



# *Distonia: Aspetti Essenziali per i Pazienti*

## **CHE COS'È LA DISTONIA?**

I pazienti affetti da distonia presentano spasmi o contrazioni muscolari involontarie. Ciò determina la comparsa di movimenti rotatori o contrazioni e l'assunzione di posture scorrette. La distonia può coinvolgere qualsiasi parte del corpo. Più frequentemente è affetta una sola regione corporea. Elenchiamo di seguito le forme di distonia più comuni:

- Contrazioni della muscolatura cervicale che determinano una rotazione od inclinazione abnorme del capo, spesso associate a movimenti oscillatori o tremore. Tale condizione è nota come distonia cervicale.
- Contrazioni della muscolatura del volto che determinano un ammiccamento eccessivo o spasmi dei muscoli orbicolari dell'occhio, ovvero blefarospasmo. Quando si associano spasmi della muscolatura facciale inferiore, tale condizione viene chiamata sindrome di Meige. Quando sono interessati il mento o la lingua, tale condizione viene indicata con il nome di distonia oromandibolare.
- Nella disfonia spasmodica, i pazienti presentano una voce flebile o ansimante
- Altre regioni comunemente interessate possono essere la mano o il piede. Quando è coinvolta la mano, spesso ciò avviene in concomitanza di attività specifiche come lo scrivere o il suonare strumenti musicali. Tali condizioni sono note come distonie compito-specifiche.
- In alcuni casi possono essere coinvolte diverse regioni corporee. In alcuni casi, solitamente quando la distonia si manifesta in età infantile, possono essere coinvolte molteplici regioni corporee, a configurare le cosiddette forme generalizzate di distonia.

## **QUAL È LA CAUSA?**

Esistono molteplici cause di distonia. In alcuni casi vi è una predisposizione genetica ereditaria. In altri casi la distonia può essere scatenata da eventi esterni, ad esempio traumi cranici, infezioni oppure esposizione a farmaci o sostanze chimiche. In altri casi la distonia può svilupparsi dopo l'esecuzione di un'attività ripetuta per lunghi periodi di tempo, ad esempio la scrittura (crampo dello scrivano) o il suonare uno strumento musicale (distonia del musicista). Tuttavia, in molti casi di distonia la causa non è chiara.

## **COME VIENE DIAGNOSTICATA?**

La diagnosi viene effettuata da un neurologo, esperto in disordini del movimento, mediante la visita del paziente. In alcuni casi può essere necessaria l'esecuzione di esami ematici o di neuroimmagini. Importanti informazioni da prendere in considerazione in pazienti affetti da distonia riguardano:

- Età di esordio
- Regione corporea affetta
- Modalità d'esordio, improvvisa oppure lentamente progressiva
- Eventuale associazione con altri segni clinici

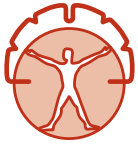
In ogni caso, la causa esatta potrebbe non essere di facile individuazione ed inizialmente la diagnosi potrebbe essere sottostimata od errata. Spesso, i pazienti con distonia, possono non essere correttamente inquadrati sul piano diagnostico e di conseguenza non essere correttamente indirizzati all'osservazione di un medico esperto.

## **ESISTE UNA TERAPIA?**

Esistono trattamenti specifici per la distonia. Qualora il medico di riferimento dovesse individuarne la causa, potrebbe prescrivere un trattamento mirato. Negli altri casi esistono farmaci che possono apportare un beneficio sintomatico. I farmaci più comunemente utilizzati sono:

- Anticolinergici
- Benzodiazepine
- Baclofen
- Miorilassanti

I farmaci dovrebbero essere prescritti procedendo per tentativi, effettuando un bilancio fra i benefici ed i potenziali effetti avversi. Altri pazienti con distonia possono beneficiare del trattamento con iniezione di tossina botulinica. Queste iniezioni dovrebbero essere effettuate da medici esperti. Le iniezioni di tossina botulinica indeboliscono temporaneamente la muscolatura per alleviare le contrazioni e gli spasmi muscolari e solitamente vengono effettuate tre o quattro volte l'anno. Nei casi in cui i farmaci e le iniezioni di tossina botulinica non sono in grado di alleviare i sintomi in maniera efficace, può essere considerata la chirurgia. Il paziente dovrebbe parlare con il proprio medico di riferimento riguardo tale possibilità.



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

# *Distonia: Aspetti Essenziali per i Pazienti*

## **COSA CI SI DEVE ASPETTARE DALLA CONVIVENZA CON LA DISTONIA?**

Nella maggior parte dei casi la distonia si sviluppa durante un periodo di mesi, a volte anche di alcuni anni. Di solito, non ha andamento peggiorativo nel tempo. In alcuni casi la distonia può diffondere da una regione corporea ad un'altra oppure possono insorgere altre problematiche.