



DIPLOMA UNIVERSITARIO FISIOTERAPISTI

PROTESIZZAZIONE E RIABILITAZIONE NELLE DISMELIE

**Prof. Tancredi A. Moscato
Prof.ssa Giuseppina Cavallari**

Azienda Certificata UNI EN ISO 9001-2000

CLASSIFICAZIONE DELLE PRINCIPALI DISMELIE

(secondo Guerzoni, Zanolì, Gandolfi)

- **Amelia:** mancanza completa di uno o più arti.
- **Achiria – apodia:** mancanza di mano o piede.
- **Peromelia o emimelia traversa:** mancanza dei segmenti distali a vari livelli;
- **Focomelia:** assenza dei segmenti intermedi dell'arto: la mano o il piede sono a livello della spalla o dell'anca.
- **Ectromelia:** sviluppo rudimentale o segmentario di un arto associato a deformità (es: focomelia di arto inferiore e piede torto varo – equino – supinato).
- **Emimelia longitudinale:** si riscontra solo a carico di avambraccio e gambe.
- **Polidattilia:** aumento numerico dei raggi digitali.
- **Oligodattilia:** diminuzione numerica dei raggi digitali.
- **Sindattilia:** fusione di due o più dita.

CLASSIFICAZIONE DELLE PRINCIPALI DISMELIE

Amelia:
mancanza
completa di uno
o più arti.



CLASSIFICAZIONE DELLE PRINCIPALI DISMELIE

- **Peromelia o emimelia traversa: mancanza dei segmenti distali a vari livelli; di solito l'interruzione è a livello delle ossa lunghe (è quella che assomiglia maggiormente all'amputazione).**



CLASSIFICAZIONE DELLE PRINCIPALI DISMELIE

- **Focomelia**

assenza dei segmenti intermedi dell'arto: la mano o il piede sono a livello della spalla o dell'anca.



CLASSIFICAZIONE DELLE PRINCIPALI DISMELIE

- **Ectromelia:**

sviluppo rudimentale o
segmentario di un arto
associato a deformità

(es: focomelia di arto
inferiore e piede torto
varo – equino –
supinato).



CLASSIFICAZIONE DELLE PRINCIPALI DISMELIE

- **E m i m e l i a
longitudinale:**

si riscontra solo a carico
di avambraccia e gambe.

Consiste nell'assenza di
una delle due ossa che
compongono tali
segmenti.

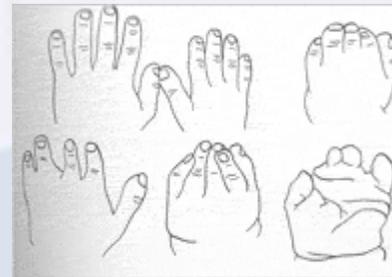
Spesso l'osso residuo
non ha una morfologia
tipica e non lo si può
identificare.



CLASSIFICAZIONE DELLE PRINCIPALI DISMELIE

- **Polidattilia:**
aumento numerico dei
raggi digitali.
- **Oligodattilia:**
diminuzione numerica dei
raggi digitali.
- **Sindattilia:**
fusione di due o più dita.

Sindrome di Poland



Sindattilia



Polidattilia

Etiologia delle malformazioni congenite

- **Sicuramente teratogeni sono:**

- **Farmaci**

- **Talidomide: amelie, focomelie, malformazioni interne.**
 - **Estrogeni e progestinici di sintesi: focomelie, paramelie.**

- **Malattie Infettive; Virali; Parassitarie**

- **Toxoplasmosi (dal protozoo toxoplasma gondii).**
 - **Rosolia (virus rubeolico) produce, oltre che le dismelie, danni agli organi di senso (vista e udito) e al cuore.**

- **Radiazioni Ionizzanti**

- **Morte dell'embrione in fase del preimpianto (0 – 8° g).**
 - **Danni allo scheletro, all'orecchio e al sistema nervoso centrale nel periodo dell'organogenesi (9 – 60° g).**
 - **Ritardo mentale nel periodo fetale (60 – 270° g) (rilevato a Hiroshima e Nagasaki).**
 - **Disturbi di crescita, malformazioni delle gonadi.**

Etiologia delle malformazioni congenite

- Accanto alle cause *sicure* abbiamo alcune **cause probabili** e molte altre solo *ipotetiche*:
 - **Da farmaci:** abortivi, sedativi, ormoni, antireumatici, antibiotici, antitumorali, antiipertensivi.
 - **Infettive:** morbillo, varicella, influenza, epatite virale, mononucleosi da citomegalovirus.
 - **Ostetriche e traumatiche:** distacchi placentari, incidenti, cadute, traumi addominali.
 - **Tossicosi:** nefriti, nefrosi, diabete (con trattamento insulinico).
 - **Tossiche voluttuarie:** alcoolismo, tabagismo, droghe.
 - **Tossiche ambientali:** intossicazioni professionali (piombo, collanti, benzoli, anticrittogamici).
 - **Intossicazioni alimentari** (additivi, coloranti, conservanti).
 - **Intossicazioni atmosferiche** (piombo tetraetile, idrocarburi, diossina).
 - **Fattori meccanici:** deformità potrebbero essere causate da posizione anomala del feto nell'utero o da un aumento della pressione uterina.

