

# Università degli Studi di Padova

CORSO DI LAUREA IN FISIOTERAPIA  
PRESIDENTE: *Ch.ma Prof.ssa Veronica Macchi*

## TESI DI LAUREA

IL TRATTAMENTO DELL'ATASSIA CEREBELLARE:  
UNA SFIDA RIABILITATIVA.  
STUDIO DI UN CASO CLINICO

(Treatment of cerebellar ataxia: a rehabilitation challenge.  
A case study)

RELATORE: Dott.ssa Ft. Tiziana Risso

Correlatore: Dott.ssa Ft. Monia Alessi

LAUREANDO: Rebecca Squarcina

Anno Accademico 2021/2022

# INDICE

## RIASSUNTO

## ABSTRACT

## INTRODUZIONE.....1

## CAPITOLO 1 – ATASSIA E CERVELLETTO.....3

1.1 Epidemiologia ed eziologia dell’ataxia cerebellare.....3

1.2 Sintomatologia.....4

1.3 Neurofisiologia del cervelletto.....13

1.4 La riserva cerebellare.....16

## CAPITOLO 2 – TRATTAMENTO E RIABILITAZIONE DELL’ATASSIA CEREBELLARE

2.1 Linee guida attuali.....20

2.2 Nuove evidenze e potenziali trattamenti.....24

## CAPITOLO 3 – CASE REPORT.....27

3.1 Il concetto Bobath.....27

3.2 Materiali e metodi.....29

3.3 Valutazione.....30

3.4 Diagnosi funzionale e ipotesi di lavoro.....33

3.5 Trattamento.....33

3.6 Risultati.....44

3.7 Discussione.....48

## CONCLUSIONI.....50

## BIBLIOGRAFIA

## RIASSUNTO

**Introduzione e scopo:** L'atassia cerebellare (CA) è una patologia che si può presentare con una moltitudine di sintomi motori e non motori (alterazioni di postura e cammino, tremore, alterazioni del tono muscolare, dismetria, deficit oculomotori, disturbi cognitivi e psichici) e che va ad inficiare in maniera importante l'autonomia del paziente nelle attività della vita quotidiana (ADL) e lo espone ad un elevato rischio di caduta. La riabilitazione è da sempre un punto cardinale nella presa in carico dei pazienti affetti da CA e offre una grande varietà di tipologie di trattamento. Lo scopo di questa tesi è quello di riportare quali sono questi trattamenti e quali sono in via di sviluppo/sperimentazione alla luce dell'attuale evoluzione in corso nella conoscenza e comprensione dei meccanismi che stanno alla base del funzionamento e della patologia cerebellare, nonché dei processi di neuroplasticità e apprendimento motorio.

**Materiali e metodi:** Successivamente alla presentazione delle linee guida presenti in letteratura e delle più recenti evidenze scientifiche nell'ambito della neurofisiologia del cervelletto e dell'atassia cerebellare, è stato descritto il caso clinico di un paziente colpito da ictus ischemico cerebrale e cerebellare, presentante un'importante sintomatologia atassica. I test e le prove funzionali svolti in fase di valutazione iniziale sono poi stati ripetuti alla rivalutazione finale e i risultati messi a confronto. Il paziente ha svolto quattro sedute di un'ora e mezza o due ed è stato trattato secondo i principi del modello di pratica clinica Bobath (MBCP).

**Risultati:** Al termine del ciclo di trattamento sono stati riscontrati notevoli miglioramenti qualitativi nell'atteggiamento posturale e nella simmetria della base di appoggio, corrispondenti inoltre ad un miglioramento quantitativo nei risultati dei test somministrati. Ciò si è riflesso in un incremento delle capacità nello svolgimento di semplici ADL e in un cammino leggermente più sicuro, sebbene le difficoltà restino evidenti.

**Conclusioni:** Nonostante si tratti di un unico caso clinico, i miglioramenti riscontrati nell'arco di così poche sedute in un paziente atassico cronico dimostrano come un trattamento riabilitativo basato sui principi del concetto Bobath possa influire positivamente nel processo di recupero in tale patologia e debba quindi essere preso in considerazione.

## ABSTRACT

**Background and purpose:** Cerebellar ataxia (CA) is a condition that can present with a multitude of motor and non-motor symptoms (posture and gait alterations, tremor, muscle tone changes, dysmetria, oculomotor deficits, cognitive and mental disorders) and that goes on to significantly affect the patient's autonomy in activities of daily living (ADLs) and exposes him or her to a high risk of falling. Rehabilitation has always been a cardinal point in the care of patients with CA and offers a wide variety of treatment types. The purpose of this study is to report which of these treatments are available and which are being developed/experimented in light of the current ongoing evolution in the knowledge and understanding of the mechanisms underlying cerebellar functioning and pathology, as well as the processes of neuroplasticity and motor learning.

**Materials and methods:** Following the presentation of the guidelines in the literature and the latest scientific evidence in the field of neurophysiology of the cerebellum and cerebellar ataxia, the clinical case of a cerebellar ischemic stroke patient presenting with significant ataxic symptomatology was described. The tests and functional trials performed at initial evaluation were then repeated at final re-evaluation and the results were compared. The patient attended four sessions of one and a half to two hours and was treated according to the principles of the Model of Bobath Clinical Practice (MBCP).

**Results:** At the end of the treatment cycle, there were significant qualitative improvements in postural stance and base of support symmetry, corresponding in addition to a quantitative improvement in the results of the tests administered. This was reflected in increased capacity in performing simple ADLs and a slightly more confident gait, although difficulties remained evident.

**Conclusions:** Although this is a single case report, the improvements seen in the span of so few sessions in a chronic ataxic patient demonstrate how a rehabilitation treatment based on the principles of the Bobath concept can positively influence the recovery process in this disorder and should therefore be considered.

## INTRODUZIONE

L'atassia cerebellare è una patologia neurologica che ancora oggi risulta poco conosciuta e approfondita, soprattutto dal punto di vista fisioterapico, sebbene questa sia gravemente invalidante per il paziente, portandolo ad un elevato rischio caduta e a perdere la sua autonomia nelle attività della vita quotidiana (ADL). Ciò è probabilmente dovuto alla complessità di questa malattia, sia dal punto di vista eziologico che fisiopatologico; molto spesso inoltre non si tratta di un'atassia cerebellare "pura" ma si accompagna ad altre patologie. Si distinguono diverse forme di atassia: ereditarie, degenerative e secondarie ad altri disturbi. Molto varia è anche la sintomatologia con cui l'atassia si può presentare, la quale comprende problematiche motorie e non, che possono combinarsi in molteplici quadri sindromici: vertigini, deficit oculomotori, alterazioni del tono muscolare, disdiadococinesia, tremore, deficit di presa, dismetria, alterazioni della postura e del cammino, alterazioni sensoriali, sindrome cognitivo-affettiva cerebellare (CCAS), disartria atassica e disturbi non motori del linguaggio.

Negli ultimi anni sono stati svolti numerosi progressi nella comprensione della neurofisiologia del cervelletto e della sua funzione, la quale si è dimostrata non più legata al solo controllo motorio come si credeva fino a poco tempo fa, ma anche a molti altri aspetti cognitivi e sensoriali. Tali conoscenze sono ancora in via di ampliamento e oggetto di parecchi studi.

Ambito in cui le evidenze scientifiche riguardanti l'atassia cerebellare sono carenti è però quello riabilitativo. Le proposte tuttavia non mancano e anzi sono molto disparate ed eterogenee, basate quasi esclusivamente sulla pratica clinica e la propria esperienza. Da ciò consegue però la mancanza di linee guida validate per il trattamento di questa patologia cui i professionisti possano fare riferimento, e quindi una presa in carico molto spesso inadeguata dei pazienti.

Lo scopo di questa tesi è quello di riportare quali sono le attuali proposte di trattamento per il paziente atassico e quali sono in via di sviluppo e promettenti per il futuro.

Nel primo capitolo sono presentate dapprima l'eziologia e la sintomatologia dell'atassia cerebellare e successivamente si riassumono quelle che sono le più recenti evidenze scientifiche riguardo la neurofisiologia del cervelletto e la cosiddetta "riserva cerebellare", quest'ultima importante da tenere in considerazione per poter prevedere in una certa misura le possibilità di recupero dopo una lesione o patologia.

Il secondo è un capitolo riassuntivo delle linee guida inglesi per il trattamento dell'atassia e delle proposte riabilitative che attualmente vengono impiegate nella pratica clinica, oltre a presentare quelli che si prospettano come potenziali future tipologie di trattamento che potrebbero accompagnare e facilitare il recupero insieme alla fisioterapia.

Il terzo capitolo infine, dopo la presentazione del concetto Bobath e del suo modello di ragionamento clinico, riporta l'analisi di un caso clinico che vede come protagonista un paziente atassico in una fase ormai cronica della condizione. Vengono quindi descritti la valutazione iniziale, le sedute di trattamento eseguite e la rivalutazione finale, il tutto accompagnato da immagini che permettono di prendere visione di quanto viene esposto e di confrontare come si presenta il paziente prima e dopo il trattamento.

## CAPITOLO 1 – ATASSIA E CERVELLETTO

### 1.1 Epidemiologia ed eziologia dell'atassia cerebellare

L'atassia ha un'incidenza di circa 4-5/100.000 soggetti, variando a seconda della regione del mondo. In particolare, la prevalenza delle atassie spinocerebellari (SCA) oscilla tra 2-4/100.000 abitanti, mentre le atassie autosomiche recessive (ARCA) hanno un'incidenza di circa 3-5/100.000 ed esordiscono spesso nell'infanzia o nella prima età adulta.

L'eziologia del disturbo atassico è molto diversificata, ma una prima distinzione può basarsi sulle modalità d'esordio dei sintomi:

- acuta (ictus ischemico o emorragico; infezione; cerebellite post-infettiva; effetto avverso ad alcuni farmaci antiepilettici o chemioterapici; intossicazione acuta da alcol, metalli pesanti, solventi, pesticidi)
- subacuta (deficit vitaminico, in particolare B1, B12 ed E; tumori primitivi o metastatici; disturbi di natura immunomediata, ad es. sclerosi multipla; disturbi metabolici; degenerazione cerebellare alcolica)
- cronica (forme atassiche ereditarie e degenerative)

Le forme ereditarie, responsabili della maggior parte delle sindromi atassiche ad esordio infantile e di circa un terzo di quelle ad esordio in età adulta, in base al modello di ereditarietà vengono distinte in:

- Atassie autosomiche dominanti  
Queste comprendono le forme spinocerebellari (SCA), fino ad oggi classificate in 48 tipi, ognuna delle quali presenta delle caratteristiche cliniche distinte ma sovrapponibili ed ha un diverso tasso di progressione; i sintomi si manifestano solitamente tra la 2<sup>a</sup> e la 4<sup>a</sup> decade di vita; le SCA 1,2,3,6,7,17, sono le forme più comuni
- Atassie autosomiche recessive (ARCA)  
Le ARCA possono essere suddivise in tre categorie: (1) atassia cerebellare con predominante neuropatia sensoriale (ad es. atassia di Friedrich, sindrome di SANDO, ecc), (2) atassia cerebellare con neuropatia assonale sensomotoria (ad es. atassia teleangiectasia, atassia con aprassia oculomotoria di tipo 1 e 2, ecc) e (3) atassia cerebellare senza neuropatia sensoriale (ad es. ARCA tipo 1, malattia di Niemann-Pick tipo C)
- Atassie X-linked  
La più comune è la sindrome di tremore-atassia da X fragile
- Atassie mitocondriali  
Queste forme sono causate da mutazioni del DNA mitocondriale

- **Atassie episodiche**

Ne esistono 8 tipi, i quali vanno a costituire un gruppo di cause genetiche per gli attacchi di atassia intermittente, che possono durare da minuti a giorni; al di sotto potrebbe esservi un'atassia progressiva; le principali considerazioni per la diagnosi differenziale sono la sclerosi multipla e l'atassia psicogena

Le forme degenerative di atassia di solito si riscontrano in pazienti di età superiore ai 60 anni e che non hanno una storia familiare di atassia. All'interno di questa categoria, le due malattie più comuni sono l'atrofia multisistemica (MSA) e l'atassia cerebellare idiopatica ad esordio tardivo; a seconda delle caratteristiche predominanti, la MSA viene suddivisa in tipo MSA-parkinsonismo (MSAp) e tipo MSA-cerebellare (MSAc).

## **1.2 Sintomatologia**

L'atassia si può presentare, a seconda dell'eziologia, con un'incredibile varietà di sintomi e combinazioni degli stessi. Questi comprendono manifestazioni motorie e non:

- **Vertigini**

Possono essere causate da lesioni dei sistemi motori oculari vestibolo-cerebellare, vestibolo-spinale o cerebellare; clinicamente possono manifestarsi in tre modi: (1) esordio acuto di sintomi che durano giorni, settimane o anche più, causato da un infarto nel territorio dell'arteria cerebellare postero-inferiore (PICA), dell'arteria cerebellare antero-inferiore (AICA) e/o dell'arteria cerebellare superiore (SCA), oppure da infarti isolati del flocculo, del nodulo o delle tonsille; (2) attacchi ricorrenti della durata di secondi, causati da lesioni del cervelletto che interessano il nodulo o il verme motorio oculare, o minuti fino a giorni, per cui importanti diagnosi differenziali dei disturbi cerebellari sottostanti sono le atassie episodiche (EA), in particolare EA 1 e 2; (3) sindrome cronica/permanente spesso progressiva (importante è la Sindrome di Atassia Cerebellare, Neuropatia e Areflessia Vestibolare [CANVAS]), riscontrabile nella maggior parte delle atassia spinocerebellari e spesso associata a disturbi del movimento oculare cerebellare derivanti da una compromissione del flocculo/paraflocculo, del verme, del nodulo o del nucleo fastigio.

- **Deficit oculomotori**

Il cervelletto, in particolare grazie alle aree del flocculo/paraflocculo, dell'ugola nodulo-ventrale (lobuli IX e X del verme cerebellare) e del verme oculomotore dorsale (lobuli V-VII), svolge un ruolo fondamentale nel controllo dei movimenti oculari saccadici, della convergenza/divergenza e dei movimenti oculari di inseguimento. Un danno a livello cerebellare può dare origine a movimenti saccadici inappropriati e a cinque tipologie

principali di nistagmo centrale: (1) nistagmo verticale (DBN), il più comune tra le forme di nistagmo cerebellare; (2) nistagmo evocato da manovre oculari, comprendente il nistagmo da sguardo eccentrico (GEN) e il nistagmo di rimbalzo (RN), che non è però specifico cerebellare; (3) nistagmo periodico alternato (PAN); (4) nistagmo centrale posizionale (PN), spesso accompagnato da lievi vertigini e per questo deve essere differenziato dalla vertigine parossistica posizionale benigna (BPPV); (5) nistagmo spontaneo (HSN), condizione rara spesso associata a vertigini che può essere osservata in caso di ictus cerebellare.

