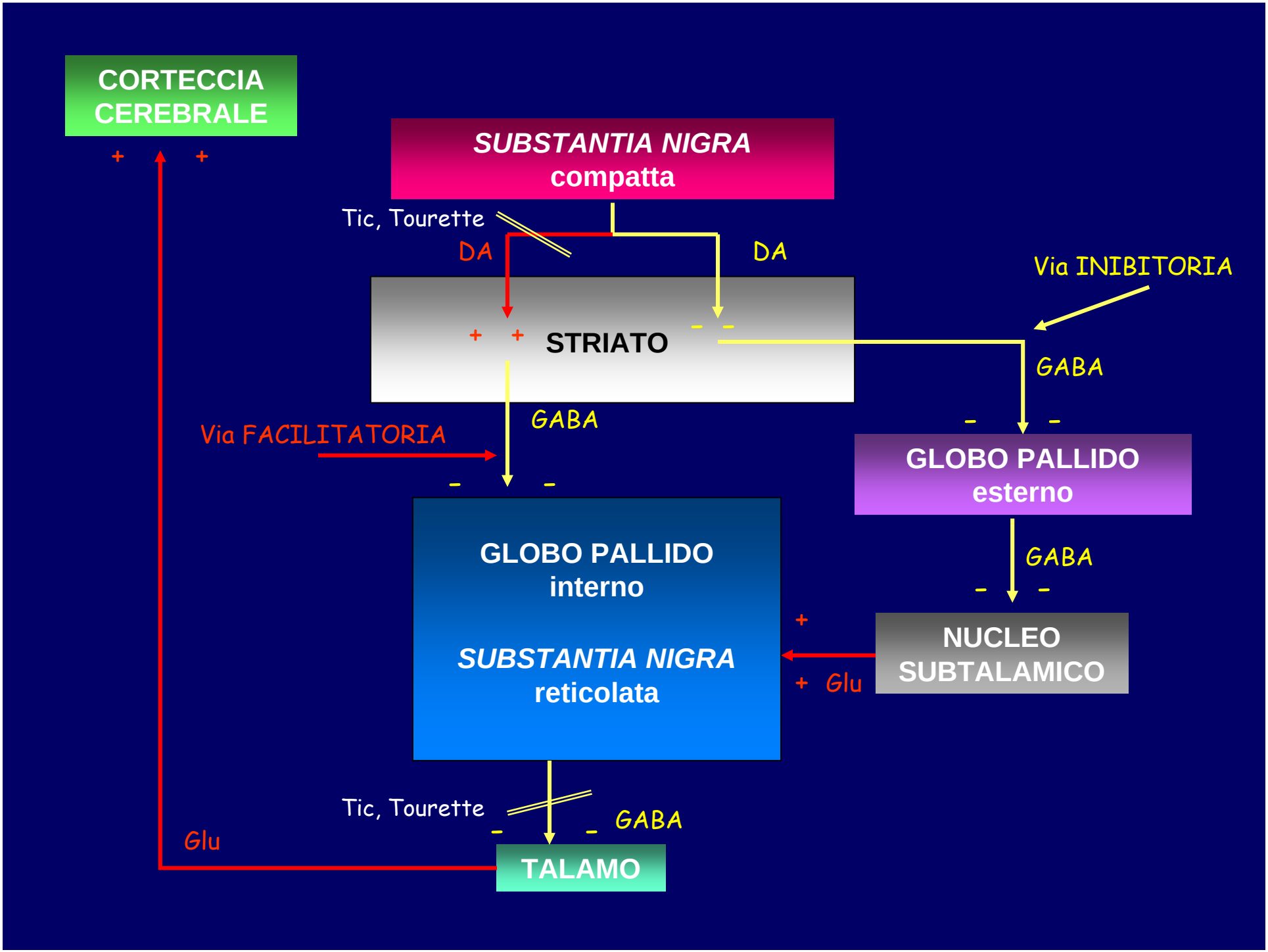
Semplici = un singolo gruppo muscolare (chiusura occhi, rotazione capo)
Complessi = più gruppi muscolari (salto, mimica facciale)ù
Elaborati = più gruppi muscolari in regioni diverse (camminare in cerchio)

