

Manuale sulla malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT)

Un concetto per il trattamento ortesico di pazienti
con malattia di Charcot-Marie-Tooth

1^a edizione



Introduzione

Con il manuale sulla CMT è la prima volta che vi presentiamo un concetto per il trattamento ortesico di una malattia dei nervi periferici. Anche se l'indicazione della malattia di Charcot-Marie-Tooth non è nuova, ci sono ancora problemi nel trattamento mediante ausili medici.

Apparentemente, la scelta dell'ortesi giusta è relativamente facile: poiché la maggior parte dei pazienti presenta un piede cadente dovuto alla debolezza dei muscoli tibiali (estensori dorsali), di solito vengono applicate ortesi semplici e convenzionali. Se nel decorso della malattia vengono coinvolti anche i muscoli del polpaccio (flessori plantari), il supporto minimo fornito da questi ausili non è più sufficiente.

I pazienti sono spesso molto insoddisfatti soprattutto degli ausili medici prefabbricati. Infatti, questo approccio apparentemente semplice porta non solo a trattamenti eccessivi o insufficienti, ma anche a problemi di adattamento dovuti alle deformità del piede, come il piede cavo, che a volte provocano persino dolore quando si indossa l'ortesi.

Il presente manuale ha come obiettivo quello di aiutarvi a riconoscere le particolarità di una debolezza di questi due gruppi muscolari - gli estensori dorsali e i flessori plantari - e ad affrontarle in modo mirato con un'ortesi personalizzata. Inoltre, vi informeremo sulle numerose possibilità offerte dalle ortesi moderne, dal configuratore ortesico fino alla modularità plug + go, con le quali è possibile reagire a molte delle particolarità che insorgono nel decorso della malattia.

Con il manuale sulla CMT ci auguriamo di fornirvi maggiore chiarezza sul trattamento ortesico di questa patologia e saremmo lieti se voleste condividere con noi le vostre esperienze con la Charcot-Marie-Tooth.

Il team FIOR & GENTZ

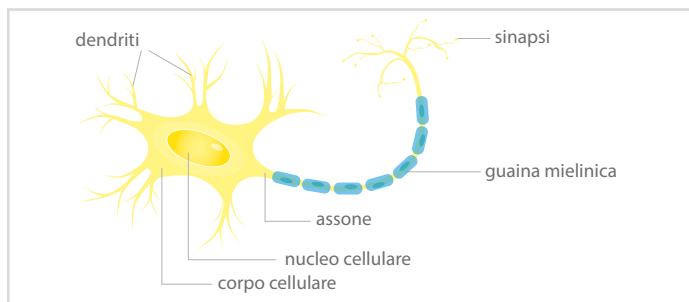
Indice

Malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT)	
Che cos'è la CMT? _____	4
Cause _____	4
Suddivisione delle diverse forme di CMT _____	5
Sintomi _____	6
Diagnosi _____	6
Obiettivo terapeutico _____	8
Trattamento ortesico	
Ortesi convenzionali _____	10
Svantaggi delle ortesi convenzionali _____	12
Requisiti di un'ortesi _____	13
Nuove possibilità per i pazienti con CMT _____	14
Configuratore ortesico _____	14
Modularità plug + go _____	16
Gli estensori dorsali – Funzione e patologia	
Funzione degli estensori dorsali sani _____	18
Effetti di una debolezza degli estensori dorsali _____	20
I flessori plantari – Funzione e patologia	
Posizione eretta _____	22
Deambulazione _____	23
Ortesi per estensori dorsali deboli _____	24
Ortesi in caso di debolezza supplementare dei flessori plantari _____	28
Allegato: meccanismi di compensazione _____	32
Glossario	
da pagina _____	34
Bibliografia	
da pagina _____	42

Che cos'è la CMT?

La malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT), nota anche come neuropatia ereditaria sensoriale e motoria di tipo I (HMSN I), è un gruppo di malattie ereditarie che colpiscono i nervi periferici e che sono caratterizzate da una perdita progressiva del tessuto muscolare e della sensibilità tattile in varie parti del corpo.

I nervi periferici sono situati al di fuori del sistema nervoso centrale (midollo spinale e cervello). Questi nervi controllano i muscoli e trasmettono gli stimoli dalle braccia e dalle gambe al cervello consentendo a una persona di avere una sensibilità tattile. Un nervo periferico è costituito, tra l'altro, dall'assone, che rappresenta la parte interna della conduzione nervosa, e dalla guaina mielinica, che forma uno strato protettivo intorno all'assone. La CMT può colpire l'assone di un nervo periferico, la sua guaina mielinica o entrambi.



La malattia prende il nome dai tre medici che l'hanno descritta per primi: Jean-Martin Charcot (1825-1893), Pierre Marie (1853-1940) e Howard Henry Tooth (1856-1925). La CMT è la malattia neurologica più comunemente ereditata e colpisce circa una persona su 2500.

Cause

La CMT è una malattia genetica ed ereditaria causata da mutazioni in uno o più geni. Queste mutazioni alterano la struttura e la funzione dell'assone e/o della guaina mielinica dei nervi periferici, causandone la degenerazione e compromettendo la trasmissione dei segnali nervosi tra il cervello e gli arti. Il gene coinvolto può essere ereditato da uno o da entrambi i genitori. In rari casi, una persona può nascere spontaneamente con la malattia senza ereditarla dai genitori. I cinque tipi principali di CMT hanno ciascuno cause diverse.

Suddivisione delle diverse forme di CMT

La CMT1 è la forma più comune e rappresenta circa un terzo di tutti i casi. È causata da difetti genetici che danneggiano la guaina mielinica protettiva e viene comunemente definita CMT demielinizzante. A seconda del gene coinvolto, si divide in sottotipi da A a F:

- CMT1A, causata da una duplicazione del gene PMP22 sul cromosoma 17 (il sottotipo più comune di CMT1);
- CMT1B, causata da una mutazione del gene MPZ sul cromosoma 1 (il secondo sottotipo più comune di CMT1);
- CMT1C, causata da un difetto del gene LITAF (rara);
- CMT1D, causata da un difetto del gene ERG2 (rara);
- CMT1E, nota anche come HNPP, causata da un difetto del gene PMP22 (rara), e
- CMT1F, causata da un difetto del gene NEFL.

La CMT2 è causata da difetti in un gene che svolge un ruolo importante nella struttura e nella funzione dell'assone e viene comunemente definita CMT assonale. Anche in questo caso, esistono diversi sottotipi: la CMT2A è causata da una mutazione nel gene MFN2 ed è la forma assonale più comune di CMT in quanto interessa il 30-40% dei casi. Altri sottotipi sono rari e comprendono la CMT2B, causata da difetti nel gene RAB7, la CMT2C, causata da difetti nel gene TRPV4, e la CMT2D, causata da difetti nel gene GARS.

La CMT3, nota anche come malattia di Dejerine-Sottas, è una forma rara causata da difetti nel gene PO o PMP22.

La CMT4 è un altro tipo raro che colpisce la guaina mielinica ed è solitamente ereditata in modo autosomico recessivo. Esordisce nella prima infanzia e presenta diversi sottotipi: CMT4A, causata da mutazioni nel gene GDAP1, e CMT4B1, causata da un difetto nel gene MTMR2.

Malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT)

Sintomi

I primi sintomi della CMT compaiono di solito nell'infanzia o nella prima età adulta, e in rari casi anche più tardi: in alcune persone non insorgono prima dei 30 o 40 anni. I sintomi iniziano a livello periferico, ovvero nelle parti distali del corpo come mani e piedi. Poiché si tratta di una malattia progressiva, è probabile che i sintomi peggiorino. Vengono colpite anche le aree prossimali, ovvero quelle vicine al tronco. I sintomi includono:

- deformità del piede, quali piede cavo e dita a martello
- piede cadente all'inizio del decorso della malattia (sintomo iniziale)
 - aumento della flessione del ginocchio e dell'anca nella fase di oscillazione (deambulazione con gamba a cicogna)
 - appoggio della punta del piede nella fase di *initial contact* (deambulazione steppante)
- perdita di tessuto muscolare e conseguente riduzione della circonferenza della coscia e della parte inferiore della gamba
- debolezza muscolare nelle gambe e nei piedi, successivamente nelle mani e negli avambracci
 - rapido affaticamento dei muscoli
 - difficoltà a stare in piedi e a camminare
 - cadute o inciampi frequenti
 - ridotta capacità di deambulazione
- disturbi della sensibilità nelle braccia, nelle gambe e nei piedi

Diagnosi

Nell'ambito di un esame fisico, il medico verifica la presenza di segni di debolezza muscolare nelle mani, nelle braccia e nei piedi, di deformità del piede (ad esempio dita a martello o piedi cavi) e di una riduzione dei riflessi. Ulteriori esami includono:

- elettroencefalografia (ENG): misurazione della velocità di conduzione nervosa (velocità e forza dei segnali elettrici trasmessi attraverso i nervi);
- elettromiografia (EMG): misurazione dell'attività elettrica quando i muscoli sono in tensione;
- biopsia nervosa: prelievo ed analisi di un frammento di nervo periferico dal polpaccio;
- test genetici basati su campioni di sangue: localizzazione del gene o dei geni difettosi.



