



Osteopatia e patologie genetiche rare: il caso di Alice, bambina di 12 anni affetta da Lissencefalia di tipo I e della sua famiglia.

Adragna Vito DO-FT; Fumarola Salvatore DO; Garavaglia Massimo DO; Quaranta Cosimo DO

Dipartimento Ricerca, Andrew Taylor Still Academy Italia - ATSAI di Bari; vitoadragna@pec.it

INTRODUZIONE

La *lissencefalia* rappresenta un gruppo di malformazioni genetiche rare con anomalie delle circonvoluzioni cerebrali, osservata fino ad oggi in 11.7 nati per milione di nati vivi. Una classificazione è legata agli aspetti genetici della patologia, di TIPO 1 o classica in cui la corteccia cerebrale appare ispessita e presenta quattro strati rispetto ai sei normali, i ventricoli laterali allargati in particolare posteriormente con ipoplasia del corpo calloso; di TIPO 2 con completa disorganizzazione dell'organogenesi cerebrale, con una superficie corticale irregolare ad aspetto ciottolato o zigginato. La prognosi è infausta, la morte avviene nei primi due anni in molti bambini e solo pochi raggiungono l'età di dieci anni; il più vecchio individuo conosciuto è morto all'età di 17 anni. Non esiste un protocollo di trattamento ci si limita al monitoraggio ed alla cura di eventuali complicanze mediche. I disturbi alimentari ed i problemi di deglutizione vengono affrontati con ingestione di cibi liquidi o con la PEG e con logopedia. I disturbi respiratori con fisioterapia respiratoria. I deficit motori con programmi fisioterapici mentre le crisi epilettiche con farmaci antiepilettici ma con scarsi risultati. Disturbi comportamentali e cognitivi con approccio psico-pedagogico. L'obiettivo primario del trattamento osteopatico è stato sì di cercare il miglioramento la sintomatologia tra cui crisi epilettiche, iperton muscolare e problemi respiratori, ma anche migliorare la qualità di vita della bambina e di chi se ne prende cura cercando di ottimizzare le funzioni residue.

PRESENTAZIONE DEL CASO - METODI

Alice è una bambina affetta da lissencefalia che giunge alla nostra osservazione all'età di 12 anni con il seguente quadro: diagnosi di lissencefalia di tipo I con microdelezione eterozigote del gene LIS 1, quadro neuroradiologico caratterizzato da scarsa rappresentazione dei solchi cerebrali, dismorfismo della scissura silviana, dilatazione del ventricolo laterale destro e corpo calloso assottigliato, epilessia farmacoresistente con episodi pluriquotidiani caratterizzati da convulsioni tonico-cloniche in flessione, grave deficit psicomotorio, assenza di linguaggio verbale, tetraparesi spastica, incapacità di mantenimento del controllo del capo che risultava ruotato a destra, scoliosi dorso-lombare sinistra stabilizzata con busto, lussazione bilaterale delle anche, piede equino bilaterale, peso corporeo di 14 kg, anemia sideropenica, respirazione superficiale e spesso flebile, ipercapnia e stato soporoso, ostruzioni bronchiali, presenza di rantoli nelle basi polmonari che spesso generavano bronchiti, difficoltà di deglutizione con episodi sporadici di soffocamento durante i pasti e polmoniti ab ingestis. Alice è trattata con fisioterapia e un approccio alimentare seguito ormai da 9 anni, costituito da completa assenza di glutine, latte e derivati. **Sono state effettuate 10 sedute di trattamento osteopatico (TO) in 9 mesi, a distanza di 3 settimane circa tra loro fino a 2 mesi di distanza per le ultime due sedute.** Nelle prime quattro sedute è stato eseguito un TO volto a risolvere le disfunzioni rilevate come severe e dominanti, maggiormente rilevate sul sistema craniosacrale, a livello toracico e diaframmatico e sul tratto gastro-duodenale-pancreatico. A questo punto Alice accusa un peggioramento delle condizioni deglutitorie e di conseguenza alimentari tali da ricorrere a ricovero ospedaliero presso il quale le hanno impiantato una PEG da cui alimentarsi e suggerito un'alimentazione che prevedeva anche glutine e latticini. Dopo un paio di settimane di questa nuova alimentazione le crisi di Alice aumentano di frequenza e durata pertanto la mamma in accordo con il nutrizionista hanno ripreso l'alimentazione precedente. Per lo stesso motivo peggiora anche la respirazione che vede necessaria l'aspirazione del muco per incapacità a deglutirlo e l'indicazione di fisioterapia respiratoria per cui risulterà in attesa fino a dopo i nostri incontri. **Forti di questa esperienza si decide di improntare le sedute successive su un aspetto metabolico-energetico spostando l'attenzione verso un'azione mirata agli organi che potessero darle una migliore ossigenazione ed un miglior drenaggio con la speranza di favorire le funzioni cerebrali nonché quelle respiratorie ed intestinali.** Sono quindi stati trattati: sistema craniosacrale, diaframmi, polmoni, mediastino, fegato e reni.



