



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia

Artispedale S. Maria Nuova

Dipartimento Ostetrico Ginecologico e Pediatrico

Unità di Riabilitazione delle Gravi Disabilità dell'Età Evolutiva

Cattedra di Medicina Fisica e Riabilitativa

Facoltà di Medicina e Chirurgia

Università degli studi di Modena e Reggio Emilia

Prof. Adriano Ferrari - Direttore



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MODENA E REGGIO EMILIA

DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE: GUIDA PER I GENITORI



COS'È LA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE?

La Distrofia Muscolare di Duchenne è una malattia rara e colpisce 1 su 3.500 maschi nati vivi. Si stima che in Italia ci siano 5.000 persone affette dalla malattia. Il tipo di distrofia muscolare che colpisce più comunemente i bambini è quella di Duchenne (DMD). La malattia, nota fin dalla seconda metà del secolo scorso, deve il suo nome al medico francese Duchenne, che la descrisse accuratamente nel 1868. Ad esserne affetti sono esclusivamente i maschi, tranne rarissime eccezioni.

La causa è un'alterazione di un gene localizzato sul cromosoma X che contiene le informazioni per la produzione di una proteina: la distrofina.

QUALI POSSONO ESSERE I “CAMPANELLI DI ALLARME”?

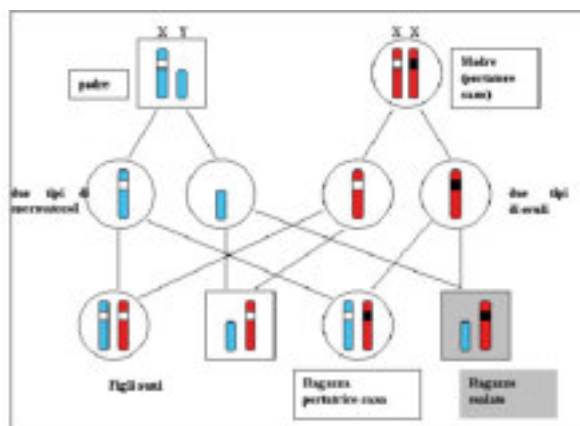
I primi sintomi si manifestano, generalmente, tra i 2 e i 6 anni.

Il bambino:

- ⌘ raggiunge il cammino autonomo con lieve ritardo (*18-22 mesi*);
- ⌘ il cammino è prevalentemente sulla punta dei piedi;
- ⌘ il bambino durante il cammino tende a cadere; all'inizio le cadute sono occasionali; poi con l'andare del tempo tendono a diventare sempre più frequenti;
- ⌘ ha difficoltà a saltare e a correre;
- ⌘ il bambino tende a stancarsi con facilità.

SI PUÒ CONOSCERE CON PRECISIONE IL RISCHIO DI TRASMETTERE AI FIGLI LA MALATTIA?

Nelle famiglie in cui vi sono dei casi conosciuti di distrofinopatie è attualmente



possibile conoscere con precisione il rischio di ciascun membro della famiglia di trasmettere la malattia ai figli, così come è possibile la diagnosi prenatale grazie all'amniocentesi o al prelievo dei villi coriali.

Non è possibile invece prevedere i casi dovuti ad una nuova mutazione, legata al cromosoma X.

LA DIAGNOSI

Il primo sospetto è di solito clinico; uno dei segnali per cui il medico può sospettare la DMD è il cosiddetto segno di Gowers, cioè il modo con cui il bambino distrofico si alza da terra o dalla posizione seduta. Alcuni esami di laboratorio permettono di mettere in evidenza il danno muscolare: nelle analisi del sangue un valore importante è quello della creatinasi. L'enzima che normalmente è presente nel muscolo, viene trovato nel sangue in quantità molto elevate quando esiste un danno muscolare.

Due accertamenti più precisi sono: la biopsia muscolare, che verifica la presenza di fibre degenerate e consente di valutare la presenza/assenza o l'alterazione di distrofina, e la diagnosi molecolare effettuata con un semplice prelievo di sangue che permette di stabilire con esattezza se esistano alterazioni del gene per la distrofina.

TIPDI TERAPIE CONOSCIUTE

Attualmente non esiste nessuna cura specifica per questo tipo di malattia. È consigliabile che il paziente sia seguito da una équipe multidisciplinare così da limitare il più possibile gli effetti della malattia, nel tentativo di migliorare la qualità di vita del paziente e la sua condizione generale.

Per quello che riguarda la terapia farmacologica, l'unico trattamento che si è dimostrato efficace nel ritardare la progressione della malattia è il cortisone.