Malformazioni Congenite Arto Superiore anno 2000

Difetto riduzione a.s.	75
Difetto trasverso	14
Difetto longitudinale nca	2
Difetto longitudinale combinato	5
Difetto longitudinale radio ulnare	1
Difetto longitudinale omerale	2
Difetto longitudinale radio	11
Difetto longitudinale ulnare	5
Difetto longitudinale carpale o metacarpale	14
Difetto longitudinale delle falangi	22
Anomalie dell'arto superiore	262
Totale	413

Malformazioni Congenite Arto Inferiore anno 2000

Difetto riduzione a.i.	325
Difetto trasverso	33
Difetto longitudinale nca	7
Difetto longitudinale combinato	6
Difetto longitudinale femore	67
Difetto longitudinale tibioperoneale	13
Difetto longitudinale tibia	91
Difetto longitudinale perone	5
Difetto longitudinale tarsometatarsale	11
Difetto longitudinale delle falangi	11
Anomalie dell'arto inferiore	920
Totale	1489

Diagnosi prenatale

- La verifica della presenza della dismelia viene attuata con l'esame ecografico verso il IV mese di gravidanza.
- Purtroppo la presenza della malformazione non viene rilevata di frequente, alcuni parlano del 35% dei casi, altri solo del 19%.
- Non è noto se ciò dipenda dalla scarsa abilità dell'operatore o dalla sovrapposizione di altre parti del corpo
- Su 60 bambini trattati solo 4 sono stati diagnosticati in gravidanza.

Le tappe di sviluppo armonico del bambino

- lo sviluppo motorio e cognitivo del bambino avviene attraverso i “movimenti geneticamente programmati” (M.G.P.), che rappresentano le fondamenta su cui si basa tutta la motricità volontaria dell’uomo.
- Nello sviluppo armonico essi si presentano secondo “appuntamenti funzionali” e si possono suddividere in 4 gruppi:

Le tappe di sviluppo armonico del bambino

1) M.G.P. fetali (nell'ambiente intrauterino)

- **a:** locomozione fetale (spostamenti endouterini) fino a disporsi a testa in giù al momento del parto);
- **b:** propulsione fetale (collaborazione del feto al parto che realizza puntando i piedi sulla volta uterina ed estendendo gli arti inferiori);
- **c:** simmetria flessoria per garantire una posizione funzionale nello spazio endouterino, sempre più limitato negli ultimi mesi di gravidanza

Le tappe di sviluppo armonico del bambino

2) M.G.P. neonatali o della sopravvivenza

- **a:** STARTLE: meccanismo di fuga e segnalazione di disagio dietro stimoli spiacevoli con motricità in estensione (fino ad allora prevaleva la motricità flessoria)
- **b:** Movimento asimmetrico del collo: introduce elementi di estensione e asimmetria in una situazione flessa e simmetrica per orientare lo sguardo in direzione della mano che si muove instaurando i primi elementi di coordinazione oculo-manuale
- **c:** triplice flessione: (anca, ginocchio, tibiotarsica) quando il bambino viene messo in piedi si ha astasia: il bambino non sostiene il carico.

Le tappe di sviluppo armonico del bambino

3) M.G.P. antigravitari:

- **a:** bulbare o in estensione di capo e tronco associata a flessione delle spalle, estensione dei gomiti e pronazione degli avambracci
- **b:** in flessione: fless. col. dorsale con estensione delle spalle, flessione dei gomiti e pronazione degli avambracci
- **c:** in estensione degli arti inferiori: associazione di estensione, adduzione ed intrarotazione delle anche, estensione delle ginocchia, plantiflessione t.t.

Le tappe di sviluppo armonico del bambino

- 4) M.G.P. antigravitari maturi:** per raggiungere la postura antigravitaria e il trasferimento di carico
- **a:** movimenti di raddrizzamento (del capo e del tronco)
 - **b:** raddrizzamento derotativo, utile a riallineare progressivamente i vari segmenti del tronco (capo/tronco, cingolo superiore/inferiore)
 - **c:** movimenti a paracadute: degli arti inferiori (allargano la base d'appoggio per renderla più stabile); degli arti superiori: appoggio sugli arti per difesa dalle cadute
 - **d:** movimenti di equilibrio: trasferimento del carico riducendo la base d'appoggio senza perdere la stabilità.

