



LINEE GUIDA  
CLINICHE DI  
FISIOTERAPIA PER  
LA MALATTIA DI  
HUNTINGTON

LA MALATTIA  
DI HUNTINGTON



## Strategia di Applicazione Clinica

Le persone affette da Malattia di Huntington (MH) dimostrano di avere bisogno di una serie di cure fisiche, cognitive, psicologiche e sociali nel lungo periodo. Una delle difficoltà nello sviluppare linee guida cliniche per malattie neurodegenerative complesse quali la MH è l'eterogeneità dei segni e dei sintomi clinici. Mentre la stadiazione del processo di malattia (es. iniziale, intermedio, avanzato) è in grado di fornire una base generale d'intervento, all'interno di ogni stadio vi è una vasta gamma di possibili disabilità che possono influire sul livello di attività funzionale e di partecipazione alle attività di vita di un individuo. Questo rende problematica una strutturazione coerente degli approcci terapeutici. Questo problema non riguarda solo la MH ed è stato documentato in altri gruppi di pazienti oggetto di fisioterapia, in particolare nelle disfunzioni della schiena e del collo e per gruppi di pazienti sottoposti a neuro riabilitazione generale [1-3].

Le linee guida cliniche sono raccomandazioni basate sull'evidenza per la pratica clinica in specifiche condizioni [4, 5]. La disponibilità di linee guida cliniche favorisce l'uniformità delle cure e degli standard per la pratica che mirano a migliorare la qualità delle cure fornite. È di fondamentale importanza per gli operatori sanitari essere in grado di definire e documentare la loro valutazione e le strategie d'intervento. L'applicazione delle linee guida appropriate nella pratica, così come la valutazione sistematica dei risultati, ha il potenziale di promuovere una prestazione di cure basate sull'evidenza a vantaggio delle persone affette da MH.

I membri del Physiotherapy Working Group (PWG) suggeriscono una suddivisione in categorie degli approcci basati sul trattamento per fornire una guida rivolta specificatamente alla strategia d'intervento nella MH. L'uso di una suddivisione in categorie basate sul trattamento può essere di aiuto nell'affrontare l'eterogeneità dei deficit e delle limitazioni nelle attività riscontrati nella MH, e fornisce una base per standardizzare la raccolta dei dati sui tipi d'intervento e sui risultati. È auspicabile che creando una sottoclassificazione dei deficit e dei problemi dei pazienti, e associandoli ad interventi più specifici, i terapisti possano migliorare i risultati nei loro pazienti. La seguente suddivisione in sette categorie è stata sviluppata per caratterizzare meglio i pazienti con MH, che possono presentare una vasta gamma di problemi funzionali e di menomazioni fisiche, cognitive e comportamentali. L'obiettivo del PWG è che questa suddivisione in categorie basate sul trattamento in seguito indirizzi la valutazione d'interventi complessi e il progresso della ricerca nel trattamento e nei servizi basati sull'evidenza da offrire alle persone affette da MH. Poiché la complessa natura della MH rende improbabile che ogni singolo professionista abbia tutte le competenze necessarie per la miglior pratica, queste categorie comprendono anche il riferimento a membri competenti di un team multidisciplinare.

I terapisti dovrebbero rivedere i segni e i sintomi di ogni categoria per determinare quella che meglio si adatta a un particolare paziente. Una volta che è stata determinata la categoria, i terapisti dovrebbero utilizzarla come guida per selezionare le misure appropriate di valutazione e le strategie di intervento. È da sottolineare che queste categorie non sono state stabilite per sostituire una valutazione decisionale clinica indipendente in base a particolari segni e sintomi di ogni paziente, ma piuttosto dovrebbero fornire una base per la più coerente gestione del paziente nell'ambito dell'intero spettro di malattia.

Categorie	Descrizione	Stadi
A. Capacità di Esercizio e Performance	Assenza di disabilità motoria o di specifiche limitazioni nelle attività funzionali; potenziali problemi cognitivi e/o comportamentali	Pre-manifesto/ iniziale
B. Pianificazione e sequenza delle attività (bradicinesia inclusa)	Presenza di aprassia o di compromessa pianificazione motoria; lentezza dei movimenti e/o alterata capacità di generazione di una forza risultante in difficoltà e lentezza nello svolgimento di attività funzionali.	Iniziale-intermedio
C. Mobilità, Equilibrio e Rischio di Cadute	Deambulante nell'ambito di distanze brevi (comunità e/o casa); compromissione dell'equilibrio, forza o affaticamento che comporta una limitazione della mobilità e un aumentato rischio di cadute	Iniziale-intermedio
D. Modificazioni secondarie adattative e decondizionamento	Alterazioni del sistema muscolo-scheletrico e / o respiratorio con conseguente decondizionamento fisico, e conseguente diminuzione della partecipazione in attività della vita quotidiana o in ambienti di lavoro sociale.	Iniziale-intermedio
E. Alterazioni del controllo posturale e dell'allineamento corporeo nella posizione seduta	Allineamento errato a causa di modificazioni adattative, movimenti involontari, debolezza muscolare e incoordinazione con conseguente limitazione nelle attività funzionali da seduto.	Intermedio-avanzato
F. Disfunzione Respiratoria	Compromissione della funzione e della capacità respiratoria; resistenza limitata; ridotto mantenimento della pulizia delle vie aeree che comporta limitazioni nelle attività funzionali e rischio di infezioni.	Intermedio-avanzato
G. Cure nella fase terminale	Limitazioni del grado di movimento attivo e passivo e scarso controllo del movimento attivo con conseguente impossibilità a deambulare; dipendenza nella maggior parte delle ADL; difficoltà a mantenere eretta la posizione seduta	Avanzato