COME E COSA CAMBIA NELLA VITA FAMILIARE?

Subito dopo la diagnosi di DMD i genitori si pongono molte domande, spesso si sentono inadeguati, vorrebbero trovare una soluzione o una terapia risolutiva.

È importante, specie nelle malattie progressive croniche scegliere cosa è utile fare, senza eccedere nella "medicalizzazione" ma intervenendo "tempestivamente" all'emergere dei disturbi.

"E ORA COSA FACCIO?"

È importante, una volta fatta diagnosi di DMD, fare riferimento agli specialisti che si occupano di queste patologie. È utile anche il confronto con altri genitori e a questo scopo è consigliabile fare riferimento alle associazioni dei genitori. Non dovete pensare di essere i soli ad affrontare la malattia di vostro figlio. Altri genitori vivono come voi gli stessi problemi e condividere le esperienze può essere di aiuto reciproco.

All'interno di queste associazioni potete trovare supporto e assistenza. L'obiettivo di queste associazioni è proprio quello di:

- ⌘ SENSIBILIZZARE LA COMUNITÀ;
- ⌘ INFORMARE E DIVULGARE LA CONOSCENZA SULLA MALATTIA;
- ⌘ FINANZIARE LA RICERCA SCIENTIFICA.

Spesso queste associazioni sorgono per iniziativa di genitori di bambini affetti da malattie genetiche, che ricercano, nel confronto reciproco con altri genitori, la forza per affrontare la quotidianità.

Le associazioni collaborano strettamente con medici specializzati e centri di riferimento (*studio e ricerca*) con cui voi potete mettervi in contatto e a cui potete fare riferimento.

Dopo la diagnosi, il vostro intervento è indispensabile per più motivi: prima di tutto dovete cercare di migliorare la qualità di vita del vostro bambino aiutandolo a **vivere con la Distrofia e non a vivere per la Distrofia**; la vostra vita familiare ne sarà estremamente condizionata, ma se affrontate la fatica pensando al quotidiano, concentrandovi su ciò che voi potete fare per far star bene vostro figlio oggi, dispendete meno energie e lo aiuterete ad essere più sereno.

In secondo luogo voi sarete invitati a partecipare attivamente alla fisioterapia di vostro figlio e pertanto fin dall'inizio vi si chiede di condividere le scelte terapeutiche.

Prenderemo ora in considerazione le varie fasi della malattia con l'obiettivo di aiutarvi il più possibile nella gestione di vostro figlio sia da un punto di vista fisioterapico che socio-relazionale.

È importante però tenere presente che per ogni singolo caso clinico, vanno adottate le scelte terapeutiche personalizzate.

La collaborazione tra equipe medico-sanitaria e famiglie è fondamentale, con lo scopo di “Rafforzare le capacità di dialogo del paziente e della sua famiglia con i medici, in un rinnovato senso di incontro e collaborazione” (*Alberto Fontana, presidente nazionale UILD*).



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia

Artispedale S. Maria Nuova

Dipartimento Ostetrico Ginecologico e Pediatrico
Unità di Riabilitazione delle Gravi Disabilità dell'Età
Evolutiva

Cattedra di Medicina Fisica e Riabilitativa
Facoltà di Medicina e Chirurgia
Università degli studi di Modena e Reggio Emilia

Prof. Adriano Ferrari - Direttore



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MODENA E REGGIO EMILIA

PRIMA FASE: 0-8 ANNI



DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE: GUIDA PER I GENITORI

Raramente la diagnosi viene fatta prima dei 18 mesi di età.

Talvolta, in occasione di ricoveri o episodi intercorrenti, vengono eseguiti esami del sangue che rivelano un aumento delle CPK e ciò può indurre un sospetto che avvia una ricerca specifica.

Più spesso sono i genitori che si accorgono delle difficoltà che manifesta il bambino nella fase di esordio del cammino. La perdita progressiva di forza del bambino può presentare un apparente arresto clinico nel periodo tra il terzo e il quinto anno di età. Ciò è conseguenza della fisiologica crescita muscolare che predomina in questi anni e che sopravanza, mascherandola, la degenerazione muscolare specifica. Negli anni successivi il bambino acquista maggiore sicurezza nella marcia e si riducono le cadute: questo perfezionamento non è dovuto ad un recupero di potenza muscolare ma è legato all'apprendimento di compensi e delle strategie, cioè all'abilità del bambino, che divenendo consapevole delle difficoltà, trova i modi più economici ed efficaci per eseguire i compiti motori. Negli anni successivi alla diagnosi è importante che il bambino possa svolgere qualsiasi attività fisica di suo gradimento per mantenere i muscoli in attività. E' però indispensabile che venga rispettata la richiesta di riposo quando il bambino segnala di fare fatica. L'affaticamento è uno dei segnali della malattia, in queste occasioni il bambino va ascoltato e rispettato. Non è sempre facile per genitori ed educatori discriminare se il bambino è stanco o pigro; in ciò può essere di aiuto osservare l'attitudine comportamentale abituale del bambino e soprattutto verificare se, dopo un po' di riposo, il bambino può riprendere a muoversi. Assolutamente da rispettare è il bambino che dichiara di sentire dolore muscolare.