TIC VOCALI

Semplici = (tossire, inalare, pulirsi la gola)
Esplosivi verbali = ECOLALIA (ripetizione parole interlocutore); PALILALIA (ripetizione proprie parole); COPROLALIA (emissione linguaggio osceno); ECOPRASSIA (imitazione gesti); COPROPRASSIA (imitazione gesti osceni)

TIC SENSORI

Sensazioni (di caldo, freddo, pressione, dolore, ecc.) soppresse con il movimento


CORTECCIA CEREBRALE
+ +
SUBSTANTIA NIGRA compatta
Tic, Tourette
DA
DA
Via INIBITORIA
+ + STRIATO − −
GABA
Via FACILITATORIA
GABA
− −
− −
GLOBO PALLIDO esterno
GLOBO PALLIDO interno
SUBSTANTIA NIGRA reticolata
GABA
− −
+
NUCLEO SUBTALAMICO
+ Glu
Tic, Tourette
− − GABA
Glu
TALAMO

TIC

DISTURBO transitorio da TIC

- Tic MOTORI e/o VOCALI singoli o multipli
- I tic compaiono MOLTE VOLTE al giorno, quasi OGNI GIORNO
- durata >1 mese < 12 mesi
- Importante DISTRESS e/o alterazione inserimento SOCIALE
- tic esordio < 18 anni
- NON causati da FARMACI

DISTURBO cronico da TIC

- Tic MOTORI e/o VOCALI già presenti durante la malattia
- I tic compaiono MOLTE VOLTE al giorno, quasi OGNI GIORNO
- durata > 12 mesi (senza periodo libero)
- Importante DISTRESS e/o alterazione inserimento SOCIALE
- tic esordio < 18 anni
- NON causati da FARMACI

TOURETTE

"*Marchesa* (di Dampierre) *che imprecava*", 26 anni: Itard, 1825

DISTURBO di TOURETTE

- Tic MOTORI multipli e/o > tic VOCALI già presenti durante la malattia (anche non allo stesso tempo)
- I tic compaiono MOLTE VOLTE al giorno, quasi OGNI GIORNO, INTERMITTENZA
- durata > 12 mesi (senza periodo libero > 3 mesi)
- Importante DISTRESS e/o alterazione inserimento SOCIALE
- tic esordio < 18 anni
- NON causati da FARMACI
- Fasi recrudescenza / remissione (sempre con presnza di tic)

•Gene candidato 13q31.1 (SLITRK1) --> crescita dendritica neuronale

DISORDINI DEL MOVIMENTO

TREMORE oscillazioni ritmiche di una parte del corpo attorno ad una posizione fissa [contrazioni sincrone alternate mm. antagonisti]

TREMORE A RIPOSO = in assenza d'attività muscolare volontaria: mani sull'addome (cessa o si riduce durante l'esecuzione di movimenti intenzionali)

TREMORE d'AZIONE

POSTURALE = (statico o d'attitudine) quando una parte del corpo viene mantenuta in una posizione contro forza di gravità
C INETICO o INTENZIONALE = durante l'esecuzione di un movimento qualsiasi (terminale = fine del movimento) o complesso
ISOMETRICO = durante una contrazione muscolare (contro oggetto fisso)

TREMORI RUBRALI o MESENCEFALICI = a riposo, posturali, aggravati dal movimenti

www.fisiokinesiterapia.biz

DISORDINI con TREMORE

FORME PRIMITIVE

1) CRONICHE

Tremore FISIOLOGICO = normale, posturale, non rilevabile (ampiezza bassa)
6 Hz (< 9 anni) ->, 12 Hz (adolescenza) -> 6-7 Hz (adulto)
potenziato da: (1) situazioni parafisiologiche (es., stress)
(2) situazioni patologiche (ormoni, farmaci)
(3) tremore fisiologico ESAGERATO

Tremore ESSENZIALE = posturale, 0.3 - 0.4% (VARIANTE "della scrittura")
d'azione, bilaterale mani-avambracci
senza segni neurologici associati, intelligenza normale
tremore del capo
durata lunga (> 1 anno)
anamnesi negativa, storia familiare positiva

Tremore FAMILIARE ESSENZIALE tipo 1 (ETM1), AD, 3q12
associato a rigidità e disturbi deambulazione

Tremore FAMILIARE ESSENZIALE tipo 2 (ETM2), AD, 2p24
forma "pura"

Tremore del MENTO (Geniospasmo tipo 1 - GSM1) = AD, 9q13-q21, tremore involontario, intermittente mm. cutanei mento in alto/basso durante il pianto, benigna (talora associata disturbi sonno e condotta)