A tale danno cerebellare possono inoltre essere associate delle alterazioni a carico dei movimenti oculari di inseguimento e del riflesso vestibolo-oculare (VOR). Lesioni del verme oculomotore dorsale e della regione oculomotoria fastigiale sono responsabili dell'accuratezza e delle traiettorie anormali delle saccadi, potendo comportare dismetria e/o lateropulsione saccadica. Infine, sono possibili dei disordini riguardanti l'allineamento oculare come la deviazione obliqua e l'esotropia.

- **Alterazioni del tono muscolare**

Il tono è la resistenza del muscolo allo stiramento passivo quando un arto è rilassato; esso può essere influenzato da tre principali fattori: le proprietà meccaniche del muscolo e dell'articolazione su cui esso opera, la contrazione di fondo e la contrazione riflessa. In letteratura vi è l'idea ricorrente, nata dal lavoro svolto da Holmes sull'osservazione di soldati che presentavano ferite penetranti che coinvolgevano il cervelletto, secondo cui i pazienti con disfunzione cerebellare presentano una riduzione del tono (ipotonia). La debolezza muscolare, tuttavia, non è un disturbo comune nei pazienti cerebellari e può essere più che altro considerata come affaticabilità, la quale può interessare una singola parte del corpo o essere percepita a livello più globale. In alcuni pazienti affetti da sindromi cerebellari croniche è stata osservata la presenza di ipertonìa, che potrebbe però derivare da lesioni concomitanti di altri sistemi cerebrali. Presumibilmente, una disinibizione del tono estensorio rappresenta il meccanismo che sta alla base della comparsa dei cosiddetti "spasmi cerebellari", osservati in presenza di tumori della fossa cranica posteriore, malformazioni di Chiari e ictus cerebellari che risparmiano i nuclei profondi. Infine, degli esperti hanno riscontrato che una caratteristica dell'atrofia multisistemica cerebellare (MSAc) può essere rappresentata dall'ipotonia.

- **Disdiadococinesia**

È stato J. Babinski il primo ad introdurre la valutazione dei movimenti rapidi successivi (diadococinesia) come parte dell'esame neurologico per rivelare la malattia cerebellare. La capacità a svolgere tali movimenti rapidi alternati (RAM) è più facilmente esaminabile

prendendo in considerazione una singola articolazione: il test più comune prevede di richiedere al paziente di effettuare una prono-supinazione dell'avambraccio facendo toccare alternativamente il palmo e il dorso della mano sulla propria coscia. La rapida affaticabilità è comune e i disturbi divengono più evidenti quando si richiede di effettuare il test muovendo entrambi gli arti contemporaneamente. Nei suoi studi Holmes ha scoperto che la lentezza nell'esecuzione è una caratteristica fondamentale della disdiadococinesia, mentre l'irregolarità della frequenza e dell'ampiezza del movimento sono caratteristiche aggiuntive; ha inoltre spiegato la disdiadococinesia cerebellare come una combinazione tra compromissione del tono muscolare (ipotonia) e dissociazione temporale delle contrazioni nei muscoli che dovrebbero invece agire in sinergia. La funzione critica del cervelletto, infatti, non è quella di controllare i motori primari di una singola articolazione, ma di coordinare le sinergie di movimento tra muscoli agonisti e antagonisti. Babinski ha ipotizzato che la disdiadococinesia sia una diretta conseguenza dell'asinergia; tale condizione, nella malattia cerebellare, è definita dall'incapacità di prevedere le conseguenze dei movimenti, soprattutto nei casi in cui la velocità di questi non permette di servirsi del feedback afferente.

In letteratura vi è consenso sul fatto che la diadococinesia sia un test clinico essenziale per rivelare una disfunzione cerebellare, nonostante questa non sia un segno specifico e si debbano prima escludere la perdita sensoriale, la paresi e i disturbi extrapiramidali.

- **Tremore**

Il meccanismo del tremore cerebellare non è ancora del tutto chiaro, ma in tempi moderni è stato equiparato esclusivamente al tremore intenzionale, il quale si verifica durante il movimento diretto ad un obiettivo e peggiora quando ci si avvicina ad esso. È presente in circa il 50% dei pazienti cerebellari. Holmes descrisse anche altri tipi di tremore, definendoli come “tremore statico o posturale” (tremore irregolare che si presenta principalmente a livello prossimale e lungo la linea di gravità) e “tremore cinetico” (si verifica all'inizio del movimento; può risultare abbastanza marcato e brusco in caso di lesioni dei peduncoli cerebellari superiori). Negli ultimi anni, all'interno dei disturbi cerebellari è stato incluso anche il tremore essenziale (ET), rappresentato da caratteristiche principalmente cinetiche accompagnate da tremori posturali. È stato inoltre dimostrato che il cervelletto presenta varie anomalie anche in pazienti affetti da distonia, morbo di Parkinson, morbo di Alzheimer e un'ampia gamma di altri disturbi.

- **Deficit di presa**

Nonostante la goffaggine sia comune nei disturbi cerebellari, le attuali scale di valutazione dell'atassia non prendono in considerazione né testano i movimenti di presa della mano. Raggiungere e afferrare un oggetto nell'ambiente richiede almeno due diverse componenti del movimento: (1) un movimento di trasporto della mano verso l'oggetto e (2) la sagomatura delle dita in base alle caratteristiche specifiche dell'oggetto; è poi necessario stabilire delle forze di presa sufficienti, ridimensionate in base a peso, forma, attrito superficiale e altri vincoli fisici dell'oggetto, per garantire una presa stabile quando questo viene sollevato e spostato nello spazio. Il controllo delle forze di presa durante la manipolazione di oggetti implica diverse modalità di controllo che, in misura diversa, si basano sulla previsione e sul feedback sensoriale. Nei soggetti affetti da disturbi cerebellari il controllo predittivo delle forze di presa risulta gravemente compromesso, mentre quello reattivo rimane integro. Diversi segni e sintomi di malattia cerebellare possono avere un impatto sul raggiungere e afferrare un oggetto: dismetria, scomposizione dei movimenti, tremore e deficit oculomotori; questi causano un deterioramento del ridimensionamento accurato e della coordinazione delle forze di presa e di carico quando un oggetto viene afferrato, sollevato e spostato. Sono inoltre stati descritti prolungamenti dei tempi di contatto mano-oggetto prima che si stabilisca una presa stabile, forze di presa esagerate e altamente variabili e un accoppiamento impreciso tra i profili di forza di presa e carico, quest'ultimo influenzato anche dal tremore cinetico e intenzionale.

- **Dismetria**

Sebbene non specifica, la dismetria, e in particolare l'ipermetria, è un segno cardinale di disfunzione motoria cerebellare. Può essere osservata in caso di lesioni del tronco cerebrale, del talamo e della sostanza bianca sottocorticale lungo le vie afferenti (cortico-ponto-cerebellare) o efferenti (cerebello-talamo-corticale) del cervelletto.

Le cinque caratteristiche principali della dismetria sono: sensibilità alla velocità, sensibilità all'inerzia, aumentata variabilità inter-trial, aumentata curvatura del movimento e alterata iniziazione del movimento.

La dismetria si verifica sia per i movimenti a livello prossimale (spalla, anca) che distale (mano, piede), ed è spesso seguita da movimenti correttivi nel tentativo di raggiungere l'obiettivo. L'*overshoot* è maggiore quando il movimento viene eseguito ad una velocità maggiore e quando l'inerzia viene aumentata artificialmente; spontaneamente, infatti, i pazienti cerebellari eseguono movimenti ad una velocità inferiore. La variabilità del movimento molto spesso si attenua man mano che il paziente guarisce da una lesione acuta,

mentre peggiora nel tempo nelle cosiddette atassie degenerative progressive. Il recupero tuttavia rimane parziale nel caso di lesioni cerebellari, soprattutto quando sono interessati i nuclei profondi. Anche la preparazione e l'inizio di un movimento volontario sono compromesse nei disturbi atassici: l'inizio è spesso ritardato e i tempi di reazione sono aumentati; i pazienti cerebellari non sono infatti in grado di generare le coppie muscolari appropriate per controllare le conseguenze meccaniche delle forze di interazione dinamica che si verificano quando viene eseguito un movimento.

La dismetria può essere meglio spiegata come conseguenza diretta di una compromissione della previsione del movimento: dei difetti negli aggiornamenti e nelle memorizzazioni dei modelli interni, i quali mettono in relazione i comandi motori con i cambiamenti degli stati degli arti, indurrebbero i movimenti dismetrici. La dismetria appare quindi come la manifestazione di una falsa rappresentazione della dinamica degli arti e di un processo di sequenziamento anormale delle azioni motorie.

L'ipermetria è generalmente osservata nelle lesioni dei lobuli cerebellari I-VIII, più pronunciata in caso di lesioni del lobo anteriore e dei nuclei profondi e più grave nelle prime fasi delle lesioni cerebellari acute. La dismetria degli arti superiori è correlata alle lesioni dei lobuli IV-VI mentre l'atassia degli arti inferiori alle lesioni dei lobuli III-IV. Nei pazienti con atrofia corticale cerebellare, i deficit clinici sono correlati al grado di atrofia del cervelletto intermedio e laterale.

- **Alterazioni nella postura e nel cammino**

Le anomalie dell'andatura nei disturbi cerebellari sono state a lungo riconosciute e descritte come “movimenti goffi e barcollanti con un'andatura a base allargata” che ricorda quella da intossicazione acuta da alcol. In stazione eretta statica, il corpo del paziente può oscillare avanti e indietro e/o da un lato all'altro (titubazione). I pazienti hanno difficoltà nella deambulazione lineare, ma anche nell'inizio e nella conclusione dell'andatura e nei cambi di direzione. Tutte queste anomalie locomotorie riflettono una scarsa coordinazione degli arti e un'alterazione dell'equilibrio, che limitano notevolmente i pazienti nelle loro attività quotidiane e li predispongono ad un elevato rischio di cadute.

Moderni sistemi di analisi del movimento (*gait analysis*) sono stati utilizzati per caratterizzare quantitativamente la natura e il grado di disfunzione della deambulazione: i risultati hanno rivelato anomalie biomeccaniche nei parametri spaziotemporali, nelle traiettorie del centro di massa (CoM) e del centro di pressione (CoP), nella cinematica e cinetica articolare, nei pattern di attivazione muscolare e nel controllo della parte superiore del corpo. Sono stati definiti vari parametri spazio-temporali: aumento della larghezza del

passo, diminuzione della lunghezza del passo, decremento della velocità dell'andatura, cadenza ridotta e aumento della durata delle fasi di appoggio e doppio appoggio; la maggior parte di tali anomalie sembra rappresentare dei meccanismi compensatori volti a ridurre lo squilibrio dinamico.

In diversi studi (Bodranghien et al., 2016) è stato riportato un anormale accoppiamento articolare intra-arto durante la deambulazione, in termini sia di movimenti articolari che di coppie di interazione; in particolare, è stato riscontrato che una maggiore variabilità temporale della coordinazione intra-arto è correlata all'equilibrio dinamico e alle traiettorie irregolari del piede nell'andatura atassica. Più recentemente, analizzando la coordinazione articolare prendendo in considerazione sia lo spostamento angolare dell'articolazione che la velocità in un dato istante del ciclo del passo, è stato dimostrato che una compromissione della coordinazione inter-articolare porta ad un modello di alternanza dell'articolazione prossimale/distale estremamente irregolare rispetto a quello dei controlli sani. Questi studi supportano l'idea che una delle caratteristiche più importanti dell'atassia cerebellare sia la mancanza di coordinazione inter-articolare, per cui l'aspetto temporale è particolarmente rilevante.

In quasi tutti gli studi (Bodranghien et al., 2016) è stata osservata una marcata variabilità di tutti i valori dei parametri cinetici e cinematici dell'andatura, sia globali che segmentari. È probabile che questa caratteristica sia conseguenza dell'interazione tra il deficit primario e i meccanismi adattativi e compensativi adottati nel tentativo di un continuo e graduale aggiustamento delle strategie di deambulazione.

Pochi studi hanno finora fornito un'analisi dettagliata dei modelli di attività muscolare durante la locomozione nell'atassia cerebellare; in base a quanto rilevato finora, i pazienti atassici sembrano attivare più intensamente e più a lungo i muscoli antagonisti nel tentativo di irrigidire l'arto per compensare l'instabilità dovuta alla scarsa coordinazione muscolare.

- **Alterazioni sensoriali**

Ci sono prove evidenti che il cervelletto sia coinvolto in maniera importante nella funzione somatosensoriale umana, in particolare per migliorare la precisione sensoriale durante il movimento attivo e per quanto riguarda le caratteristiche temporali del movimento.

Studi recenti hanno dimostrato che i pazienti cerebellari hanno una propriocezione normale quando testati passivamente, mentre presentano dei deficit nella discriminazione della forza attiva e del momentum; gli stessi autori hanno inoltre suggerito che tali pazienti presentano un deficit propriocettivo attivo coerente con la previsione del movimento piuttosto che una

generale incapacità ad elaborare i segnali propriocettivi periferici durante la contrazione muscolare attiva (Bhanpuri et al., 2013).

In letteratura vi sono numerose evidenze a favore del fatto che il danno cerebellare comprometta la percezione della forza e il senso propriocettivo durante i movimenti attivi. Diversi studi (Bodranghien et al., 2016) hanno dimostrato che il danno cerebellare non altera il senso propriocettivo passivo durante i test che richiedono la discriminazione dell'ampiezza del movimento, mentre risultano alterati i giudizi propriocettivi passivi che coinvolgono il senso del tempo (durata e velocità).

- **Sindrome cognitivo-affettiva cerebellare (CCAS)**

Il cervelletto è organizzato in una regione sensomotoria nel lobo anteriore e nella parte adiacente del lobulo VI e in una regione sensomotoria nel lobulo VIII. L'evidenza attuale indica che le regioni cognitive sono situate più lateralmente nel lobo posteriore (lobulo VI, lobulo VIIA, che include crus I e crus II, e lobulo VIIB) e il cervelletto limbico è rappresentato nel verme posteriore; anche il lobulo IX può far parte di questa rete.

Lesioni del cervelletto cognitivo e limbico e dei relativi nuclei portano alla sindrome cognitivo-affettiva cerebellare (CCAS), caratterizzata da: ridotta funzione esecutiva (pensiero concreto, capacità di problem solving e multitasking, memoria di lavoro, apprendimento associativo, aritmetica mentale, aprassia ideativa, eminenza), alterata elaborazione visuo-spaziale, deficit linguistici (lunga latenza di risposta, risposte brevi, riluttanza a impegnarsi in una conversazione, difficoltà a trovare le parole, diminuita fluidità verbale, sintassi anormale, ridotta capacità metalinguistica, ipofonia) e disregolazione affettiva (capacità attentive, controllo emotivo, disturbi dello spettro autistico, disturbi dello spettro psicotico, difficoltà con le abilità sociali).

