



Associazione Italiana per la Ricerca
sulla Distonia



Sede Nazionale

c/o M. C. Rinaldoni - Via Amendola, 6/11
20090 Segrate (Mi)
Tel/Fax: 02 2133408 - Cell: 347 1114349
CF: 97085660583
Conto Corrente Postale: 13839279

Presidenza Nazionale

Paolo Corsi
Cell: 333 2956056
corsi.paolo@teletu.it

La distonia



Associazione Italiana per la Ricerca
sulla Distonia

Membro e socio fondatore della European Dystonia Federation

www.distonia.it

Che cos'è la distonia?

Il termine distonia viene usato per un gruppo di malattie neurologiche, caratterizzate dalla presenza di spasmi muscolari involontari e protratti, che determinano posizioni anomale del corpo e movimenti di torsione.

La distonia può essere classificata in base a tre criteri:

- **eziologia**, cioè in base alla causa da cui dipende (primaria, secondaria, ecc.);
- **distribuzione**, cioè in base all'interessamento delle varie parti del corpo da parte del disturbo motorio (focale, segmentale, emidistonia, multifocale, generalizzata);
- **età**, cioè in base all'età di esordio (infanzia, adolescenza, età adulta).

Le **distonie secondarie** si manifestano in seguito a patologie note del sistema nervoso centrale, con coinvolgimento specifico dei gangli della base. Nelle **forme primarie**, invece, la distonia è l'unico sintomo presente e ad esso non sono associate altre patologie.

Distonie focali

Le forme più comuni di distonie focali (quindi limitate a una sola parte del corpo) sono le seguenti:

- **Blefarospasmo**: è caratterizzato dalla chiusura persistente, forzata e involontaria delle palpebre. Nello stadio avanzato della malattia i pazienti non sono più in grado di vedere per l'impossibilità ad aprire gli occhi, con con-

seguenze dirompenti sulla loro vita. Attività essenziali quali la guida e la lettura diventano praticamente impossibili.

- **Distonia oromandibolare:** colpisce i muscoli della parte inferiore del viso, mascella, lingua e bocca, con la presenza di movimenti involontari.
- **Sindrome di Meige:** è una combinazione di blefarospasmo e distonia oromandibolare.
- **Disfonia spasmodica:** conosciuta anche come disfonia spastica o distonia laringea, colpisce la laringe. Affanno e difficoltà nel parlare sono spesso i primi sintomi della malattia. I muscoli delle corde vocali si contraggono al punto da rendere sempre più difficile, se non impossibile, l'emissione della voce.
- **Distonia cervicale:** chiamata anche torcicollo spasmodico, colpisce il collo, rendendo difficoltoso mantenere il capo eretto. I muscoli del collo vengono colpiti dagli spasmi, il capo si muove, si volta, sussulta o si piega verso le spalle. Talvolta anche le spalle si alzano verso la testa che si piega. Gli spasmi muscolari che inducono il collo a torcersi su un lato sono definiti laterocervicali, quelli che provocano lo spostamento del capo in avanti anterocervicali, mentre quelli che determinano lo spostamento all'indietro sono detti retrocervicali. Le posture anomale derivate da tali condizioni sono talora associate a forti dolori.
- **Crampi professionali:** il più noto è il **crampo dello scrivano**, definizione entrata ormai a far parte del linguaggio comune. Si tratta di una distonia focale che si manifesta con spasmi ai muscoli della mano e dell'avambraccio nel momento in cui ci si accinge a scrivere. Altre tipologie di distonia focale della mano

possono insorgere come conseguenza di movimenti ripetitivi (crampo del tipografo, crampo del golfista, crampo del musicista, ecc.).

Si tratta di una condizione molto differente dal tipo di crampo che insorge a seguito di un uso eccessivo dei muscoli o di situazioni di stanchezza fisica. Nel caso dei musicisti, la distonia interessa i muscoli coinvolti nell'esecuzione, a seconda dello strumento specifico (per esempio, mani nei pianisti; labbra, muscoli facciali nei suonatori di strumenti a fiato ecc.).