Intorno ai 5 anni diviene più evidente la perdita progressiva delle abilità motorie; questo è il periodo in cui è abitualmente necessario iniziare il percorso fisioterapico che prevede l'esecuzione quotidiana di esercizi e manovre fisioterapiche. In questa fase i genitori iniziano ad assumere un ruolo attivo nella gestione della fisioterapia utile al bambino.

DISOMOGENEA DEBOLEZZA MUSCOLARE

DEFORMITÀ
ARTICOLARI

RETRAZIONI
MUSCOLARI



SQUILIBRIO DI
FORZA MUSCOLARE

ATTEGGIAMENTI
COMPENSATORI

ACCORCIAMENTO DEI MUSCOLI PIÙ VALIDI

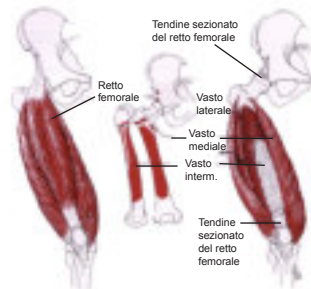
Seguendo le istruzioni di personale specializzato (*fisioterapista*) vengono fornite indicazioni sulla modalità di esecuzione delle manovre di stretching, cioè di allungamento muscolare passivo. Lo stretching è uno degli strumenti fisioterapici privilegiati nel trattamento delle malattie neuromuscolari: esso ha lo scopo di prevenire la comparsa e contenere l'evoluzione di retrazioni muscolari. **L'efficacia di una manovra di stiramento dipende dalla modalità dell'esecuzione, dalla durata del periodo di mantenimento della posizione di massimo allungamento raggiunto e dalla collaborazione del paziente, mentre non viene incrementata da un eccessivo numero di ripetizioni. La posizione di massimo allungamento deve essere mantenuta almeno 15-30 secondi e la manovra deve essere ripetuta 5-10 volte.**

MANOVRE DI STRETCHING A LIVELLO DEGLI ARTI INFERIORI MUSCOLO ILEO-PSOAS



Posizionate il bambino su di un fianco, la coscia superiore viene portata in estensione e in modesta rotazione interna, mentre l'altra mano stabilizza il bacino; il ginocchio è esteso, l'arto controlaterale è flessa ad anca e ginocchio.

MUSCOLO RETTO FEMORALE



Bambino prono (*a pancia in giù*) con cosce addotte e ginocchia estese: estendete la coscia facendo leva con l'avambraccio, sopra al ginocchio che è flessa, mentre l'altra mano stabilizza il bacino con forte pressione per contrastare l'accentuarsi della lordosi.

MUSCOLO TENSORE DELLA FASCIA LATA

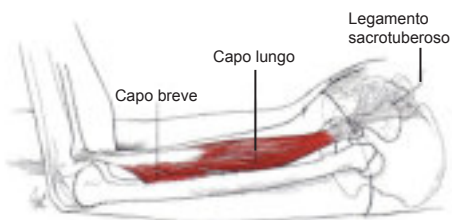


Posizionate il bambino prono (*a pancia in giù*) con le cosce estese e abdotte e piedi sporgenti dal bordo del lettino: la coscia viene posta in estensione, abduzione e rotazione esterna.

Si stira il tensore della fascia lata con l'adduzione della coscia, mantenendola estesa ed extraruotata. Con l'altra mano stabilizzate il bacino.

MUSCOLI FLESSORI DEL GINOCCHIO

(semimembranoso, semitendinoso, bicipite femorale e gracile)



1. Bambino seduto a ginocchia estese con le piante dei piedi appoggiati al muro; chiedetegli di arrivare a toccarsi i piedi con una flessione attiva del tronco. Nel caso in cui non riesca, aiutate la flessione del tronco mantenendo contemporaneamente estese le ginocchia.



2. Posizionate il bambino supino (*a pancia in su*), arti inferiori estesi; da questa posizione flettete la coscia sul bacino mantenendo il ginocchio esteso.