Analisi comparativa delle tappe di sviluppo in rapporto ai dismelici

- **I M.G.P. non possono estrinsecarsi a causa della mancanza di uno o più arti:**
- **M.G.P. fetali:** la locomozione fetale e la propulsione fetale sono limitate o assenti negli amelici e focomelici degli arti inferiori. La simmetria flessoria, pur presente, è incompleta per cui può influire sulla limitazione d'ingresso degli input, con formazione di un'organizzazione deficitaria del controllo autonomico e dei ritmi biologici (veglia/sonno, respirazione, ritmo cardiaco, termoregolazione e carente rapporto affettivo/relazionale).

Analisi comparativa delle tappe di sviluppo in rapporto ai dismelici

- **M.G.P. neonatali:**
 - Limitata la startle (reazione a stimoli spiacevoli in estensione e asimmetria con significato di fuga e disagio).
 - Limitato il movimento asimmetrico del collo per mancato controllo (arti superiori) visivo della mano.
 - Limitata la triplice flessione astasia (arti inferiori) con significato di limitazione di input e di richiesta di aiuto. Può influire anche sul versante affettivo/relazionale.
 - I movimenti antigravitari (inarcamento bulbare, arti in flessione, a paracadute) sono incompleti o assenti e influiranno sul futuro assetto in stazione eretta.
 - I movimenti antigravitari maturi sono limitati o assenti e vengono a mancare input propriocettivi e risposte _____ (seduto, a gatto) e l'allargamento della base d'appoggio degli arti inferiori e di sostegno degli arti superiori.
 - Procedendo nello sviluppo, proprio quando il bambino necessita di maggior estensione e asimmetria per aprirsi all'ambiente e creare la comunicazione con richiesta di attenzione e cure, egli si troverà svantaggiato per non avere potuto usufruire dei M.G.P., sia sul lato motorio/cognitivo che affettivo/relazionale (simbiosi con madre e padre).

La protesizzazione Dismelici di arto inferiore

- Per protesizzazione si intende l'applicazione di quei presidi ortopedici che hanno il compito di sostituire uno o più segmenti scheletrici mancanti degli arti, vicariandone, ove possibile, la funzione, con l'obiettivo di fornire al paziente la massima autonomia.
- Come principi guida nella scelta del tipo di protesi occorre tenere presenti gli obiettivi di funzionalità, immagine, equilibrio posturale e la cosmesi.
- Per la protesizzazione dei dismelici di arto inferiore si cerca di rispettare, per quanto possibile, gli appuntamenti biologici; per questo occorre fornire di protesi il bambino attorno ai 12 mesi di età.

La protesizzazione Dismelici di arto superiore

- **La protesi (o le protesi) sarà molto semplice e leggera, confezionata con molta attenzione per evitare di ledere la cute delicata del bambino.**
- **Il ginocchio protesico sarà rigido; la protesi sarà di tipo modulare, perché più leggera e funzionale.**
- **La sostituzione deve avvenire di frequente e seguire le dimensioni dell'arto malformato che cresce e dell'arto controlaterale.**
- **L'accettazione da parte del bambino è all'inizio difficoltoso, perché, come si sa, egli rifugge da tutto ciò che è costrizione e imprigionamento.**
- **I problemi sono più complessi quando la menomazione è bilaterale e prossimale**

La protesizzazione

- Più problematica è la protesizzazione per i dismelici di arti superiori.
- Si inizia di solito, verso i 9 – 10 mesi, con l'applicazione di una protesi estetica, allo scopo di abituare il bambino all'invasatura, di equilibrare il peso dei due arti, di eguagliare la posizione degli arti nello spazio, a compiere semplici azioni (tenere una palla).
- A tre anni,, dopo che si è raggiunta una sufficiente maturazione del S.N.C., è possibile applicare una protesi mioelettrica.

La protesizzazione

- Le ectromelie rappresentano le difficoltà maggiori per la protesizzazione.
- Se si tratta di arti inferiori corti (solitamente col piede in equinismo) si applicherà una ortoprotesi, con eventuale fenestrazione a valva per posizionare il piede.
- Si cercano sempre soluzioni protesiche che si possano adattare alla particolare forma di dismelia.



IL PROGETTO - PROGRAMMA RIABILITATIVO

- La riabilitazione dei dismelici comporta l'intervento dell'équipe specialistica multidisciplinare composta da: fisiatra, ortopedico, neuropsichiatra infantile, tecnico protesista, terapeuta della riabilitazione, terapeuta occupazionale, infermiere professionale.

Rieducazione dei dismelmici di arto inferiore

- **Preparazione.**
- **La prova.**
- **Il cammino.**
- **Superamento di ostacoli.**
- **Eliminazione dei difetti di cammino.**
- **Assimilazione somatognosica**

Rieducazione dei dismelmici di arto superiore

- **Rieducazione preprotetica**
- **Chinesiterapia con protesi.**
- **Gestualità finalizzata**
- **daily living**
- **Coinvolgimento**