Segni e sintomi/problemi principali e problemi potenziali	Obiettivo Generale	Opzioni di trattamento
<p><b>Indicazione</b> : possibili cambiamenti della qualità di vita</p> <p><b>Attività</b> : nessun problema</p> <p><b>Disabilità</b> :                      Potenziali per: precoci alterazioni del cammino, ridotta resistenza o forma fisica; còrea lieve; problemi cognitivi e/o comportamentali; scarsa resistenza e limitata attività fisica; mancanza di motivazione e/o apatia; ansia e/o depressione [6, 7]; disturbi del sonno che possono esacerbare le alterazioni sopra citate</p>	<p>Favorire l'educazione alla salute e offrire consulenza - questo include promuovere strategie di benessere generale, fornire un riferimento per gli esercizi da un punto di vista prescrittivo e stabilire un'agenda per ottimizzare il rendimento degli esercizi.</p> <p>Istruzioni al paziente &amp; famiglia - focalizzate sull'importanza di un intervento precoce nella MH. Nei modelli animali di MH, l'arricchimento precoce dell'ambiente (cioè, l'esercizio fisico) ha mostrato di ritardare l'insorgenza e la gravità dei sintomi [8]. L'aumento dell'attività fisica nei topi HD era fondamentale per ottenere risultati soddisfacenti da trattamenti modificanti la malattia, come trapianti di cellule e riconnessione del tessuto innestato. [9].</p> <p>Promuovere uno stile di vita attivo – questo si pensa ritardi l'esordio di malattia in soggetti con MH [10] e riduca il rischio di altre malattie neurodegenerative quali la Malattia di Alzheimer [11] e la Malattia di Parkinson [12]. In aggiunta, la partecipazione a esercizi regolari ha il potenziale di portare a un miglioramento della forza, delle condizioni cardiovascolari, della tolleranza all'esercizio, della funzionalità, della mobilità e dell'umore.</p>	<p>Una valutazione basale del grado di forma fisica dovrebbe essere completata prima della prescrizione degli esercizi. Considerare l'addestramento alla fatica e la tempistica di intervento/esercizi durante il giorno così come un'attenta spiegazione sulle precauzioni da seguire, per motivi di sicurezza, durante l'esercizio.</p> <p>Identificare ostacoli e fattori facilitanti per iniziare e mantenere un programma di esercizio [13]. Si possono utilizzare tecniche quali la motivazione comportamentale per aiutare il paziente a identificare ostacoli e fattori facilitanti e a valutare le strategie per gestirli [14]. Il coinvolgimento di un accompagnatore/amico/coniuge può rendere il programma più efficace.</p> <p>Esercizi ginnici di base possono dare beneficio a soggetti abili dal punto di vista fisico così come a persone con patologie neurologiche di lunga durata quali la Malattia di Parkinson [15]. Brevi "descrizioni di casi clinici" nella MH [16, 17] indicano che, se appropriatamente supportate, le persone con MH possono godere dei benefici apportati alla salute dall'attività fisica. E' interessante notare che vi è un sotto utilizzo dei servizi di FKT negli stadi iniziali della MH.18]. L'esercizio negli stadi iniziali di MH dovrebbe includere :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Definizione di obiettivi individualizzati e prescrizione di un programma di esercizi da fare a casa per l'ottimizzazione dei servizi in un processo di malattia cronica nel corso della vita.</li> <li>• Porre l'attenzione su esercizi specifici per le attività funzionali da includere nel programma di esercizi</li> <li>• Riscaldamento e raffreddamento</li> <li>• Monitoraggio attento di segni vitali, dispnea, fatica, pallore, vertigini e specifici segni correlati alla MH a riposo, durante e dopo l'esercizio</li> </ul> <p>Frequenza, intensità, durata e modalità dipendono dal livello dello stato fisico iniziale dell'individuo; tuttavia, bisognerebbe basarsi sull'obiettivo di un esercizio secondo l'ACSM sia per esercizi aerobici che per il potenziamento della forza. [19]</p> <p><b>Esercizi Aerobici :</b>  <b>Frequenza</b> : da 3 a 5 volte la settimana ; <b>Intensità</b> : dal 65% all'85% della massima frequenza cardiaca; dal 55% al 65% della massima frequenza cardiaca per individui non allenati ; <b>Durata</b> : almeno 30 minuti di allenamento continuo o intermittente al giorno (un minimo di lavoro di 10-minuti accumulati durante il giorno) ; <b>Modalità</b> : qualsiasi attività gradita al soggetto che impegni ampi gruppi di muscoli che può essere mantenuta in modo continuato e che sia ritmica e di natura aerobica (es. camminare, correre, nuotare e andare in bicicletta).</p> <p><b>Resistenza agli esercizi :</b>  <b>Frequenza &amp; Durata</b> : da 8 a 12 ripetizioni per esercizio; Una serie di 8 - 10 esercizi che coinvolgano ampi gruppi di muscoli da 2 a 3 volte la settimana ; <b>Intensità</b> : dal 65% al 70% di 1 rip max per la parte superiore del corpo e dal 75% all'80% di 1 rip max per la parte inferiore del corpo ; <b>Modalità</b> : L'allenamento alla resistenza dovrebbe essere progressivo e individualizzato.</p> <p><b>Esempio di un programma di esercizi:</b> camminare (tapis roulant o a terra), cyclette, corse a cavallo, allenamento della forza, allenamento dell'equilibrio, della stabilità, ed esercizi basati su video-game (Nintendo Wii, Dance Dance Revolution) [20]. Sono raccomandati anche Yoga, pilates, tai chi e rilassamento.</p>
<p><b>Misure di esito :</b>  <b>PAR-Q</b> : Il Physical Activity Readiness Questionnaire (PAR-Q) può essere utilizzato come metodo iniziale di screening per valutare qualsiasi controindicazione all'esercizio. Se esiste un qualsiasi motivo che faccia dubitare che la partecipazione agli esercizi avvenga in modo sicuro, il fisioterapista dovrebbe inviare la persona al proprio medico di base per una valutazione completa [21].  <b>IPAQ</b> : l'International Physical Activity Questionnaire: è un utile questionario per ottenere informazioni sui livelli di attività settimanali a casa, al lavoro e nel tempo libero. E' affidabile e valida tra i 18-65 anni per adulti sani come misura epidemiologica. Non ha valore come misura di una modificazione di una misura o per valutare l'effetto di un intervento [22].  <b>Activity Monitor</b> : Se disponibile, un'utile misura di declino fisico nella MH poiché l'ipocinesia è correlata alla capacità funzionale nella MH. Può anche essere utilizzato per evidenziare dei cambiamenti in un'attività nel tempo [23-26].  <b>Borg RPE (o CR-10)</b> : è un'utile misura oggettiva dello sforzo percepito. In aggiunta, permette ai pazienti di auto-monitorarsi durante i loro esercizi di routine. Questa scala per la quota di sforzo percepito è diventata un metodo standard per valutare lo sforzo percepito nella valutazione dell'esercizio, nell'allenamento e nella riabilitazione ed è stato validato rispetto a marcatori oggettivi dell'intensità di esercizio [27, 28].  <b>Goal Attainment Scale</b> : è di aiuto nella definizione degli obiettivi appropriati, nella quantificazione di quanto ottenuto e anche nel tarare gli obiettivi che riflettono l'importanza personale per il paziente per quegli obiettivi e/o l'opinione del terapeuta sulla difficoltà nel raggiungerli [29].  <b>6 minute walk test (6MWT)</b> per misurare la resistenza e le condizioni cardiovascolari [30]</p> <p><b>Interdisciplinarietà :</b>                      Nutrizione: valutazione e gestione dell'introito calorico, dei bisogni nutrizionali e delle modificazioni nella dieta durante l'esercizio.                      Psicologia: valutazione e gestione dei problemi comportamentali.                      Terapia Occupazionale: valutazione e gestione dei deficit correlati alle ADL.                      Logopedia: per una chiara comunicazione degli esercizi di routine stampati.</p>		

## B. PIANIFICAZIONE E SEQUENZA DELLE ATTIVITÀ (BRADICINESIA INCLUSA)

**Descrizione :** Presenza di aprassia o di compromessa pianificazione motoria; lentezza dei movimenti e/o alterata capacità di generazione della forza risultante in difficoltà e lentezza nello svolgimento di attività funzionali. / **Stadio :** Iniziale-intermedio

Segni e sintomi/problemi principali e problemi potenziali	Obiettivo Generale
<p><b>Indicazione :</b> I pazienti possono notare una riduzione dell'indipendenza nelle loro attività quotidiane e possono incontrare difficoltà nel gestire delle attività che in precedenza erano automatiche come alzarsi da una sedia o camminare.</p> <p><b>Attività :</b> Difficoltà e rallentamento nell'eseguire attività funzionali (vestirsi, fare il bagno, salire le scale, camminare dentro o fuori di casa, ADLs)</p> <p><b>Disabilità :</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Aprassia – compromissione della pianificazione motoria [31]</li><li>• Velocità dei movimenti – riduzione della velocità dei movimenti durante azioni finalizzate</li><li>• Generazione della forza – debolezza generalizzata e/o di specifici muscoli; ritardo nell'avvio di una risposta muscolare</li><li>• Consapevolezza del grado di sicurezza e riconoscimento dei deficit</li></ul>	<p>Definizione di obiettivi individualizzati per specifico paziente, che siano focalizzati sulle specifiche limitazioni del paziente.</p> <p>Alcuni esempi comprendono :</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Migliorare la capacità di eseguire attività funzionali</li><li>• Aumentare la velocità del movimento</li><li>• Massimizzare la sicurezza</li></ul>

### Misure di Esito :

**SF-36 :** : Una valutazione della Qualità della Vita somministrabile rapidamente e facilmente, comunemente utilizzata nella MH; sono stati dimostrati una robusta validità della strutturazione e una attendibilità test-retest [35]

**10 Meter Walk :** usato come misura di velocità del cammino [36].

**Physical Performance Test (PPT) :** utilizzato per valutare la capacità di eseguire le attività quotidiane, inclusi utilizzare utensili, scrivere, indossare/togliere una giacca, camminare e salire le scale.

