

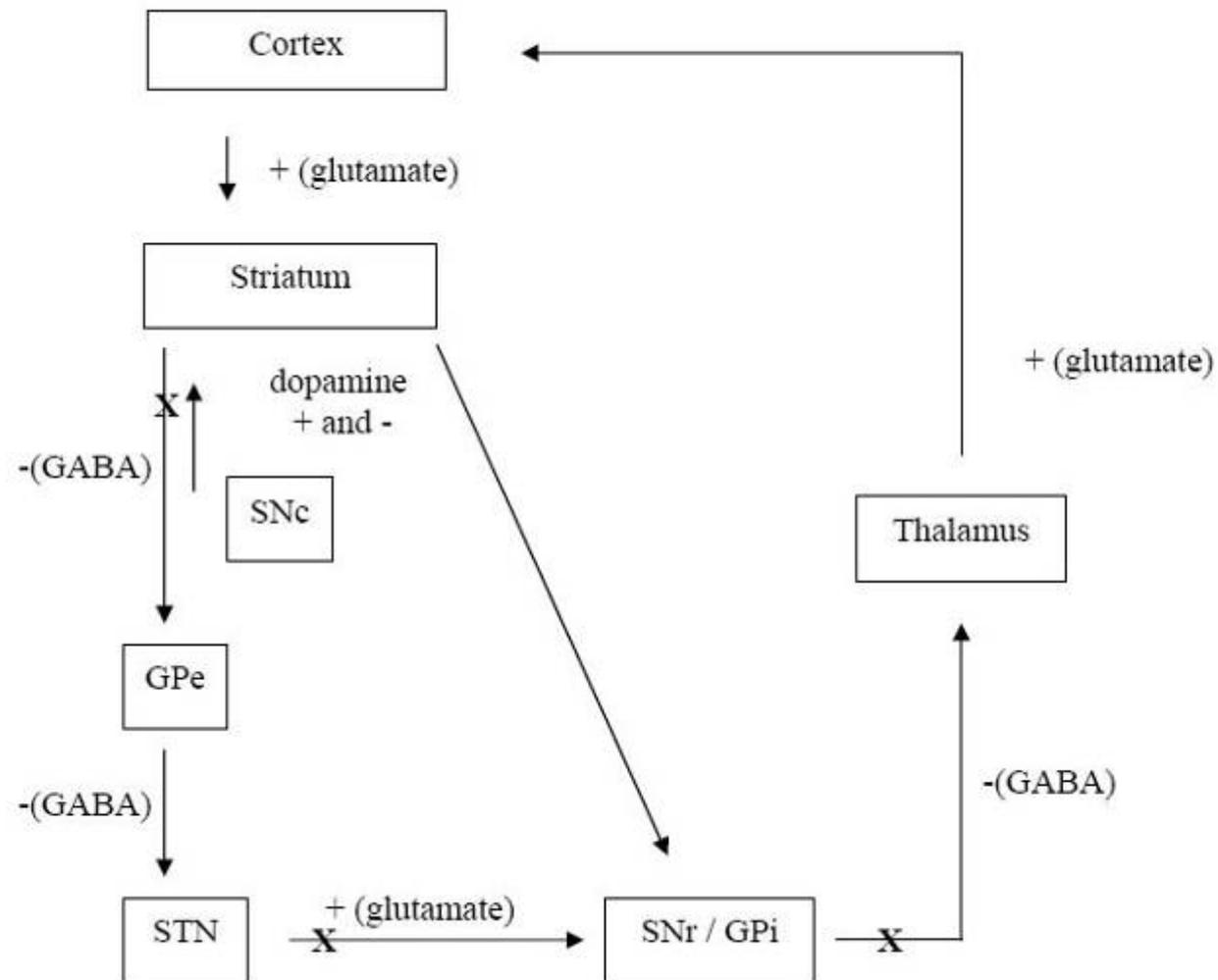
# MOVIMENTI INVOLONTARI PATOLOGICI

**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  $\Rightarrow$  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  $\Rightarrow$  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-lusian 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

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 subtalamicici?

*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);