MUSCOLO TRICIPITE SURALE (in particolare stretching del Soleo)



Bambino supino (*a pancia in su*) con l'arto inferiore destro in triplice flessione: afferrate il tallone con la mano destra mantenuta a coppa e mantenete l'avampiede contro il vostro avambraccio. (*Lo stiramento deve essere eseguito con la mano a coppa, e non con le dita*). Con la mano sinistra fissate il ginocchio. Il soleo viene stirato a ginocchio flesso. Estendendo poi gradualmente il ginocchio e mantenendo il piede in flessione dorsale si ottiene lo stiramento complessivo del tricipite surale (*soleo e gemelli*).



Bambino prono (*a pancia in giù*): anche e ginocchia estese, piedi sporgenti dal bordo del lettino. Forzate con le vostre cosce i piedi del bambino in flessione dorsale, fissando le sue ginocchia con le vostre mani.

MANOVRE DI STRETCHING A LIVELLO DEGLI ARTI SUPERIORI

ARTICOLAZIONE DEL GOMITO



Fissate con la vostra mano sinistra il gomito del bambino. La vostra mano destra si ancora al polso. L'estensione del gomito viene raggiunta sia nella pronazione che nella supinazione.

DITA E POLSO



Posizione di partenza: gomito flesso e avambraccio pronato. Con la vostra mano destra estendete le dita ed il polso destri del bambino: mentre la vostra mano sinistra fissa posteriormente il gomito (*con il pollice della mano destra estendete il pollice del bambino*).

Vengono stirati in particolar modo i flessori lunghi delle dita e i flessori del polso.

ORTESI

Altri strumenti terapeutici possono essere adottati per prevenire e contenere le retrazioni muscolo-tendinee.

Ai primi segni di riduzione dell'articolari  passiva si consiglia di utilizzare delle ORTESI per il posizionamento notturno, le cosiddette docce notturne.

L'uso delle docce   solitamente semplice.

Il tecnico ortopedico e il/la fisioterapista istruiscono i genitori sulle manovre per indossarle correttamente, per controllare che non creino disagio o compressioni cutanee e per sorvegliare la loro adeguatezza alla crescita somatica.

La scelta del tipo di ortesi notturna e del momento in cui   opportuno introdurla   compito dello specialista.



ORTESI PER LA NOTTE LUNGHE



GINOCCHIERA



ORTESI PER LA NOTTE CORTE

Tra i 5 e 8 anni il bambino inizia a manifestare difficolt  nell'alzarsi dalla sedia, nell'alzarsi da terra, nel salire le scale cio  in tutti quei compiti in cui deve sollevare il proprio corpo.

Per preservare il pi  a lungo possibile la sua autonomia si possono adattare gli arredi e gli ambienti di vita alzando l'altezza della sedia, utilizzando sedie da ufficio regolabili, introducendo mancorrenti lungo le scale e maniglie nei bagni.



**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA**
Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia

Artispedale S. Maria Nuova

Dipartimento Ostetrico Ginecologico e Pediatrico

Unità di Riabilitazione delle Gravi Disabilità dell'Età Evolutiva

Cattedra di Medicina Fisica e Riabilitativa

Facoltà di Medicina e Chirurgia

Università degli studi di Modena e Reggio Emilia

Prof. Adriano Ferrari - Direttore



**UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MODENA E REGGIO EMILIA**

SECONDA FASE: 9-12 ANNI



DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE: GUIDA PER I GENITORI

SECONDA FASE: 9-12 ANNI

È l'epoca in cui con maggior frequenza il bambino perde la capacità di camminare.

Diviene perciò molto importante cercare di mantenere il più a lungo possibile stazione eretta e il cammino nel tentativo di limitare la progressione delle deformità secondarie e della scoliosi.

Nel momento in cui il bambino sta per perdere il cammino autonomo, è opportuno consigliare l'uso di una carrozzina (*per conservare lo spostamento autonomo*).

In ambito domestico si cercherà di mantenere l'esercizio della stazione eretta e del cammino attraverso l'utilizzo di opportuni ausili e/o ortesi. Solitamente vengono utilizzate ortesi realizzate su misura e tavoli di statica: entrambi per consentire la stazione eretta e la deambulazione autonoma.

In alcuni casi selezionati, nel tentativo di mantenere la stazione eretta e il cammino, può essere indicato un intervento chirurgico funzionale.

La chirurgia viene proposta al momento della perdita della deambulazione, verso i 10-12 anni con lo scopo di ridurre le deformità in flessione delle ginocchia, delle anche ed in equinismo dei piedi e consentire l'applicazione di ortesi per la ripresa del cammino.