RISULTATI

Sono stati rilevati i cambiamenti su alcuni esiti tra la prima rilevazione e l'ultima effettuata alla fine dei TO, tenendo conto delle difficoltà dei genitori. **La frequenza di crisi epilettiche si è ridotta del 50%, la durata delle crisi del 40% e l'intensità percepita delle crisi del 20%. La frequenza cardiaca a riposo è passata da 100bpm a 80bpm. La respirazione e l'ostruzione bronchiale subivano dei miglioramenti solo nei due giorni seguenti ogni trattamento. La frequenza delle evacuazioni intestinali è passata da 1 ogni 5 giorni a 1 ogni 2 giorni. Alice non ha più utilizzato la PEG per alimentarsi riprendendo l'uso del cucchiaino ed ha raggiunto il peso di 16kg.**

DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

Abbiamo percepito come sia possibile attraverso l'approccio osteopatico migliorare le condizioni di vita di pazienti anche con patologie gravi. Sentire tra le mani il respiro di Alice diventare rilassato, percepire il rilasciamento dei suoi muscoli e delle sue tensioni fasciali, sentire rallentare la sua frequenza cardiaca ci ha fatto comprendere quanto profondo è il nostro approccio e quanto può aiutare queste persone ad avere sollievo in casi così complessi. Sentire la mamma pronunciarsi in termini soddisfacenti rispetto al trattamento ed ai risultati che questo ha avuto sul benessere di Alice e di tutta la famiglia ci ha reso orgogliosi e molto spesso ci ha fatto emozionare. Abbiamo apprezzato l'importanza dell'approccio multidisciplinare tra nutrizionista, osteopata, pneumologo, fisioterapista necessaria a poter dare ad Alice risultati sempre migliori e più stabili. Con la speranza che questo sia solo il primo passo verso una ricerca più approfondita di quanto l'osteopatia possa essere importante nella gestione multidisciplinare delle persone con patologie genetiche gravi e complesse nonché verso il raggiungimento di traguardi di livello sempre più alto per il bene dell'osteopatia e della qualità di vita dei nostri pazienti.

BIBLIOGRAFIA

- Cardoso C, Leventer RJ, Ward HL, Toyo-Oka K, Chung J, Gross A, Martin CL, Allanson J, Pilz DT, Olney AH, Mutchinick OM, Hirotsune S, Wynshaw-Boris A, Dobyns WB, Ledbetter DH. Refinement of a 400-kb critical region allows genotypic differentiation between isolated lissencephaly, Miller-Dieker syndrome, and other phenotypes secondary to deletions of 17p13.3. *Am J Hum Genet.* 2003;72:918-30.
- D e Rijk-van Anel J, F, Arts W, F, M, Hofman A, Staal A, Niermeijer M, F: Epidemiology of Lissencephaly Type I. *Neuroepidemiology* 1991;10:200-204.
- Dobyns WB, Das S. PFAFH1B1-Associated Lissencephaly/Subcortical Band Heterotopia. 3 marzo 2009. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2019. Disponibile su: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK5189/>. [Accesso: 15 settembre 2017]