

## Un questionario internazionale per valutare gli effetti della quarantena su pazienti affetti da una rara malattia neuromuscolare



L'emergenza Covid-19 ci ha costretti ad affrontare problematiche a cui non avevamo mai pensato. La completa (o quasi) chiusura di attività ed il distanziamento sociale ci ha costretti a stare nelle nostre case. Fino al 4 maggio non potremo fare passeggiate, se non entro i 200 metri da casa, senza considerare che, per alcune categorie a rischio l'uscita e l'interazione con altre persone è fortemente sconsigliata. Per tutelare noi stessi e la società a cui apparteniamo, abbiamo dovuto rinunciare anche a ciò che poteva essere salutare: il movimento, la ginnastica, le sedute riabilitative, le camminate.

[L'OMS raccomanda di compiere 150 minuti di attività fisica moderata alla settimana](#), ma a causa del lockdown è difficile immaginare che si arrivi a questo traguardo. Mentre le conseguenze di questa inattività per una persona senza particolari patologie potrebbero essere trascurabili, la questione si complica quando prendiamo in considerazione le persone che soffrono di una malattia neuromuscolare.

Nei pazienti affetti da una neuropatia, al momento, la terapia riabilitativa, intesa come sedute fisioterapiche, ma anche esercizi mirati o attività sportive raccomandate, è spesso **l'unico modo per contrastare la progressione della malattia** e in questo periodo non è difficile immaginare quanti ostacoli queste persone devono superare per riuscire a fare qualche attività, sebbene alcune associazioni si siano attivate per produrre dei [video tutorial dedicati con esercizi da fare a casa](#).

Per questo motivo, alcuni ricercatori dell'**Università di Genova** del gruppo del Prof. Schenone e della Prof.ssa Mandich, hanno ideato, con la collaborazione dell'[Associazione ACMT-Rete](#) e il patrocinio della [European CMT Federation](#), un questionario, rivolto a pazienti affetti da [malattia di Charcot-Marie-Tooth](#), per comprendere quanto sia cambiato lo stile di vita dopo l'inizio della pandemia in diverse nazioni, correlando eventualmente il cambiamento ai diversi gradi di lockdown intrapresi, e raccogliere nuovi spunti per poter risolvere le problematiche emergenti. Il questionario, compilabile online, è facilmente fruibile dai pazienti ed è un modo rapido per raccogliere le voci che troppo spesso sono poco ascoltate dalla collettività

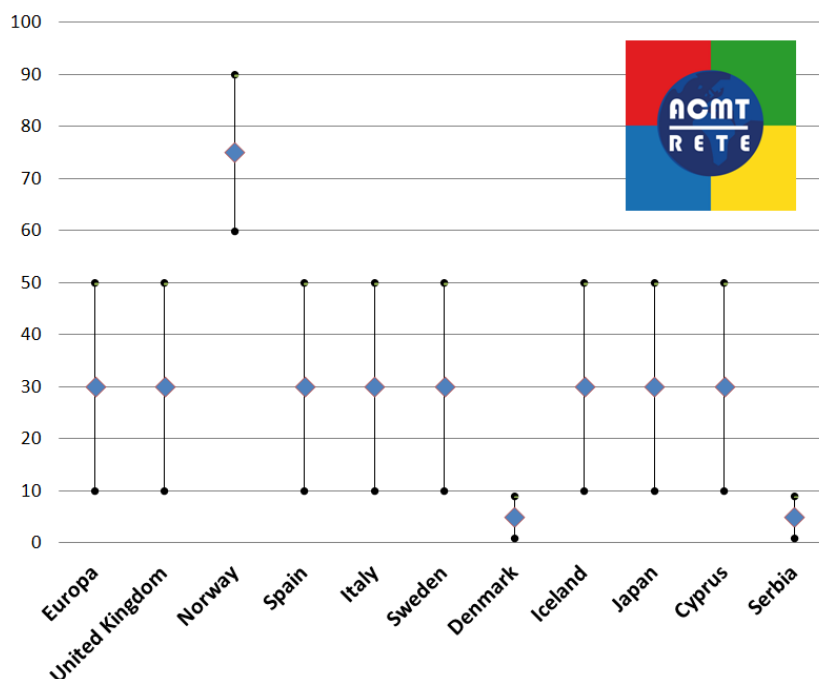
Il **questionario**, disponibile in [Italiano](#) e in [Inglese](#), contiene diverse domande sull'esperienza dei pazienti riguardo alla pandemia da Covid-19 e l'attività fisica in epoca pre-Covid e durante il lockdown, ed è compilabile in forma anonima. I dati saranno poi analizzati dai ricercatori