DISORDINI con TREMORE

FORME PRIMITIVE

2) TRANSITORIE

Tremore (tremolio) NEONATALE = 50% neonati termine normali
alta frequenza, bassa ampiezza, mm. mento ed estremità
forme GRAVI (encefalopatia ipossico-ischemica, ipocalcemia, interruzione farmaci, nati pretermine da madri pre-eclampsia)
--> scompare (senza sequele) periodo neonatale o dopo 2 mesi d'età

ATTACCHI di tremore (simil-brivido) = brevi (5-15 secondi), capo, estremità
primi 6 mesi vita (oppure 6-10 anni d'età) --> benigno

Tremore PALATALE (mioclono palatale) = contrazioni rapide mm. palato molle, faringe, laringe (anche mm. extraoculari, spalle)
(1) Forma SINTOMATICA (m. Krabbe, tumori, encefalite)
(2) Forma ESSENZIALE (esordio 6-10 anni), regredisce in mesi/anni

SPASMUS NUTANS = auto-limitante, esordio 4-12 mesi, tremori lenti capo, nistagmo pendolare orizzontale - verticale (mono o bioculare), posizioni anomale capo

DISORDINI con TREMORE

FORME SECONDARIE

(a) Malattie NEUROMUSCOLARI = SMA, Guillain-Barré, neuropatie sensitivo-motorie
(b) Disordini ENDOCRINI = ipertiroidismo, pseudoipoparatiroidismo
(c) Malattie METABOLICHE = Lesch-Nyan, Wilson, Fenilchetonuria
(d) Da FARMACI = antiasmatici (salbutamolo, albuterolo, procaterolo), valproato, DOPA
(e) ALTRO = psicogeno, post-traumatico, idrocefalo, ematoma, associato a distonia, malattie neurodegenerative

MIOCLONO

Contrazione muscolare breve ed involontaria che origina nel SNC
(GRAVE -> altamente disabilitante oppure LIEVE --> non trattato)

Classificazione CLINICA

- secondo il tipo di ATTIVAZIONE (spontaneo, evocato da stimoli)
- secondo la DISTRIBUZIONE (focale, multifocale, generalizzato)
- secondo la REGOLARITA' della CONTRAZIONE (ritmico, aritmico, oscillatorio)
- secondo la SINCRONIA (sincrono, asincrono)
- secondo la DIREZIONE dell'articolazione interessata (verso l'alto, verso il basso)

Classificazione ETIOLOGICA

- Mioclono ESSENZIALE
- Mioclono SINTOMATICO (malattie genetiche, forme acquisite)
- Mioclono dello SVILUPPO (fisiologico = singhiozzo, ipnico, frammentatorio notturno)

Classificazione NEUROFISIOLOGICA

- secondo la LOCALIZZAZIONE (corticale, cortico-reticolare, sucorticale, spinale)
- in relazione al TONO MUSCOLARE (positivo, negativo)
- in relazione all'EPILESSIA (epilettico, non epilettico)

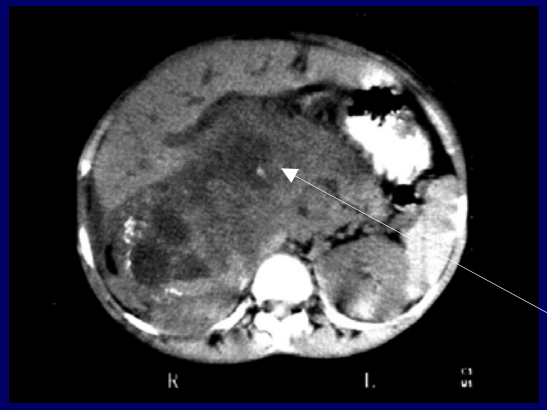
OPSOCLONO-MIOCLONO

50%

Post-infettivo (EBV, Chlamydia)