- **Disartria atassica e disturbi non motori del linguaggio**

Ancora nel 1975 Darley, Aronson e Brown hanno definito le alterazioni patologiche della fonazione e dell'articolazione in seguito a danno cerebellare come "disartria atassica". Sebbene un effetto di lateralità non sia stato ancora chiaramente dimostrato, studi clinici e sperimentali di neuroimaging dimostrano che la disartria atassica segue più frequentemente un danno alle regioni vermale e paravermale antero-superiore destra, fornite dalla SCA; poiché gli infarti di PICA e AICA sono spesso associati a danni al tronco cerebrale, non è possibile attribuire, in modo inequivocabile, deficit motori del linguaggio al coinvolgimento delle regioni cerebellari fornite da queste due arterie.

Il ruolo del cervelletto nella produzione motoria del linguaggio è stato definito principalmente come la regolazione della sequenza temporale e l'adattamento di schemi di

movimento vocale di base appresi in precedenza (sillabe mentali) in segmenti linguisticamente più ampi come parole, frasi e discorsi. Studi clinici e sperimentali hanno identificato un ruolo per il cervelletto anche in una varietà di funzioni del linguaggio non motorio, inclusi aspetti della pianificazione articolatoria e grafomotoria, recupero di parole semantiche, sintassi espressiva e ricettiva e vari altri aspetti della lettura e della scrittura.

L'aprassia del linguaggio (AoS) è un disturbo della pianificazione e della coordinazione motoria del linguaggio che consegue ad una lesione delle regioni motorie del linguaggio dell'emisfero dominante (insula anteriore, corteccia premotoria e motoria inferiore, BA 44 dell'area di Broca); da un punto di vista semeiologico condivide una serie di sintomi con la disartria atassica e ciò potrebbe suggerire una stretta interazione funzionale tra la regione del linguaggio motorio anteriore dell'emisfero dominante e il cervelletto controlaterale.

Diversi studi (Bodranghien et al., 2016) hanno dimostrato che l'emisfero cerebellare destro è incorporato all'interno di una rete neurale distinta dedicata all'elaborazione della grammatica, insieme ai gangli della base e alla corteccia prefrontale, temporale e parietale sinistra dominante nel linguaggio.

La dislessia acquisita (alexia) è stata poco studiata nel contesto dei disturbi cerebellari; tuttavia può essere correlata ad un imperfetto controllo oculomotore o all'interruzione delle proiezioni cerebello-encefaliche che collegano il cervelletto alle aree sovratentoriali implicate nel linguaggio e nei processi attentivi e di allerta.

La co-occorrenza di deficit che interessano diversi livelli linguistici può dar luogo ad afasia indotta dal cervelletto.

Nella seguente tabella sono riassunte quelle che possono essere le manifestazioni cliniche dell'atassia in correlazione alla sede di lesione. (Tabella tratta e modificata da Ashizawa T, Xia G. Ataxia. Continuum [Minneapolis Minn]. 2016 Aug 22 [4 Movement Disorders]:1208-26)

<b>Struttura anatomica</b>	<b>Funzione</b>	<b>Presentazione dell'atassia derivante da un danno alla regione</b>
Emisfero cerebellare, incluso il nucleo dentato	Integrazione di input sensoriali e pianificazione motoria per il coordinamento di compiti complessi	Atassia dell'emilato omolaterale, disdiadococinesia, dismetria, tremore intenzionale e scansione del linguaggio
Strutture cerebellari mediane (verme, nuclei fastigio e	Esecuzione motoria, movimenti oculari rapidi e lenti, equilibrio,	Andatura atassica, disequilibrio, atassia del tronco, dismetria,

interposto, vestibolo-cerebello, paraverme)	coordinazione degli arti inferiori e funzione vestibolare	reperti oculari, oscillazione della testa e vertigini
Lobo cerebellare posteriore (lobo flocculo-nodulare)	Integrazione di informazioni dai nuclei vestibolari	Nistagmo, instabilità posturale e andatura atassica
Corteccia cerebrale (lobo frontale)	Pianificazione e avvio del cammino	Atassia frontale (aprassia di Bruns), andatura magnetica (diversa da quella atassica); la patologia associata in questa regione può peggiorare l'atassia
Tronco encefalico (nuclei vestibolari, nucleo olivare inferiore, nucleo pontino, peduncoli cerebellari)	Trasporto di afferenze ed efferenze cerebellari	Atassia associata a disfunzione dei nervi cranici e deficit sensomotori
Midollo spinale (fascicolo cuneato, fascicolo gracile, tratto spino-cerebellare [fibre muscolari])	Conduzione dei circuiti sensoriali	Atassia sensitiva
Sistema muscoloscheletrico (muscoli glutei)	Stabilizzazione dell'anca in carico	Andatura ondeggiante piuttosto che atassica; la patologia associata in questa regione può peggiorare l'atassia
Sistema sensitivo periferico e sistema visivo	Propriocezione, indicazioni visive	Atassia sensitiva con Romberg+; può peggiorare l'atassia cerebellare
Sistema vestibolare (labirinto dell'orecchio interno, nervo vestibolare, nuclei vestibolari)	Equilibrio e orientamento spaziale	Disequilibrio, perdita di equilibrio associata a vertigine, acufene e ipoacusia, nistagmo

---

### 1.3 Neurofisiologia del cervelletto

Il cervelletto è la più grande struttura della fossa cranica posteriore costituendo, nell'uomo, il 10% circa del volume cerebrale e contenendo al contempo il 60-80% del totale dei neuroni cerebrali; esso è collegato direttamente o indirettamente a numerose altre strutture del sistema nervoso tra cui tronco encefalico, midollo spinale, corteccia cerebrale, talamo, gangli della base, ecc.

Il cervelletto è composto da uno strato esterno di sostanza grigia (corteccia cerebellare) e uno strato interno di sostanza bianca in cui sono localizzati i tre nuclei profondi del cervelletto (DCN), ovvero, da laterale a mediale, il nucleo dentato, il nucleo interposto (suddiviso in emboliforme e globoso) e il nucleo fastigio. Le fessure trasversali primaria e postero-laterale suddividono il cervelletto nei tre lobi anteriore, posteriore e flocculo-nodulare, mentre due solchi longitudinali determinano tre regioni funzionalmente rilevanti, ovvero verme, paraverme ed emisferi cerebellari.

L'insieme delle connessioni cerebellari afferenti ed efferenti forma la cosiddetta ansa fronto-ponto-cerebello-talamo-corticale. Tali collegamenti passano attraverso i peduncoli cerebellari superiore, medio e inferiore: il primo conduce la maggior parte delle proiezioni efferenti, mentre il secondo e il terzo trasportano principalmente afferenze provenienti, rispettivamente, dalla corteccia cerebrale e dalle fibre rampicanti che dipartono dall'oliva inferiore.

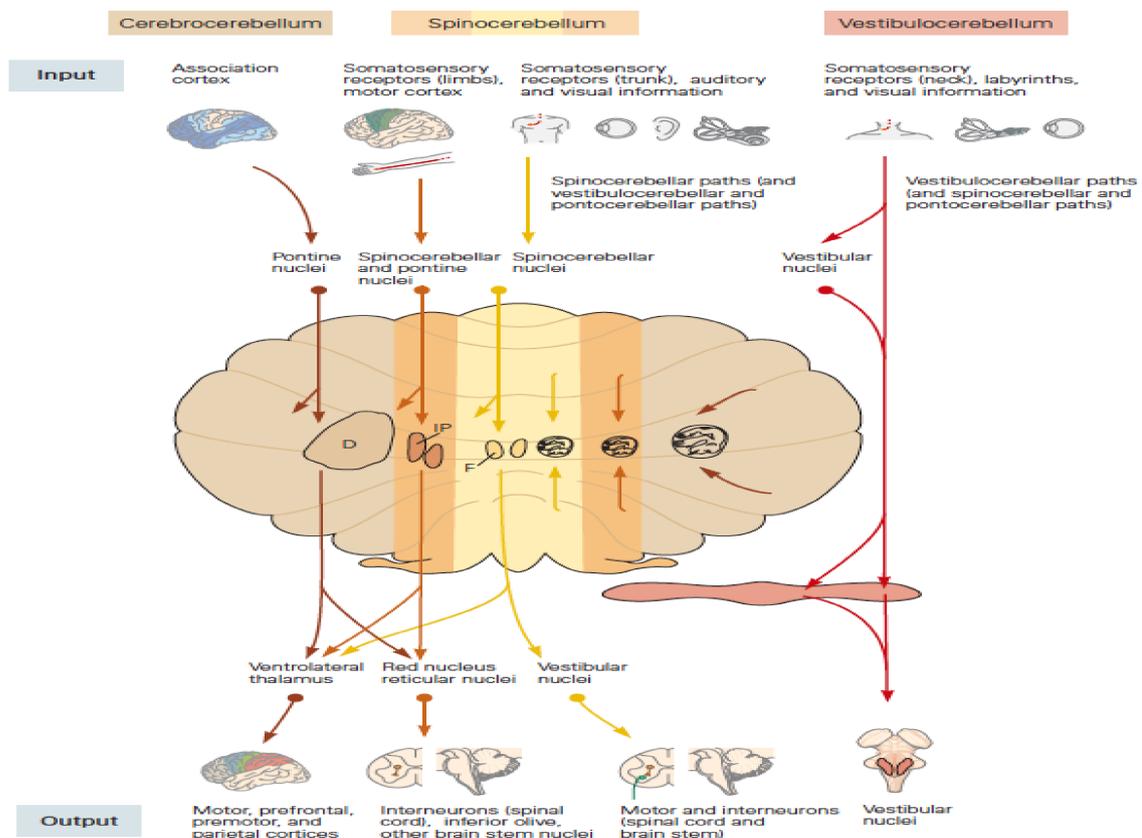


Figura 1 Afferenze ed efferenze cerebellari

In accordo al tipo di input, percorso e output, il cervelletto viene classicamente suddiviso in tre aree funzionali: vestibolo-cerebello, spino-cerebello e cerebro-cerebello.

Il **vestibolo-cerebello** (lobo flocculo-nodulare e verme inferiore) è la porzione più primitiva del cervelletto e svolge funzioni correlate all'equilibrio, al movimento oculare, alla stabilità visiva e al riflesso vestibolo-oculare (VOR); esso riceve input provenienti dall'apparato vestibolare (in particolare canali semicircolari ed organi otolitici), dai nuclei vestibolari, dal collicolo superiore e dalla corteccia visiva (attraverso il ponte). Il vestibolo-cerebello si differenzia dalle altre porzioni del cervelletto in quanto il suo output procede direttamente fino ai nuclei vestibolari localizzati nel tronco encefalico, affiancando quello dei DCN, e raggiungendo i sistemi vestibolo-spinale laterale e mediale e i sistemi che controllano il movimento della testa e degli occhi.

Lo **spino-cerebello**, suddiviso in verme e paraverme, riceve e utilizza informazioni sensoriali per controllare i sistemi discendenti dorso-laterali (rubro-spinale e cortico-spinale) e agire sugli arti ipsilaterali. Il verme riceve input dal midollo spinale (per quanto riguarda il tronco), dai nuclei vestibolari e, tramite il tronco cerebrale, informazioni uditive e vestibolari; l'output si dirige verso i nuclei vestibolari, i nuclei reticolari (attraverso il nucleo fastigio) e la corteccia motoria (attraverso il nucleo fastigio e il talamo) e contribuisce a funzioni relative al controllo del tronco, alla locomozione e agli aggiustamenti posturali anticipatori (APAs). Il paraverme riceve afferenze relative agli arti dal midollo spinale per poi inviare efferenze al nucleo rosso (attraverso il nucleo interposto) e alla corteccia motoria (attraverso il nucleo fastigio e il talamo) utilizzate per controllare i movimenti dell'arto superiore e la stabilità prossimale.

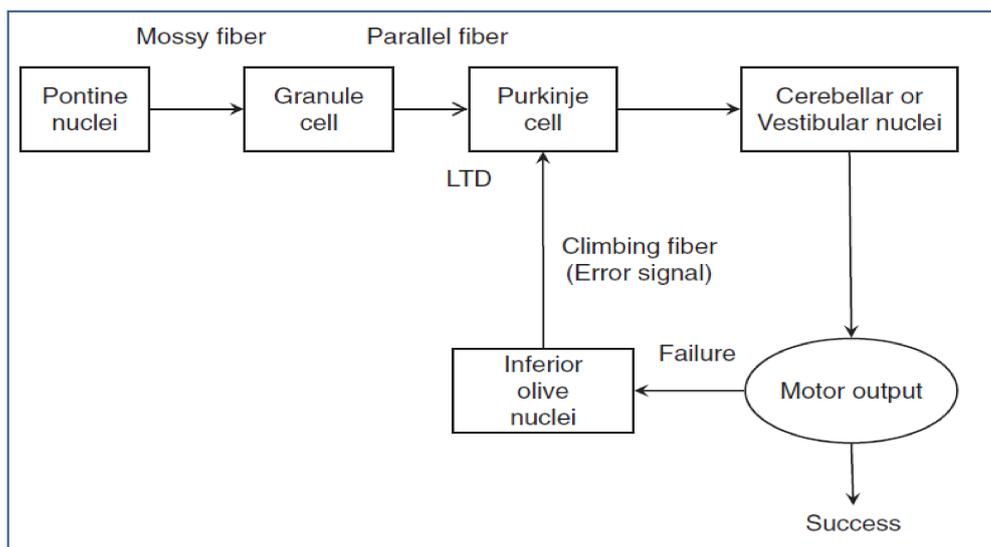
Il **cerebro-cerebello** (emisferi cerebellari) influenza la pianificazione motoria del sistema cortico-spinale e svolge un ruolo anche in alcune funzioni cognitive, come ad esempio la memoria di lavoro, oltre a regolare i movimenti fini delle dita e i movimenti della bocca. Riceve input dalla corteccia cerebrale attraverso i nuclei pontini per poi proiettare alle cortecce motoria (M1) e premotoria (attraverso il nucleo dentato e il talamo motore) e al nucleo rosso.

La **corteccia cerebellare** è costituita da tre strati che, dall'interno all'esterno, sono: (1) strato dei granuli (strato ricevente gli input), in cui si trovano le cellule granulari, le cellule del Golgi e i cosiddetti glomeruli cerebellari, formati dalle fibre muscoidi afferenti, dai dendriti di una cellula granulare e dalla terminazione assonale di una cellula del Golgi; (2) strato delle cellule di Purkinje (strato efferente); (3) strato molecolare, costituito dagli assoni dello strato dei granuli e in cui si trovano le cellule a canestro e stellate, le quali formano sinapsi con le fibre parallele.