Attualmente non esiste una cura per i danni ai nervi periferici correlati alla malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT). La terapia si focalizza quindi sul ripristino o sul mantenimento delle funzioni corporee attraverso il trattamento dei sintomi. Poiché i sintomi della CMT sono fortemente concentrati sugli arti inferiori, la terapia per la CMT mira principalmente a creare le basi per consentire al paziente di mantenere una posizione in piedi e in deambulazione priva di dolore, efficiente e il più possibile fisiologica. La deambulazione fisiologica illustrata di seguito nelle sue fasi serve come riferimento per raggiungere questo obiettivo terapeutico. La terapia per la CMT può includere i seguenti elementi:

Analgesici/antidolorifici: gli spasmi muscolari o i danni ai nervi sono spesso accompagnati da dolore. I farmaci antidolorifici consentono una deambulazione priva di dolore, senza dover ricorrere a posture o meccanismi di compensazione.

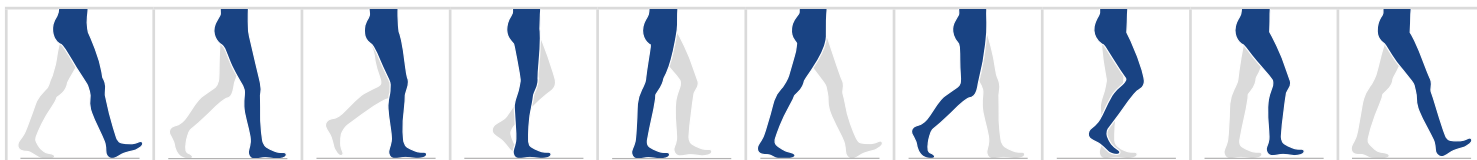
Fisioterapia/ergoterapia: esercizi mirati e dolci possono aiutare a rafforzare e allungare i muscoli e a prevenire la tensione muscolare e la progressiva atrofia muscolare.

Interventi chirurgici: spesso, a causa della malattia, si sviluppano gravi deformità del piede che comportano forti limitazioni. In alcuni casi, l'intervento chirurgico può migliorare la situazione biomeccanica del piede e prevenire un peggioramento delle deformità.

Ausili ortopedici: gli ausili come le ortesi hanno lo scopo di fornire stabilità quando si sta in piedi e si cammina. In effetti, molti ausili leggeri sono stati finora progettati per mantenere il piede cadente in una posizione neutra in fase di oscillazione, consentendo così l'oscillazione stessa.

Suddivisione della deambulazione fisiologica in singole fasi secondo

Jacquelin Perry



Definizione inglese (abbreviazione)									
<i>initial contact (IC)</i>	<i>loading response (LR)</i>	<i>early mid stance (MSt)</i>	<i>mid stance (MSt)</i>	<i>late mid stance (MSt)</i>	<i>terminal stance (TSt)</i>	<i>pre swing (PSw)</i>	<i>initial swing (ISw)</i>	<i>mid swing (MSw)</i>	<i>terminal swing (TSw)</i>
Denominazione in italiano									
contatto del tallone	risposta al carico	appoggio intermedio (fase iniziale)	appoggio intermedio	appoggio intermedio (fase finale)	appoggio terminale	preparazione alla oscillazione	oscillazione iniziale	oscillazione intermedia	oscillazione terminale
Percentuale del doppio passo									
0 %	0-12 %	12-31 %			31-50 %	50-62 %	62-75 %	75-87 %	87-100 %
Angolazione dell'anca									
flessione di 20°	flessione di 20°	flessione di 10°	pos. zero-neutra	estensione di 5°	estensione di 20°	estensione di 10°	flessione di 15°	flessione di 25°	flessione di 20°
Angolazione del ginocchio									
flessione di 0-3°	flessione di 15°	flessione di 12°	flessione di 8°	flessione di 5°	flessione di 0-5°	flessione di 40°	flessione di 60°	flessione di 25°	estensione di 0-2°
Angolazione malleolare									
pos. zero-neutra	fless. plant. 5°	pos. zero-neutra	est. dorsale 5°	est. dorsale 8°	est. dorsale 10°	fless. plant. 15°	fless. plant. 5°	pos. zero-neutra	pos. zero-neutra

Ortesi convenzionali

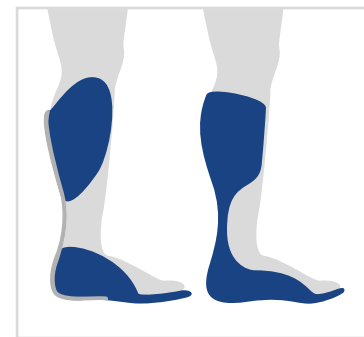
Finora il trattamento ortesico è stato effettuato principalmente con ausili leggeri quali plantari, bendaggi o ortesi per la parte inferiore della gamba perlopiù prefabbricate. Ogni ausilio medico offre un certo beneficio. Tuttavia, il paziente deve mettere in conto anche gli svantaggi.

I bendaggi vengono forniti ai pazienti principalmente come ausili medici prefabbricati, disponibili in vari modelli e materiali. Lo scopo è quello di fornire un leggero sostegno all'articolazione tibiotarsica superiore per mantenere il piede in una posizione quasi neutra durante la fase di oscillazione. Tuttavia, in molti casi l'effetto di sollevamento del piede di questi ausili è insufficiente. Non è possibile ottenere una stabilizzazione di livello superiore senza limitare in modo sostanziale la mobilità dell'articolazione tibiotarsica.



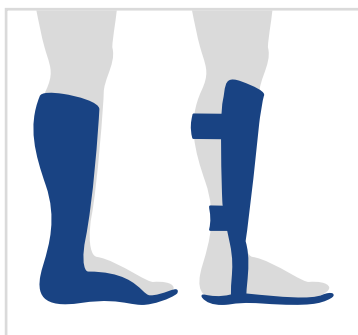
Bendaggi

Anche le PLS-AFO (ingl. posterior leaf spring AFO) sono realizzate in polipropilene o in carbonio. Nella zona del tendine di Achille, una molla stretta (in polipropilene o carbonio) collega la parte del piede e la scocca posteriore per parte inferiore della gamba. Questo collegamento consente il movimento tra il piede e la parte inferiore della gamba. Mentre le PLS-AFO leggere e prefabbricate in polipropilene sono utilizzate come semplici ortesi per il sollevamento del piede, le PLS-AFO con forti molle in carbonio vengono impiegate nei pazienti con debolezza dei flessori plantari. Tutte le PLS-AFO consentono un certo grado di libertà di movimento nell'articolazione tibiotarsica superiore. Tuttavia, non si tratta di movimenti fisiologici, poiché non esiste un punto di rotazione definito.



Posterior-leaf-spring AFO

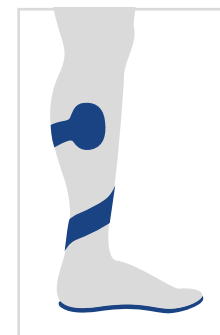
Le AFO rigide sono disponibili con scocca anteriore o posteriore. Si tratta di AFO in polipropilene o in carbonio, realizzate su misura o prefabbricate. Le AFO rigide sono generalmente utilizzate quando l'intenzione è quella di stabilizzare le articolazioni del ginocchio e tibiotarsica mediante sollevamento del piede in fase di oscillazione. Il sollevamento del piede e la stabilizzazione dell'articolazione si ottengono grazie alla struttura rigida e al blocco completo della libertà di movimento dell'articolazione tibiotarsica. Tuttavia, in questo modo non si ottiene una deambulazione fisiologica.



SAFO

FRAFO

Le ortesi a spirale in carbonio sono un nuovo tipo di dispositivo ausiliario. La spirale di questo ausilio personalizzato può essere adattata al paziente e solleva il piede nella fase di oscillazione in caso di paralisi isolata del nervo peroneo. A seconda della rigidità della spirale, l'allineamento delle fibre di carbonio consente la libertà di movimento in direzione dell'estensione dorsale e supporta l'avvio della fase di oscillazione. Tuttavia, se i flessori plantari sono deboli, non si ottiene alcuna stabilizzazione dell'articolazione del ginocchio e di quella tibiotarsica. L'ortesi a spirale non può essere adattata successivamente al decorso della malattia.



Ortesi a spirale

Svantaggi delle ortesi convenzionali

Tutti i trattamenti attualmente adottati possono condurre a un successo terapeutico, tuttavia possono anche influenzarlo negativamente, in quanto ogni struttura comporta non solo vantaggi ma anche svantaggi. I sintomi caratteristici della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) comportano problemi ricorrenti con le ortesi convenzionali:

1. Problemi di adattamento

Poiché la CMT è associata a deformità del piede, con molte ortesi prefabbricate si verificano spesso problemi di adattamento. A seconda di quanto siano pronunciate le deformità del piede, questo problema può causare una sensazione di scomodità quando si indossa l'ortesi, irritazioni o abrasioni della pelle o addirittura dolore. È opportuno quindi che un'ortesi venga sempre realizzata su misura per il paziente effettuando un calco.

