



Carlo Casali, Francesca Piccolo, Christian Marcotulli, Luca Leonardi, Miriano Serrao,
Francesco Pierelli
UOC Neuroriabilitazione - Dipartimento di Scienze e Biotecnologie Medico-Chirurgiche –
Universita' "Sapienza" di roma – Polo Pontino - Latina

LO SPORT E LA MONTAGNA NEL TRATTAMENTO RIABILITATIVO E NELLA PROMOZIONE DELLA QUALITA' DELLA VITA IN PAZIENTI CON PARAPARESIS SPASTICA EREDITARIA TIPO SPG4

Le paraparesi spastiche ereditarie (Hereditary Spastic Paraparesis – HSP) sono un gruppo di malattie neurodegenerative del sistema nervoso centrale con interessamento prevalente o esclusivo delle vie piramidali. Esse sono altamente eterogenee dal punto di vista genetico e possono essere trasmesse secondo tutte le modalita' mendeliane. Si distinguono forme pure e complicate sulla base dell'eventuale interessamento di altri sistemi neurologici oltre quello piramidale. Le manifestazioni cliniche comuni a tutte le forme comprendono disturbi della deambulazione a carattere progressivo con aumento del tono muscolare di tipo spastico, debolezza muscolare, aumento dei riflessi osteo-tendinei e segno di Babinski. Fra tutte le forme clinico-genetiche caratterizzate, quella legata a mutazioni del gene *SPAST* sul cromosoma 2 (SPG4), trasmessa con modalita' autosomica dominante, e' quella di gran lunga piu' frequente (oltre la meta' dei casi familiari e sporadici di forma pura) e meglio conosciuta. La gravita' delle manifestazioni cliniche, l'eta' d'esordio e la conseguente disabilita' sono altamente variabili con una probabile conseguente sottostima della frequenza di malattia nella popolazione italiana e mondiale. Pur essendo molto attiva la ricerca di terapie geniche e patogenetiche al momento sono disponibili solo trattamenti sintomatici (antispastici) e riabilitazione. Quest'ultima e' purtroppo ancora poco standardizzata, essenzialmente per la relativa mancanza di strumenti condivisi di misurazione della disabilita' e di metodi oggettivi per valutarne l'efficacia. A tale stato di cose si comincia a porre rimedio grazie all'adozione di scale obiettive per la misurazione della disabilita' specifica nelle HSP. La piu' importante e' la scala SPRS (Schule et al, *Neurology* 2006; 67:430) che attribuisce un punteggio variabile a una serie di item che descrivono nel loro insieme le limitazioni funzionali dei pazienti con HSP. Accanto ad essa una metodologia in pieno sviluppo e' costituita dalla Gait Analysis, un sistema assai avanzato per la misurazione di parametri cinetici, cinematici e di attivazione muscolare durante la deambulazione (Ferrigno G, Pedotti A. *IEEE Trans Biomed Eng.* 1985;32:943–50). Con il presente progetto ci proponiamo di studiare un gruppo di 10-15 individui affetti da HSP/SPG4 geneticamente confermata con punteggio SPRS di ingresso relativamente omogeneo. I pazienti verranno valutati prima e dopo un periodo di attivita' sportiva in montagna (sci, snowboard, arrampicata sportiva) mediante esame neurologico, somministrazione della scala SPRS, gait analysis e questionari di autovalutazione (SF-36 scale, Barthel Index). Sara' cosi' possibile ottenere una descrizione obiettiva degli eventuali miglioramenti ottenuti a seguito dell'attivita' sportiva, sia dal punto di vista strettamente funzionale neurologico che di percezione di disabilita'. Riteniamo che un approccio del genere possa costituire una prima base per affrontare in modo razionale e scientificamente valido il tema della utilizzazione di attivita' sportiva di montagna in pazienti con HSP.

Dipartimento di Scienze e
Biotecnologie Medico-Chirurgiche



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

Carlo Casali
UOC Neuroriabilitazione
Univ. Roma Sapienza – Polo Pontino
Tel: 07736513332
carlo.casali@uniroma1.it