Lo strato delle cellule di Purkinje riceve due principali tipi di input: le fibre muscoidi e le fibre rampicanti. Le **fibre muscoidi** originano dal tronco encefalico e dal midollo spinale e portano indirettamente informazioni dalla corteccia cerebrale al cervelletto riguardanti l'intenzione del

movimento e le conseguenze sensoriali dello stesso registrate dai vari recettori presenti nel corpo. Le  **fibre rampicanti**  derivano dal complesso olivario inferiore controlaterale; esse veicolano messaggi di errore quando le conseguenze sensoriali di un movimento elaborato a livello corticale differiscono da quelle previste: in questo modo tali fibre possono agire da “insegnanti” aiutando le cellule di Purkinje a creare nuovi e più adeguati modelli di movimento in relazione alle informazioni sensoriali ricevute.

I  **neuroni giganti di Purkinje**  ricevono input sinaptici dalle fibre muscoidi (in maniera indiretta attraverso le fibre parallele) e dalle fibre rampicanti, con le quali vi è invece contatto sinaptico diretto. Mentre una cellula di Purkinje forma sinapsi con più di 300 fibre muscoidi, ogni neurone di Purkinje è in contatto con una sola fibra rampicante. Le cellule di Purkinje costituiscono l’unica efferenza della corteccia cerebellare verso i DCN e i nuclei vestibolari, la quale può essere descritta anche come la somma delle informazioni ricevute dalle fibre muscoidi e rampicanti: le prime trasportano informazioni riguardanti il contesto all’interno del quale viene eseguito e appreso un movimento, mentre le seconde veicolano i segnali di errore e sono necessarie per il mantenimento dell’equilibrio all’interno del sistema cerebellare e per la riorganizzazione dell’output, in particolare attraverso la  *long term depression (LTD)*, inducendo quella plasticità sinaptica che sta alla base dei processi di adattamento e apprendimento motorio.



**Figura 2.** Flusso delle informazioni e depressione a lungo termine (LTD) nel sistema cerebellare

L’adattamento motorio attraverso un apprendimento basato sull’errore è una delle modalità attraverso cui il cervelletto compensa una funzione persa in seguito ad una lesione o patologia. Tale processo avviene all’interno di un circuito neurale costituito da oliva inferiore, corteccia cerebellare e nuclei cerebellari profondi. In caso di discrepanza tra prestazione motoria prevista ed effettiva, dei segnali di errore raggiungono l’oliva inferiore per poi essere trasportati alle cellule di Purkinje e ai nuclei cerebellari attraverso le fibre rampicanti e i loro collaterali; nel frattempo, una copia

efferenziale del comando motorio eseguito viene inviata dalle fibre muscolari alle cellule di Purkinje attraverso le cellule granulari e le fibre parallele. La convergenza di questi multipli input nella stessa microzona provoca un cambiamento nell'attività delle cellule di Purkinje e dei neuroni dei DCN, portando ad una graduale soppressione dei comandi incongrui e permettendo così la creazione di un modello interno di movimento più adeguato al contesto.

#### **1.4 La riserva cerebellare**

L'auto-riparazione, descritta per la prima volta negli animali da Luciani (1891) e nell'uomo da Holmes (1917), è una caratteristica eccezionale e propria del sistema cerebellare che permette una risposta in seguito a lesioni come ictus, neoplasie e condizioni neurodegenerative. Questa proprietà può tradursi in tolleranza clinica alla patologia e reversibilità della stessa dopo la rimozione della causa; tale reversibilità è resa possibile dalle caratteristiche morfologiche e funzionali uniche del cervelletto, con la sua architettura stereotipata e il suo enorme numero di neuroni (circa il 60-80% dei neuroni del cervello si trovano nel cervelletto, di cui circa 25 milioni di cellule di Purkinje e ben 70 miliardi di cellule granulari). In seguito ad un danno strutturale acuto e focale, le funzioni cerebellari compromesse possono essere compensate da altre aree cerebellari o extracerebellari non direttamente interessate dalla lesione; nel caso di atassie neurodegenerative, metaboliche e immuno-mediate (IMCA), e quindi nei casi in cui la condizione patologica comprometta l'integrità neuronale portando ad una graduale morte cellulare, l'area colpita stessa può contribuire alla compensazione della funzione cerebellare intaccata. Il ripristino e la compensazione cerebellare sono tuttavia possibili solamente quando la capacità di riorganizzazione funzionale è preservata, ovvero in presenza di una riserva cerebellare, strutturale e/o funzionale.

La riserva cerebellare viene definita come la capacità del cervelletto di compensare e ripristinare la funzione in risposta ad un danno o una patologia. Nel 2012 Stern ha definito tre tipi di riserva: la riserva cerebrale (o anatomica), la riserva cognitiva (o funzionale) e la riserva neurale (o "basata sulla rete"). Mentre la riserva cerebrale è di natura morfologica e quantitativa, dal momento che è correlata al numero di neuroni e sinapsi rimasti intatti dopo il danno/patologia, la riserva cognitiva è piuttosto definita come conseguenza dell'efficacia dei circuiti neurali e della capacità di elaborare le informazioni, riferendosi all'attività funzionale (ad es. utilizzo di approcci cognitivi preesistenti o compensativi).

Nella seguente tabella sono riassunte quelle che sono le definizioni dei vari tipi di riserva ad oggi riconosciuti. (Tabella tratta e modificata da Mitoma, H., Buffo, A., Gelfo, F., Guell, X., Fucà, E., Kakei, S., Lee, J., Manto, M., Petrosini, L., Shaikh, A. G., & Schmahmann, J. D. (2020). Consensus

---

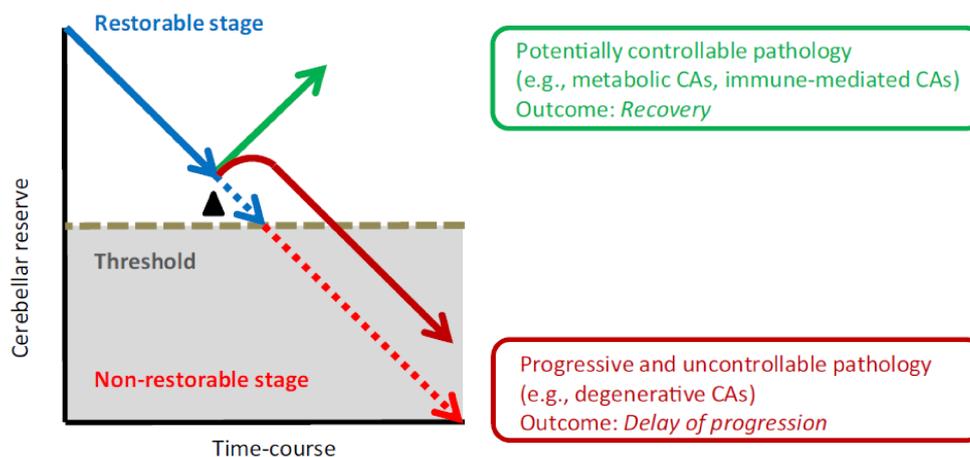
<b>Concetti di riserva</b>	
<b>Significato classico di "riserva"</b>	La nozione di riserva è stata introdotta nel senso di resistenza all'invecchiamento o alla demenza.
<b><i>Riserva cerebrale</i></b>	Il numero di neuroni e sinapsi rimasti intatti/non danneggiati, quindi il termine ha un significato morfologico e quantitativo.
<b><i>Riserva funzionale</i></b>	L'utilizzo di approcci cognitivi preesistenti, quindi il termine ha un significato funzionale.
<b><i>Riserva neurale</i></b>	L'efficacia dei circuiti neurali e la capacità di elaborare le informazioni, quindi il termine si concentra sul funzionamento della rete cerebrale.
<b>Definizione di "riserva cerebellare"</b>	La riserva cerebellare si riferisce al significato classico di resilienza alle menomazioni e anche alla capacità di reversibilità. È definita come la capacità del cervelletto di compensare e ripristinare la funzione in risposta alla patologia.
<b><i>Riserva cerebellare strutturale</i></b>	La riserva cerebellare è concettualizzata come il risultato di due meccanismi complementari, a seconda dell'eziologia sottostante. Nei casi in cui vi siano danni strutturali acuti e morte cellulare in un'area focale (es. ictus e lesioni). La compensazione avviene a carico delle restanti aree cerebellari intatte al di fuori della lesione.
<b><i>Riserva cerebellare funzionale</i></b>	Nei casi in cui la neuropatologia produca una disfunzione neuronale cerebellare che porta gradualmente alla morte cellulare (es. atassie cerebellari immuno-mediate, atassie metaboliche e atassie neurodegenerative). Il ripristino funzionale e la compensazione avvengono all'interno della lesione stessa.

---

La prognosi delle lesioni/malattie cerebellari potrebbe in qualche modo essere prevista in relazione al grado di conservazione della riserva cerebellare. Una proposta plausibile per la valutazione quantitativa della riserva motoria cerebellare può essere l'analisi del grado di atrofia cerebellare tramite risonanza magnetica (RMN), sebbene un indice clinico più affidabile sia dato dall'effettivo mantenimento di specifiche funzioni cerebellari.

La riserva cerebellare diventa quindi una importante proprietà che deve essere presa in considerazione nel momento in cui si va ad impostare una strategia di trattamento nelle malattie cerebellari; il suo "potenziamento" infatti promuoverebbe il miglioramento o il rallentamento della progressione dei sintomi in seguito ad una lesione o patologia. Assunto essenziale da tenere a mente è che il trattamento risulta tanto più efficace quanto più prematuramente viene introdotto nel decorso della malattia; da qui la frase "***Time is Cerebellum***", ispirata alla nota "*Time is Brain*", a sottolineare l'importanza di una diagnosi e un trattamento precoce (Mitoma et al., 2019).

Modalità di “**potenziamento**” della riserva cerebellare sono l’esposizione a stimoli ambientali complessi (*environmental enrichment, EE*), la riabilitazione motoria e cognitiva e la stimolazione cerebellare non invasiva (NICS). L’arricchimento ambientale (EE) va ad aumentare l’espressione di fattori neurotrofici quali il BDNF e, in particolare, va ad agire sulla plasticità cerebellare modificando la densità e le dimensioni delle spine dendritiche delle cellule di Purkinje (Pcds); di interesse è la minima reattività della regione vermiana all’influenza dell’EE. La riabilitazione motoria contribuisce all’arricchimento della riserva neurale ed agisce anch’essa sulla plasticità cerebellare e sulla stimolazione dei meccanismi neuroprotettivi, anche attraverso la modulazione dell’autofagia a livello neuronale. La riabilitazione si è dimostrata efficace non solo in pazienti con lesioni limitate ma anche in quelli con danno diffuso e degenerativo; tuttavia bisogna tener conto che l’entità e la resistenza del miglioramento ottenuto con l’esercizio motorio dipendono dalla gravità e dal grado di progressione della malattia. Obiettivo della NICS è quello di modulare il controllo cerebellare sulla corteccia cerebrale e sul midollo spinale, promuovendo in tal modo la plasticità e i processi di compensazione; la NICS comprende la stimolazione transcranica a corrente continua (tDCS), la stimolazione transcranica a corrente alternata (tACS) e la stimolazione magnetica transcranica (TMS).



- ▲ **Therapeutic intervention**
- 1 *Cause-cure treatment* aimed at stopping the progression of the disease
  - 2 *Neuromodulation therapies* aimed at potentiation of cerebellar reserve

**Figura 3.** Schema delle strategie terapeutiche e loro esiti in relazione al grado di riserva cerebellare conservata (immagine tratta da Mitoma et al., 2020)

Molteplici forme di **plasticità** sinaptica sembrano contribuire a vari aspetti della riserva cerebellare. La plasticità dipendente dal tempo di picco (*spike timing-dependent plasticity, STDP*) a livello delle sinapsi tra fibre muscolari e cellule granulari fungerebbe da “amplificatore” degli input cerebellari, in particolare durante quei processi di apprendimento compensatorio che avvengono in seguito ad un danno al modello feedforward interno.

Altra forma di plasticità si ha nelle sinapsi tra cellule di Purkinje e fibre rampicanti; a questo livello la trasmissione sinaptica inibitoria sulle cellule di Purkinje subisce il cosiddetto “potenziamento di rimbalzo” (*rebound potentiation*, RP) in seguito all’attivazione ripetitiva degli input eccitatori provenienti dalle fibre rampicanti o alla depolarizzazione somatica ripetitiva. Si presume che il RP contribuisca all’apprendimento per errore, e che questo iniziale apprendimento grossolano sia necessario per il successivo apprendimento fine che avviene attraverso la LTD.

È stata inoltre riportata la presenza di plasticità sinaptica in corrispondenza delle sinapsi tra fibre parallele e cellule stellate; il ruolo della LTP o LTD postsinaptiche suscitate a livello delle cellule stellate dalla stimolazione ripetitiva delle fibre parallele resta tuttavia sfuggente.

Il potenziamento a lungo termine (*long term potentiation*, LTP) delle fibre parallele a livello delle sinapsi tra fibre parallele e cellule di Purkinje è indotto dalla sola attività delle fibre parallele e ne esistono di due tipi: presinaptico e postsinaptico. Il tipo postsinaptico di LTP svolge un ruolo nell’apprendimento di modelli interni andando a controbilanciare la LTD a livello delle stesse fibre parallele, mentre non si conosce ancora la funzione della LTP presinaptica.

Infine, si ha plasticità alle sinapsi tra fibre muscoidi e neuroni dei nuclei cerebellari profondi; qui la LTP delle fibre muscoidi contribuirebbe all’apprendimento compensatorio in seguito a danno collaborando con l’apprendimento che avviene invece a livello delle cellule di Purkinje.

Tutte queste varie tipologie di plasticità sinaptica presenti a livello della circuiteria cerebellare sembrerebbero contribuire all’apprendimento motorio e, insieme alla LTD delle sinapsi tra fibre parallele e cellule di Purkinje, potrebbero svolgere un ruolo cruciale nel riapprendimento cerebellare in seguito ad una lesione o patologia.