2. Mancanza di opzioni di regolazione

La CMT inizia con problemi causati dalla perdita di funzionamento degli estensori dorsali. Molte ortesi leggere sono quindi progettate per compensare un piede cadente consentendo alla gamba di oscillare liberamente. Se nel decorso della malattia vengono coinvolti anche i flessori plantari, questi dispositivi ausiliari offrono una stabilità troppo bassa per tutelare l'articolazione del ginocchio e quella tibiotarsica. L'adattamento è escluso a causa della mancanza di opzioni di regolazione. Un'ortesi deve quindi essere sempre regolabile.

3. Mancanza di libertà di movimento

Se la malattia coinvolge solo gli estensori dorsali, il blocco completo della libertà di movimento dell'articolazione tibiotarsica superiore comporta notevoli limitazioni nella deambulazione. Un tale trattamento eccessivo riduce l'accettazione dell'ausilio medico da parte del paziente. Se i flessori plantari sono deboli, la stabilizzazione dell'articolazione del ginocchio e di quella tibiotarsica viene spesso ottenuta bloccando la libertà di movimento, il che impedisce anche una deambulazione fisiologica.

Requisiti di un'ortesi

Un'oscillazione senza ostacoli garantisce una deambulazione senza il rischio di inciampare. Il requisito più importante di un'ortesi per i pazienti affetti da CMT è quindi quello di mantenere il piede in una posizione pressoché neutra durante la fase di oscillazione. Questa posizione consente alla gamba coinvolta di oscillare senza che il paziente sviluppi meccanismi di compensazione. I meccanismi di compensazione devono essere evitati perché comportano un maggiore consumo di energia durante la deambulazione e sollecitano eccessivamente altre strutture corporee (vedere allegato). Oltre a questo requisito minimo, occorre soddisfare i seguenti requisiti:

1. Mantenere la mobilità

Poiché la CMT è associata alla perdita di tessuto muscolare, è necessario prevenire un'ulteriore atrofia causata dalla completa immobilizzazione dell'articolazione tibiotarsica anatomica in un'ortesi rigida. Le ortesi devono inoltre supportare la fisioterapia finalizzata allo sviluppo muscolare e non compromettere i progressi a causa di una tale immobilizzazione. Le ortesi devono quindi consentire la libertà di movimento dell'articolazione tibiotarsica superiore.

2. Creare stabilità

Quando si sta in piedi e si cammina, la leva dell'avampiede generata dai flessori plantari fornisce la necessaria stabilità all'articolazione del ginocchio e a quella tibiotarsica. Se oltre agli estensori dorsali la malattia coinvolge anche i flessori plantari, la leva dell'avampiede viene attivata esternamente da una battuta dorsale meccanica. Le ortesi devono quindi fornire una resistenza sufficientemente elevata all'estensione dorsale quando si sta in piedi e si cammina.

3. Consentire gli adattamenti

I sintomi della CMT progrediscono. Anche se inizialmente sono coinvolti solo gli estensori dorsali, la debolezza muscolare può estendersi anche ai flessori plantari in una fase successiva. Le ortesi devono essere adattabili al decorso della malattia per soddisfare le mutate esigenze di supporto.

Per poter determinare il livello di supporto fornito da un'ortesi personalizzata ed evitare un trattamento insufficiente o eccessivo, è necessario determinare i gruppi muscolari compromessi prima di pianificare il trattamento. Nei pazienti affetti da CMT, gli estensori dorsali sono spesso i primi a essere colpiti, come dimostra la debolezza isolata del muscolo elevatore del piede e i meccanismi di compensazione sviluppati in questo contesto. Un'analisi visiva della deambulazione, in cui si esamina la deambulazione del paziente per individuare eventuali deviazioni rispetto alla deambulazione fisiologica, può mostrare se è presente anche una debolezza dei flessori plantari. Maggiori informazioni sulla posizione fisiologica in piedi e in deambulazione, nonché sulle deviazioni dovute a una debolezza degli estensori dorsali e dei flessori plantari, sono riportate nei capitoli successivi. Un test di funzionalità muscolare fornisce informazioni ancora più dettagliate sullo stato dei gruppi muscolari eventualmente coinvolti. Infatti, la debolezza di un gruppo muscolare non sempre ha un effetto visibile sulla posizione in piedi e in deambulazione.

Configuratore ortesico

Oltre allo stato muscolare dei sei principali gruppi muscolari della gamba, durante la progettazione dell'ortesi vengono raccolti altri dati del paziente nell'ambito di un esame dettagliato. Questi dati contribuiscono a calcolare la funzionalità necessaria, il livello di supporto e il carico previsto sull'ortesi. Il configuratore ortesico FIOR & GENTZ esegue questo calcolo per voi. Durante il processo di configurazione, riceverete raccomandazioni sul tipo di ortesi, sulla struttura, sulle articolazioni modulari, sulla larghezza modulare, sulle unità elastiche da utilizzare, ove applicabile, e su molti altri dati relativi all'ortesi.

Con il configuratore ortesico è possibile realizzare un'ortesi riproducibile e memorizzare i dati dell'ortesi – un tassello fondamentale per la documentazione del vostro trattamento ortesico. Compilate il modulo di assistenza e accedete al configuratore ortesico tramite il nostro sito Internet o su www.orthosis-configurator.com/it. Vi verranno illustrate le seguenti fasi:



1 Dati del paziente

Nella prima fase inserite tutti i dati del paziente rilevanti per la pianificazione della vostra ortesi.

2 Componenti modulari

In questa sezione centrale è possibile ricevere proposte in merito al design dell'ortesi e ai componenti modulari. Le proposte sono adattate funzionalmente ai dati del paziente e determinate secondo le sollecitazioni previste.

3 Adattamenti individuali

Nella terza fase è possibile adattare la forma e il materiale delle vostre articolazioni modulari.

4 Risultato

Nell'ultima fase è possibile salvare, inviare e stampare il risultato della configurazione per la documentazione clinica. Inoltre è possibile realizzare una proposta di preventivo e ordinare gli articoli direttamente tramite lo shop online.



**Configuratore
ortesico**

Articolazioni per ginocchio modulari con



Trattamento flessibile ora anche

a livello del ginocchio

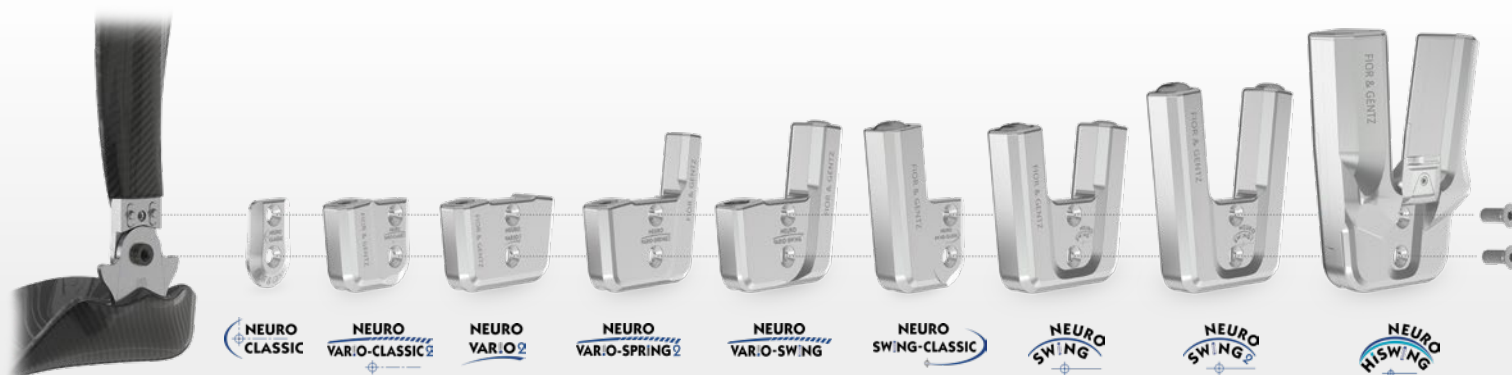


Modularità plug + go

Con il progredire della malattia, oltre agli estensori dorsali possono essere coinvolti anche i flessori plantari. In questi casi, i pazienti affetti da CMT necessitano di un maggior grado di supporto per stabilizzare l'articolazione del ginocchio e quella tibiotarsica. Tali ortesi richiedono elementi funzionali che generino una resistenza dinamica all'estensione dorsale. La modularità plug + go consente un adattamento ai cambiamenti causati dalla malattia senza dover ricorrere a una nuova ortesi. Grazie alle numerose articolazioni tibiotarsiche modulari di FIOR & GENTZ disponibili, l'ortesi può essere adattata alle esigenze di supporto del paziente.

Oltre alle articolazioni elencate di seguito, anche altre articolazioni tibiotarsiche modulari sono compatibili con la modularità plug + go. In determinate condizioni, anche le articolazioni tibiotarsiche modulari NEURO CLASSIC-SPRING e NEURO CLASSIC-SWING possono essere convertite in articolazioni modulari con modularità plug + go.