Paraneoplastico

Neuroblastoma
Ganglioneuroblastoma



Esordio neuroblastoma
2% dei casi

Esordio
6 mesi - 36 mesi

Opsoclono

Mioclono

Atassia

Irritabilità

Disturbi del sonno

Accumulo linfociti T nel tessuto neoplastico

OPSOCLONO-MIOCLONO

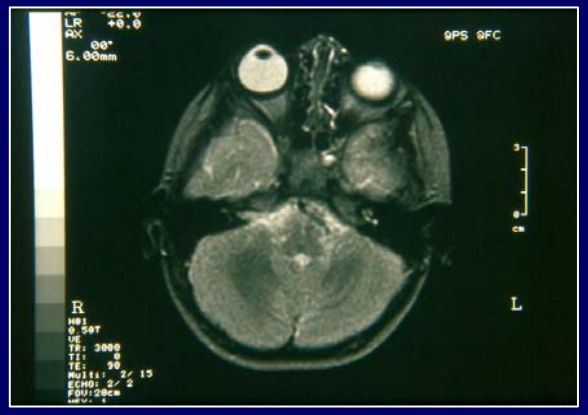
Effetti della reazione immuno-mediata

Rallenta la crescita e
la disseminazione del tumore

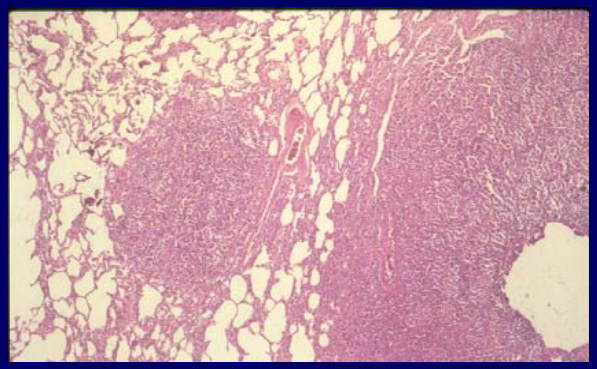
PROGNOSI TUMORALE MIGLIORE

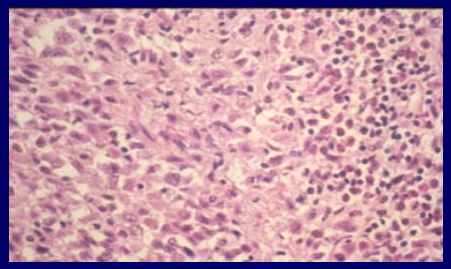
Perpetua un danno a carico
del SNC

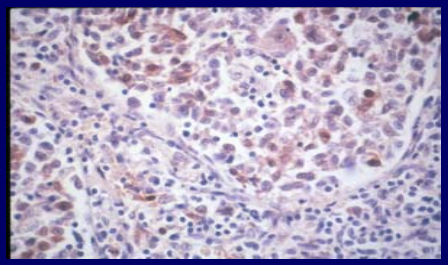
SEQUELE NEUROLOGICHE



ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS







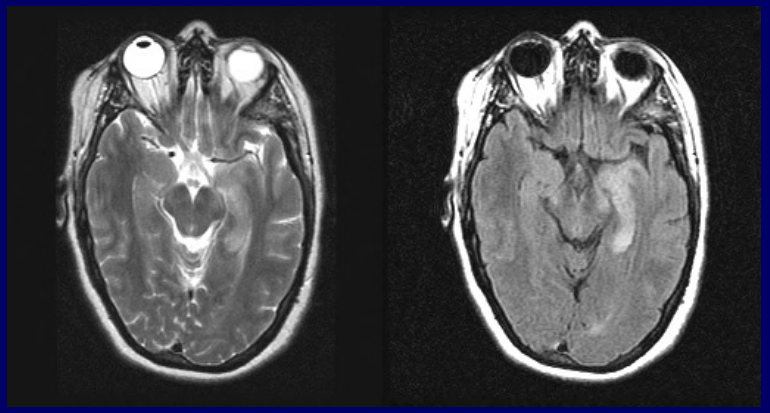
Pneumotorace bilaterale, estese cavità bronchiectasiche

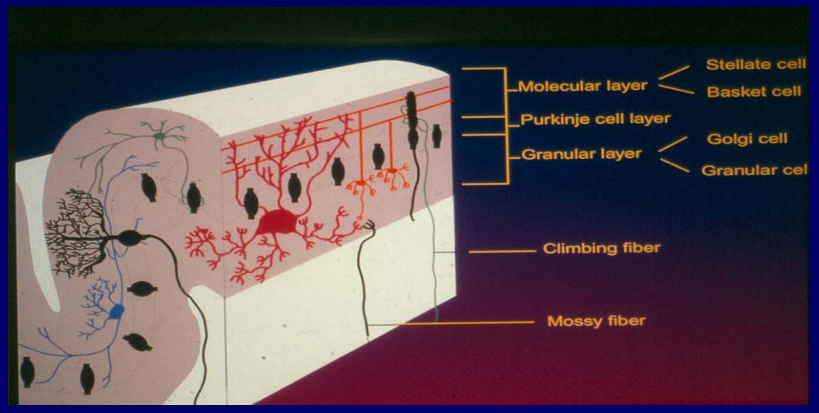
Infiltrazione massiva di cellule di Langerhans