genovesi, al fine di comprendere le necessità dei pazienti e come intervenire in situazioni di immobilità forzata dovuta a malattia o ad altre cause, e saranno oggetto di una pubblicazione scientifica.



La [malattia di Charcot-Marie-Tooth \(CMT\)](#) è una patologia neurologica genetica rara che interessa i nervi periferici del controllo, del movimento e sensoriali. È il disordine neurologico ereditario del sistema nervoso periferico più diffuso e può comparire a qualsiasi età. La sua evoluzione è cronica e lentamente progressiva, può manifestarsi diversamente per sintomi e gravità, anche all'interno della stessa famiglia. La CMT viene anche definita "malattia invisibile" perché le difficoltà che determina spesso non sono visibili o vengono sottovalutate. Comprendere la CMT, quindi, è molto difficile anche per la famiglia e gli amici, oltre che per gli operatori sanitari coinvolti nella diagnosi.

**Incidenza della malattia di Charcot-Marie-Tooth (casi per 100'000 abitanti)**



Fonte: [www.orphadata.org](http://www.orphadata.org)

### La Malattia

Tra i primi [sintomi della CMT](#) vi sono frequente inciampo, goffaggine e sensazione di "bruciore" a piedi e mani. Sono comuni dolore muscolo-scheletrico, slogature/fratture della caviglia e scarsa qualità della vita. I sintomi principali della CMT1A sono debolezza di piedi e caviglie, atrofia muscolare simmetrica al di sotto delle ginocchia, alterazione dell'andatura e perdita di sensibilità alle estremità. Anche una sensibilità eccessiva alle estremità e un'incapacità di percepire il proprio corpo nello spazio sono fenomeni comuni. Una scarsa

tolleranza a temperature fresche o fredde è tipica e molte persone hanno mani e piedi cronicamente freddi. Tra gli altri, meno comuni, vi sono affaticamento, apnea notturna, difficoltà respiratorie, scoliosi, cifosi e perdita d'udito. Attualmente non vi sono terapie curative o in grado di modificare il decorso della malattia. La gestione del paziente è conservativa, con fisioterapia, terapia occupazionale, ausili tecnici, ortesi, terapie del dolore e, se necessario, chirurgia ortopedica. La CMT1A è attualmente l'unico sottotipo di CMT per cui vi sia un farmaco candidato in sviluppo clinico di fase III: ciò significa che potrebbe presto essere ancora più importante individuare i pazienti affetti da questa malattia.

### **ACMT-Rete per la Charcot-Marie-Tooth OdV**

In Italia il punto di riferimento per le persone con CMT e le loro famiglie è l'associazione ACMT-Rete - tra i fondatori della [Federazione Europea per la CMT](#).

La nostra associazione nasce nel 2001 per:

- promuovere progetti di Ricerca
- accrescere competenze e conoscenze
- favorire la nascita di centri per la diagnosi e il trattamento
- sviluppare l'incontro tra le persone con CMT
- essere un riferimento in ambito legislativo.

### **Come seguirci e avere altre informazioni:**

- Visitate il [nostro Sito](#), ricco di informazioni e consigli
- Mettete [like](#) alla nostra [pagina Facebook](#)
- Iscrivetevi al nostro [Gruppo Facebook](#)
- Iscrivetevi al nostro [canale YouTube](#)