## CAPITOLO 2 – TRATTAMENTO E RIABILITAZIONE DELL'ATASSIA CEREBELLARE

### 2.1 Linee guida attuali

Ad oggi le uniche Linee Guida per il trattamento dell'atassia pubblicate in letteratura sono quelle sviluppate nel Regno Unito (Bonney et al., 2016), arrivate alla terza edizione. Queste prendono in considerazione tutti gli aspetti caratterizzanti tale patologia dalla diagnosi al trattamento della così varia sintomatologia, sia dal punto di vista medico-farmacologico (quando e per quanto possibile) che riabilitativo, includendo logopedia, fisioterapia e terapia occupazionale, fino alle cure palliative. Gli interventi medici comprendono soprattutto trattamenti sintomatici, mentre per alcune tipologie di atassia c'è la possibilità di modificare il decorso della malattia andando ad agire sulla causa della stessa. È questo il caso delle cosiddette “atassie nutrizionali”, ovvero le atassie da sensibilità al glutine (GA) e le atassie da carenza di vitamina E (AVED) o B12, della abetalipoproteinemia, dell'atassia da carenza di coenzima Q10 (CoQ10), della xantomatosi cerebrotendinea (CTX) e della malattia di Niemann-Pick tipo C (NPC). Per le “atassie nutrizionali” e la abetalipoproteinemia, il trattamento prevede degli adattamenti nella dieta ed eventuale integrazione orale di vitamine e altri nutrienti; anche per l'atassia da carenza di CoQ10 l'intervento raccomandato è un'integrazione orale dello stesso. Nel caso della CTX sono fondamentali una diagnosi e un trattamento precoce con acido chenodesossicolico e/o inibitori della HMG-CoA reduttasi, mentre per la NPC è stata dimostrata efficace la somministrazione di Miglustat e/o acetil-DL-leucina per il miglioramento della sintomatologia e della qualità di vita.

Per tutte le altre atassie è al momento possibile agire solamente sulla sintomatologia. Nel caso di comparsa di spasticità il primo approccio è l'introduzione della fisioterapia, che può essere integrata con il trattamento farmacologico quando questa non è sufficiente ad ottenere i benefici desiderati; quando entrambi questi sistemi falliscono si può ricorrere alla chirurgia. Le stesse raccomandazioni valgono per la gestione del tremore. In presenza di distonia, se è focale il trattamento indicato è quello con iniezioni di tossina botulinica, mentre se è generalizzata si procede con terapia farmacologica ed eventuale chirurgia quando questa non risulta efficace. Nei casi in cui il paziente presenta dolore, esso verrà preso in carico e valutato da un fisioterapista e/o un medico, il quale eventualmente consiglierà una terapia farmacologica, se necessaria. La scoliosi è una caratteristica comune nell'atassia di Friedreich (FRDA): se rilevata è fortemente raccomandato il rinvio ad un fisioterapista e ad un chirurgo spinale, il quale, in relazione alla gravità della curvatura e all'eventuale dolore correlato, provvederà al follow-up e alla prescrizione di eventuali corsetti, oppure consiglierà la chirurgia (nei casi più gravi). Altro disturbo tipico della FRDA è lo sviluppo di patologia cardiaca; è quindi fondamentale la presa in carico da parte di un cardiologo non appena

viene fatta diagnosi di FRDA per prevenire ulteriori complicanze. Alcuni pazienti affetti da atassia possono presentare problematiche urologiche, che sono tuttavia facilmente gestibili grazie a semplici consigli pratici come ad esempio ridurre il consumo di caffeina, bevande gassate e alcol, oltre ad assumere circa 1-2 litri di liquidi al giorno (parametro che va comunque individualizzato in base al paziente e ad eventuali problematiche cardiache concomitanti); quando i sintomi sono lievi può risultare inoltre utile intraprendere un percorso di esercizi riabilitativi per il pavimento pelvico con uno specialista; in caso di vescica iperattiva sarà necessaria la somministrazione di farmaci antimuscarinici, da valutare però con cautela in pazienti con problematiche cardiache e/o cognitive. Dovrebbe essere fatto riferimento ad un logopedista in caso di disfagia, condizione comunemente riscontrata in pazienti con atassia; bisognerebbe inoltre fare riferimento ad un dietologo e considerare l'uso di integratori alimentari in caso di perdita incontrollata di peso; se ciò non bastasse, si potrebbe discutere la possibilità di applicare una gastrostomia percutanea (PEG) per assicurare un corretto apporto calorico. Nelle atassie progressive è comune riscontrare una perdita dell'udito ed è quindi importante che il paziente venga indirizzato ad eseguire un esame audiologico, al fine di stabilire la natura della perdita uditiva, la soglia uditiva e le capacità funzionali residue; per qualsiasi professionista che prenda in carico un paziente di questo tipo è indicato fare riferimento ad un audioterapista o un logopedista per una guida sulle tattiche di comunicazione da adottare. Se un paziente con atassia presenta qualsiasi tipo di problematica a livello visivo si raccomanda di rivolgersi ad un neuro-oftalmologo, che in caso di nistagmo disabilitante o oscillopsia può prescrivere un trattamento farmacologico; nei casi che lo richiedono, dovrebbero essere offerti ausili per ipovedenti. Quando si sospetta un deterioramento cognitivo (anche se di grado lieve) si consiglia di rivolgersi ad un reparto di neuropsicologia, all'interno del quale verrà caratterizzato il decorso di tale deterioramento e verrà formulata una probabile prognosi, oltre ad intraprendere un percorso di riabilitazione cognitiva. Patologie o lesioni a livello cerebellare possono inoltre comportare depressione e altri sintomi psichiatrici, la cui gestione prevede somministrazione di farmaci e terapia cognitivo-comportamentale; per il trattamento della depressione negli adulti con disturbo fisico cronico esistono inoltre le Linee Guida NICE, a cui poter fare riferimento. In caso di paziente affetto da atassia episodica (EA), è consigliato educare lo stesso all'identificazione ed evitamento di quelli che possono essere fattori scatenanti gli attacchi, come ad esempio lo stress, il consumo di caffeina e alcol o uno sforzo fisico eccessivo. Nell'EA di tipo 1 e 2 l'acetozolamide è raccomandata come farmaco di prima linea, sebbene non tutti i pazienti rispondano; in alternativa si possono considerare ed impiegare come farmaci di seconda linea la 4-aminopiridina per l'EA2 e la carbamazepina, la fenitoina o la lamotrigina per l'EA1.

All'interno delle Linee Guida vi è un capitolo dedicato alla fisioterapia e rivolto a coloro che praticano questa professione, ad indicare la necessità e l'importanza dell'inserimento di un approccio riabilitativo consapevole nella gestione di alcuni aspetti dell'atassia, in particolare per problematiche legate ad equilibrio, cammino, spasticità, tremore, affaticamento e ausili.

In persone affette da atassia la fisioterapia mira a ridurre le limitazioni dell'attività e a favorire una maggiore partecipazione sociale, nonché ad abbassare il rischio cadute (molto elevato in questi pazienti). In questo senso è consigliato intervenire combinando sia approcci riparativi (migliorare il disturbo di base per migliorare la funzione) che conservativi (strategie per gestire la condizione nella quotidianità) in base alla presentazione clinica della patologia e al contesto/storia del paziente. La riabilitazione può migliorare l'andatura, l'equilibrio e il controllo del tronco attraverso la pratica di compiti che sfidano ed esplorano i limiti di stabilità e mirano a ridurre l'appoggio e l'affidamento che i pazienti atassici fanno sugli arti superiori, cui si possono combinare allenamento di forza e flessibilità. La letteratura suggerisce che il grado di miglioramento è legato alla gravità dell'atassia e alla capacità del paziente di apprendere il compito; alcuni studi (Bonney et al., 2016) hanno inoltre dimostrato che intensità di allenamento più elevate sono associate ad un maggior incremento nei risultati clinici.

Interventi specifici per equilibrio e cammino comprendono:

- allenamento coordinativo con *exergames*, per il quale la presenza del fisioterapista è necessaria per garantire la sicurezza e l'esecuzione di movimenti corretti;
- allenamento su tapis roulant, combinato con allenamento a terra;
- passo guidato visivamente ("*visually guided stepping*"), consistente nel prevedere il posizionamento del piede attraverso il solo movimento oculare prima di affrontare un percorso;
- ausili per equilibrio e mobilità, da valutare caso per caso, in quanto per alcuni pazienti possono risultare di difficile gestione (soprattutto se sono presenti dismetria, tremore e disdiadococinesia) o compromettere la sicurezza influenzando sulla capacità di rispondere alle perturbazioni dell'equilibrio; di rilevanza è il fatto che alcuni pazienti trovano nel *light touch* una strategia di equilibrio più efficace e preferiscono utilizzare i bastoncini da *nordic walking* rispetto agli ausili convenzionali
- ponderazione assiale ("*torso weighting*"), la cui evidenza è ancora molto limitata;
- uso di indumenti in lycra, per i quali i risultati ottenuti in alcuni studi sono contrastanti e potrebbero dipendere dall'individuo;
- biofeedback per equilibrio e andatura, può essere molto utile ma gli studi pubblicati in letteratura sono ancora scarsi e prendono in considerazione un numero ridotto di casi.

Per quanto riguarda la spasticità, il fisioterapista svolge un ruolo fondamentale nell'educazione dei pazienti e dei loro caregiver alla gestione della stessa attraverso l'adozione di posture corrette e all'evitamento di fattori scatenanti. Obiettivo del fisioterapista è quello di mantenere ed eventualmente migliorare l'ampiezza del movimento e di prevenire l'instaurarsi di contratture e deformità; questo può essere raggiunto grazie all'allungamento muscolare, ad esercizi attivi che vadano ad antagonizzare il muscolo spastico e migliorino la forza muscolare, allo stretching e a specifiche tecniche di posizionamento. Quando il paziente è in grado di svolgere esercizio fisico attivo, questo è fortemente raccomandato ed è generalmente più efficace di quello passivo; una migliore forma fisica può inoltre ridurre l'affaticamento e consentire quindi una progressione nell'intensità degli esercizi che vengono proposti. Nel trattamento della spasticità trova una certa evidenza anche l'impiego di dispositivi di stimolazione elettrica.

La gestione del tremore dell'arto superiore attraverso agenti farmacologici e riabilitazione è ancora carente. Il tremore, quando presente, è importante da tenere in considerazione in quanto, oltre ad influire negativamente sulle attività della vita quotidiana, può avere delle significative ripercussioni psicosociali per il paziente. Una strategia per controllare il tremore intenzionale è quella di "manipolare" le informazioni visive: l'ampiezza del tremore risulta infatti ridotta se i movimenti finalizzati vengono eseguiti dalla memoria piuttosto che sotto la guida visiva o se la saccade primaria e il movimento di raggiungimento dell'arto superiore vengono eseguiti separatamente. Nello svolgimento di alcune attività funzionali (ad es. firmare un documento, usare il PC, assumere un pasto, ecc) potrebbe risultare utile la terapia del freddo, osservando quanto avviene per la sclerosi multipla (SM); in caso di tremore grave può risultare più efficace il raffreddamento profondo, mentre per i soggetti che presentano anche un significativo tremore prossimale questa strategia potrebbe non risultare così utile. Un altro possibile intervento può essere rappresentato dal "*wrist weighting*", la cui applicazione ed utilità deve essere valutata caso per caso, in quanto per alcuni pazienti possono risultare troppo faticosi o ingombranti mentre altri mostrano un breve periodo di tremore esagerato una volta che i pesi vengono rimossi; le prove di efficacia di questo metodo rimangono tuttavia ancora equivoche e non ne si conoscono gli effetti a lungo termine. Infine, un'integrazione potenzialmente utile può essere rappresentata dalla terapia robotica, che può riprodurre compiti della vita reale e permette un addestramento intensivo oltre a potersi adattare al livello di abilità del paziente.

In generale, le persone affette da atassia dovrebbero essere incoraggiate a svolgere esercizio fisico, che andrà personalizzato in base alle condizioni e preferenze del paziente stesso, in quanto aiuta a mantenere forza, flessibilità ed equilibrio, portando benefici sia sulla qualità di vita che a livello

psicosociale. Alcune attività raccomandate sono l'idroterapia, il nuoto, l'allenamento aerobico, lo yoga e il pilates.

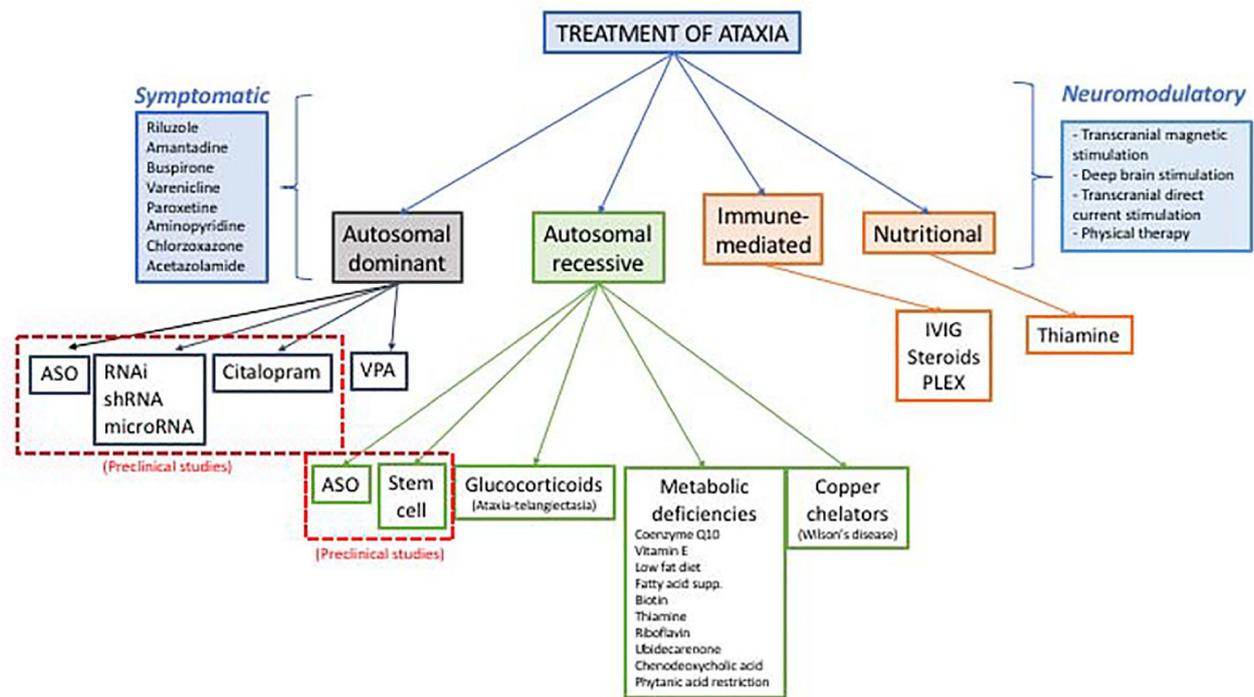
## **2.2 Nuove evidenze e potenziali trattamenti**

I progressi ottenuti negli ultimi anni sia nel campo neurofisiologico che tecnologico hanno permesso di cominciare a studiare e comprendere più a fondo i meccanismi che stanno alla base del funzionamento cerebellare, nonché la possibilità di sviluppare e sperimentare nuove promettenti modalità di trattamento dell'atassia, sia dal punto di vista sintomatologico che fisiopatologico.