Encefalo: congestione dei vasi meningei
Gliosi focale cerebellare con perdita cellule di Purkinje

SINDROMI NEUROLOGICHE PARANEOPLASTICHE

Manifestazioni neurologiche a distanza dalla sede della neoplasia o dalle metastasi non legate ad effetti diretti della massa tumorale





www.fisiokinesiterapia.biz

SINDROMI NEUROLOGICHE PARANEOPLASTICHE

Patogenesi immuno-mediata

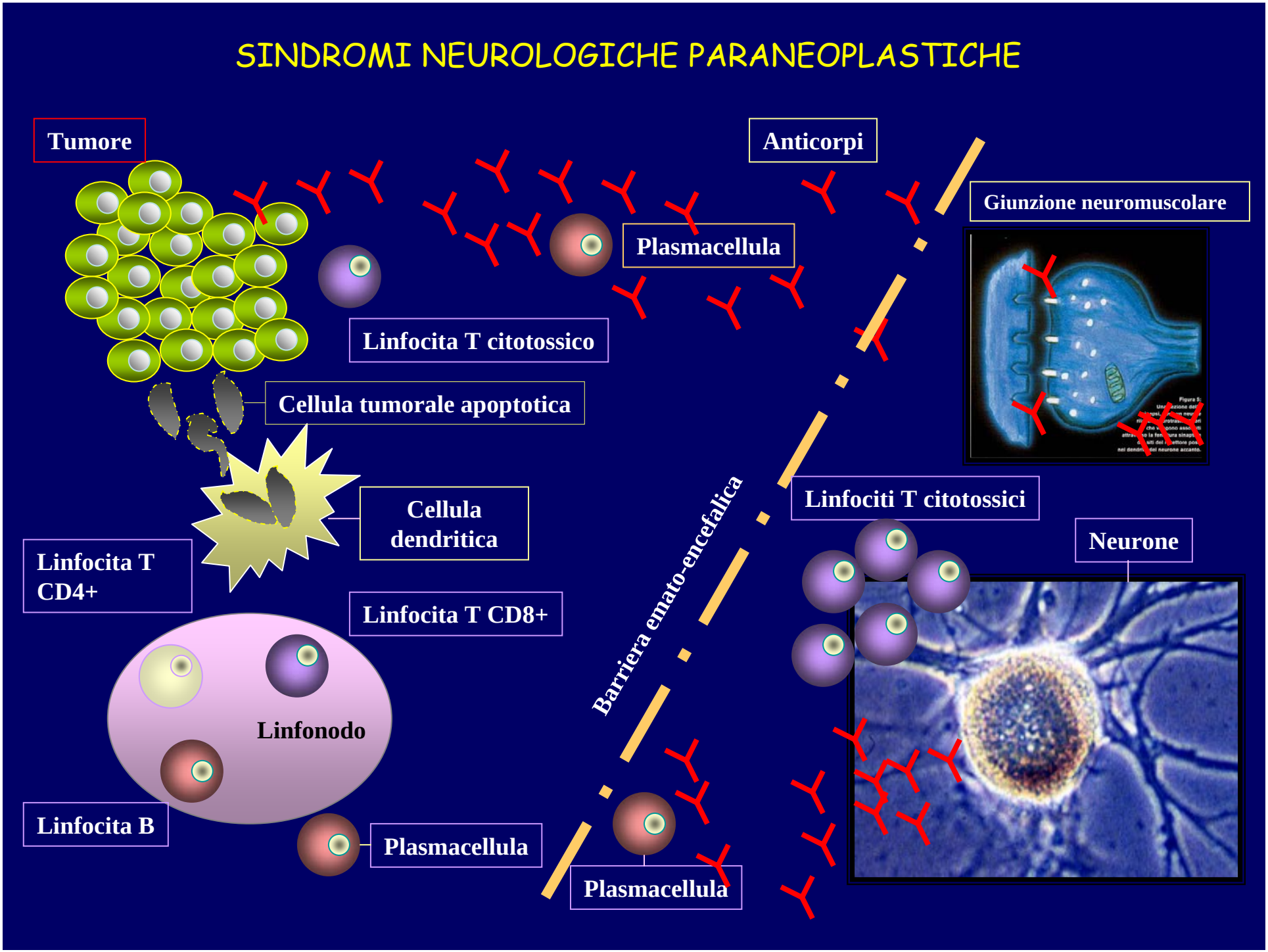
TUMORE

- ✓ Antigeni neurali
- ✓ Tumori clinicamente occulti
- ✓ Infiltrati infiammatori
- ✓ Prognosi migliore
- ✓ Regressione spontanea possibile

SISTEMA NERVOSO

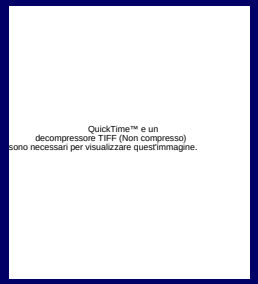
- ✓ Anticorpi contro il sistema nervoso
- ✓ Anticorpi di sintesi intratecale
- ✓ Linfociti T antigene-specifici presenti nel liquor e nel SN
- ✓ Depositi intraneuronali di anticorpi

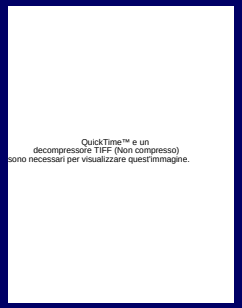
SINDROMI NEUROLOGICHE PARANEOPLASTICHE

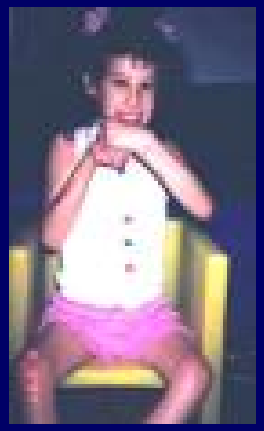


DISORDINI DEL MOVIMENTO

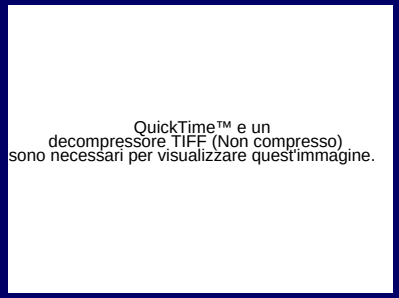
STEREOTIPIE

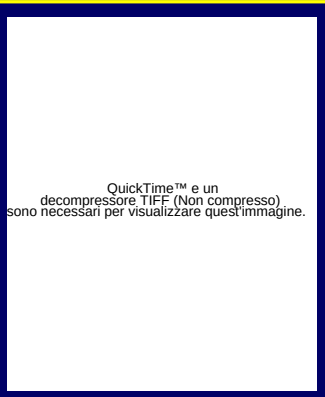






Sono movimenti volontari, continui, ripetitivi e monotoni (spesso ritmici) non finalizzati (iniziati o interrotti dallo stesso soggetto) che si manifestano durante la veglia scomparendo durante il sonno.





Sindrome di RETT

1° stadio (esordio) --> della "STAGNAZIONE" (6 mesi - 1 anno)
• primi 6 mesi normali (scarsa motilità, eccesso movimenti ripetitivi tronco/arti, modeste risposte a gioco, scarsa reattività suoni) -> ARRESTO sviluppo psicomotorio, RALLENTAMENTO crescita CC

2° stadio --> "RAPIDA REGRESSIONE" (1 - 3 anni)
• perdita interesse ambiente + capacità comunicare, tratti autistici, STEREOTIPIE (perdita uso finalizzato delle mani), disturbi del sonno, microcefalia

3° stadio --> "PSEUDOSTAGNAZIONE" (> 3 anni)
• miglioramento capacità comunicare, interesse per la musica, bruxismo, crisi apnea e iperventilazione, convulsioni, alterazioni vasomotorie, scoliosi

4° stadio --> "ULTERIORE REGRESSIONE" (età adulta)
• perdita deambulazione, ipotrofia muscolare, distonie, contratture, spasticità