**Goal Attainment Scale :** per la descrizione vedi A: Capacità di Esercizio e Performance.

**Timed Up & Go :** [37] il partecipante viene istruito ad alzarsi da una sedia, a camminare per 10 piedi, a ritornare alla sedia e a risiedersi. Un tempo maggiore di 13.5 secondi predice con una accuratezza del 90% chi andrà incontro precocemente a cadute. Il TUG è stato validato nella MH. [26, 37]

• Nel TUG Manuale il TUG è portato a termine mentre si porta una tazza piena di acqua; una differenza di tempo > di 4.5 secondi tra TUG e TUG Manuale indica un aumentato rischio di future cadute nei soggetti più giovani

• Nel TUG Cognitivo [38] (Velocità di cammino; capacità nel doppio-compito) il TUG è portato a termine mentre si conta all'indietro da un numero scelto a caso compreso tra 20 e 100.

**Four Square Step Test (4SST) :** il partecipante cammina in avanti, di lato e indietro superando bassi ostacoli (in genere bastoni) in sequenza; un'utile misura di equilibrio, di abilità nel passo e di pianificazione motoria [39].

**The Apraxia Test :** consiste di due sotto test che valutano la capacità di utilizzare gli oggetti o di imitarne l'uso e la capacità a rifare su imitazione dei gesti [40]

**Timed Sit-to-Stand Test :** ai pazienti viene richiesto di alzarsi e sedersi per 5 volte da una sedia che arriva alla testa della tibia. Viene segnato il tempo necessario a fare le 5 ripetizioni. Il test Sit-to-Stand viene comunemente utilizzato per valutare la forza delle gambe e l'equilibrio, e si è dimostrato essere una misura affidabile e valida nelle persone di età medio-avanzata e in altre popolazioni di pazienti [41].

### Interdisciplinarietà :

Terapia Occupazionale: soluzione dei problemi e strategie per portare a termine con successo le attività della vita quotidiana. Strategie compensatorie per gestire i deficit nei movimenti oculari [42] e le alterazioni cognitive precoci.

Logopedia: valutazione e gestione della comunicazione (disartria e aprassia del linguaggio; influenza delle capacità cognitive in particolari difficoltà nelle funzioni esecutive nella memoria verbale a lungo termine, eloquio e abilità nella comunicazione); valutazione e gestione della deglutizione e della disfagia e di qualsiasi associazione con problemi di funzionalità o pianificazione motoria.

## Opzioni di trattamento

Allenamento in prove specifiche che siano indirizzate ai deficit di pianificazione e sequenziamento. Potrebbero essere inclusi :

- **Allenamento nella strategia da utilizzare nelle attività di tutti i giorni :** questa tecnica insegna strategie compensatorie interne (per esempio, si insegna al paziente a esprimere a parole e a implementare i passaggi della prova nello stesso tempo) o esterne (per esempio, quando vengono utilizzati degli aiuti per superare ostacoli funzionali) che fanno sì che una prova funzionale possa essere portata a termine [32]; tecniche di recupero a distanza di tempo crescente (spaced retrieval) e di apprendimento senza errori (errorless learning) possono guidare l'addestramento delle attività motorie e l'apprendimento di attività pratiche[33].

- **Stimolazione sensoriale :** gli arti del paziente sono sottoposti a pressioni profonde a lievi tocchi; le terapie che utilizzano un approccio di stimolazione multi-sensoriale hanno evidenziato significativi miglioramenti dell'umore e che l'effetto della stimolazione era cumulativo tra le varie sessioni se comparato rispetto a un gruppo di controllo [34].

- **Suggerimenti: stimoli visivi, verbali o fisici :** rendono possibile il completamento di una prova. Gli stimoli verbali possono includere strategie attentive con suggerimenti esterni e/o strategie attentive con suggerimenti interni

- **concatenamento (in avanti o all'indietro) :** la prova è suddivisa nelle sue parti componenti. Usando il concatenamento all'indietro la prova viene portata a termine facilitata dal terapeuta ad eccezione che nella componente finale, che il paziente porta a termine senza aiuto. Se è conclusa con successo, vengono introdotti ulteriori passaggi nelle prove successive.