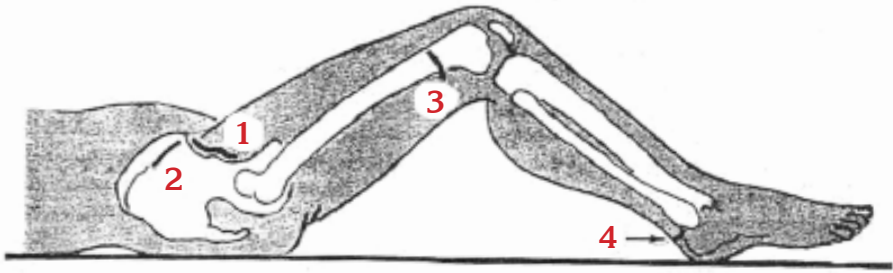
Questo tipo di intervento non è "miracoloso", non porta alla guarigione di vostro figlio, ma consente al bambino di riprendere la stazione eretta e il cammino.

I bambini operati e tutorizzati mantengono la marcia domestica per un tempo medio di circa 2 anni.

I muscoli che più frequentemente sono coinvolti sono:

- ⌘ TRICIPITE SURALE;
- ⌘ TENSORE DELLA FASCIA LATA;
- ⌘ FLESSORI DELL'ANCA.





1 FLESSORI DELL'ANCA

2-3 TENSORE FASCIA LATA

4 TENDINE D'ACHILLE

L'intervento chirurgico da solo non è però sufficiente a recuperare la posizione eretta ed il cammino. Si parla di "trattamento combinato chirurgico-fisioterapico-ortese" per descrivere questa possibilità terapeutica. Per il successo del trattamento è indispensabile coordinare i 3 momenti e organizzare ogni fase del percorso in anticipo.



Il ragazzo operato infatti deve recuperare la posizione eretta già dopo 2/3 giorni dall'intervento, le ortesi devono essere pronte entro 10, 15 giorni e il trattamento fisioterapico deve iniziare già nei primi giorni. Parlare di chirurgia significa considerare i rischi dell'anestesia. Una domanda che molti genitori e pazienti si pongono è: *"I benefici dell'intervento chirurgico giustificano i rischi dell'anestesia?"*

Di questo problema è importante parlare con gli specialisti e



chiedere loro chiarimenti e spiegazioni esaurienti.

Il raggiungimento di un buon livello di autonomia in questa fase è molto importante per evitare che la depressione prenda il sopravvento. Occorre far sì che vostro figlio abbia una vita sociale il più serena possibile; investire sui suoi interessi è fondamentale. Sempre in questa fase è indispensabile continuare ad eseguire le manovre di stretching per cercare di contenere l'evoluzione delle retrazioni muscolari.

Quando le funzioni motorie iniziano ad essere più compromesse, sarebbe opportuno che vostro figlio continuasse, nel limite del possibile, a fare attività fisica. Un modo per consertirlo è proporre attività in piscina: essa diventerebbe anche strumento terapeutico efficace, *(la cosa importante è che l'acqua sia calda, cioè ad una temperatura compresa tra i 32° e i 33°C)*. L'acqua consente movimenti non realizzabili in aria, permette di mantenere una buona articolarietà, facilita l'utilizzo dei muscoli ipostenici.



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia

Artispedale S. Maria Nuova

Dipartimento Ostetrico Ginecologico e Pediatrico
Unità di Riabilitazione delle Gravi Disabilità dell'Età
Evolutiva

Cattedra di Medicina Fisica e Riabilitativa
Facoltà di Medicina e Chirurgia
Università degli studi di Modena e Reggio Emilia

Prof. Adriano Ferrari - Direttore



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MODENA E REGGIO EMILIA

TERZA FASE: 12-16 ANNI



DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE: GUIDA PER I GENITORI

TERZA FASE: 12-16 ANNI

Questa è la fase in cui il ragazzo è obbligato a mantenere la posizione seduta a causa della debolezza muscolare ed è la fase in cui si aggravano le deformità secondarie. Uno dei problemi emergenti in questa fase è la comparsa della scoliosi, che determina un graduale peggioramento della postura seduta. È importante fare in modo che vostro figlio mantenga una postura il più allineata e confortevole possibile.

Perché la postura in carrozzina è importante?

- ⌘ facilita la mobilità funzionale e la vita sociale;
- ⌘ garantisce benessere al bambino;
- ⌘ se ben controllata può contenere le deformità alimentate da una postura non equilibrata;
- ⌘ presenta un'immagine dignitosa, contestualmente adeguata e rispettosa della persona disabile.