Molti farmaci sono stati e sono tutt'ora esaminati e testati nel tentativo di trovare un trattamento sintomatico per l'atassia, principalmente andando a modulare la funzione del cervelletto attraverso cambiamenti nel funzionamento dei canali ionici e/o nella fisiologia cerebellare. Tuttavia, la carenza di studi replicati che testino i trattamenti per un periodo di tempo prolungato limita le possibili evidenze sull'efficacia di tali farmaci.

Risultati promettenti sono stati invece mostrati dalla neuromodulazione del cervelletto, in particolare la stimolazione magnetica transcranica (TMS) e la stimolazione transcranica a corrente continua (tDCS); entrambe sono delle tecniche non invasive che mirano a modulare l'eccitabilità del cervelletto attraverso l'inibizione dei nuclei cerebellari profondi, la prima inducendo direttamente dei potenziali d'azione, e la seconda modulando i potenziali di membrana locali e la plasticità neuronale. La tDCS è la tecnica al momento più studiata, visti anche i suoi minimi effetti collaterali e la sua sicurezza ed economicità. Anche in questo ambito tuttavia gli studi pubblicati in letteratura sono pochi e prendono in considerazione un numero ristretto di pazienti, oltre a non testare gli effetti a lungo termine della stimolazione cerebellare. È comunque probabile che, per essere efficaci, sia la tDCS che la TMS debbano essere somministrate in una fase iniziale della malattia, quando la riserva cerebellare è ancora sufficiente e in grado di rispondere.

Attualmente è in via di sviluppo un nuovo approccio basato sulla terapia genica e la modificazione dell'RNA, in particolare per il trattamento delle atassie spinocerebellari. Altre metodiche in fase di studio sono rappresentate dagli oligonucleotidi antisenso (ASO), dall'innesto di cellule staminali e/o cellule mesenchimali stromali (MSC), e dalla prevenzione del *misfolding* e dell'aggregazione proteica (Gandini et al., 2020).



**Figura 1** Sintesi dei trattamenti attuali e potenziali per l'ataxia  
(immagine tratta da Kwei et al., 2020)

Sebbene la fisioterapia sia da sempre considerata un aspetto fondamentale nel trattamento dell'ataxia, ancora oggi vi è una forte carenza di studi scientifici che analizzino nello specifico tale patologia, e in particolare l'approccio riabilitativo da adottare nei confronti della stessa. Per la maggior parte si tratta di studi sperimentali, che considerano un numero ridotto di casi e nei quali si riscontra un'elevata eterogeneità nelle tipologie di trattamento proposte, così come nella loro durata e intensità. Tale varietà è quasi sicuramente legata al fatto che negli ultimi anni vi è stata un'importante evoluzione nella comprensione del cervelletto e del suo ruolo nell'apprendimento e adattamento motorio, fondamenti su cui la riabilitazione basa il recupero post-lesionale nei soggetti affetti da neuropatologia.

Si è osservato che un programma di riabilitazione intensiva migliora le capacità funzionali dei pazienti affetti da ataxia e che i miglioramenti ottenuti si mantengono tanto più nel tempo quanto più continuativo risulta l'allenamento successivamente, indicando l'importanza di educare i pazienti a mantenersi attivi. Fondamentale risulta quindi la personalizzazione del trattamento in base ai bisogni e al livello del paziente, nonché ai suoi interessi, di modo da favorire e migliorarne l'aderenza allo stesso; a tal proposito, risulta indispensabile prendere in considerazione la possibile co-occorrenza di eventuali disturbi cognitivi e/o depressivi, i quali possono influenzare i risultati del trattamento e le sue modalità di applicazione (Chien et al., 2021).

La fisioterapia convenzionale basa il suo intervento su esercizi improntati al miglioramento di equilibrio, postura, cammino, coordinazione, forza e resistenza, dal momento che nel paziente

atassico tutti questi ambiti risultano compromessi; l'esperienza suggerisce che sia inoltre utile ed efficace l'introduzione di realtà virtuale (*exergames*), biofeedback, training deambulatorio su tapis roulant (con o senza supporto del peso corporeo) e "*torso weighting*" all'interno del programma riabilitativo, sebbene la loro validità non sia ancora stata provata. Alla classica fisioterapia possono essere affiancate la terapia occupazionale, la logopedia e la fisioterapia respiratoria, a seconda delle necessità del paziente.

Le più recenti evidenze in ambito neuroriabilitativo suggeriscono che per essere veramente efficace, il trattamento della sintomatologia motoria dell'atassia cerebellare dovrebbe basarsi sui seguenti principi: (1) la necessità di promuovere il ripristino di un efficiente controllo posturale come base per permettere poi il recupero di un corretto schema di movimento al di fuori del compenso; (2) il frazionamento del gesto funzionale, senza però perdere mai di vista la globalità dello stesso; (3) la ripetizione degli esercizi, sempre e comunque finalizzati ad uno scopo, di modo da promuovere il recupero dell'autonomia nelle attività della vita quotidiana.

La pratica clinica suggerisce che è tuttavia necessario un'ulteriore passo in avanti nella comprensione dei meccanismi che stanno alla base della neuroplasticità e dell'apprendimento motorio e dei processi patologici che caratterizzano le varie tipologie di atassia per permettere in futuro lo sviluppo di interventi riabilitativi più mirati ed efficaci. Un'ampia fetta di fisioterapisti segnala infatti la mancanza di competenze specifiche per la presa in carico delle atassie ed esprime la necessità di formazione e di linee guida basate sull'evidenza.

## CAPITOLO 3 – CASE REPORT

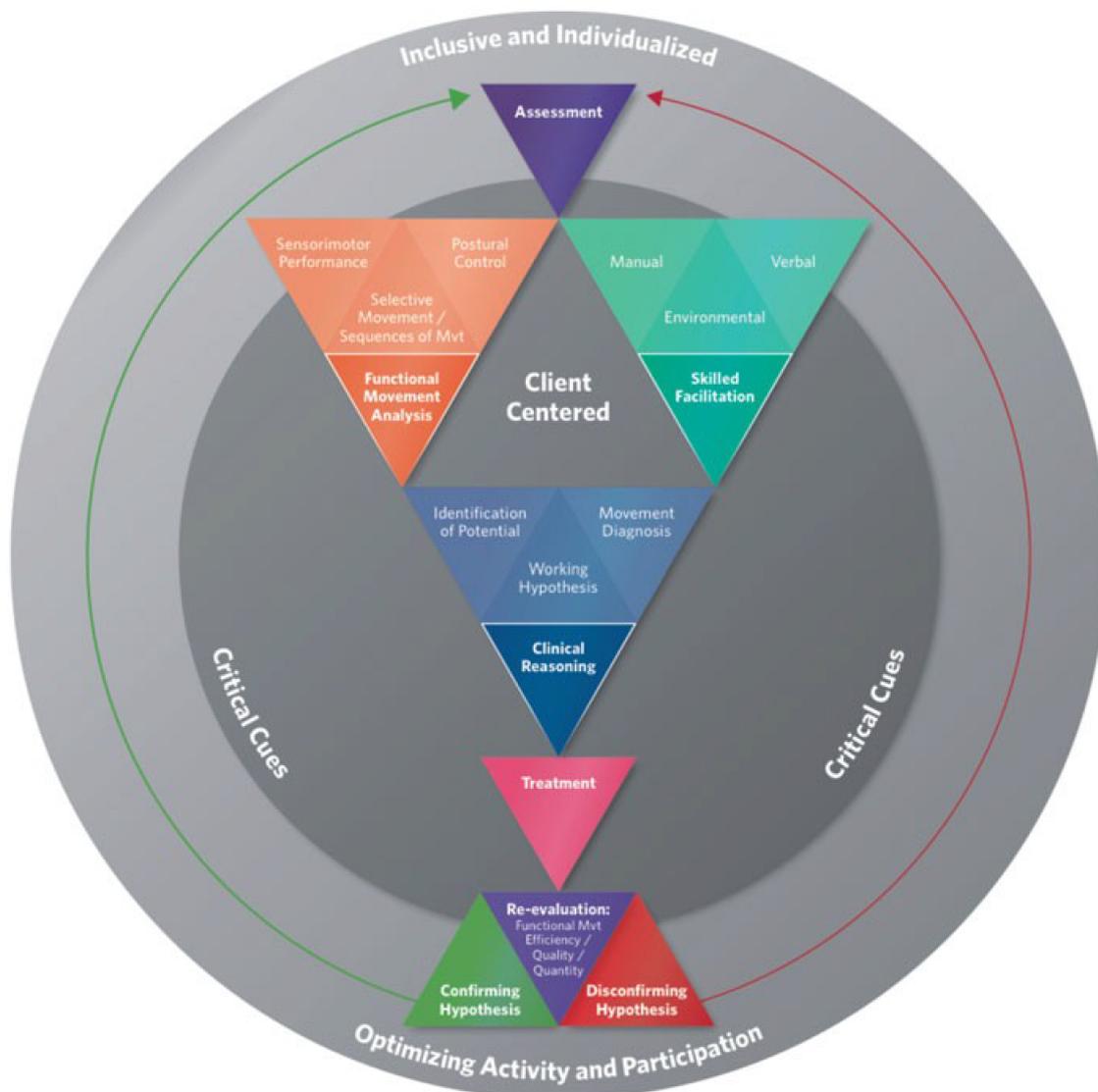
Nel seguente capitolo è riportato un caso clinico di un paziente colpito da ictus cerebrale e cerebellare che ha svolto un ciclo di trattamento fisioterapico secondo il concetto Bobath.

La decisione di impiegare tale approccio neuroriabilitativo è stata dettata dal fatto che esso è stato valutato come il più aderente ai principi evidenziati nel capitolo precedente cui il trattamento del paziente atassico dovrebbe fare riferimento.

Si è optato per l'analisi del caso di un paziente in fase cronica presentante un'importante sindrome atassica di modo da poter analizzare e far risaltare le possibilità di modificazione e miglioramento che un trattamento neuroriabilitativo di questo tipo può offrire per tale patologia anche a distanza di qualche anno dall'evento acuto.

### 3.1 Il concetto Bobath

J. Vaughan-Graham definisce il concetto Bobath come un “*approccio problem-solving, inclusivo, individualizzato, in costante evoluzione basato sul modello sistemico del controllo motorio dove per l'analisi del movimento e per il recupero motorio è fondamentale considerare l'integrazione tra controllo posturale, movimento selettivo e afferenza sensoriale*” (Vaughan-Graham et al., 2016). Questo concetto nasce negli anni '50 ad opera dei coniugi Berta e Karel Bobath ed è tutt'oggi uno dei metodi più seguiti in ambito neuroriabilitativo a livello mondiale. Esso mira al massimo recupero funzionale ottenibile, riducendo al minimo la comparsa di possibili compensi. Obiettivi che si pone il *Model of Bobath Clinical Practice* (MBCP) sono infatti quelli di sostenere la partecipazione e promuovere l'indipendenza e la qualità di vita del paziente neurologico, minimizzandone le limitazioni alle attività (Vaughan-Graham et al., 2016). In ciò il concetto Bobath si affianca all'ottica ICF, ponendo al centro il paziente e andando ad analizzare criticamente tutti gli aspetti ritenuti significativi in merito a raccolta dei dati (fattori personali, fattori ambientali, condizioni di salute e storia clinica), analisi del movimento e risposta alle facilitazioni, per identificare gli obiettivi funzionali sui quali si baserà il progetto terapeutico.



**Figura 1** The Model of Bobath Clinical Practice (MBCP)

(immagine tratta da Vaughan-Graham et al., 2016)

Dopo l'anamnesi, la valutazione del paziente continua con l'**analisi del movimento funzionale**, la quale va a considerare soprattutto la qualità e l'efficienza della performance esaminata, oltre alla capacità di completare il compito con o senza assistenza. Tale analisi si basa sull'assunto dell'esistenza di una stretta correlazione tra controllo posturale, integrazione sensoriale e movimento selettivo e permette di valutare le criticità e le potenzialità di cambiamento del paziente. L'osservazione e l'analisi dettagliata dei pattern di movimento permettono al fisioterapista di identificare ed interpretare un comportamento motorio atipico e le strategie di compenso messe in atto nella realizzazione del compito.

Altro punto fondamentale e peculiare del concetto Bobath è la **facilitazione esperta**. Questa si serve di tecniche manuali, modificazioni dell'ambiente e *cues* verbali appropriati per influenzare la qualità del comportamento motorio del paziente osservando come questo si modifica. Obiettivo di tale fase della valutazione è quello di identificare quali facilitazioni rendono la performance del

paziente migliore per poi servirsene nella costruzione di un trattamento il più possibile individualizzato e “cucito su misura del paziente”.

Si arriva quindi alla fase del **ragionamento clinico**, nella quale il fisioterapista mette insieme tutte le informazioni raccolte precedentemente e inizia a formulare delle ipotesi riguardo controllo posturale, movimento selettivo, pattern di movimento, performance del compito e performance sensorimotoria. Il ragionamento clinico prende il via dalla diagnosi del movimento, la quale riporta sinteticamente quelle che sono le caratteristiche del singolo paziente, soffermandosi soprattutto sull’impatto funzionale che le manifestazioni patologiche esercitano sulla quotidianità dello stesso. Sulla base dell’analisi del movimento e della risposta alle facilitazioni, si vanno ad identificare quelle che sono le potenzialità di recupero del paziente di modo da poter abbozzare un’ipotesi di lavoro il più appropriata, inclusiva ed individualizzata possibile, che miri a guidare il paziente al massimo recupero funzionale minimizzando la compensazione e i comportamenti motori atipici, tenendo comunque sempre presenti le limitazioni conseguenti al tipo e alla gravità della lesione patologica. Lo sviluppo di una o più ipotesi di lavoro adeguate permette al fisioterapista di impostare il piano di trattamento per quello specifico paziente.

Obiettivo del **trattamento**, come già esposto in precedenza, è l’ottimizzazione di attività e partecipazione e quindi della qualità di vita del paziente. Si basa su quanto emerso dall’analisi dei “*critical cues*” e dei compiti motori esaminati nel corso della valutazione. Il trattamento mira al perfezionamento del controllo posturale a feedforward attraverso la ricostruzione di un corretto schema corporeo, ottenibile servendosi di posture specifiche, funzionali alla scomposizione del movimento considerato, e di facilitazioni manuali e verbali che guidino il paziente alla corretta attivazione neuromuscolare durante l’esecuzione del movimento stesso. Il concetto Bobath, inoltre, considera l’estensione dell’approccio nel corso delle 24h di modo da favorire i processi di adattamento che caratterizzano l’apprendimento motorio.

Il fisioterapista svolge una continua “*re-evaluation*” dell’efficacia del movimento funzionale sia qualitativa, considerando l’evoluzione nella performance del compito anche durante il singolo trattamento, che quantitativa, somministrando test e/o scale di valutazione convalidate. Tale processo di rivalutazione andrà a confermare o meno le ipotesi di lavoro formulate durante il ragionamento clinico.