Segni e sintomi/problemi principali e problemi potenziali	Obiettivo Generale	Opzioni di trattamento
<p><b>Indicazione :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• La paura di cadere può comportare una maggiore rinuncia a partecipare ad attività in casa, al lavoro e nella comunità</li> <li>• Difficoltà a partecipare a sport ricreativi (es., andare in bicicletta, correre, calcio, pallacanestro) che richiedano equilibrio e movimento</li> </ul> <p><b>Attività :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Difficoltà a camminare in certi ambienti (es., spazi aperti)</li> <li>• Difficoltà a camminare all'indietro o lateralmente</li> <li>• Difficoltà a girarsi e a cambiare direzione</li> <li>• Difficoltà a sollevarsi o rimettersi su una sedia o a letto dovuta a uno scarso controllo eccentrico dei movimenti di torsione</li> <li>• Difficoltà a camminare mentre si esegue un secondo compito cognitivo o motorio per deficit attentivi [43]</li> <li>• Alto rischio di cadute [26, 44]</li> </ul> <p><b>Disabilità :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Bradicinesia [45]</li> <li>• Distonia – che interessa il tronco (torsione laterale; estensione), caviglie/piedi (inversione) [46]</li> <li>• Còrea*/ rigidità [47-49]</li> <li>• Debolezza muscolare o generazione di una forza alterata [50]</li> <li>• Alterazione del controllo motorio (es., deficit di modulazione della forza determinanti improvvisi cambi di movimento eccessivi; compromissione del controllo motorio eccentrico)</li> <li>• Riduzione della coordinazione degli arti che comporta asimmetrie nel passo</li> <li>• Fatica e sue conseguenze associate sulle performance fisiche che determinano cadute</li> <li>• Disturbi dell'equilibrio (aumento delle oscillazioni nella stazione eretta e durante le attività funzionali della vita quotidiana, risposta ritardata a stimoli esterni, difficoltà a mantenere la stazione eretta e a camminare in tandem) [16, 51, 52]</li> <li>• Limitazioni nel cammino (ridotta velocità; lunghezza del passo; ampiezza del passo, aumentata variabilità nei parametri del cammino) [53, 54]</li> <li>• Problemi cognitivi e comportamentali inclusi il non riconoscimento delle proprie disabilità e il comportarsi in modo non sicuro per impulsività, deficit attentivi e problemi con doppio compito [44, 55, 56]</li> <li>• Deficit nella percezione spaziale che fanno sì che le persone con MH urtino contro il muro o il tavolo [57]</li> <li>• Disturbi visivi quali difficoltà nei movimenti oculari saccadici e nei movimenti di inseguimento lento che possano interferire con l'equilibrio ed il cammino [58]</li> </ul>	<p>• Migliorare il livello di mobilità (aumento dell'indipendenza; aumento della velocità; aumento della distanza percorsa camminando)</p> <p>• Ridurre il rischio di cadute o di cadute effettive**</p> <p>• Mantenere una mobilità indipendente anche nei trasferimenti e camminare quanto più a lungo possibile</p> <p>• Ridurre la paura di cadere che, di per sé, può determinare inattività.</p> <p><b>Misure di Esito :</b> SF 36 : vedi B  <b>Sezione Valutazione Funzionale dell'UHDRS :</b> che consiste nella Scala di Capacità Funzionale, nella Scala di indipendenza, e nell'elenco dei compiti più comuni quotidiani per la valutazione delle ADL e delle IADL al basale. Il punteggio totale alla Scala di Capacità Funzionale viene riportata come punteggio alla Capacità Funzionale Totale (TFC). La Scala di indipendenza va dallo 0 al 100%. Punteggi più alti sono indicativi di una funzionalità migliore [65]  <b>HD-ADL :</b> una scala graduata informativa ideata per seguire la progressione di malattia. Come il punteggio totale nelle ADL viene calcolato sommando i valori ottenuti nei cinque domini della Cura della Persona, dell'Assistenza, del Lavoro e delle Finanze, delle Relazioni Sociali e della Comunicazione. La validità e l'affidabilità è stata dimostrata per i soggetti con MH in diciassette item di funzionamento adattivo. Il punteggio va da 0 (indipendente) a 24 (massima disabilità) [66] <b>10m walk :</b> vedi B - <b>TUG :</b> vedi B  <b>6MWT :</b> vedi A  <b>ABC scale :</b> misure della sicurezza in varie attività quotidiane; scala a punteggio per il partecipante [67]  <b>Berg Balance Scale :</b> Misura l'equilibrio in 14 compiti; il punteggio critico per il rischio di cadute nella MH è pari a 40 [68, 69]  <b>Tinetti Mobility and Gait Test :</b> Misura l'equilibrio di base e la capacità nel cammino [70,71]  <b>Gait spatial and temporal measures :</b> usando il GaitRite [72]  <b>Falls history</b>  <b>Sessione motoria della UHDRS [65]</b>            Valutazione dei diversi dispositivi e delle attrezzature utilizzate durante le attività funzionali, compresa la sicurezza durante l'utilizzo, dell'allineamento, della forma, e della capacità del paziente di prendersi cura di dispositivi o apparecchiature</p> <p><b>Interdisciplinarietà :</b> assistenza infermieristica, terapeuta occupazionale, neuropsicologo, neurologo</p> <p>*vedi Gestione della Còrea            **vedi Gestione di Cadute e Mobilità, EHDN Physiotherapy Working Group</p>	<p><b>Opzioni di trattamento</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Esercizi mirati alla compromissione :</b> rafforzamento; condizioni generali; resistenza; grado dell'attività di movimento per contrastare gli effetti della distonia; esercizi di coordinamento; insegnamento di strategie che aiutino le persone con MH a rendersi conto di quando la fatica potrebbe aumentare il loro rischio di cadute [58, 59]</li> <li>• <b>Allenamento all'equilibrio</b> per favorire il mantenimento del controllo posturale in una serie di compiti e ambienti               <ul style="list-style-type: none"> <li>- Far esercitare il paziente a camminare velocemente e in modo accurato in tutte le direzioni con risposta a fattori di disturbo</li> <li>- Pratica in attività che richiedono risposte automatiche (es., tirare una palla) per elicitare reazioni posturali e stimolare movimenti più veloci</li> <li>- Attività progressive da base di appoggio ampia a ristretta, attività da statica a dinamica attività da basso a elevato centro di gravità (COG), aumentando i gradi di libertà</li> <li>- Pratica in prove specifiche delle attività funzionali come trasferimenti, sollevarsi e abbassarsi, salire le scale, ecc. per esercitare il controllo dell'equilibrio durante le attività della vita quotidiana</li> </ul> </li> <li>• <b>Esercizio in prove specifiche</b> mirate ad aspetti nel cammino, idealmente in specifici ambienti (es. all'aperto; con ostacoli); suggerimenti esterni [16, 59, 60]               <ul style="list-style-type: none"> <li>- Allenare il paziente a camminare in avanti, all'indietro e di lato a diverse velocità e su differenti superfici</li> <li>- Usare metronomo [55, 61, 62], linee sul pavimento per favorire l'avvio del passo, passi più lunghi, passi più veloci e cammino simmetrico</li> <li>- Insegnare strategie su come sollevarsi da terra in caso di cadute</li> <li>- Insegnare la consapevolezza della sicurezza e l'adattamento dell'ambiente (ridurre il disordine, le superfici scivolose, i tappeti non ben fissati, la scarsa illuminazione, gli oggetti appuntiti o fragili), mobili</li> <li>- Fornitura di ausili (deambulatore a 4 ruote con braccioli) quando appropriato; se il paziente non è sicuro con presidi di assistenza fornire supporto umano, es. tenere la persona per il braccio potrebbe essere utile [63]</li> <li>- Educazione della famiglia/caregiver alla supervisione e/o assistenza durante la deambulazione</li> </ul> </li> <li>• <b>Dispositivi/Attrezzature di ausilio</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Prescrizione di sedia a rotelle (mobilità su lunghe distanze)</li> <li>- Valutazione di scarpe/ortesi (scarpe con supporto della caviglia, come scarpe da tennis alte o stivali, zeppa e / o cuneo laterale per la distonia della caviglia in inversione / eversione; ortesi di piedi e caviglia per distonia caviglia in flessione dorsale / plantare; scarpa fatta su misura per le persone con accavallamento dei piedi durante la deambulazione)</li> <li>- Prescrizione di ausili protettivi – caschetti, gomitiere/ginocchiere che devono essere indossati da persone con MH a rischio di cadute</li> </ul> </li> <li>• <b>Insegnare strategie compensatorie</b> per le limitazioni cognitive e l'incapacità nel doppio compito               <ul style="list-style-type: none"> <li>- Insegnare al paziente a focalizzare l'attenzione sul mantenimento dell'equilibrio prima di svolgere un compito che può compromettere l'equilibrio [64]</li> <li>- Addestrare a svolgere due attività nello stesso tempo in diverse condizioni di pratica e contesto negli stadi iniziali di MH [55, 56]</li> <li>- Insegnare al paziente a spezzettare compiti complessi in compiti più semplici e a eseguire un compito alla volta negli stadi da intermedio ad avanzato</li> </ul> </li> </ul>

## D. MODIFICAZIONI SECONDARIE ADATTIVE E DECONDIZIONAMENTO

**Descrizione :** Modificazioni del sistema muscoloscheletrico e / o respiratorio con conseguente decondizionamento fisico, e conseguente ridotta partecipazione in attività della vita quotidiana o in ambienti di lavoro sociale / **Stadio :** Iniziale-intermedio

Segni e sintomi/problemi principali e problemi potenziali	Obiettivo Generale
<p><b>Indicazione :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Livello ridotto di forma fisica</li> <li>• Ridotta partecipazione nelle ADL, a livello sociale o lavorativo</li> </ul> <p><b>Attività :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ridotto livello di cammino e attività fisica quotidiani in persone affette da MH rispetto a soggetti sani [24]</li> <li>• Livello significativamente più ridotto di cammino in persone con MH che cadevano facilmente rispetto a quelle che non cadevano [26].</li> </ul> <p><b>Disabilità :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Alterazioni muscolo-scheletriche – perdita del range di mobilità (ROM), perdita di forza dovuta a inattività [50]</li> <li>• Alterazioni respiratorie – resistenza ridotta</li> <li>• Problemi cognitivi quali deficit di memoria, perdita di iniziativa o di insight verso i problemi [43]</li> <li>• Problemi psicologici quali depressione, apatia, ansia</li> <li>• La perdita di peso dovuta a vari fattori può contribuire alla debolezza, fatica [73]</li> <li>• Dolore causato da distonia, squilibrio muscolare, trauma da cadute o urto contro oggetti, immobilità [74]</li> <li>• Alterazioni nell' equilibrio e nel cammino che comportano frequenti cadute (vedi Mobilità, Equilibrio e Rischio di Cadute)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prevenire un ulteriore deterioramento fisico cognitivo e psicologico</li> <li>• Migliorare la forza, le strategie di equilibrio e la resistenza</li> <li>• Motivare i pazienti a riconquistare un certo controllo della loro vita adottando stili di vita salutari</li> <li>• Accrescere la consapevolezza del paziente e del caregiver dei vantaggi di un regolare esercizio e dell'effetto deleterio dell'inattività</li> <li>• Controllo del peso</li> <li>• Gestione del dolore</li> </ul> 

### Misure di Esito :

SF-36 (vedi A)

Berg Balance Scale (vedi C)

6MWT (vedi A)

**Misure di compromissione :** Capacità aerobica durante attività funzionali o durante esercizi di base standardizzati (Stadi iniziali); segni e sintomi cardiovascolari e respiratori in risposta agli esercizi o all'aumento dell'attività; Controllo del peso; Mini Mental State Examination (MMSE)[80]; valutazione manuale dei muscoli o utilizzo di dinamometri per valutare la forza muscolare; scale a punteggio numerico per il dolore, scale visive analogiche per il dolore (VAS), scala per il dolore a punteggio Wong-Baker FACES [74]; sezione di valutazione comportamentale dell' UHDRS [65]; Goniometria, valutazione dell'end feel, e test di flessibilità tra vari segmenti per la valutazione del range di mobilità; frequenza, ritmo e pattern del respiro, auscultazione di suoni respiratori, valutazione dell'efficacia della tosse, della capacità vitale (VC) in posizione supina ed eretta o della capacità vitale forzata (FVC) per la valutazione respiratoria

