



Carlo Casali, Christian Marcotulli, Luca Leonardi, Mariano Serrao, Francesco Pierelli
UOC Neuroriabilitazione - Dipartimento di Scienze e Biotecnologie Medico-Chirurgiche –
Università “Sapienza” di Roma – Polo Pontino - Latina

LO SPORT E LA MONTAGNA NEL TRATTAMENTO RIABILITATIVO E NELLA PROMOZIONE DELLA QUALITÀ DELLA VITA IN PAZIENTI CON PARAPARESIS SPASTICA EREDITARIA

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 modalità 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 modalità autosomica dominante, è quella di gran lunga più frequente (oltre la metà dei casi familiari e sporadici di forma pura con esordio nella terza-quarta decade di vita) e meglio conosciuta. Tra le forme cliniche ad esordio più precoce la SPG3A, la più frequente forma pura nella popolazione pediatrica, e la SPG11, la più frequente forma complicata della popolazione giovanile adulta, che associa al disturbo piramidale segni di coinvolgimento cognitivo e neuropatia periferica ed il caratteristico assottigliamento del corpo calloso.

Per ognuna di queste forme la gravità delle manifestazioni cliniche, l'età d'esordio e la conseguente disabilità 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 è purtroppo ancora poco standardizzata, essenzialmente per la relativa mancanza di strumenti condivisi di misurazione della disabilità 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 disabilità specifica nelle HSP. La più importante è 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 è 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).

Il presente progetto rappresenta la ripresa di uno analogo svoltosi con successo nel 2013. Quest'anno ci proponiamo di studiare un gruppo di 10-15 individui affetti da HSP geneticamente confermata con punteggio SPRS di ingresso relativamente omogeneo. I pazienti verranno valutati prima e dopo un periodo di attività 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). Sarà così possibile ottenere una descrizione obiettiva degli eventuali miglioramenti ottenuti a seguito dell'attività sportiva, sia dal punto di vista strettamente funzionale neurologico che di



percezione di disabilità. L'allargamento del campione di pazienti reclutati a pazienti con SPG3A e SPG11 consentirà un confronto fra il beneficio motorio e quello psicologico-ricreazionale già verificato nei pazienti SPG4 nel corso del precedente progetto.

Riteniamo che un approccio del genere possa costituire un'ulteriore esperienza per affrontare in modo razionale e scientificamente valido il tema della utilizzazione di attività sportiva di montagna in pazienti con HSP.

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