### **3.2 Materiali e metodi**

Il presente studio ha preso in considerazione un singolo paziente presentante una sindrome atassica in seguito ad ictus ischemico, che ha svolto quattro sedute di trattamento della durata di un’ora e

mezza o due ore in quattro giorni consecutivi. Il paziente ha acconsentito al trattamento dei dati personali e alla realizzazione di foto e video, inserite all'interno e alla fine del capitolo.

Il trattamento ha seguito quelli che sono i principi del concetto Bobath, anche alla luce delle più recenti evidenze scientifiche per quanto riguarda il trattamento del paziente atassico.

Considerando l'organizzazione del setting, sono stati utilizzati un lettino elettrico tipo Bobath, un altro lettino elettrico, cuneo e cuscini, palla Bobath, *bander*, tavolini.

Per quanto riguarda le scale di valutazione, al paziente è stato somministrato il mini-BESTest, sia in fase iniziale che di rivalutazione finale.

### **3.3 Valutazione**

Andiamo dapprima ad analizzare quelli che sono le condizioni di salute generale del paziente, fattori ambientali e personali ed obiettivi, per poi passare ad una valutazione sia quantitativa, attraverso la somministrazione del mini-BESTest, che qualitativa delle performance in stazione eretta, posizione seduta e cammino.

Iniziamo quindi la valutazione prendendo in considerazione l'anamnesi. Luigi è un uomo di 55 anni colpito da ischemia cerebrale vascolare e ischemia cerebellare nel territorio dell'arteria cerebellare postero-inferiore (PICA) di sinistra il 07/03/2020. Lo stesso giorno si presentava in pronto soccorso per vertigini, vomito, dispnea e algie all'arto superiore sinistro, alle quali si aggiungono limitazioni dello sguardo a sinistra, nistagmo, disartria e atassia dell'arto superiore sinistro riscontrati all'ingresso in reparto. L'angio-TC eseguita riportava: "...arteria vertebrale sinistra non riconoscibile nel tratto V1-V2 come per occlusione presentando debole opacizzazione del tratto V3-V4..", per cui seguono studio perfusionale, risultato negativo, e quindi trombolisi ev. La TC encefalo eseguita il giorno successivo mostrava una diffusa area ischemica cerebellare sinistra, uno shift di 6 mm e la discesa della tonsilla cerebellare sinistra. Il 09/03/2020 vi è un improvviso peggioramento (punteggio GCS: 4) per cui Luigi veniva ricoverato in T.I. e successivamente trasferito presso un'altra struttura ospedaliera per il posizionamento di una derivazione ventricolare esterna (DVE) a causa dell'ipertensione endocranica. Gli esami strumentali effettuati in tale sede mostravano un aumento dell'area ischemica e dello shift (9 mm) e un iniziale dilatazione del sistema ventricolare. Il 07/05/2020 veniva posizionato un catetere di derivazione ventricolo-peritoneale (DVP) per formazione di idrocefalo esterno e raccolta extradurale emisferica destra. In data 25/10/2020 è stata modificata la taratura della valvola DVP per comparsa di sindrome da iperdrenaggio con cefalea ortostatica ed estrema affaticabilità, poi risoltasi.

Luigi ha già eseguito training neuromotorio presso un centro riabilitativo specializzato e trattamento di robotica con Armeo e Lokomat, quest'ultimo concluso il 13/04/2022.

Per quanto riguarda fattori ambientali e personali, Luigi è divorziato, ha una figlia di 26 anni che vive con la madre, e una compagna, con la quale vive in un'abitazione al secondo piano senza ascensore. Riferisce di essere autonomo nelle attività della vita quotidiana dentro casa, seppur prestando molta attenzione soprattutto negli spostamenti, che effettua sostenendosi dove può. Negli spostamenti fuori casa deve sempre essere accompagnato da qualcuno che lo sostenga in quanto il rischio caduta è molto elevato. Non lamenta dolore.

La problematica principale per Luigi è l'elevata instabilità durante il cammino, che lo costringe a non poter essere autonomo nell'ambiente extramoenia. Vorrebbe sentirsi più sicuro anche dentro casa e nel fare le scale. Il più grande desiderio espresso da Luigi è quello di poter tornare a lavorare e guidare il suo camion.

Di seguito si riporta la valutazione effettuata in prima seduta.

Inizialmente, per quanto riguarda la componente quantitativa della valutazione, è stato somministrato il **mini-BESTest** (Franchignoni et al., 2010). Questo è suddiviso in quattro sottosezioni che prendono in considerazione:

- controllo posturale anticipatorio  
da seduto alla stazione eretta; alzarsi sulle punte dei piedi; stare su una gamba sola
- controllo posturale reattivo  
correzione con passo compensatorio in avanti, indietro e laterale
- orientamento sensoriale  
stazione eretta (piedi uniti): occhi aperti e superficie stabile; stazione eretta (piedi uniti): occhi chiusi e base d'appoggio di gommapiuma; stazione eretta su piano inclinato e occhi chiusi
- cammino  
cambiamento della velocità del cammino; cammino con rotazioni della testa sul piano orizzontale; cammino con dietro-front; superamento di un ostacolo; timed up&go con dual task

Nella valutazione iniziale Luigi ha ottenuto i seguenti punteggi: controllo posturale anticipatorio 2/6, controllo posturale reattivo 0/6, orientamento sensoriale 5/6, cammino 2/10, per un punteggio totale di 9/28.

Passiamo quindi alla valutazione qualitativa per la quale, considerando il movimento funzionale, sono state analizzate la stazione eretta statica, il *sit to stand* e il cammino.

Andando ad osservare il paziente in **stazione eretta statica** (Figura 17a) si può subito notare l'asimmetria della base di supporto, con il piede sinistro che si trova in una posizione più avanzata

rispetto al controlaterale. L'arto inferiore sinistro, inoltre, si presenta con un atteggiamento di extrarotazione e abduzione. Gli arti superiori risultano entrambi mantenuti lontani dal tronco in quello che è l'atteggiamento "a bilanciere" tipico del paziente atassico. L'arto superiore sinistro presenta per di più un atteggiamento flessorio a livello del gomito e la spalla appare leggermente retroposta e depressa rispetto alla destra. In generale si può notare un aumento del tono muscolare agli arti superiori, maggiore a sinistra. Alla palpazione si riscontrano una rotazione della pelvi verso sinistra ed un emibacino destro più elevato rispetto al controlaterale. La parte superiore del tronco appare inclinata verso sinistra, con l'emitronco di destra che va a cedere, mentre il capo viene mantenuto leggermente deviato e inclinato verso destra. Nella visione laterale è ancor più evidente il disallineamento rispetto alla verticalità, con un'importante flessione del tronco sul bacino, il quale risulta in una posizione arretrata rispetto alla linea di gravità e la cui proiezione cade dietro alla base di appoggio. Ancora una volta si può ben vedere l'aumento di tono all'arto superiore sinistro. In generale, nel mantenimento della stazione eretta si possono osservare delle continue oscillazioni del tronco, le quali attestano la presenza di un deficit di controllo posturale e sono riconducibili alla sintomatologia atassica.

Analizzando il *sit to stand* (Figura 18a) si può subito notare come gli arti superiori vengano coinvolti in maniera importante nell'alzata e utilizzati per darsi la spinta. I piedi vengono posizionati in maniera asimmetrica, con il sinistro che risulta in una posizione più arretrata rispetto al destro. Nella fase iniziale dell'alzata vi è una considerevole flessione del tronco, accompagnata da un avvicinamento delle due ginocchia a testimoniare la predominanza di uno "schema" flessorio e adduttore. Una volta raggiunta la stazione eretta, rimane evidente la flessione del tronco, alla quale si aggiunge una componente di rotazione verso destra. Anche qui si nota l'aumento di tono agli arti superiori, i quali sono utilizzati come bilanciere per andare a contrastare le maggiori oscillazioni probabilmente dovute alle perturbazioni interne causate dal movimento.

Esaminando infine il **cammino** (Figura 19a), questo risulta essere molto instabile nonostante permetta comunque al paziente di poter essere autonomo negli spostamenti e attività quotidiane dentro casa, come riportato in fase di anamnesi. In generale, lo spostamento risulta lento e asimmetrico nei due semipassi, con una base d'appoggio allargata, oltre che un'alta variabilità tra un ciclo del passo e l'altro. La fase di swing del semipasso destro risulta ridotta e ciò è riconducibile alla presenza di un deficit di controllo posturale a sinistra, che comporta un'incapacità a mantenersi stabile durante la fase di carico monopodalico. L'appoggio del piede destro al suolo, inoltre, è di tipo plantigrado. Vi è un deficit di frazionamento del movimento in tutte le fasi del ciclo del passo, risultando alterate specialmente a livello dell'arto inferiore sinistro, il quale viene fatto avanzare in un atteggiamento falciante: il movimento risulta completamente a carico della pelvi, che viene

sollevata per compensare l'assenza della flessione di ginocchio e poter quindi permettere l'avanzamento dell'arto inferiore. Anche la fase di appoggio al suolo del piede sinistro è alterata, mostrandosi poco frazionata nonostante si possa apprezzare la presenza di un iniziale *first rocker*. Per quanto riguarda il tronco è evidente un'importante componente di rotazione dello stesso verso destra. Si può notare, infine, quanto gli arti superiori siano coinvolti nella ricerca dell'equilibrio durante il cammino: vengono mantenuti distanti dal tronco, flessi a livello del gomito (maggiore a sinistra), con mani chiuse a pugno e indice e medio della mano destra a ricercare una sorta di piccolo *light touch* sulla coscia.

### **3.4 Diagnosi funzionale e ipotesi di lavoro**

Facendo riferimento a quanto emerso dall'anamnesi, la principale problematica del paziente è l'importante instabilità, soprattutto durante il cammino, che lo porta ad avere un elevato rischio di caduta. Sulla base della valutazione svolta e dei disallineamenti osservati, il paziente presenta una debolezza e un deficit di attivazione della muscolatura addominale profonda (*core*), della muscolatura estensoria profonda del tronco e della muscolatura estensoria delle anche: tale deficit di controllo posturale è maggiore a sinistra. Si può infatti osservare la tendenza dell'emitronco destro a cedere, compensata dalla flessione a livello delle anche e dall'inclinazione verso sinistra del tronco superiore. Si può inoltre osservare un mal posizionamento di entrambe le scapole sul torace: la destra risulta elevata, abdotta ed extraruotata, come effetto dell'aumento di tono a livello di grande e piccolo pettorale, trapezio superiore ed elevatore della scapola; la sinistra invece si presenta depressa, come se "cadesse", in conseguenza alla debolezza muscolare.

Viene quindi impostato un trattamento volto dapprima alla ricerca del miglior allineamento possibile a livello degli arti inferiori e della base d'appoggio di modo da poter lavorare sull'attivazione della muscolatura addominale profonda e sugli estensori d'anca per poi andare a frazionare il passaggio dalla stazione eretta alla posizione seduta. Da qui si ricercherà il corretto orientamento degli arti superiori per andare successivamente a facilitare la muscolatura estensoria del tronco e, ancora una volta, la *core*.

Quanto svolto nel corso delle quattro sedute verrà descritto nel paragrafo seguente.

### **3.5 Trattamento**

Luigi ha svolto quattro sedute di un'ora e mezza o due ore nell'arco di quattro giornate consecutive. Le sedute sono state impostate di modo da avere una progressione nelle proposte e poter quindi sperimentare come e quanto un paziente di questo tipo possa modificarsi anche in così poco tempo.

In prima seduta vogliamo andare a lavorare sulla transizione posturale dello *stand to sit*, una delle componenti più importanti per il paziente atassico in quanto gli conferisce una verticalità che gli permette poi di muoversi in maniera più sicura. Come prima cosa vogliamo restringere la base di supporto, che in stazione eretta si presenta troppo allargata. Per fare ciò abbiamo bisogno di dare un po' più di afferenza attraverso la risposta di contatto e orientamento della mano (CHOR): costruiamo quindi, partendo dal lato destro, un'attività di *reaching* facendo attenzione a non portare il paziente al di fuori dei limiti di stabilità. Il punto di partenza è un corretto posizionamento della scapola rispetto alla gabbia toracica e per ottenerlo andiamo a modulare manualmente le fibre di grande e piccolo pettorale e gran dorsale, per poi modulare l'attività di bicipite e tricipite brachiale portando l'arto superiore verso l'extrarotazione e infine appoggiare la mano aperta con pollice abdotta sulla superficie posta anteriormente (tavolino) di modo da avere una flessione di spalla di circa 90°.



**Figura 2** Risposta di contatto e orientamento della mano (CHOR)

Svolgiamo lo stesso procedimento anche dal lato sinistro. L'ottenimento della CHOR, e quindi di un punto di stabilità per il tronco, ci permette di andare a valutare gli arti inferiori. Osserviamo che l'arto inferiore sinistro si presenta al di fuori dei limiti di stabilità, dentro l'extrarotazione, con un piede posizionato troppo lateralmente ed un'anca che non è realmente estesa al di sopra dell'articolazione tibio-tarsica. Per poter riallineare nella verticalità questo arto inferiore abbiamo bisogno di più reciprocità tra ischiocrurali prossimali e quadricipite distale (soprattutto vasto mediale). Diamo quindi un piccolo riferimento con la palla Bobath, che va ad incrementare il feedback sensoriale e permette di avere una tibio-tarsica a 90° oltre che due talloni uguali nell'appoggio. Possiamo ora andare ad esplorare la posizione della pelvi: l'emibacino di sinistra risulta più flesso, antiverso e ruotato verso sinistra; questo perché, per compensare il deficit di estensione a destra, il piede sinistro allarga la base di supporto ed extraruota l'intero arto inferiore di modo da trovare una sorta di stabilità andando a chiudere l'anca posteriormente. Andiamo quindi a "togliere peso" dall'arto inferiore sinistro posizionando una mano su adduttori e ischiocrurali

mentre l'altra va lateralmente; può a questo punto esservi un collasso del ginocchio a causa della debolezza di vasto mediale e ischiocrurali distali, *displacement* che viene però contenuto dalla palla Bobath. A questo punto, mentre con la mano destra stabilizziamo gli ischiocrurali, con la sinistra moduliamo la catena laterale, soprattutto il tensore della fascia lata e la componente tendinea, per poi andare ad incrementare la richiesta di attività sugli ischiocrurali, anche bilateralmente. Ora che abbiamo due anche più estese e simmetriche sul piano frontale, diamo stabilità alla parte destra andando anteriormente con il braccio per attivare la *core* verso l'alto mentre la mano sinistra resta laterale, con il pollice che dà stabilità al femore e le altre dita che vanno verso la linea glutea fino agli ischiocrurali.