### Interdisciplinarieta' :

nutrizionista, OT, psicologo, personal trainer

## Opzioni di trattamento

- Educare i pazienti e i caregiver sui benefici dell'esercizio nelle persone affette da MH e sulle conseguenze negative dell'inattività
- Iniziare un programma di mantenimento alterazioni adattative secondarie e decondizionamento [75, 76]
- Incoraggiare la persona con MH a iniziare/riprendere un programma di esercizio e fornire un elenco di esercizi o un diario per riportare i progressi
- Considerare programmi formali o informali : programma di esercizi individuali o da fare in gruppo in un setting di comunità/ospedalizzazione [60]; video con gli esercizi o istruzioni scritte con figure per aumentare la compliance all'esercizio a casa
- Valutare eventuale necessità di un appropriato supporto nel cammino o di ausili (es. di supporto, adattativi, ortotici)
- Curare le alterazioni dell'equilibrio e del cammino, la paura di cadere che può essere essere sottesa alla riduzione di attività [77]
- Educare i caregiver sulle strategie per motivare (inserire alcuni esercizi nella vita quotidiana, rinforzo positivo, partecipare agli esercizi con il paziente, scegliere attività fisiche che sono gradite al paziente) e assistere i loro cari (es., con suggerimenti, con supervisione, uso di cinture nel cammino) con programmi di esercizi [78]
- Incoraggiare i pazienti a trovare ambienti arricchiti che siano stimolanti dal punto di vista fisico e cognitivo e che facilitino le interazioni sociali
- Insegnare esercizi per il respiro per conservare una piena funzionalità respiratoria
- Educare il paziente all'importanza di una adeguata alimentazione e al mantenimento di un peso ottimale
- Gestire il dolore con modalità appropriate [79], esercizi per il range di mobilità, appropriato posizionamento, protezione da traumi, medicazioni, ecc.



## E. ALTERAZIONI DEL CONTROLLO POSTURALE E DELL'ALLINEAMENTO CORPOREO IN POSIZIONE SEDUTA

**Descrizione :** Allineamento errato a causa di modificazioni adattative, movimenti involontari, debolezza muscolare e incoordinazione con conseguente limitazione nelle attività funzionali da seduto / **Stadio :** intermedio/avanzato

Segni e sintomi/problemi principali e problemi potenziali	Obiettivo Generale
<p><b>Indicazione :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Aumentato carico per il caregiver</li> <li>• Ritiro sociale</li> </ul> <p><b>Attività :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Difficoltà nelle ADL compresi il lavarsi e vestirsi</li> <li>• Difficoltà nell'alimentazione e nella deglutizione</li> <li>• Incapacità a mantenere la stazione eretta o a sedersi da soli</li> </ul> <p><b>Disabilità :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Allineamento muscolo-scheletrico inappropriato</li> <li>• Ridotta escursione del movimento (attivo e passivo)</li> <li>• Alterazioni adattive dei tessuti molli</li> <li>• Alterazione della base di appoggio che determina</li> <li>• Alterazioni nella distonia / còrea</li> <li>• Scarso equilibrio</li> <li>• Movimenti non coordinati</li> <li>• Piaghe e ulcere cutanee</li> <li>• Possibilità di cadute e danni ai tessuti molli</li> <li>• Rischio di aspirazione e complicanze respiratorie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prevenire o limitare le alterazioni adattative dei tessuti molli</li> <li>• Minimizzare il rischio di infezioni e lesioni della pelle</li> <li>• Massimizzare l'indipendenza in posizione seduta e facilitare una posizione ideale</li> <li>• Massimizzare le abilità funzionali – mangiare, eseguire i compiti, vestirsi, cambiare posizione da soli, spostarsi</li> </ul>

### Misure di esito :

**Caregiver Burden Scale :** Utilizzata per valutare il carico dell'assistenza dei caregiver. E' una scala a 29 item ideata per misurare la sensazione di peso provata dai caregiver nelle persone anziane affette da demenza senile [83].

**Goal Attainment Scale (vedi A) :** ridotta dipendenza nelle ADL, tempo tollerato da seduto

### Interdisciplinarietà :

Assistenza infermieristica, Logopedia per valutazione della deglutizione, fisioterapia respiratoria, fare da collegamento con lo specialista in Terapia Occupazionale re:ausili per sedere e sollevare il paziente

## Opzioni di trattamento

- Revisione della valutazione della gestione manuale e del rischio di cadute
- Stabilire uno schema di posizionamento per i pazienti con movimenti attivi limitati
- Re-allineamento muscolo-scheletrico e facilitazione di uno schema di movimento più efficace [81]. Opzioni possibili :
  - Stiramento dove appropriato
  - Esercizi di mobilità attiva e passiva
  - Posizionamento (nell'arco delle 24 ore)
  - Steccature
  - Rafforzamento
  - Esercizi specifici per stabilizzare il tronco
- Valutare le modalità adatte per stare seduti ; considerare una sedia a rotelle
- Valutazione respiratoria se appropriata [82]
- Educare i caregiver e i pazienti: rischio di aspirazione
- Allineamento in qualsiasi postura [81]



Segni e sintomi/problemi principali e problemi potenziali	Obiettivo Generale	Opzioni di trattamento
<p><b>Indicazione :</b> Partecipazione in attività sociali es. andare per negozi, attività familiari Partecipazione agli esercizi</p> <p><b>Attività :</b> Ridotta tolleranza all'esercizio; ridotte capacità di gestire le ADL, cammino</p> <p><b>Disabilità :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mancanza di respiro sotto sforzo o a riposo</li> <li>• Ridotte capacità di esercizio</li> <li>• Tosse non efficace</li> <li>• Ristagno di secrezioni</li> <li>• Aumentato carico respiratorio</li> <li>• Cianosi</li> <li>• Ridotta saturazione di ossigeno</li> <li>• Distonia dei muscoli del tronco</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ottimizzare la funzione respiratoria per le attività funzionali</li> <li>• Ottimizzare la funzione cardiorespiratoria</li> <li>• Mantenere la PCF <math>\geq 270</math> L/min in caso di benessere; PCF <math>\geq 160</math> L/min in caso di malattia con raffreddore/infezioni respiratorie [84]</li> <li>• Ottimizzare l'eliminazione delle secrezioni</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Esercizio funzionale</li> <li>• Posizioni per gestire le difficoltà di respiro [85]</li> <li>• Esercizi di respirazione; inspirazione/espiazione massimale ; respirazione glossofaringea [84, 86]</li> <li>• Tecniche di pulizia delle vie aeree [87]</li> <li>• Gestione posturale [88]</li> <li>• Rilassamento</li> <li>• Consulenza all'utilizzo di ausili nel cammino es. deambulatore/</li> <li>• Addestramento all'esercizio cardiovascolare [86]</li> </ul>

Misure di esito :  
**Borg breathlessness/MRC scale breathlessness scale** (Australian Lung Foundation)  
**6MWT:** (vedi A)  
**Peak cough flow (PCF)** [84]  
 Auscultazione/sorveglianza/monitoraggio della saturazione  
 Capacità Vitale Forzata

**Interdisciplinarietà :**  
 Logopedista [89], assistenza infermieristica, terapia respiratoria, Pneumologo



## G. CURE NELLA FASE TERMINALE

**Descrizione** : Limitazioni del range di mobilità attiva e passiva e scarso controllo del movimento attivo con conseguente impossibilità a deambulare; dipendenza nella maggior parte delle ADL; difficoltà a mantenere eretta la posizione seduta / **Stadio** : avanzato

