

L'attività sportiva nelle malattie neuromuscolari: Dall'esperienza positiva di una donna con malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 4A diventata campionessa Paralimpica di nuoto ad una proposta di studio multicentrico Italiano sui benefici dello sport.

Chi è affetto da una grave e progressiva malattia neuromuscolare genetica è comunemente ritenuto non capace di svolgere attività sportiva, soprattutto se è richiesto un impegno di tutta la muscolatura del corpo. Molto raramente, i medici suggeriscono ai pazienti di svolgere attività sportiva e, quando lo fanno, consigliano di evitare l'esercizio sovramassimale. D'altra parte, sebbene alcuni effetti positivi siano stati dimostrati, la letteratura scientifica non identifica in modo chiaro modalità ed intensità ottimali dell'esercizio muscolare nelle varie malattie neuromuscolari, né è stata mai dimostrata la sicurezza a lungo termine.

E' in corso di stampa su *Neuromuscular Disorders* un interessante studio (*Vita et al.* <http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2016.06.002>) svolto presso l'Università di Messina ed il Centro Clinico NEMO SUD che descrive le variazioni fisiche, emotive e psicosociali indotte da una attività sportiva intensiva nella campionessa di nuoto paralimpico Giusi Barraco, affetta da malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) di tipo 4A.

La storia di malattia inizia all'età di 18 mesi allorché vengono notati facili cadute per terra, andatura steppante e mani ad artiglio. A 14 anni compare disfonia. La deambulazione peggiora lentamente e a 25 anni diventa necessario l'appoggio su un bastone. A 28 anni inizia a fare uso della sedia a rotelle. A 31 anni giunge per la prima volta al Centro per le malattie neuromuscolari del Policlinico di Messina. L'esame neurologico mostra una paresi delle corde vocali, disfagia occasionale, mani ad artiglio, piede cavo, ipotrofia ed ipostenia agli arti, lievi a livello prossimale e gravi a livello distale, riflessi profondi ridotti/assenti, anestesia profonda diffusa a gambe e piedi. Lo studio neurografico rivela segni di una grave polineuropatia sensori-motoria assonale. Lo studio genetico mostra la presenza in omozigosi dell'inserzione nucleotidica c.173_174 insA nel gene *GDAP1*. La mutazione determina la sostituzione dell'aa. prolina con alanina al codone 59 e l'introduzione di un codone di stop dopo 3 aa. (p.P59AfsX3) nell'esone 2.

Viene consigliato genericamente di svolgere attività fisica. La donna, che non sa nuotare e ha paura dell'acqua, viene convinta da una amica ad iniziare attività fisica in una piscina. Piano piano inizia ad amare il nuoto, si appassiona e aumenta progressivamente l'allenamento passando da 25-50 metri a 1200-1500 metri, 4 volte la settimana. Frequenta anche una palestra con attività aerobica e sotto sforzo 2-3 volte la settimana. Diventa così campionessa Italiana (categoria Paralimpica S3) per i 50 mt ed i 100 mt stile libero e dorso nel 2013, 2014 e 2015 (Figura 1).

Il confronto della valutazione neurologica e psicologica prima di iniziare l'attività sportiva con quella dopo 5 anni di nuoto agonistico ha mostrato:

- 1) un aumento della forza dei muscoli prossimali degli arti superiori (scala MRC da grado 4 a 5-) con un CMT Neuropathy Score ridotto da 33 a 31/36;
- 2) una aumentata capacità di spingere la sedia a rotelle confermata da un Barthel Index aumentato da 60 a 64/100;
- 3) un miglioramento della qualità di vita;
- 4) una riduzione dell'ansia di tratto con un sorprendente miglioramento della depressione;
- 5) un aumento dell'autostima con rientro nei valori normali (Figura 2).

Questi risultati ci portano a fare due tipi di considerazione. La prima è che un paziente CMT con grave disabilità non solo è capace di svolgere regolarmente attività muscolare aerobica intensiva (allenamento di nuoto), ma anche attività anaerobica "esplosiva" (gare di 50 mt e 100 mt). E tutto ciò ha portato ad un miglioramento della forza dei muscoli prossimali con una diminuzione, anche

se lieve, della propria disabilità. La seconda considerazione è che l'attività sportiva è capace di migliorare la qualità di vita di un malato neuromuscolare attraverso una diminuzione dell'ansia e della depressione ed un aumento dei livelli di autostima ed autoefficacia nel gestire gli eventi che influenzano le scelte, le aspirazioni, i livelli di perseveranza, la resilienza, la vulnerabilità allo stress.