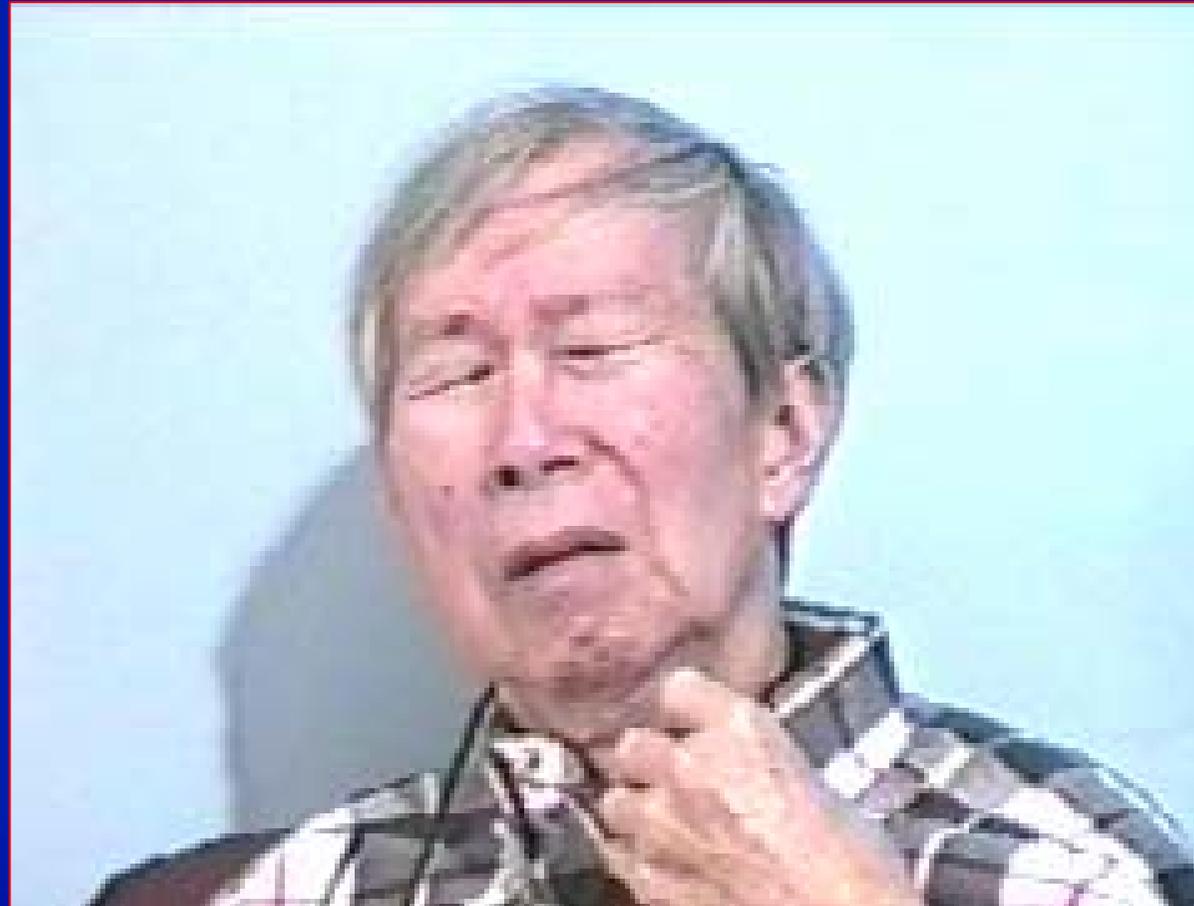


← Emispasmo del faciale

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  $\text{Ca}^{++}$  o  $\text{Mg}^{++}$ , squilibrio di  $\text{Na}^+$  e  $\text{K}^+$ , 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**

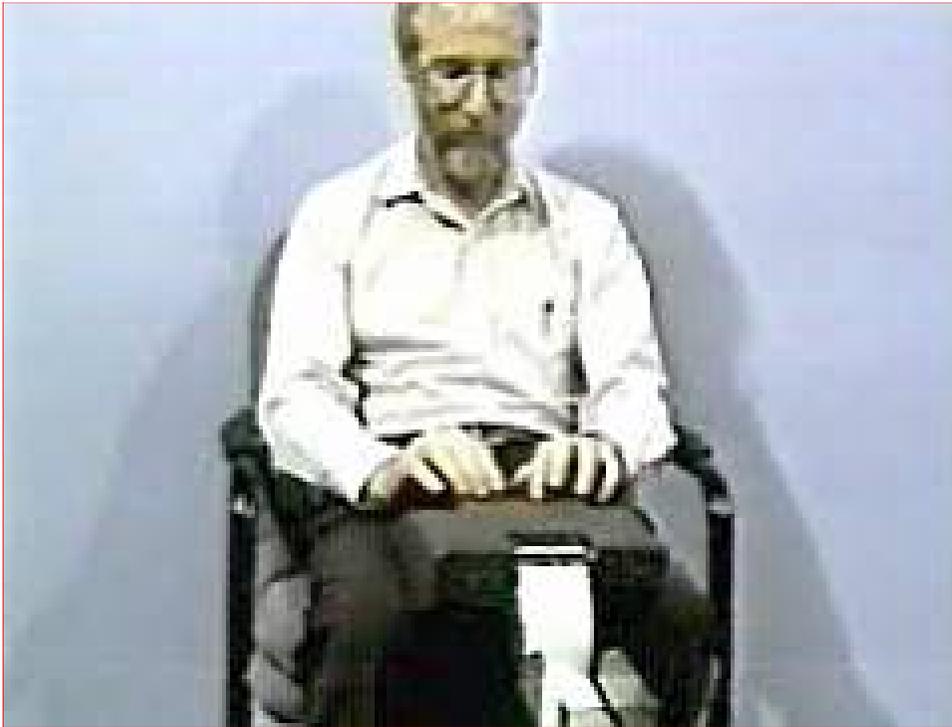
Primary Dystonia	Secondary Dystonia
sporadic inherited DYT1 adult onset (DYT 7) others (DYT 6, 13)  <b>Dystonia – plus syndromes</b>	metabolic ceroid lipofuscinosis hexosaminidase A & B mitochondrial abnormalities hypoparathyroidism  neurotoxic carbon monoxide manganese hypoxia head injury perinatal other  infectious post infectious paraneoplastic drug induced structural AVM stroke tumor
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	



← Distonia aut. dom.

Distonia primariamente  
generalizzata ⇒





← Distonia compito specifica

Distonia pre e post terapia  
con Ldopa ⇒



## Distonia generalizzata in Hallervorden-Spatz Disease