Segni e sintomi/problemi principali e problemi potenziali	Obiettivo Generale
<p><b>Partecipazione</b> : completa dipendenza nelle attività funzionali; isolamento sociale</p> <p><b>Attività</b> : Incapace di camminare; dipendente nella maggior parte delle ADL; difficoltà nel mantenere una posizione seduta eretta</p> <p><b>Limitazioni</b> :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Limitato controllo volontario degli arti e del tronco</li> <li>• còrea e/o rigidità</li> <li>• limitazione nell'escursione passiva dei movimenti</li> <li>• rischio di aspirazione/infezioni respiratorie</li> <li>• rischio di piaghe da decubito; dolore dovuto alla posizione o alle piaghe da decubito o alle contratture</li> <li>• difficoltà o incapacità a comunicare</li> <li>• umore depresso o depressione</li> <li>• dolore</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Minimizzare il rischio di aspirazione/infezioni respiratorie</li> <li>• Minimizzare il rischio di ulcere da allettamento</li> <li>• Favorire la capacità di mantenere una posizione seduta eretta</li> <li>• Favorire il massimo confort a letto</li> <li>• Mantenere/aumentare il range di mobilità</li> <li>• Mantenere le residue ADL</li> <li>• Supportare e dare istruzioni a un gruppo di infermieri o caregiver</li> <li>• Se necessario: dare supporto per organizzare un aiuto esterno (servizio di assistenza domiciliare) o ospedalizzazione in un istituto specializzato</li> </ul>

### Misure di esito :

**Braden Risk Assessment Scale** : strumento per valutare il rischio di ulcere da decubito [90]  
National Pressure Ulcer Advisory Panel (NPUAP) – stadiazione delle ulcere da decubito [91]; valutazione della funzione respiratoria; capacità di sedersi eretti in sedie adatte per misurare il lasso di tempo; valutare l'escursione di movimento degli arti inferiori e superiori con un goniometro; valutazione del dolore con la scala per il dolore FACES [74] ; Caregiver Burden Scale [83] se il paziente rimane a casa.

### Interdisciplinarietà :

Assistenza infermieristica, terapia respiratoria, Logopedia, clero per supporto spirituale, psicologi per consulenze di sostegno, Terapia occupazionale per posizione seduta, Assistenza sociale e legale per testamento biologico.

## Opzioni di trattamento

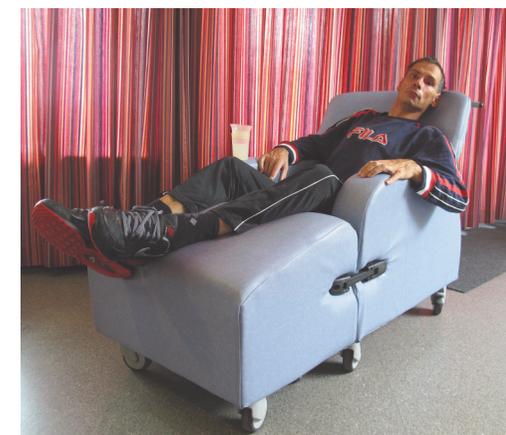
### Posizionamento [75]

- A letto – utilizzare materassi che riducano la pressione e cuscini per un posizionamento ottimale; utilizzare una sequenza programmata di posizionamento nel letto per favorire i cambi di posizione (sul fianco e supini)
- Posizione eretta – consulto per appropriate sedie di supporto. Le caratteristiche chiave includono supporti imbottiti (per prevenire traumi secondari ai movimenti involontari), inclinabili per mantenere una appropriata posizione delle anche e per permettere cambi di posizione per alleviare la pressione; supporti adeguati per il tronco e la testa; supporti adeguati imbottiti per i piedi
- Stretta collaborazione con lo staff infermieristico e i caregiver per facilitare i trasferimenti, la posizione per il pasto, la comunicazione, il lavarsi e il vestirsi e per preservare in qualsiasi modo l'indipendenza che il paziente ha in termini di ADL. Segnalare i segni di aspirazione.

**Escursione del movimento [75]**- ideare un piano di esercizi per il range di mobilità da eseguire quotidianamente dallo staff infermieristico, dalle persone di supporto o dai familiari. Sono consigliabili regolari sedute di fisioterapia.

**Movimento attivo [75]** – se è in grado, incoraggiare il mantenimento della stazione eretta con un supporto (considerare l'uso di un tavolo); il sedersi sul bordo del letto (con supporto); esercizi attivi nel letto per prevenire l'atrofia muscolare e le ulcere; esercitare le capacità residue per mantenere le ADL ancora conservate