Articolazioni tibiotarsiche modulari con



Gli estensori dorsali – Funzione e patologia

Funzione degli estensori dorsali sani

I muscoli tibiali sono noti come estensori dorsali in quanto responsabili dell'estensione dorsale dell'articolazione tibiotarsica superiore. Durante una deambulazione fisiologica, gli estensori dorsali sono attivi dalla fase di *pre swing* a quella di *loading response*. In questo periodo di attività, svolgono diverse funzioni per stabilizzare l'articolazione tibiotarsica anatomica, per sollevare il piede e per ammortizzare gli urti durante il trasferimento del carico, svolgendo così tre diversi tipi di lavoro.

Lavoro muscolare concentrico degli estensori dorsali

In fase di *pre swing*, gli estensori dorsali lavorano contro l'attività dei flessori plantari attraverso un lavoro muscolare concentrico, stabilizzando così l'articolazione tibiotarsica superiore. A partire dalla fase di *initial swing*, il piede viene portato in una posizione quasi neutra per preparare la gamba alla fase di oscillazione.

Lavoro muscolare isometrico degli estensori dorsali

Dalla fase di *mid swing* a quella di *initial contact*, gli estensori dorsali mantengono il piede in una posizione quasi neutra attraverso un lavoro muscolare isometrico. Nella fase di oscillazione, questa posizione porta a:

- un'oscillazione dritta della gamba;
- un angolo fisiologico dell'articolazione del ginocchio di circa 60°;
- una postura diritta;
- una fase di *initial contact* con il tallone.

Lavoro muscolare eccentrico degli estensori dorsali

Nella fase di *loading response*, il piede si abbassa in modo controllato verso la flessione plantare grazie al lavoro muscolare eccentrico degli estensori dorsali e il muscolo si allunga in modo controllato. Questo meccanismo contribuisce in modo determinante all'ammortizzazione degli urti del corpo dopo la fase di *initial contact* e porta a:

- un trasferimento controllato del carico;
- un movimento di flessione del ginocchio;
- un angolo fisiologico dell'articolazione del ginocchio di circa 15°.



Effetti di una debolezza degli estensori dorsali

Problemi durante la fase di *push off*

Initial swing

Gli estensori dorsali deboli non riescono a portare il piede in una posizione neutra in fase di *initial swing* per supportare l'inizio della fase di oscillazione. La fase di *push off* è disturbata. La punta del piede può staccarsi dal suolo come segue:



- angolo dell'articolazione del ginocchio non fisiologico, superiore a 60°;
- sollevamento eccessivo del bacino sul lato interessato;
- inclinazione della parte superiore del corpo verso il lato controlaterale.

Piede cadente nella fase di oscillazione

Dalla fase di *mid swing* a quella di *terminal swing*

A partire dalla fase di *mid swing* non c'è ancora un sollevamento fisiologico del piede. Il piede vistosamente cadente porta a meccanismi di compensazione che mirano a ottenere un'oscillazione della gamba senza inciampi (vedere allegato):



- aumento della flessione dell'anca e del ginocchio (deambulazione con gamba a cicogna);
- sollevamento laterale del bacino (hip hiking);
- eccessiva abduzione dell'anca (circonduzione).

Nella fase di *mid swing*, un piede cadente può portare a inciampare.

Trasferimento errato del carico (livello di attività 1 e 2)

Loading response

A causa del piede cadente, durante la fase di *initial contact* è l'avampiede a toccare per primo il suolo e non il tallone, se il livello di attività è basso e la lunghezza del passo risultante è ridotta. Il trasferimento del carico avviene al contrario (deambulazione steppante):



- abbassamento del tallone e movimento di estensione dorsale nell'articolazione tibiotarsica superiore;
- movimento di estensione ed estensione non fisiologica del ginocchio;
- ne consegue un'insufficiente ammortizzazione degli urti.

Trasferimento incontrollato del carico (livello di attività 3 e 4)

Loading response

Se i pazienti con un livello di attività elevato compiono passi particolarmente ampi, la fase di *initial contact* avviene con il tallone nonostante il piede cadente. Tuttavia, gli estensori dorsali deboli non riescono a controllare il trasferimento del carico durante la fase di *loading response*:



- il piede si abbassa troppo rapidamente;
- rumore percepibile quando il piede tocca il suolo;
- estensione non fisiologica del ginocchio.

Posizione eretta

Una posizione eretta sicura grazie a flessori plantari sani

I muscoli del polpaccio sono noti come flessori plantari in quanto responsabili della flessione plantare nell'articolazione tibiotarsica superiore. I flessori plantari svolgono un ruolo importante per una posizione eretta dinamica, attivando la leva dell'avampiede e mantenendo così il baricentro del corpo sopra i piedi. La leva dell'avampiede è l'area compresa tra il punto di rotazione della caviglia e la linea di rotolamento e costituisce la superficie di appoggio al suolo. Il baricentro del corpo può essere spostato in modo sicuro in avanti e indietro al di sopra della superficie di appoggio. Più il corpo è inclinato in avanti, maggiore è la coppia nell'articolazione tibiotarsica e quindi maggiore è la forza che deve essere applicata dai flessori plantari. Finché il baricentro del corpo si trova sopra la superficie di appoggio, i flessori plantari sani mantengono il corpo in equilibrio stabile. Quando il baricentro del corpo è in equilibrio sopra la superficie di appoggio, l'angolo fisiologico dell'articolazione del ginocchio è di circa 0°-5°.

Posizione in piedi instabile a causa di flessori plantari deboli

Lo stato muscolare dei flessori plantari è ridotto a causa della loro debolezza. Più basso è lo stato muscolare, meno la leva dell'avampiede potrà essere attivata dai flessori plantari. Più basso è lo stato muscolare, più piccola sarà la superficie di appoggio.

In caso di paralisi completa dei flessori plantari, la leva dell'avampiede non viene attivata. Pertanto, non esiste una superficie di appoggio e il peso del corpo non può essere spostato in avanti. Di conseguenza, il corpo può essere bilanciato solo in una posizione instabile e non fisiologica appena sopra il punto di rotazione della caviglia. Lo spostamento del peso corporeo in avanti provocherebbe una caduta. Se sono indeboliti solo i flessori plantari di una gamba, il paziente può stare in piedi ma tende a iperestendere la gamba più debole (Fig. 1). L'angolo patologico dell'articolazione del ginocchio che ne deriva migliora temporaneamente la stabilità, ma con il tempo i legamenti del ginocchio risultano sottoposti a uno sforzo permanente. Questo conduce a problemi di salute.



Fig. 1

Deambulazione

Deambulazione fisiologica grazie ai flessori plantari sani

Durante la deambulazione, i flessori plantari sono attivi nella fase di appoggio, dalla fase di *mid stance* a quella di *pre swing*, e contribuiscono sia alla stabilizzazione dell'articolazione del ginocchio e di quella tibiotarsica, sia all'avvio della fase di oscillazione (*push off*). Nella fase di *mid stance*, i flessori plantari sani stabilizzano l'articolazione tibiotarsica superiore controllando il movimento in avanti della tibia e quindi l'estensione dorsale attraverso un lavoro muscolare eccentrico. In questa fase della deambulazione viene mantenuto un angolo fisiologico dell'articolazione del ginocchio compreso tra 0° e 5° con l'aiuto del muscolo gastrocnemio, che si estende sul ginocchio. Nella fase di *terminal stance* perdura la stabilizzazione dell'articolazione del ginocchio. I flessori plantari attivano la leva anatomica dell'avampiede, che stabilizza l'articolazione tibiotarsica superiore; in questo modo il tallone si stacca dal suolo e il peso del corpo viene sollevato. Il sollevamento del baricentro del corpo contribuisce in modo significativo a una deambulazione fluida con un minor dispendio energetico. Nella fase di *pre swing*, i flessori plantari avviano la fase di oscillazione (*push off*) attraverso un lavoro muscolare concentrico e la conseguente flessione plantare attiva (Fig. 4).

Deambulazione patologica causata da flessori plantari deboli

Nella fase di appoggio, i flessori plantari deboli non riescono a stabilizzare l'articolazione tibiotarsica superiore. Per compensare la perdita di stabilità, il ginocchio viene iperesteso a partire dalla fase di *mid stance* (Fig. 2). Durante la fase di *terminal stance*, la leva dell'avampiede non può essere attivata per contrastare la forza di reazione al suolo. Di conseguenza, il tallone e quindi il peso del corpo non vengono sollevati (Fig. 3), il che aumenta notevolmente il dispendio energetico durante la deambulazione. I flessori plantari deboli non sono in grado di eseguire una flessione plantare attiva nella fase di *pre swing*, motivo per cui non si verifica una fase di *push off* fisiologica. Sul lato controlaterale, c'è un'eccessiva flessione del ginocchio nella fase di *loading response* (Fig. 4).