- **Distonia segmentale:** colpisce due distretti corporei contigui, per esempio il collo e un braccio.
- **Emidistonia:** interessa il braccio e la gamba dello stesso lato.
- **Distonia multifocale:** colpisce varie parti del corpo non contigue.
- **Distonia generalizzata:** colpisce la maggior parte del corpo, in particolar modo le gambe e il tronco. Solitamente è a esordio infantile (quanto più precoce è l'età di esordio, tanto più frequentemente la distonia tende ad aggravarsi come entità dei sintomi e a diffondersi ad altri distretti corporei).

Qual è la diffusione della distonia?

La distonia è il terzo dei disturbi del movimento in ordine di diffusione, dopo la malattia di Parkinson e i tremori. Le distonie dell'adulto sono meno conosciute di altre affezioni neurologiche come miastenia gravis, corea, sclerosi laterale amiotrofica, ma probabilmente

molto più frequenti. L'approccio epidemiologico alle distonie dell'adulto, in termini di definizione della frequenza (prevalenza e incidenza) nella popolazione e di valutazione dei possibili fattori di rischio, è limitato dalla mancanza di test diagnostici o marcatori biologici (la diagnosi è esclusivamente basata sull'osservazione clinica) e da un'espressività clinica estremamente variabile, con una percentuale indefinita di casi che spesso non arrivano all'attenzione del medico o ricevono diagnosi errate.

A supporto di queste considerazioni, in una casistica di 148 pazienti con distonie dell'adulto provenienti da tre centri neurologici della Regione Puglia è stato osservato che dall'esordio dei sintomi alla diagnosi passano in media 3 anni (0,5 - 34 anni) e vengono consultati da 3 a 5 medici, tra generici e specialisti.

Uno studio italiano (2001), effettuato in una comunità pugliese di circa 67.000 abitanti, ha dimostrato una prevalenza per il solo blefarospasmo di 133 per milione, circa 8 volte più alta della corrispondente stima statunitense (17 per milione).

Per quanto riguarda la frequenza relativa delle diverse forme di distonia focale, le distonie cervicali sono più frequenti del blefarospasmo, delle distonie oromandibolari e laringee e di quelle che colpiscono gli arti.

Nella maggior parte degli studi sono rilevabili differenze di prevalenza legate al sesso, con una predominanza femminile nelle forme interessanti il distretto cranio-cervicale, e una maschile per le distonie degli arti.

Quali sono le cause della distonia?

Le cause non sono del tutto note, ma in molti casi l'insorgenza della malattia è determinata dal funzionamento alterato di un neurotrasmettitore, cioè di una di quelle sostanze chimiche che hanno il compito di trasportare i segnali nell'ambito del sistema nervoso centrale. Il controllo dei nostri movimenti avviene grazie a una serie di operazioni, in cui sono coinvolte varie aree del cervello. I gangli della base, in particolare, sono l'area deputata al controllo della velocità del movimento e all'inibizione dei movimenti involontari. Un'alterazione in questa parte del cervello comporta la comparsa di movimenti involontari, eccessive contrazioni di un muscolo anche in condizione di riposo, torsioni incontrollabili e tremore. In alcuni casi, alla base della distonia può esserci un trauma o una malattia precedente, ma nella maggior parte dei casi la causa vera e propria è sconosciuta. Quando la causa non può essere identificata, la distonia viene detta primaria o idiopatica.

La distonia è ereditaria?

La distonia a esordio infantile è sovente trasmessa ereditariamente attraverso uno o più geni.

La distonia primaria segmentale o generalizzata spesso è di origine genetica dominante; questo significa che nel caso di un genitore con questo tipo di distonia esiste il 50% di possibilità che il gene venga trasmesso ai figli. Tuttavia chi eredita il gene non sviluppa necessariamente la malattia (un fenomeno noto come "penetranza ridotta").