**Respirazione (vedi Disfunzione respiratoria)**



## Bibliografia

1. Fritz, JM, Brennan GP: Preliminary examination of a proposed treatment-based classification system for patients receiving physical therapy interventions for neck pain. *Physical Therapy* 87(5),513-24 (2007).
2. Scheets PL, Sahrman SA, Norton BJ: Use of movement system diagnoses in the management of patients with neuromuscular conditions: a multiple-patient case report. *Physical Therapy* 87(6),654-69, (2007).
3. Bello-Haas, VD: A framework for rehabilitation of neurodegenerative diseases: planning care and maximizing quality of life. *Neurology Report* 26(3), 115-129 (2002).
4. Ramaswamy B, Ashburn A, Durrant K et al: Quick reference Cards (UK) and guidance notes for physiotherapists working with people with PD. *Parkinson Disease Society* (2009).
5. Royal Dutch Society for Physical Therapy: KGNF Guidelines for Physical Therapy in Patients with Parkinson's Disease. *Dutch Journal of Physiotherapy* 114, Supplement 3 (2004).
6. Vaccarino AL, Silts T, Anderson KE et al: Assessment of Day-to-Day Functioning in Prodromal and Early Huntington Disease. *PLoS Curr*, 3, RRN1262 (2011).
7. Morton AJ, Wood NI, Hastings MH, Hurelbrink C, Barker RA, Maywood ES: Disintegration of the sleep-wake cycle and circadian timing in Huntington's disease. *J Neurosci* 25(1), 157-63 (2005).
8. van Dellen A, Cordery PM, Spiers TL, Blakemore C, Hannan AJ: Wheel running from a juvenile age delays onset of specific motor deficits but does not alter protein aggregate density in a mouse model of Huntington's disease. *BMC Neurosci*, 9,34 (2008).
9. Dobrossy MD, Dunnett SB: Training specificity, graft development and graft-mediated functional recovery in a rodent model of Huntington's disease. *Neuroscience* 132(3), 543-552 (2005).
10. Trembath MK, Horton ZA, Tippett L et al: A retrospective study of the impact of lifestyle on age at onset of Huntington disease. *Mov Disord*. 25(10), 1444-50 (2010).
11. Scarmeas, N, Levy G, Tang MX, Manly J, Stern Y: Influence of leisure activity on the incidence of Alzheimer's disease. *Neurology* 57(12), 2236-42 (2001).
12. Thacker, EL, Chen H, Patel AV et al: Recreational physical activity and risk of Parkinson's disease. *Mov Disord* 23(1), 69-74 (2008).
13. Quinn L, Busse M, Khalil H, Richardson S, Rosser A, Morris H et al: Client and therapist views on exercise programmes for early-mid stage Parkinson's disease and Huntington's disease. *Disability and Rehabilitation* 32(11), 917-28 (2010).
14. van Nimwegen M, Speelman AD, Smulders K et al: Design and baseline characteristics of the ParkFit study, a randomized controlled trial evaluating the effectiveness of a multifaceted behavioral program to increase physical activity in Parkinson patients. *BMC Neurol* 10, 70 (2010).
15. Goodwin V, Richards SH, Taylor RS, Taylor AH, Campbell JL: The effectiveness of exercise interventions for people with Parkinson's disease: A systematic review and meta-analysis. *Movement Disorders* 23(5), 631-40 (2008).
16. Quinn L, Rao A: Physical therapy for people with Huntington disease: current perspectives and case report. *Neurology Report* 26(3), 145-53 (2002).
17. Meaney, A, Busse M, Dawes H, Rosser A: Response to a structured exercise programme for Huntington's Disease; a single case study. *British Association of Sports and Exercise Medicine Journal of Sports Science* (2008).
18. Busse M, Khalil H, Quinn L, Rosser A: Physical Therapy Intervention for People With Huntington Disease. *Phys Ther* 88(7), 820-31 (2008).
19. American College of Sports Medicine. Guidelines for exercise testing and prescription. 8th edition, Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins (2009).
20. Kloos A, Kostyk S, Kegelmeyer D: The effect of video game-based exercise on dynamic balance, mobility and UHDRS neuropsychiatric test scores in individuals with Huntington's Disease. *The Journal of the American society for experimental neurotherapeutics* 8(1), 139 (2011).
21. Thomas S, Reading J, Shephard RJ: Revision of the Physical Activity Readiness Questionnaire (PAR-Q). *Can J Sport Sci* 17(4), 338-45 (1992).
22. Craig C, Marshall AL, Sjoström M et al: International physical activity questionnaire: 12-country reliability and validity. *Med Sci Sports Exerc* 35(8), 1381-95 (2003).
23. van Vugt JP, Sieling S, Piet KK et al.: Quantitative assessment of daytime motor activity provides a responsive measure of functional decline in patients with Huntington's disease. *Mov Disord* 16(3), 481-8 (2001).
24. van Vugt JP, Piet KK, Vink LJ et al: Objective assessment of motor slowness in Huntington's disease: clinical correlates and 2-year follow-up. *Mov Disord* 19(3), 285-297 (2004).
25. Busse ME, van Deursen RW, Wiles CM: Activity indices for measuring mobility in neurologically impaired patients. *Journal of neurology neurosurgery and psychiatry* 74(10), 1459-1459 (2003).
26. Busse ME, Wiles CM, Rosser AE: Mobility and falls in people with Huntington's disease. *Journal of neurology neurosurgery and psychiatry* 80(1), 88-90 (2009).
27. Noble BJ, Robertson RJ: Perceived Exertion. Champaign, IL: Human Kinetics (1996).
28. Day ML, McGuigan MR, Brice G, Foster C: Monitoring exercise intensity during resistance training using the session RPE scale. *Journal of Strength and Conditioning Research*, 8(2), 53-58 (2004).
29. Turner-Stokes L: Goal attainment scaling (GAS) in rehabilitation: a practical guide. *Clin Rehabil*, 23(4), 362-70 (2009).
30. Enright PL: The six-minute walk test. *Respiratory Care* 48(8), 783-785 (2003).
31. West C, Bowen A, Hesketh A, Vall A: Interventions for motor apraxia following stroke. *Cochrane Database Syst Rev*, 2008(1), CD004132 (2008).
32. Donkervoort M, Dekker J, Stehmann-Saris FC: Efficacy of strategy training in left hemisphere stroke patients with apraxia: a randomized clinical trial. *Neuropsychological Rehabilitation*, 11(5), 549-566 (2011).
33. Melton AK, Bourgeois MS. Training compensatory memory strategies via telephone for persons with TBI. *Aphasiology*, 2005, 19, 353-364.
34. Leng TR, Woodward MJ, Stokes MJ, Swan AV, Vaireing LA, Baker R: Effects of multisensory stimulation in people with Huntington's disease: a randomized controlled pilot study. *Clinical Rehabilitation*. 17(1), 30-41 (2003).
35. Ho AK, Robbins AO, Walters SJ, Kaptoge S, Sahakian BJ, Barker RA: Health-related quality of life in Huntington's disease: a comparison of two generic instruments, SF-36 and SIP. *Mov Disord* 19(11), 1341-8 (2004).
36. Watson MJ: Refining the ten-metre walking test for use with neurologically impaired people. *Physiotherapy* 88(7), 386-397 (2002).
37. Podsiadlo D, Richardson S: The timed "Up & Go": a test of basic functional mobility for frail elderly persons. *J Am Geriatr Soc*, 39(2), 142-148 (1991).
38. Rao AK, Muratori L, Louis ED, Moskowitz CB, Marder KS: Clinical measurement of mobility and balance impairments in Huntington's disease: validity and responsiveness. *Gait Posture*, 29(3), 433-6 (2009).
39. Whitney S, Marchetti GF, Morris LO, Sparto PJ: The reliability and validity of the four square step test for people with balance deficits secondary to vestibular disorder. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*. 88, 99 (2008).
40. VanHeugten CM, Dekker J, Deelman BG, Stehmann-Saris JC, Kinebanian A: A diagnostic test for apraxia in stroke patient: internal consistency and diagnostic value. *The Clinical Neuropsychologist* 13, 182 (1999).
41. Whitney SL, Wrisley DM, Marchetti GF, Gee MA, et al. Clinical measurement of sit-to-stand performance in people with balance disorders: validity of data for the five-times-sit-to-stand test. *Phys Ther* 2005;85(10):1034-1045.
42. Lasker AG, Zee DS: Ocular motor abnormalities in Huntington's disease. *Vision Res* 37(24), 3639-45 (1997).
43. Lemiery J, Decruyenaere M, Evers-Kiebooms G, Vandenbusche E, Dom R: Cognitive changes in patients with Huntington's disease (HD) and asymptomatic carriers of the HD mutation—a longitudinal follow-up study. *Journal of Neurology*, 251(8), 935-42 (2004).
44. Grimbergen Y, Knol MJ, Bloem BR, Kremer BP, Roos RA, Munneke M: Falls and gait disturbances in Huntington's disease. *Mov Disord* 23(7), 970-6 (2008).
45. Aubeeluck A, Wilson E: Huntington's disease. Part 1: essential background and management. *British Journal of Nursing* 17(3), 146-151 (2008).
46. Louis ED, Lee P, Quinn L, Marder K: Dystonia in Huntington's disease: prevalence and clinical characteristics. *Mov Disord* 4(1), 95-101 (1999).
47. Penney JB, Vonsattel JP, MacDonald ME, Gusella JF, Myers RH: CAG repeat number governs the development rate of pathology in Huntington's disease. *Ann Neurol* 41(5), 689-92 (1997).
48. Rosenblatt A, Abbott MH, Gourley LM et al: Predictors of neuropathological severity in 100 patients with Huntington's disease. *Annals of Neurology* 54(4), 488-93 (2003).
49. Vonsattel JP, Keller C, Cortes Ramirez EP: Huntington's disease - neuropathology. *Handbook Clin Neurol* 100, 83-100 (2011).
50. Busse M, Hughes G, Wiles CM, Rosser AE: Use of hand-held dynamometry in the evaluation of lower limb muscle strength in people with Huntington's disease. *J Neurol* 255(10), 1534-40 (2008).
51. Tian J, Herdman SJ, Zee DS, Folstein SE: Postural stability in patients with Huntington's disease. *Neurology* 42(6), 1232-8 (1992).
52. Panzera R, Salomonczyk D, Progovosky E, et al: Postural deficits in Huntington's disease when performing motor skills involved in daily living. *Gait Posture* 33(3), 457-61 (2011).
53. Rao A, Muratori L, Louis L, Moskowitz C, Marder K: Spectrum of gait impairments in presymptomatic and symptomatic Huntington's disease. *Mov Disord* 23(8), 1100-7 (2008).
54. Haudeström, JM: Gait variability and basal ganglia disorders: stride-to-stride variations of gait cycle timing in Parkinson's disease and Huntington's disease. *Mov Disord* 13(3), 428-437 (1998).
55. Delval A, Krystkowiak P, Delliaux M et al: Effect of external cueing on gait in Huntington's disease. *Mov Disord* 23(10), 1446-52 (2008).
56. Delval A, Krystkowiak P, Delliaux M et al: Role of attentional resources on gait performance in Huntington's disease. *Mov Disord* 23(5), 684-9 (2008).
57. O'Donnell BF: Visual perception in prediagnostic and early stage Huntington's disease. *J Int Neuropsychol Soc* 14(3), 446-53 (2008).
58. Hicks, SL, Robert MP, Golding CV, Tabrizi SJ, Kennard C: Oculomotor deficits indicate the progression of Huntington's disease. *Prog Brain Res* 171, 555-8 (2008).
59. Peacock IW: A physical therapy program for Huntington's disease patients. *Clinical Management in Physical Therapy* 7(1), 22-23 (1987).
60. Zinzi P, Salmasso D, De Grandis R et al: Effects of an intensive rehabilitation programme on patients with Huntington's disease: a pilot study. *Clin Rehabil* 21(7), 603-613 (2007).
61. Thaut MH, Miltner R, Lange HW, Hurt CP, Hoemberg V: Velocity modulation and rhythmic synchronization of gait in Huntington's disease. *Mov Disord* 14(5), 808-819 (1999).
62. Churchyard AJ, Morris ME, Georgiou N, Chiu E, Cooper R, Iansek R: Gait dysfunction in Huntington's disease: parkinsonism and a disorder of timing. Implications for movement rehabilitation. *Advances in Neurology* 87, 375-85 (2001).
63. Kloos A, Kegelmeyer D, Kostyk S: The Effects of Assistive Devices on Gait Measures in Huntington's Disease. *Neurotherapeutics* 6(1), 209-210 (2009).
64. Bilney B, Morris ME, Denisenko S: Physiotherapy for people with movement disorders arising from basal ganglia dysfunction. *New Zealand Journal of Physiotherapy* 31(2), 94-100 (2003).
65. Huntington Study Group. Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. *Mov Disord* 1996; 11: 136-142.
66. Blytsma FW, Rothlind J, Hall MR, Folstein SE, Brandt J. Assessment of adaptive functioning in Huntington's disease. *Mov Disord* 1993;8 (2):183-190.
67. Powell LE, Myers AM: The Activities-specific Balance Confidence (ABC) Scale. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci* 50A(1), M28-M34 (1995).
68. Rao A et al: Clinical measurement of mobility and balance impairments in Huntington's disease: validity and responsiveness. *Gait Posture* 29(3), 433, 6 (2009).
69. Berg KO et al: Measuring balance in the elderly: validation of an instrument. *Can J Public Health* 83 Suppl 2, S7-11 (1992).
70. Tinetti ME: Performance-oriented assessment of mobility problems in elderly patients. *J Am Geriatr Soc* 34(2), 119-126 (1986).
71. Kloos AD et al: Fall risk assessment using the Tinetti mobility test in individuals with Huntington's disease. *Mov Disord* 25(16), 2838-44 (2010).
72. Rao AK, Quinn L, Marder KS: Reliability of spatiotemporal gait outcome measures in Huntington's disease. *Mov Disord* 20(8), 1033-1037 (2005).
73. Aziz NA : Weight loss in Huntington disease increases with higher CAG repeat number. *Neurology* 71(19), 1506-13 (2008).
74. Wong D: Pain in children: comparison of assessment scales. *Pediatr Nurs* 14, 9-17 (1998).
75. Jackson J: Specific treatment techniques. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds). Churchill Livingstone Elsevier, 243-266 (2011).
76. Haas BA: Physical Activity and Exercise in Neurological Rehabilitation. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds). Churchill Livingstone Elsevier, 349-365 (2011).
77. Kunkel, DSE: Falls and their management. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds). Churchill Livingstone Elsevier, 383-397 (2011).
78. Jones F: Self management. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds), 367-387 (2011).
79. Watson, P: Pain management in Neurological Rehabilitation. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds), 331-338 (2011).
80. Folstein MF, Robins LN, Helzer JE: The Mini-Mental State Examination. *Arch Gen Psychiatry* 40(7), 812 (1983).
81. Kilbride CC : Physical Management of Altered Tone and Movement. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds), 289-318 (2011).
82. Bruton A: Respiratory Management in Neurological Rehabilitation. In *Physical Management for Neurological Disease*, M Stokes & E Stokes (Eds), 319-330 (2011).
83. Zarit SH, Reever KE, Bach-Peterson J. Relatives of the impaired elderly: correlates of feelings of burden. *Gerontologist* 1980;20:649-55.
84. Bott J: Guidelines for the physiotherapy management of the adult, medical, spontaneously breathing patient. *Thorax* 64(Suppl 1), i1-i52 (2009).
85. Moxham J: Breathlessness, fatigue and the respiratory muscles. *Clinical Medicine, Journal of the Royal College of Physicians* 9(5), 448-52 (2009).
86. Jones U, Enright S, Busse M: Management of respiratory problems in people with neurodegenerative conditions: A narrative review. *Physiotherapy* (in press).
87. McCool FD, Rosen MJ: Nonpharmacologic airway clearance therapies: ACCP evidence-based clinical practice guidelines. *Chest* 129 (1 Suppl), 250S-259S (2006).
88. Innocent DM, TF: Dysfunctional breathing, in *Physiotherapy for respiratory and cardiac problems*, PA Prasad (Ed), Churchill Livingstone: Oxford (2008).
89. Yorkston KM, Millar RM, Klasan ER: Huntington's Disease. In *Management of Speech and Swallowing in Degenerative Disease*. KM, Yorkston KM, RM Millar & Stroud EA (Eds). PRO-ED: Austin TX, 139-154 (2004).
90. Braden BJ Bergstrom N 1994 Predictive validity of the Braden scale for pressure sore risk in a nursing home. *Res Nurs Health* 17: 459-70
91. European Pressure Ulcer Advisory panel (EPUAP) and national Pressure Ulcer Advisory Panel (NPUAP). *Pressure Ulcer Treatment: Quick Reference Guide*. www.npuap.org