Quando il ragazzo ha una disabilità motoria importante e non riesce a cambiare postura in modo controllato, rischia maggiormente di:

- ⌘ sviluppare deformità;
- ⌘ rimanere a lungo in posture scomode e/o dolorose.



UNA POSTURA IN CARROZZINA È PRESUPPOSTO FONDAMENTALE PER IL BENESSERE E L'AUTONOMIA

Ora cercheremo di darvi alcune “indicazioni pratiche” per scegliere un sistema posturale adeguato e confortevole. Resta fondamentale la valutazione fisiatica che guida la scelta del tipo di carrozzina e la consulenza del tecnico ortopedico che concretizza la prova dell'ausilio.

I principi fondamentali per una postura corretta sono:

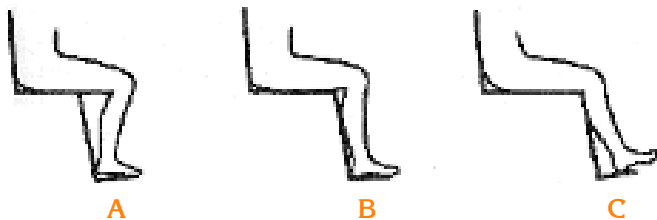
- ⌘ adeguata base per bacino e arti inferiori;
- ⌘ sostegno posteriore per bacino e tronco;
- ⌘ sostegno degli arti superiori.

Per stabilizzare il bacino è opportuno utilizzare un cuscino che abbia consistenza e sagomature adeguate oltre a garantire comfort. Un appoggio a livello dei trocanteri è sempre positivo. Importante è garantire la stabilità posturale e la prevenzione di compressioni (*che possono causare ulcere*) con la presenza di regioni di scarico in sede ischiatica.



TROCANTERE

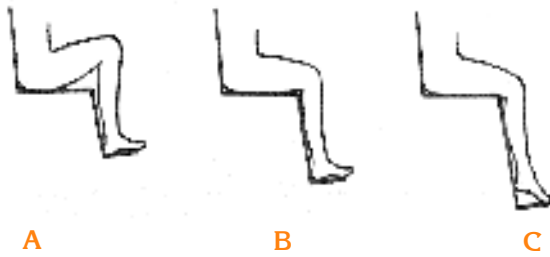
Inoltre è necessario valutare con attenzione anche la profondità della seduta.



**PROFONDITÀ
CORRETTA: B**

La definizione dell'angolo della seduta va personalizzato sul singolo bambino in base alla capacità di controllo di capo e tronco, delle limitazioni articolari presenti a livello degli arti inferiori.

Altra variabile da controllare è la corretta altezza del poggiatesta: se è troppo in alto induce flessione d'anca, ginocchio e sovraccarico sui glutei; se è troppo abbassato favorisce equinismo e sovraccarico sulle cosce.



ALTEZZA
CORRETTA
POGGIAPIEDI: B

La corretta posizione seduta serve a garantire:

- ⌘ stabilità,
- ⌘ benessere,
- ⌘ buon allineamento.

Nelle fasi più avanzate, per permettere l'alternanza di posture durante la giornata, è indicato l'uso di carrozzine con sistema basculante.

Anche un corretto sostegno degli arti superiori è importante; si possono utilizzare tavolini per contribuire al sostegno di tronco e arti superiori. Offrire una superficie di lavoro e maggiore sicurezza. Quando il controllo del capo con la progressione della malattia si riduce, si introduce l'utilizzo del poggiatesta. Un corretto posizionamento del capo favorisce un buon controllo ambientale permettendo l'uso adeguato dello sguardo.

Da non sottovalutare, è l'aspetto della sicurezza: nella gestione della carrozzina è fondamentale che i portatori di cura e il ragazzo siano correttamente informati sull'uso dell'ausilio e sulla sua gestione rispetto alle barriere architettoniche (*scalini, marciapiedi, ecc...*). È possibile intervenire cercando di migliorare la postura seduta utilizzando alcuni strumenti terapeutici (*sistemi modulari*) e adattamenti alla carrozzina.

In questa fase un problema ricorrente è la gestione della scoliosi che interessa più del 90% della popolazione affetta da DMD.

Quando i sistemi modulari non sono sufficienti vengono utilizzati corsetti ortopedici e in alcune situazioni vi è indicazione a interventi di chirurgia ortopedica del rachide.