Fig. 2

Fig. 3

Fig. 4

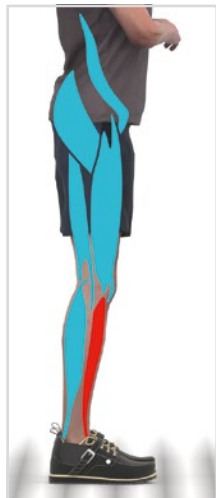
Habitus

A causa del danno ai nervi periferici, all'inizio i pazienti affetti da CMT manifestano soprattutto una debolezza degli estensori dorsali, che si sviluppa in un insufficiente sollevamento del piede. Si riscontrano:

- problemi durante la fase di *push off*;
- piede cadente nella fase di oscillazione;
- meccanismi di compensazione.

Un test di funzionalità muscolare fornisce informazioni sull'entità della debolezza muscolare. Se la malattia coinvolge solo gli estensori dorsali, è sufficiente il trattamento con un'ortesi per sollevamento del piede. Per consentire al paziente una deambulazione senza limitazioni, questa ortesi deve:

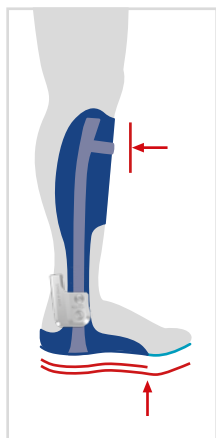
- essere realizzata su misura per il paziente;
- consentire la libertà di movimento nell'articolazione tibiotarsica superiore;
- poter essere adattata al decorso della malattia.



Ortesi consigliata

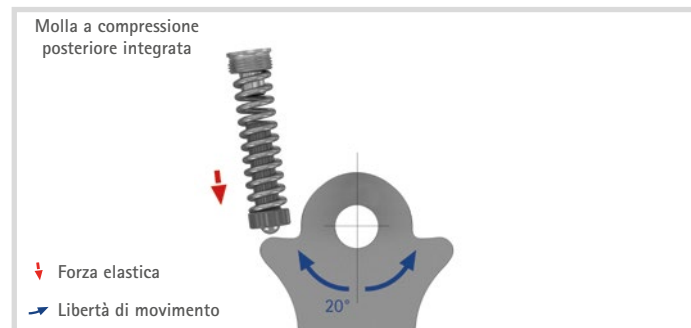
Viene raccomandata una AFO dinamica con scocca anteriore alta, parte del piede lunga e parzialmente flessibile (soletta rigida con zona delle dita flessibile) e articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SPRING.

L'articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SPRING dispone di una molla a compressione integrata con una forza elastica normale e una libertà di movimento di 20°.



L'articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SPRING

Un'articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SPRING con modularità plug + go può essere convertita in una qualsiasi altra articolazione tibiotarsica modulare con modularità plug + go sostituendo l'unità funzionale.

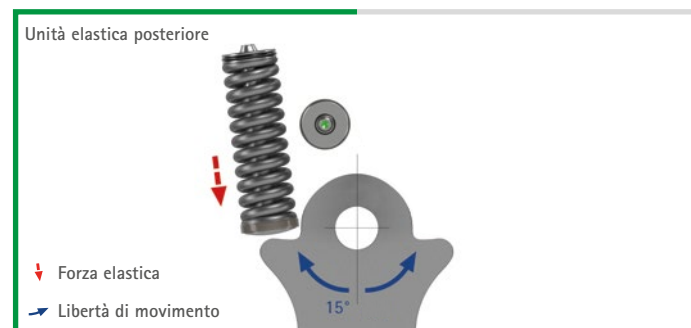


Nota: se il paziente compie passi particolarmente ampi, può raggiungere la fase di *initial contact* con il tallone nonostante la debolezza degli estensori dorsali (ad esempio nel caso di un livello di attività 3 o 4). In questo caso, è opportuno dotare l'ortesi di un'articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SWING.

L'articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SWING

L'unità elastica dell'articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SWING consente la funzione di sollevamento del piede e l'abbassamento controllato del piede nella fase di *loading response*.

L'esatto supporto fornito dall'unità elastica dipende dallo stato muscolare degli estensori dorsali. Effettuare un test di funzionalità muscolare preciso e inserire i dati nel configuratore ortesico. Il configuratore ortesico fornisce un suggerimento sull'unità elastica da utilizzare.



Deambulazione fisiologica grazie alla AFO

Una AFO (*ankle-foot orthosis*; in italiano: ortesi caviglia-piede) con articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SPRING è una classica ortesi per sollevamento del piede realizzata su misura. Il punto di rotazione meccanico della AFO, altrimenti rigida, è allineato con il punto di rotazione dell'articolazione tibiotarsica anatomica.

Initial swing: l'ortesi per sollevamento del piede porta il piede in posizione neutra già durante la fase di *push off* e la gamba può effettuare il movimento in avanti con un'accelerazione (Fig. 1).

Dalla fase di *mid swing* alla fase di *terminal swing*: la AFO con articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SPRING mantiene il piede in una posizione di sollevamento fisiologica e porta a un angolo fisiologico dell'articolazione del ginocchio di 60°. Il sollevamento del piede consente un'oscillazione dritta della gamba. In questo modo vengono evitati i meccanismi di compensazione (Fig. 2).

Initial contact: la funzione di sollevamento del piede di una AFO con articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SPRING fa in modo che il tallone tocchi il suolo per primo durante la fase di *initial contact* (Fig. 3).

Loading response: il corretto punto di rotazione meccanico dell'ortesi e il contatto fisiologico del tallone nella fase di *initial contact* assicurano una flessione plantare passiva fisiologica nella corretta direzione di movimento della caviglia. Questa corretta rotazione favorisce la riattivazione neurologica degli estensori dorsali e porta a un angolo di flessione del ginocchio fisiologico di circa 15° (Fig. 4).



Fig. 1

Fig. 2

Fig. 3

Fig. 4

Informazioni sulla AFO

Livello di attività 1 e 2: la molla a compressione dell'articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SPRING solleva il piede cadente nella fase di oscillazione, facendo sì che il tallone tocchi per primo il suolo nella fase di *initial contact*. Grazie alla lunghezza ridotta del passo, la forza elastica della molla di compressione di questa articolazione tibiotarsica modulare con funzione di sollevamento del piede è sufficiente a consentire un trasferimento del carico fisiologico nella fase di *loading response*.

Qualora fosse necessario modificare o adattare la struttura dell'ortesi finita, può essere consigliabile utilizzare un'articolazione tibiotarsica modulare NEURO VARIO-SPRING 2. Oltre a offrire le medesime funzioni dell'articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SPRING, questa è dotata di una battuta dorsale regolabile.



Livello di attività 3 e 4: con l'articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SWING, la resistenza per l'abbassamento controllato del piede può essere regolata mediante le unità elastiche precomprese intercambiabili. Il controllo della flessione plantare passiva ha un effetto positivo su un angolo fisiologico dell'articolazione del ginocchio nella fase di *loading response*.

Qualora fosse necessario modificare o adattare la struttura dell'ortesi finita, può essere consigliabile utilizzare un'articolazione tibiotarsica modulare NEURO VARIO-SWING. Oltre a offrire le medesime funzioni dell'articolazione tibiotarsica modulare NEURO CLASSIC-SWING, questa è dotata di una battuta dorsale regolabile.



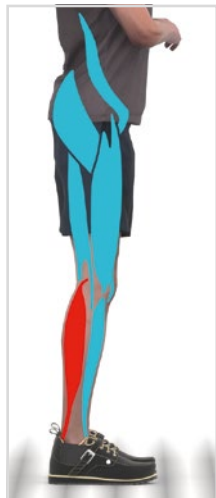
A seconda della forza muscolare e dell'eventuale presenza di altri gruppi muscolari colpiti da paralisi, può essere consigliabile un altro tipo di ortesi con altre articolazioni modulari. Utilizzate il configuratore ortesico di FIOR & GENTZ per configurare l'ortesi ottimale con un'articolazione modulare della larghezza modulare appropriata, nonché tutti i componenti e i materiali necessari.



Habitus

Nei decorsi più gravi, la compromissione dei nervi periferici può estendersi ai flessori plantari oltre che agli estensori dorsali. A causa della debolezza dei flessori plantari, l'attivazione della leva anatomica dell'avampiede è disturbata:

- mancanza di stabilizzazione nella fase di *mid stance*;
- nessun sollevamento del tallone nella fase di *terminal stance*;
- non si verifica alcun innalzamento del peso corporeo.



Un test di funzionalità muscolare fornisce informazioni sull'esatta entità della debolezza muscolare. Poiché la malattia non coinvolge solo gli estensori dorsali ma anche i flessori plantari, il trattamento con un'ortesi per sollevamento del piede non è più sufficiente. Un'ortesi deve includere elementi funzionali che stabilizzino le articolazioni tibiotarsica e del ginocchio del paziente. Inoltre deve:

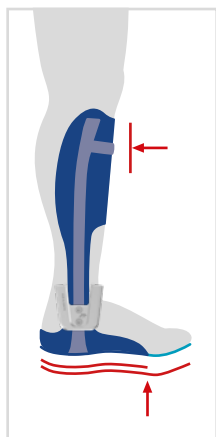
- essere realizzata su misura per il paziente;
- consentire la libertà di movimento nell'articolazione tibiotarsica superiore;
- poter essere adattata al decorso della malattia.