# LA MALATTIA DI HUNTINGTON

## Linee guida cliniche di fisioterapia\*

Per commenti, suggerimenti o per un feedback contattare **Lori Quinn** [QuinnL1@cardiff.ac.uk](mailto:QuinnL1@cardiff.ac.uk) oppure EHDN Language Coordination per l'Italia [italy@euro-hd.net](mailto:italy@euro-hd.net)  
Per ulteriori informazioni sulla fisioterapia e la Malattia di Huntington si prega di consultare il sito web : [www.activehd.co.uk](http://www.activehd.co.uk)

Stampa :

© 2013 European Huntington's Disease Network,  
**Presidente Prof. G.B. Landwehrmeyer,**  
**Oberer Eselsberg 45/1, 89081 Ulm, Germany,**  
[www.euro-hd.net](http://www.euro-hd.net)

### Ringraziamenti :

\*A cura di Lori Quinn, EdD, PT e Monica Busse

La versione iniziale di questo documento è stata sviluppata da un sottogruppo di fisioterapisti: Lori Quinn, Monica Busse, Hanan Khalil, Una Jones, Angela Hall, Sue Armstrong.

Lo sviluppo successivo e la valutazione sul campo sono stati completati dal Working Group dell'EHDN "Physiotherapy", con specifici contributi da parte di: Karin Bunnig, Maggie Broad, Katy DeBono, Camilla Ekwall, Hanne Fossmo, Nora Fritz, Karen Jones, Una Jones, Deb Kegelmeyer, Hanan Khalil, Anne Kloos, Rodolfo Vera, Alexandra Schuler, e Jessie van der Bent

Foto concesse da Karin Bunnig.

**Traduzione** a cura di Dr. Daniela Monza, Neurologa, e Dr. Paola Zinzi, EHDN Language Coordinator per l'Italia  
**Revisione** a cura del Dr. Paolo Zappata, Specialista in Ortopedia e Fisiatria, Consulente e Membro del Consiglio Scientifico dell' Associazione Italiana Còrea di Huntington-Roma Onlus (AICH-Roma Onlus)

Le informazioni contenute in questo opuscolo sono soggette alle note sull' esclusione di responsabilità dell'European HD Network che possono essere reperite all'indirizzo <http://www.euro-hd.net/html/disclaimer>.

– Si prega di consultare il proprio medico di base o uno specialista per consigli di tipo medico.

– Con eccezioni altrimenti riportate questo lavoro è soggetto a licenza **Creative Commons Attribution-No Derivative Works 3.0 Unported License**.