“Coloro che guidano carrozzine, spesso protestano quando la gente dice che “sono confinati su una sedia a rotelle o vincolati a una carrozzina”. Per loro, una buona carrozzina è fonte di libertà, non di restrizione. Li rende liberi di andare dove vogliono e fare ciò che scelgono. Permette loro di compiere molto più di ciò che potrebbero fare altrimenti. Li libera, almeno in parte, dall'handicap creato dalla loro disabilità”.
(Fugassero- Sansavini).



L'utilizzo della carrozzina può consentire di fare attività sportiva insieme ad altri ragazzi.

In questa fase vostro figlio non è più in grado di fare i trasferimenti in modo autonomo, ed ha bisogno del vostro aiuto.

Nelle pagine seguenti vi illustriamo le prese più sicure per trasferire il vostro ragazzo (*per far sì che le immagini fossero il più chiare possibili, le manovre sono state eseguite da due terapisti*).

L'obiettivo è tutelare la sicurezza del ragazzo e ridurre lo stress per i portatori di cura. Le posizioni più sicure per voi e per il ragazzo sono quelle in cui voi potete mantenere una base allargata e ben stabile con i piedi, ginocchia flesse e schiena eretta.

Fare forza sulle gambe e non sulla schiena!

TRASFERIMENTO DALLA POSIZIONE SUPINA A SEDUTO

- ⌘ Posizionate le mani di vostro figlio a livello dell' addome (Fig. 1) per evitare che durante il trasferimento non siano contenute;
- ⌘ successivamente unite le gambe del ragazzo (*avvicinando le ginocchia*) con i vostri avambracci posizionati sotto alle ginocchia (Fig. 2);
- ⌘ il vostro braccio e mano sinistra realizzano una presa sotto le ginocchia unite del ragazzo, mentre la mano destra si posiziona a livello delle scapole e l'avambraccio accompagna e sostiene le spalle e il collo (Fig. 3);
- ⌘ nel momento in cui sentite che la vostra presa è sicura, portate le gambe del ragazzo fuori dal lettino e contemporaneamente sollevate il suo tronco attraverso una rotazione sul suo podice (Fig. 4);
- ⌘ in posizione di arrivo, seduta, assicuratevi sempre che il ragazzo sia in equilibrio con il capo; il tronco e gli arti inferiori devono essere correttamente posizionati (Fig. 5).



(Fig. 1)



(Fig. 2)



(Fig. 3)



(Fig. 4)



(Fig. 5)



(Fig. 6)



(Fig. 7)

Nel caso in cui il controllo del capo sia assente, nella manovra è necessario realizzare una presa più sicura e stabile a livello dell'occipite, la nuca, attraverso la vostra mano destra mantenuta a coppa e realizzando un appoggio tra pollice e indice (Fig. 7).

TRASFERIMENTO DALLA POSIZIONE SEDUTA ALLA POSIZIONE ERETTA

- ⌘ Posizionate le braccia del ragazzo intorno al vostro collo, con i vostri piedi stabilizzate quelli del ragazzo, con le vostre ginocchia fissate le sue e con le mani afferrate i suoi pantaloni a livello della cintura (*presa di bacino*) (Fig. 8);
- ⌘ nel momento in cui sentite che la presa di bacino è sicura, facendo perno sulle vostre ginocchia, sollevate il ragazzo avvicinandolo (“tirandolo”) a voi (Fig. 9-10);
- ⌘ una volta che il ragazzo ha raggiunto la stazione eretta, continuate ad utilizzare le vostre ginocchia e la presa di bacino come punto fisso e aiutatelo a trovare l’equilibrio attraverso l’estensione delle sue anche avvicinandolo al vostro corpo (Fig. 11).
E’ fondamentale che quest’ultimo passaggio sia realizzato con rapidità per economizzare la vostra fatica e per facilitare il ragazzo.



(Fig. 8)



(Fig. 9)



(FIG. 8)



(FIG. 9)

TRASFERIMENTO DALLA CARROZZINA ALLA SEDIA

La stessa modalità che utilizzate per l'alzata dalla sedia (*vedi immagini*

precedenti), si differenzia nella vostra presa che dal bacino si trasferisce sul torace del ragazzo "abbracciandolo".

(FIG. 12-13-14-15-16)



(FIG. 12)

E' fondamentale che prima di eseguire il trasferimento la carrozzina sia saldamente frenata.



(Fig. 13)



(Fig. 14)



(Fig. 15)

⌘ Dalla posizione eretta assistita e sostenuta (Fig. 16);

⌘ aiutate con il vostro corpo ogni piccolo spostamento verso la sedia (Fig. 16-17);



(Fig. 16)

⌘ una volta arrivati davanti alla sedia, facendo perno sulle vostre ginocchia che si flettono, (evitando di caricare il peso sulla vostra schiena) (Fig. 18-19);

- ⌘ accompagnate dolcemente il ragazzo sulla sedia mantenendo sempre la presa toracica (Fig. 19-20).