Ortesi consigliata

Viene raccomandata un'AFO dinamica con scocca anteriore alta, parte del piede lunga e parzialmente flessibile (soletta rigida con zona delle dita flessibile) e articolazione tibiotarsica modulare NEURO SWING.

Unità elastiche da utilizzare:

- posteriore: codice colore blu (forza elastica normale, libertà di movimento max. 15°);
- anteriore: codice colore giallo (forza elastica molto elevata, libertà di movimento max. 10°).

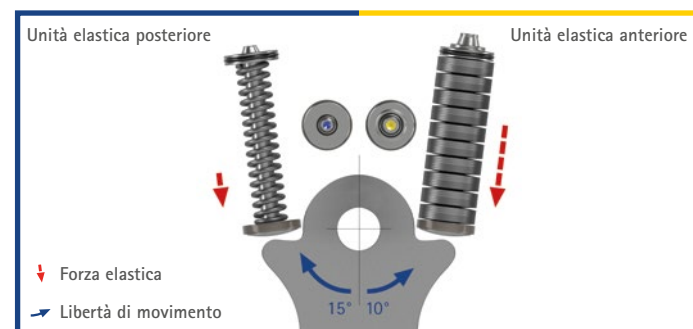


L'articolazione tibiotarsica modulare NEURO SWING

Adattamento individuale al tipo di deambulazione patologica mediante:

- unità elastiche intercambiabili;
- struttura regolabile;
- libertà di movimento regolabile.

Tutte e tre le regolazioni sono modificabili singolarmente e senza effetti sulle altre impostazioni.



Le unità elastiche proposte rappresentano un possibile trattamento iniziale. L'esatto supporto della AFO può essere regolato utilizzando le forze elastiche delle unità elastiche. È importante evitare un trattamento eccessivo e scegliere solo la forza elastica necessaria.

L'esatto supporto fornito dalle unità elastiche dipende dallo stato muscolare degli estensori dorsali e dei flessori plantari. Effettuare un test di funzionalità muscolare preciso e inserire i dati nel configuratore ortesico. Il configuratore ortesico fornisce un suggerimento sulle unità elastiche da utilizzare.

Deambulazione fisiologica grazie alla AFO

Una AFO realizzata su misura con l'articolazione tibiotarsica modulare NEURO SWING è dotata di una battuta dorsale mediante le unità elastiche precomprese. Di conseguenza, questa AFO attiva la leva dell'avampiede e consente al paziente di stare in piedi in modo sicuro e di ripristinare un angolo fisiologico dell'articolazione del ginocchio compreso tra 0° e 5° (Fig. 1).

Mid stance: l'elevata resistenza dell'unità elastica anteriore dell'articolazione tibiotarsica modulare NEURO SWING crea un momento di estensione del ginocchio a partire dalla fase di *late mid stance* che stabilizza il ginocchio e l'articolazione tibiotarsica superiore. Il paziente può applicare il proprio peso corporeo all'ortesi attraverso la scocca anteriore per parte inferiore della gamba; in questo modo, si impedisce un'iperestensione del ginocchio (Fig. 2).

Terminal stance: l'unità elastica gialla dell'articolazione tibiotarsica modulare NEURO SWING è sufficientemente forte da attivare esternamente la leva dell'avampiede e sollevare il tallone (Fig. 3). Il distacco del tallone innalza il baricentro del corpo consentendo un'estensione fisiologica del ginocchio della gamba controlaterale (Fig. 4). In questo modo si ottiene una deambulazione fluida e a ridotto dispendio energetico.

Pre swing: l'energia introdotta nell'unità elastica anteriore a partire dalla fase di *late mid stance* viene rilasciata nuovamente fino al raggiungimento della posizione di base, supportando così la fase di *push off* (Fig. 4).



Fig. 1

Fig. 2

Fig. 3

Fig. 4

Informazioni sulla AFO

In caso di flessori plantari deboli o completamente paralizzati, il trattamento ottimale consiste in una AFO realizzata su misura con un'articolazione tibiotarsica modulare meccanica e battuta dorsale. L'articolazione tibiotarsica modulare NEURO SWING con battuta dorsale dinamica e unità elastiche precomprese è la più adatta. Questa AFO consente il mantenimento di una posizione eretta sicura. Durante la deambulazione, la libertà di movimento dell'articolazione tibiotarsica superiore ripristina una deambulazione fisiologica e la forza della muscolatura sana viene mantenuta. Al tempo stesso, si evita un'iperestensione del ginocchio.

Se i flessori plantari sono deboli, una AFO con articolazione tibiotarsica modulare NEURO SWING può sostituire completamente gli ausili convenzionali per la deambulazione, quali stampelle e deambulatori a rotelle. Al tempo stesso, consente anche il mantenimento di una posizione sicura, sia in piedi sia in deambulazione, senza dover ricorrere a ulteriori appoggi. All'occorrenza, l'articolazione tibiotarsica modulare NEURO SWING consente di regolare separatamente la forza elastica, la struttura e la libertà di movimento.

Con un'ortesi di prova NEURO SWING FIT AFO, potete verificare in che misura il vostro paziente trae beneficio da un'articolazione tibiotarsica modulare NEURO SWING senza dover realizzare prima una AFO personalizzata. L'ortesi di prova NEURO SWING FIT AFO con articolazione tibiotarsica modulare NEURO SWING Carbon premontata è un'ortesi prefabbricata. Viene utilizzata come ortesi di prova prima di avviare un trattamento con una AFO realizzata su misura in cui viene montata un'articolazione tibiotarsica modulare con battute dinamiche (ad esempio NEURO SWING).



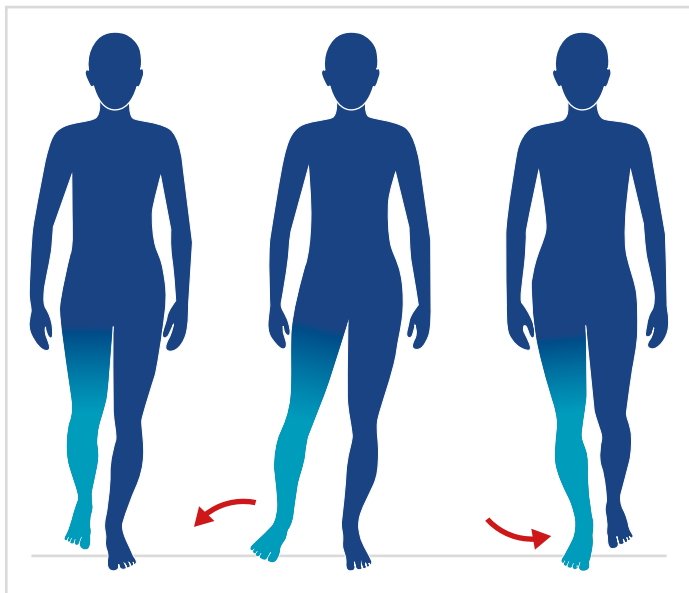
A seconda della forza muscolare e dell'eventuale presenza di altri gruppi muscolari colpiti da paralisi, può essere consigliabile un altro tipo di ortesi con altre articolazioni modulari. Utilizzate il configuratore ortesico di FIOR & GENTZ per configurare l'ortesi ottimale con un'articolazione modulare della larghezza modulare appropriata, nonché tutti i componenti e i materiali necessari.



Per consentire un movimento di avanzamento senza inciampi durante la normale deambulazione, la gamba che oscilla deve essere ridotta in modo efficace. Tale requisito viene soddisfatto dalla fisiologica flessione dell'anca e del ginocchio, nonché dall'estensione dorsale nella fase di oscillazione.

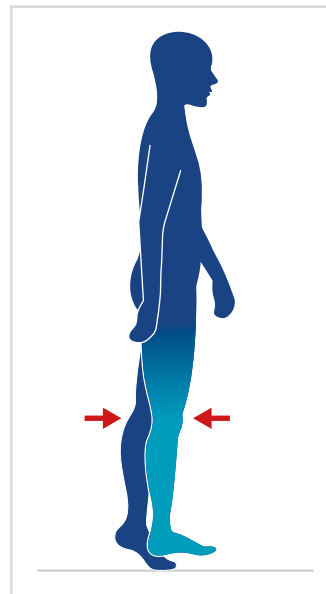
In determinate patologie della deambulazione, questa riduzione della gamba oscillante è disturbata, ad esempio nel caso in cui vengano meno i flessori dell'anca o del ginocchio. Se gli estensori dorsali non funzionano, la gamba che oscilla viene effettivamente allungata per via di una flessione plantare aumentata nella fase di oscillazione. Quando si indossa una KAFO bloccata, anche la flessione del ginocchio non è possibile a causa del blocco permanente dell'articolazione del ginocchio.

