

## ■ NEUROLOGIA

### Solo l'osservazione clinica identifica le distonie dell'adulto

**L**a diagnosi delle distonie, così come quella della malattia di Parkinson, è basata esclusivamente sull'osservazione clinica, ma esiste un numero indefinito di casi che non arriva all'attenzione del medico o riceve diagnosi errate o ci arriva dopo diversi anni. "Porre una diagnosi corretta è fondamentale poiché il trattamento delle due condizioni è profondamente diverso" - sottolinea a **M.D. Giovanni Defazio**, Prof. Associato di Neurologia, Università "Aldo Moro" di Bari. Il tema delle distonie è stato oggetto di confronto nel corso del 2° Congresso dell'Accademia Italiana LIMPE-DISMOV (Bari 4 /6.5.2016).

#### ► Inquadramento delle distonie

Le distonie nell'adulto (età >20 anni) sono un disordine del movimento in cui alcuni gruppi muscolari contraendosi involontariamente producono movimenti e/o posizioni anomale. "La distonia rimane spesso confinata in uno o pochi gruppi muscolari, ma la frequenza e l'intensità delle contrazioni, anche se coinvolgono piccoli muscoli, possono essere tali da interferire significativamente nella vita quotidiana del paziente. I muscoli interessati possono essere in diverse parte

del corpo - spiega Defazio. Per esempio possono essere interessati i muscoli del collo, che producono movimenti di rotazione involontaria del capo, dando vita al cosiddetto torcicollo spasmodico o distonia cervicale, o ancora i muscoli della bocca tanto da produrre movimenti involontari di apertura/chiusura della bocca stessa. Persone che soffrono di blefarospasmo (distonia caratterizzata dalla chiusura persistente, forzata e involontaria delle palpebre) possono improvvisamente "spalancare" gli occhi se chiamati a svolgere un compito che richiede molta attenzione, come guidare l'automobile. A volte, come nel caso di alcune forme di distonia dell'arto superiore (distonie attitudinali), la malattia si manifesta solo se il soggetto svolge alcuni compiti specifici, come ad esempio scrivere ("crampo dello scrivano"), suonare uno strumento musicale ("crampo del musicista"). Tuttavia, la persona con il crampo dello scrivano suonando il pianoforte non manifesta assolutamente le contrazioni muscolari e viceversa. Le distonie vengono considerate malattie rare: in realtà ad oggi la loro prevalenza non è nota. Probabilmente la frequenza è di circa 500 casi/per milione di abitanti, tant'è che dopo la malattia di Parkinson (MP) e i tremori, si ipotizza che potrebbero essere al ter-

zo posto tra i disturbi del movimento più diffusi nella popolazione. Il principale problema di diagnosi differenziale tra distonie e malattia di Parkinson riguarda soprattutto la possibilità che questi pazienti abbiano un tremore a carico di uno o entrambi gli arti superiori, spesso a riposo, quanto l'arto non è impegnato in un compito attivo. In precedenza il tremore a riposo era considerato uno stigma specifico per la MP, attualmente invece si è osservato che può essere presente anche in altre situazioni, tra cui le distonie dell'adulto. Il trattamento di elezione delle distonie dell'adulto è la tossina botulinica, farmaco sicuro, dagli ottimi risultati. Iniettata nei muscoli colpiti, il farmaco agisce nelle zone di contatto tra nervi e muscoli, impedendo il rilascio da parte delle terminazioni nervose di acetilcolina e riducendo le contrazioni muscolari.

#### ► Registro Italiano

"Il 'Registro Italiano per le Distonie dell'Adulto' è una iniziativa implementata dall'Accademia LIMPE-DISMOV - illustra Defazio, che ne è il coordinatore. "Ha l'obiettivo di registrare in modo standardizzato e uniforme i dati clinici, per disegnare la reale situazione epidemiologica e identificare fattori di rischio e delineare meglio la storia naturale di malattia".



Attraverso il presente QR-Code è possibile ascoltare con tablet/smartphone l'intervista a Giovanni Defazio