(Fig. 17)



(Fig. 18)



(Fig. 19)



(Fig. 20)



SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA
Azienda Ospedaliera di Reggio Emilia

Artispedale S. Maria Nuova

Dipartimento Ostetrico Ginecologico e Pediatrico
Unità di Riabilitazione delle Gravi Disabilità dell'Età
Evolutiva

Cattedra di Medicina Fisica e Riabilitativa
Facoltà di Medicina e Chirurgia
Università degli studi di Modena e Reggio Emilia

Prof. Adriano Ferrari - Direttore



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI
DI MODENA E REGGIO EMILIA

QUARTA FASE: DAI 16 ANNI IN POI



DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE: GUIDA PER I GENITORI

QUARTA FASE: DAI 16 ANNI IN POI

In questa fase vanno forniti tutti gli adattamenti necessari per limitare la dipendenza del ragazzo nelle attività di vita quotidiana, ad esempio è molto importante adeguare i comandi di guida della carrozzina e dotarli eventualmente di un computer a controllo vocale.

Il maggior problema in questo stadio è l'insorgenza dell'insufficienza respiratoria.

Le indagini strumentali devono essere eseguite con regolarità dal momento in cui il ragazzo perde la capacità di deambulare.

Le indagini strumentali aiutano ad identificare precocemente i primi segni del disturbo respiratorio; gli esami che vengono principalmente richiesti sono:

- ⌘ spirometria;
- ⌘ emogas-analisi arteriosa;
- ⌘ polisonnografia (*mentre il ragazzo dorme viene eseguito l'ECG, la saturimetria notturna, vengono misurati i volumi polmonari*) per verificare la presenza di apnee notturne;
- ⌘ saturimetria notturna;
- ⌘ valutazione della capacità di tossire.

Sono consigliate le vaccinazioni stagionali (*anti-influenzale...*); ed è indispensabile conoscere le modalità per mantenere le vie aeree libere da secrezioni che possono rendere più grave e acuto il deficit espiratorio di base.

Le competenze specifiche per la valutazione e la cura dell'aspetto respiratorio, sono a carico del personale sanitario dedicato e specializzato in questo ambito.

Come si è cercato di sottolineare più volte in questa brochure, la

collaborazione e lo scambio diretto tra la famiglia e più figure professionali sanitarie è fondamentale per la buona riuscita dell'intervento riabilitativo.

Ancora di più in questa fase della malattia, diventa indispensabile, per garantire un'adeguata dignità e qualità di vita alla vostra famiglia, oltre che a vostro figlio, l'intervento di più figure professionali specializzate.

La gestione e l'utilizzo di apparecchi per garantire la funzionalità respiratoria necessita ad esempio dell'istruzione e dell'aiuto di tecnici specializzati, come la valutazione respiratoria necessita dell'apporto del terapeuta dedicato a quest'ambito.

Nella gestione e cura di pazienti con grave insufficienza respiratoria è importante, per garantire un adeguato livello di qualità della vita, la strutturazione di percorsi di presa in carico globali.

Diverse figure sanitarie sono coinvolte (*pneumologo, pediatria di comunità, servizio infermieristico domiciliare, servizio farmaceutico, NPI, ...*) per garantire assistenza e cura rispetto ai bisogni individuali e familiari dei pazienti coinvolti.

Lunga e spesso, purtroppo, tortuosa è la strada per crescere non solo professionalmente ma anche personalmente nel costruire e rendere più semplici e fruibili servizi di cura-assistenza efficaci.

“Rendere queste complesse patologie comprensibili a tutti, non significa che sia facile per tutti gestirle” (*Andrea Vianello, Presidente comm. medico-scientifica*).

Il bisogno di condividere e confrontarsi va riconosciuto ed espresso.

Il personale sanitario collabora con voi perseguendo un solo obiettivo che è **“Promuovere e conservare, le competenze motorie del paziente mediante scelte terapeutiche che favoriscano l'acquisizione di compensi e che svolgono un'azione di prevenzione e contenimento delle alterazioni secondarie”** (*Prof. Adriano Ferrari*).

Diversi aspetti (*es. psicologico, legale, sociale*) non sono stati approfonditi in questa brochure.

Vi invitiamo ad approfondire, in base ai vostri bisogni, presso i siti delle associazioni più conosciute:

www.uildm.org

www.parentproject.org