Esistono possibilità di guarigione?

Esiste una minima possibilità che il disturbo regredisca. Non è però ancora possibile dire perché questo accade, né tantomeno prevedere quali siano i soggetti che si ristabiliranno. Tuttavia, questa evenienza depona a favore della possibilità che il disturbo non derivi da danni permanenti al cervello, bensì da squilibri dei neurotrasmettitori.

Come viene curata la distonia?

Si possono adottare terapie farmacologiche per tenere sotto controllo gli spasmi muscolari; tuttavia nella maggior parte dei casi l'efficacia dei farmaci è assai scarsa.

Il trattamento di prima scelta in buona parte delle distonie è la tossina botulinica, che viene iniettata nell'area del muscolo colpito. La tossina agisce nei punti di contatto tra nervi e muscoli, impedendo il rilascio, da parte delle terminazioni nervose, di un neurotrasmettitore chiamato acetilcolina. Ciò provoca la riduzione delle contrazioni muscolari ed un indebolimento del muscolo stesso. La ricrescita delle terminazioni nervose comporta una ripresa dei sintomi distonici, pertanto il trattamento deve essere ripetuto (solitamente ogni tre mesi). Eventuali effetti collaterali hanno una durata limitata nel tempo.

In tempi recenti è stato introdotto, per alcuni tipi di distonia, un trattamento chirurgico basato sulla stimolazione cerebrale profonda. Questa procedura consiste nell'inserimento, in una determinata area del cervello (solitamente il Globo Pallido interno), di elettrodi stimolatori connessi a un pacemaker posizionato sottocute a livello toracico. Un'attenta selezione dei pazienti candidati all'opzione chirurgica è di enorme importanza.

Quali sono i principali problemi associati alla distonia?

La distonia, caratterizzata da contrazioni muscolari protratte, determina movimenti involontari, ripetitivi, spesso associati a dolore di varia intensità. La persona colpita da distonia avverte un cambiamento, si accorge che il suo corpo cambia e non può più muoversi secondo le proprie abitudini; si sente a disagio e si isola, evitando le occasioni di contatto sociale.

“Gli altri” non capiscono i problemi di chi soffre di distonia, quali la difficoltà di controllo del proprio corpo, la facile stanchezza e lo stato d'ansia che ne deriva, e contribuiscono ad avvalorare l'immagine negativa che il paziente ha di sé.

L'incomprensione degli altri e il rifiuto della propria manifestazione patologica potrebbero determinare l'insorgenza di un disagio sociale, causando un disturbo depressivo. È importante, perciò, riuscire a elaborare il proprio problema fisico con un'adeguata conoscenza della malattia, per imparare a convivere con essa e ricercare un nuovo equilibrio emotivo. Accettando la distonia come parte di sé, si potrà controllare meglio la propria vita. I familiari, gli amici, i colleghi avranno un ruolo importante, se con pazienza e comprensione dedicheranno maggior tempo al congiunto, all'amico; dovranno proporgli di considerare un'altra possibilità, un altro percorso per la risoluzione delle situazioni a lui ostili.

È possibile mostrare all'ammalato, anche con l'aiuto della psicoterapia, che la vita è semplicemente diversa da quella a cui era abituato; ritrovare l'autostima e sapere affrontare le situazioni difficili rappresentano una sfida, e, al tempo stesso, obiettivi che si possono raggiungere con successo.

Qual è lo scopo dell'A.R.D.?

L'Associazione italiana per la Ricerca sulla Distonia (A.R.D.) si propone di informare i pazienti sui progressi nella diagnosi e nella terapia della distonia, di favorire i contatti tra i pazienti, di fornire un elenco aggiornato dei centri regionali specializzati nella cura della distonia, di informare e sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni sull'esistenza della patologia e sui problemi relativi alla diagnosi e al trattamento, di promuovere la ricerca e la raccolta di fondi.

Per ulteriori informazioni: **www.distonia.it**

E-mail: **info@distonia.it**