Sulla base di questi risultati, con il patrocinio della Associazione Italiana per lo studio sul Sistema Nervoso Periferico (ASNP) e della Associazione Italiana di Miologia (AIM), sarà effettuato in Italia nei prossimi mesi uno studio osservazionale per valutare i benefici e la percezione degli effetti sul paziente e sul caregiver indotti dallo sport nei differenti tipi di malattia neuromuscolare.

Vita G, La Foresta S, Russo M, Vita GL, Messina S, Lunetta C, Mazzeo A. Sport activity in Charcot-Marie-Tooth disease: a case study of a Paralympic swimmer. *Neuromuscular Disorders* (2016), doi: 10.1016/j.nmd.2016.06.002.



Fig. 1. Giusi Barraco in occasione della premiazione dei Campionati Italiani 2014 di Nuoto Paralimpico, Bari.

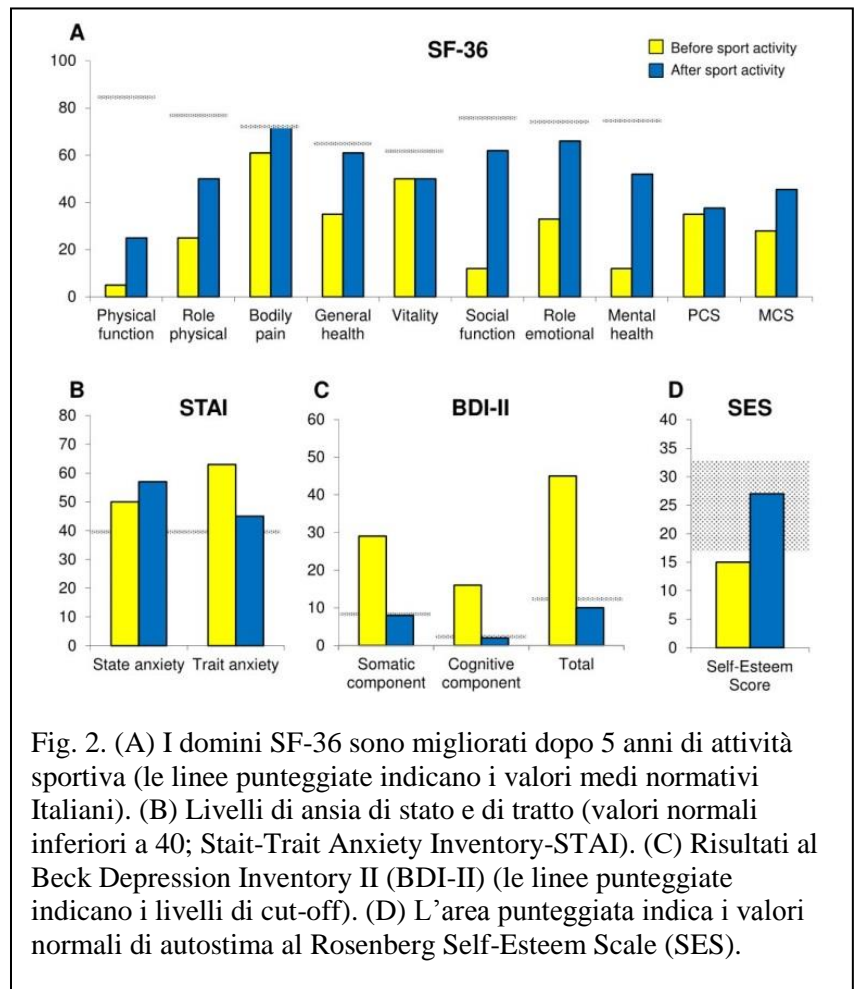


Fig. 2. (A) I domini SF-36 sono migliorati dopo 5 anni di attività sportiva (le linee punteggiate indicano i valori medi normativi Italiani). (B) Livelli di ansia di stato e di tratto (valori normali inferiori a 40; Stait-Trait Anxiety Inventory-STAI). (C) Risultati al Beck Depression Inventory II (BDI-II) (le linee punteggiate indicano i livelli di cut-off). (D) L'area punteggiata indica i valori normali di autostima al Rosenberg Self-Esteem Scale (SES).