Il corpo può compensare questa mancanza di riduzione funzionale nella fase di oscillazione in tre modi diversi:



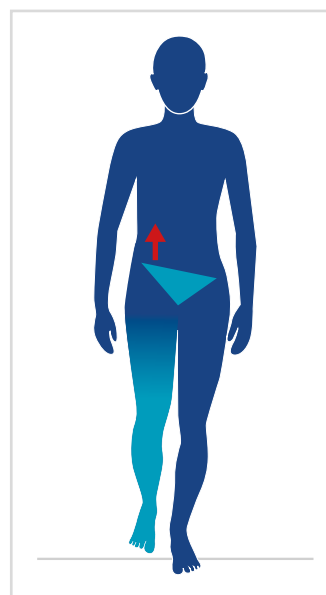
Circonduzione

Durante la fase di oscillazione, la gamba viene portata in avanti in un movimento semicircolare intorno alla gamba di appoggio. Durante il movimento, si ha una rotazione esterna nell'articolazione dell'anca. Questo movimento può manifestarsi a lungo termine e portare a problemi all'anca.



Sollevamento della pianta del piede (vaulting)

Questo meccanismo di compensazione descrive la flessione plantare controlaterale. Poiché la gamba coinvolta è effettivamente allungata o non può essere flessa, viene allungata la gamba di appoggio controlaterale per consentire l'oscillazione.



Sollevamento laterale dell'anca (hip hiking)

Per *hip hiking* si intende il sollevamento eccessivo dell'anca sul lato della gamba che oscilla. Questo darà alla gamba estesa in oscillazione lo spazio per un'oscillazione senza inciampi.

Abduzione

(dal latino *abducere* = condurre da, tirare da): movimento di una parte del corpo dal centro del corpo verso l'esterno. Movimento contrario rispetto all'adduzione.

AFO

(dall'inglese *ankle-foot orthosis*): definizione di un'ortesi che comprende l'articolazione tibiotarsica e il piede.

Assone

(dal greco *axon* = asse): prolungamento di una cellula nervosa. Trasmette impulsi elettrici dal corpo cellulare ad altre cellule nervose. L'unità costituita da assone e guaina mielinica che lo riveste ↑ è chiamata fibra nervosa.

Atrofia muscolare

(dal greco *atrophia* = consunzione, emaciamento): diminuzione visibile del volume di un muscolo scheletrico a causa della sua minore sollecitazione.

Autosomico recessivo

Nell'eredità autosomica recessiva vengono trasmessi al paziente, da genitori non affetti, un gene alterato del padre e uno della madre. La malattia si manifesta solo se la stessa alterazione si trova in un determinato gene su entrambi i cromosomi da 1 a 22.

Battuta dorsale

Elemento costruttivo di un'ortesi che limita il grado di ↑estensione dorsale. Con una battuta dorsale, la ↑leva dell'avampiede si attiva con la conseguente creazione di una superficie di sostegno. Inoltre, la battuta dorsale insieme alla parte del piede di un'ortesi comporta un momento di estensione del ginocchio e, dalla *terminal stance*, il distacco del tallone dal suolo.

Charcot-Marie-Tooth

(abbr. CMT); nota anche come neuropatia ereditaria sensoriale e motoria di tipo I (HMSN I): malattia del sistema nervoso periferico con molteplici cause e manifestazioni cliniche e genetiche. La CMT presenta un decorso progressivo con sintomi che ↑insorgono inizialmente nelle parti distali del corpo (mani e piedi).

Concentrico

(dal latino *con* = con; *centrum* = centro): che corre su un punto centrale; che ha un punto centrale comune. Nel contesto meccanico significa che la forza viene generata esattamente al centro. Nel contesto ↑fisiologico,

un muscolo esegue un lavoro concentrico accorciandosi e di conseguenza richiamando un movimento dell'articolazione.

Controlaterale

(dal latino *contra* = contro; *latus* = lato, fianco): situato al lato opposto di un corpo.

Cromosoma

Struttura contenente i geni e situata all'interno di ciascuna cellula. Ogni cellula del corpo contiene 46 cromosomi disposti in 23 coppie. Metà dei cromosomi umani e quindi metà dei geni provengono da un genitore e l'altra metà dall'altro genitore.

Deambulazione steppante

Modalità di deambulazione patologicamente alterata: appoggiando la punta del piede a terra, ne risulta un'andatura che ricorda quella di un cavallo.

Deambulazione con gamba a cicogna

Modalità di deambulazione patologicamente alterata: questo meccanismo di compensazione ha lo scopo di consentire un'oscillazione senza inciampi in caso di piede cadente. L'aumento della flessione dell'anca e del ginocchio ricorda l'andatura di una cicogna.

Demielinizzante

Si riferisce alla perdita della ↑guaina mielinica. La demielinizzazione è l'alterazione degenerativa che provoca la distruzione della guaina mielinica.

Dinamico

(dal greco *dynamikos* = che ha un effetto, forte): riferito a ciò che presenta un movimento caratterizzato da oscillazione ed energia. Una ↑AFO dinamica consente un movimento nell'articolazione tibiotarsica anatomica.

Distale

(dal latino *distare* = trovarsi lontano): che si trova lontano dal centro del corpo. L'opposto di distale è ↑prossimale.

Dita a martello

Posizione errata delle dita dei piedi in cui l'articolazione metatarso-falangea di un dito è iperestesa e l'articolazione interfalangea è fortemente flessa, mentre la falange distale rimane estesa e punta verso il suolo.

DNA

Acido desossiribonucleico (in inglese DNA = *deoxyribonucleic acid*): sostanza composta da diversi elementi costitutivi (desossiribonucleotidi) che contiene e trasmette le informazioni genetiche degli organismi viventi e di alcuni virus.

Eccentrico

(dal latino *ex* = al di fuori, *centro* = centro): riferito a ciò che si trova al di fuori di un centro o di un punto centrale. Nel contesto meccanico significa che la forza viene generata al di fuori del centro. Nel ↑contesto fisiologico un muscolo esegue un lavoro eccentrico allungandosi e frenando attivamente per controllare un movimento articolare.

Elemento funzionale

Parte di un'articolazione tibiotarsica modulare, responsabile del movimento che può essere eseguito con l'ortesi. Un movimento viene, ad esempio, consentito, bloccato o controllato dinamicamente dall'ortesi.

Estensione

(dal latino *extendere* = estendere): si tratta del movimento di estensione attivo o passivo di un'articolazione. L'estensione è il movimento contrario al piegamento (↑flessione) e porta in maniera caratteristica all'aumento dell'angolo dell'articolazione.

Estensione dorsale

Sollevamento del piede o riduzione dell'angolo tra la parte inferiore della gamba e il piede. A causa del tipo di movimento (↑flessione), in inglese è nota come *dorsiflexion*. Funzionalmente, però, c'è un movimento di allungamento nel senso di un ↑estensione. Movimento contrario rispetto alla ↑flessione plantare.

Estensori dorsali

Noti comunemente anche come muscoli tibiali. Sono i muscoli che provvedono al sollevamento del piede.

Fisiologico

(dal greco *physis* = natura; *logos* = scienza): riguardante i processi vitali naturali.

Flessione

(dal latino *flectere* = piegare): movimento di flessione attivo o passivo di un'articolazione. La flessione è il movimento opposto all'allungamento (↑estensione) e comporta una tipica riduzione dell'angolo dell'articolazione.

Flessione plantare

Abbassamento del piede o aumento dell'angolo tra la parte inferiore della gamba e il piede. Movimento contrario rispetto all'↑estensione dorsale.

Flessori plantari

Noti comunemente anche come muscoli del polpaccio. Sono i muscoli che provvedono all'abbassamento del piede.

Forza di reazione al suolo

(abbr. FRS): forza che si genera come contro reazione al peso corporeo sul suolo. Il vettore di forza di reazione al suolo è una linea teorica in cui vengono visualizzate l'entità, l'origine e la direzione d'azione della forza di reazione al suolo.

FRAFO

(in inglese *floor-reaction AFO*): ortesi rigida con scocca anteriore che a partire dalla fase di *terminal stance* fornisce un momento di estensione del ginocchio e dell'anca. Le FRAFO possono essere realizzate in polipropilene o in fibra di carbonio e presentare una parte del piede rigida o parzialmente flessibile. Tuttavia, la denominazione FRAFO è fuorviante, in quanto anche altre ↑AFO interagiscono con la ↑forza di reazione al suolo.

Gene

Una sequenza di DNA che contiene le informazioni necessarie per la produzione di proteine. Le proteine risultanti costituiscono la base delle funzioni di un organismo vivente.

Guaina mielinica

(dal greco *myelos* = midollo): nota anche come guaina midollare. Strato protettivo costituito da proteine e grassi che circonda a spirale una parte dei processi delle cellule nervose (↑assoni) dei vertebrati. Questo strato consente alle cellule nervose di trasmettere rapidamente gli stimoli.

Irritazione o abrasione della pelle

L'irritazione cutanea è un'alterazione della pelle causata da un'irritazione persistente, che si manifesta con arrossamento, prurito, bruciore, sensazione di tensione o disagio nella zona cutanea corrispondente. L'abrasione cutanea si riferisce all'abrasione o al raschiamento di uno o più strati di pelle nella zona interessata.

Isometrico

(dal greco *iso* = uguale, *metros* = misura): che mantiene la stessa estensione di lunghezza. Il lavoro muscolare isometrico è un tipo di contrazione muscolare senza variazione di lunghezza. Ciò significa che non viene provocato alcun movimento articolare.

KAFO

(dall'inglese *knee-ankle-foot orthosis*): definizione di un'ortesi che comprende l'articolazione del ginocchio, l'articolazione tibiotarsica e il piede

Leva dell'avampiede

Braccio di leva anatomico che va dall'articolazione tibiotarsica superiore fino alle articolazioni metatarsofalangee.

Meccanismo di compensazione

(dal latino *compensare* = compensare): compensazione o sostituzione di un movimento ↑ fisiologico mancante al fine di raggiungere un determinato obiettivo. È possibile compensare un mancato sollevamento del piede o una mancata flessione del ginocchio nella fase di oscillazione mediante diversi meccanismi volti a raggiungere l'obiettivo (in questo caso l'oscillazione della gamba).

Mutazione

(dal latino *mutare* = cambiare/alterare, trasformare): alterazione spontanea e permanente del patrimonio genetico (biologia).

Neurologico

(dal greco *neuron* = nervo; *logos* = parola; scienza): che riguarda il sistema nervoso.

Ortesi a spirale in carbonio

↑AFO in fibre di carbonio che avvolge a spirale la parte inferiore della gamba. L'allineamento delle fibre conferisce a questa ortesi particolari proprietà dinamiche.

Paralisi del nervo peroneo

Danno al nervo peroneo (nervo fibulare) che causa una paralisi degli ↑ estensori dorsali.

Patologico

(dal greco *pathos* = dolore; patologia): dall'alterazione morbosa

Periferico

(dal greco *peripherēs* = portare intorno, girare): riferito a ciò che è situato nelle zone più esterne del corpo. Il sistema nervoso periferico è quella parte del sistema nervoso che non appartiene al cervello e al midollo spinale.

Piede cadente

Disfunzione che impedisce al piede di essere attivamente esteso o sollevato, pendendo quindi passivamente durante la fase di oscillazione. La causa di questa disfunzione è una paralisi del nervo peroneo o una debolezza degli estensori dorsali. Il piede cadente è noto anche come piede equino.

Piede cavo (deformità del piede)

Deformità del piede caratterizzata da un aumento dell'altezza dell'arco longitudinale dell'arcata plantare e da un dorso del piede più pronunciato del normale. Spesso si assiste allo sviluppo parallelo di ↑ dita a martello o ad artiglio. A causa del piede cavo, il peso corporeo è sostenuto in misura minore dalla pianta del piede quando si sta in piedi e si cammina, mentre l'avampiede è soggetto a maggiori sollecitazioni.

Posterior-leaf-spring AFO

(lat. *posterior* = dietro; ingl. *leaf spring* = molla a balestra): ortesi della parte inferiore della gamba con molle a balestra applicate dietro il tendine di Achille, spesso in carbonio.

Progressivo

(dal latino *progredere* = progredire): l'avanzare di una malattia o di una manifestazione dei ↑ sintomi associati a una malattia.

Prossimale

(dal latino *proximus* = prossimo): che si trova vicino al centro del corpo. L'opposto di prossimale è ↑ distale.

Push off

Spinta delle dita del piede sul suolo nel *pre swing*, con la conseguente accelerazione della gamba nel movimento di avanzamento.

SAFO

(dall'inglese *solid ankle-foot orthosis*): ortesi rigida della parte inferiore della gamba. Il termine SAFO viene utilizzato a livello internazionale per indicare le ↑AFO rigide in polipropilene. Il suo utilizzo attuale non è chiaro e univoco, in quanto anche le ↑AFO statiche sono ↑AFO rigide.

Sintomi

Insieme di tutti i segni rilevati dal paziente e dal medico che si manifestano in relazione a una malattia.

Sottotipi

(dal latino *sub* = sotto, al di sotto, e dal greco *týpos* = tipo, tipologia): sottotipo, sottospecie.

Stato muscolare

Lo stato muscolare è un valore di riferimento utilizzato per valutare la forza esercitata da un gruppo muscolare (ad esempio, i flessori del ginocchio). Questa forza viene determinata mediante il test di funzionalità muscolare (secondo Janda), con cui si esamina ciascun gruppo muscolare per stabilire in che misura un determinato movimento può essere eseguito. A seconda che si superi o meno una resistenza generata manualmente o la gravità, viene effettuata una classificazione in sei livelli di valutazione:

0 (zero)	paralisi completa, nessuna contrazione
1 (traccia)	attività visibile/percettibile, estensione del movimento incompleta
2 (molto debole)	movimento possibile senza alcuna azione della forza di gravità
3 (debole)	sviluppo di forza contro la gravità
4 (buono)	sviluppo di forza contro lieve resistenza
5 (normale)	sviluppo di forza completo contro forte resistenza

Tibia

(dal latino *tibia* = tibia): la più forte delle due ossa della parte inferiore della gamba, la quale fa parte sia dell'articolazione del ginocchio sia di quella tibiotarsica.

Unità elastica

Molle a compressione precomprese o molle a tazza specificamente stratificate, destinate all'uso in articolazioni tibiotarsiche modulari.



Abbr. Fonte

- [Ban] Banchs I, Casasnovas C et al. (2009): Diagnosis of Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Biomedicine & Biotechnology* 2009.
- [Bor] Borghi C, Sassi S et al. (2023): Effect of Ankle-Foot Orthoses in Pediatric Patients with Hereditary Motor-Sensory Neuropathy. A Case Series Study. *Children* 10(9): 1529.
- [Bur] Burke K, Cornell K et al. (2021): A Pilot Study to Assess the Immediate Effect of Dynamic Carbon Ground Reaction Ankle Foot Orthoses on Balance in Individuals with Charcot-Marie-Tooth in a Clinical Setting. *Physical Medicine & Rehabilitation International* 8(3): 1183.
- [Cas] Casasnovas C, Cano LM et al. (2008): Charcot-Marie-tooth disease. *Foot & Ankle Specialist* 1(6): 350-354.
- [Don] Don R, Serrao M et al. (2007): Foot drop and plantar flexion failure determine different gait strategies in Charcot-Marie-Tooth patients. *Clinical Biomechanics* 22(8): 905-916.
- [Duf] Dufek JS, Neumann ES et al. (2014): Functional and dynamic response characteristics of a custom composite ankle foot orthosis for Charcot-Marie-Tooth patients. *Gait & Posture* 39(1): 308-313.
- [New] Newman CJ, Walsh M et al. (2007): The characteristics of gait in Charcot-Marie-Tooth disease types I and II. *Gait & Posture* 26(1): 120-127.
- [Õun] Õunpuu S, Garibay E et al. (2021): The impact of orthoses on gait in children with Charcot-Marie-Tooth disease. *Gait & Posture* 85: 198-204.
- [Par] Park J, Joo SY et al. (2023): Gait Pattern in Charcot-Marie-Tooth Disease Type 1A According to Disease Severity. *Journal of Personalized Medicine* 13(10): 1473.
- [Per] Perry J, Burnfield JM (2010): *Gait Analysis – Normal and Pathological Function*. 2ª edizione. Thorofare: Slack.

Abbr. Fonte

- [Phi] Phillips M, Radford K et al. (2011): Ankle foot orthoses for people with Charcot Marie Tooth disease – views of users and orthotists on important aspects of use. *Disability and Rehabilitation: Assistive Technology* 6(6): 491-499.
- [Phi2] Phillips MF, Robertson Z et al. (2012): A pilot study of a crossover trial with randomized use of ankle-foot orthoses for people with Charcot-Marie-tooth disease. *Clinical Rehabilitation* 26(6): 534-544.
- [Sch] Scherb D, Steck P et al. (2023): The Determination of Assistance-as-Needed Support by an Ankle-Foot Orthosis for Patients with Foot Drop. *International Journal of Environmental Research and Public Health* 20(17): 6687.
- [Vin] Vinci P, Gargiulo P (2008): Poor compliance with ankle-foot-orthoses in Charcot-Marie-Tooth disease. *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine* 44(1): 27-31.
- [Vin2] Vinci P, Paoloni M et al. (2010): Gait analysis in a patient with severe Charcot-Marie-Tooth disease. A case study with a new orthotic device for footdrop. *European Journal of Physical and Rehabilitation Medicine* 46(3): 355-361.
- [Woj] Wojciechowski E, Sman A et al. (2017): Gait patterns of children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease. *Gait & Posture* 56: 89-94.
- [Zuc] Zuccarino R, Anderson KM et al. (2021): Satisfaction with ankle foot orthoses in individuals with Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle & Nerve* 63(1): 40-45.



Configuratore orteseico

PR0284-IT-2024-04

FIOR & GENTZ

Gesellschaft für Entwicklung und Vertrieb von orthopädietechnischen Systemen mbH

Dorette-von-Stern-Straße 5
21337 Lüneburg (Germania)

+49 4131 24445-0
+49 4131 24445-57

info@fior-gentz.de
www.fior-gentz.it