**Figura 3** Ricerca della simmetria nella base di appoggio e attivazione core

Andiamo ora ad “alleggerire” la gabbia toracica muovendola indietro nello spazio e verso l'alto, cercando di avere le scapole nella posizione più corretta possibile, per poter ritrovare la verticalità. Torniamo quindi ad incrementare la *core* per ottenere un piccolo momentum estensorio che ci permette di poter essere sulla linea di gravità verso i talloni e cominciare a frazionare la discesa per lavorare sul movimento isolato della pelvi in posizione di *stop standing* fino ad arrivare alla posizione seduta.



**Figura 4** Mobilizzazione gabbia toracica (sinistra)



**Figura 5** Frazionamento del passaggio da in piedi alla posizione seduta (destra)

In seconda seduta vogliamo concentrarci sull'attivazione della core utilizzando il *recline sitting*. Come prima cosa, attraverso la CHOR e la guida manuale, vado a ricrearmi una postura eretta statica il più simmetrica possibile che mi permetta di accompagnare il paziente alla posizione seduta, sfruttando quanto svolto nella seduta del giorno precedente. Mi posiziono dietro al paziente in ginocchio sul lettino e, mentre do uno stimolo di attivazione alla *core* attraverso la guida manuale, lo porto con me verso la posizione seduta facendolo appoggiare sulle mie gambe; da qui osservo il tronco e ne correggo le asimmetrie riscontrate prima di dare uno stimolo a livello degli ischiocrurali per far sedere il paziente sul lettino. Lavoro ora sul riposizionamento degli arti superiori, partendo da quello di destra: lo porto verso l'elevazione osservando come si comporta e poi chiedo di mantenerlo sopra i 90° di flessione mentre lavoro sull'arto superiore di sinistra; con una mano mantengo il pollice in abduzione mentre con l'altra vado a diminuire la tensione a livello del gran dorsale per poi estendere il gomito e flettere la spalla. Ora, con entrambi gli arti superiori mantenuti a circa 90° di flessione, posiziono una palla tra le mani del paziente e gli chiedo di sostenerla, senza stringerla, mantenendo i gomiti estesi. Attivo la *core* e piano piano accompagno il paziente verso la posizione di *recline sitting* per poi togliere la palla e fargli appoggiare gli arti superiori sul lettino leggermente abdotti.



**Figura 6** Posizionamento arti superiori



**Figura 7** Passaggio da posizione seduta a recline sitting

Colloco ora gli arti inferiori su un supporto anteriore (lettino elettrico) di modo tale che le anche si trovino a circa 45° di flessione e posiziono un *bander* a livello delle cosce per mantenerle allineate;

do infine un punto di riferimento ai piedi di modo da mantenere le tibio-tarsiche in posizione neutra e dare così un feedback sensoriale.



**Figura 8** Posizionamento arti inferiori

In questa posizione voglio innanzitutto ripristinare più simmetria a livello dell'arto superiore sinistro: modulo la tensione di gran pettorale prima e gran dorsale poi per avere una gleno-omeroale più allineata; lavoro quindi sull'attivazione del gran dentato chiedendo al paziente di portare il proprio pollice verso il soffitto mentre lo mantengo abdotta. Ottenuta una maggiore simmetria tra gli arti superiori vado a lavorare manualmente la parete addominale, modulandone la tensione e portandola verso l'alto. Posiziono ora una mano all'interno della SIAS per dare stabilità e quindi richiedo un tilt posteriore della pelvi (per ingaggiare la *core*) e un'attivazione di glutei e ischiocrurali: partiamo da un range di movimento molto piccolo per poi aumentarlo gradualmente facendo attenzione al fatto che il paziente non sollevi il torace dal lettino ma compia un movimento isolato, lento e controllato di estensione d'anca. Continuo la progressione posizionando una palla sotto il sacro del paziente; questa mi aiuta sia nell'aumentare il range di movimento che nel dare un continuo feedback sensoriale. Mi siedo ora sul lettino ai piedi del paziente, con le sue gambe appoggiate sulle mie cosce e progredisco con lo stesso lavoro, facilitando l'attivazione della *core* e degli ischiocrurali con le mie mani. Guido quindi il paziente ad un movimento ritmico del bacino in latero-laterale sulla palla, come a ricrearne il basculamento che avviene durante la deambulazione.



**Figura 9** Modulazione parete addominale e attivazione estensori d'anca

Vado ora a ricrearmi un po' di reciprocità tra quadricipite e ischiocrurali chiedendo al paziente di allungare il tallone verso il soffitto mentre guido il movimento di estensione di ginocchio ad anca flessa e do uno stimolo manuale a livello del quadricipite distale. A questo punto mi trovo con le caviglie del paziente appoggiate sulle mie spalle: da questa posizione mi alzo in piedi sul lettino chiedendo al paziente un'attivazione dei glutei mentre do un input a livello del quadricipite per mantenere le ginocchia estese.



**Figura 10** Attivazione glutei e core

Tolgo la palla da sotto il sacro e lentamente scendiamo insieme verso il lettino: da qui vado ancora una volta ad attivare la *core* portando le sue mani verso di me, prima insieme e poi alternativamente. Lavoro nuovamente per l'attivazione di ischiocrurali e glutei mentre gli arti superiori vengono mantenuti dal paziente a 90° di flessione (verso il soffitto), per poi ricercare un movimento ritmico di flesso-estensione degli arti inferiori che richiami il cammino. Porto infine le ginocchia del paziente verso il petto e gli chiedo di “abbracciarle”; scendo dal lettino e, agganciandomi alle sue mani lo guido fino alla posizione seduta.



**Figura 11** *Facilitazione del passaggio alla posizione seduta*

All'inizio della terza seduta di trattamento mettiamo in pratica e verificiamo quanto appreso nei giorni precedenti: in stazione eretta statica il paziente appare più simmetrico ed allineato e il passaggio posturale dello *stand to sit* viene effettuato in maniera più regolare e controllata. Arrivati alla posizione seduta portiamo entrambi gli arti superiori verso l'elevazione e chiedo di mantenere la posizione mentre osservo come si comporta: correggo leggermente l'allineamento di tronco e bacino. Posiziono ora gli arti superiori su due supporti laterali (tavolini) di modo che si trovino a 90° di abduzione; sollevo il lettino Bobath per appoggiare i piedi del paziente su di una base rialzata e infine posiziono un *bander* appena sotto le ginocchia; in questo modo gli arti inferiori risultano stabili ed allineati e posso quindi andare a lavorare liberamente sulla parte superiore. Osservando il paziente in questa posizione si nota l'asimmetria a livello del tronco superiore, e in particolare delle scapole, con la destra che risulta elevata a causa dell'ipertono del trapezio superiore e dell'elevatore della scapola e la sinistra che invece "cade" per l'ipotonia muscolare; vado quindi a modulare le fibre di gran pettorale e trapezio e do degli input manuali per l'attivazione dei romboidi e il riallineamento del capo per ricreare un *setting* scapolare più fisiologico e adeguato.



**Figura 12** Riequilibrio muscolatura per ricreare setting scapolare adeguato

Ottenuto ciò mi posiziono seduta dietro il paziente e, aiutandomi con un *bander*, vado a dare un punto di stabilità alla pelvi per poter lavorare sull'accelerazione verticale del tronco. Mentre do un punto di riferimento al tronco superiore con la mia testa, vado ad esplorare la posizione della pelvi: la SIAS di sinistra risulta arretrata rispetto a quella di destra. “Tolgo peso” e porto la pelvi lunga e indietro nello spazio ottenendo un tilt posteriore della stessa, posizione che mantengo grazie al *bander*, il quale mi va anche anteriormente a dare un riferimento alla parete addominale. Lavoro ora manualmente i muscoli posteriori del tronco (multifido, paravertebrali, quadrato dei lombi, gran dorsale), in particolare della parte sinistra, orientandoli il più possibile anteriormente e in alto nella verticalità. Con i pollici posizionati alla base del sacro do un'informazione dal basso verso l'alto e in diagonale, allungando l'aponeurosi lombo-sacrale e richiamando l'attività soprattutto del multifido. Faccio sempre attenzione al fatto che il paziente segua le mie mani e attivi i muscoli che mi interessano, al di fuori del suo compenso degli arti superiori come meccanismo di *balance*. Continuo la progressione sull'accelerazione verticale richiedendogli lo stesso movimento mentre mantiene entrambi gli arti superiori elevati; da qui ricerco infine l'apertura del fianco destro e l'estensione dello stesso emitronco, dal momento che questa è necessaria per avere un punto di stabilità e degli APAs efficienti che permettano di muovere l'emilato sinistro con più sicurezza.



**Figura 13** Accelerazione verticale del tronco

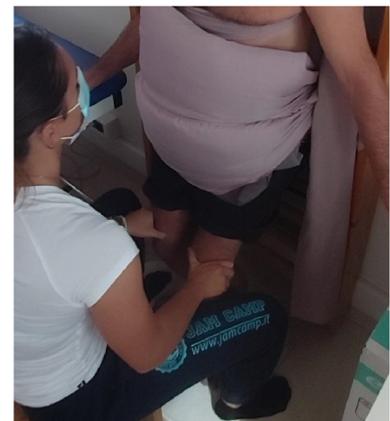
In ultima seduta vogliamo lavorare in maniera più selettiva sulla componente estensoria attraverso l'utilizzo della *trunk constraint*, la quale ci permette, una volta ottenuto il miglior allineamento possibile, di “togliere veramente peso” dalla pelvi e dare un punto di stabilità fisso al tronco. Per costruirla posiziono il paziente in piedi con le spalle rivolte ad una spalliera, un cuscino dietro la schiena e una palla dietro la testa per mantenerlo allineato nella verticalità e vado ad utilizzare dei *bander* per stabilizzare il tronco inferiore e dare dei riferimenti alla parete addominale. Posiziono l'arto superiore destro su di un supporto laterale (palla Bobath sopra lettino) leggermente oltre i 90° di abduzione sul piano scapolare mentre vado a riallineare l'arto superiore sinistro; modulo gran pettorale e gran dorsale, portando l'arto verso l'extrarotazione ed elevandolo sul piano scapolare fino a circa 120° per poi andare a diminuire la tensione a livello di gran pettorale e tricipite brachiale attraverso dei movimenti ritmici di rotazione e flessione-estensione. Elevo ora l'arto superiore destro e chiedo di mantenerlo in posizione mentre, con il sinistro prima portato a 90° di abduzione sul piano scapolare e appoggiato su di un supporto laterale e successivamente anch'esso elevato, modulo ancora una volta la muscolatura, in particolare il tricipite brachiale.



**Figura 14** Riallineamento arto superiore sinistro

Do ora un piccolo riferimento (*light touch*) laterale per gli arti superiori e, dopo aver verificato di essere al di fuori del compenso, posso andare a lavorare sulla parte inferiore. Mi siedo di fronte al paziente e con la testa do un ulteriore punto di stabilità e riferimento alla parete addominale; posso a questo punto esplorare la posizione della pelvi e lavorare sulla stessa, in particolare sull'attivazione degli ischiocrurali e dei glutei per l'estensione d'anca. Faccio poi flettere leggermente le ginocchia e richiedo un movimento isolato di anti- e retroversione della pelvi. Successivamente, dando un riferimento manuale a livello del quadricipite distale, ricerco un movimento controllato e alternato di flessione-estensione delle ginocchia di modo da dare l'idea del cammino, prima con *light touch* degli arti superiori e poi con gli stessi estesi in alto.

**Figura 15** Guida manuale a flessione-estensione ginocchia



Voglio ora andare ad incrementare la fase estensoria a destra: posiziono l'arto inferiore sinistro sopra un rialzo (gradino), mentre l'arto superiore destro viene mantenuto esteso verso l'alto; richiedo prima un tilt posteriore della pelvi per poi lavorare sul movimento di flessione-estensione del ginocchio destro. Progredisco poi portando il piede sinistro sopra la mia coscia e procedendo con le stesse richieste. Riporto giù l'arto inferiore sinistro, con il tallone appoggiato a terra e l'avampiede sopra il mio piede: in questo modo posso guidarlo nell'attivazione dei flessori dorsali di caviglia, richiedendogli sia posizioni mantenute che movimento ritmico ("battere il tempo col piede").



**Figura 16** Incremento fase estensoria emilato destro

### 3.6 Risultati

Al termine dell'ultima seduta di trattamento è stata svolta una rivalutazione, riproponendo il mini-BESTest e analizzando nuovamente la stazione eretta statica, il *sit to stand* e il cammino.

Alla valutazione finale del mini-BESTest Luigi ha conseguito i seguenti punteggi: controllo posturale anticipatorio 3/6, controllo posturale reattivo 2/6, orientamento sensoriale 6/6, cammino 4/10, per un punteggio totale di 15/28.

Osservando la posizione eretta statica (Figura 17b) post-trattamento salta subito all'occhio come siano cambiati la base di supporto e l'atteggiamento dell'arto inferiore sinistro: la base d'appoggio risulta simmetrica e l'arto inferiore sinistro si presenta con un atteggiamento molto simile al controlaterale e più allineato nella verticalità. Gli arti superiori sono mantenuti più vicini al tronco, nonostante vi sia ancora la ricerca del *light touch* della mano sinistra sulla coscia. Il peso appare più distribuito, anche se rimane preponderante sull'arto inferiore destro; ciò si riflette in un'inclinazione e rotazione verso sinistra della pelvi e conseguentemente verso destra del tronco. Il capo appare più allineato, sebbene permanga una lieve inclinazione verso destra dello stesso. Anche nella visione laterale si può notare un notevole miglioramento nell'allineamento rispetto alla linea di gravità: la

flessione del tronco sul bacino è infatti molto diminuita e la proiezione di quest'ultimo cade dentro la base di supporto.

Nella figura 18b si possono notare i cambiamenti nello *sit to stand*: gli arti superiori vengono ancora ingaggiati, ma in maniera minore, e la base di appoggio risulta più simmetrica. Sono leggermente migliorati ma tuttavia permangono la flessione di tronco e l'avvicinamento delle ginocchia come strategia di compenso per effettuare il passaggio da seduto a in piedi.

Ultima funzione riesaminata è il cammino (Figura 19b): la base di supporto è più ristretta e lo spostamento avviene ad una velocità maggiore, mentre la variabilità tra un ciclo del passo e l'altro rimane evidente. I due semipassi appaiono tuttavia più simili, con l'arto inferiore sinistro che dimostra ancora uno schema poco frazionato, sebbene migliorato. Il tronco si presenta ben allineato e gli arti superiori vengono mantenuti più vicini al corpo, con le mani che continuano però a ricercare un *light touch* della coscia come meccanismo di *balance*. In generale il cammino appare migliore quando Luigi riesce a trovare un suo ritmo nel movimento, divenendo più simmetrico e fluido.



**Figura 17a** Stazione eretta statica pre-trattamento



**Figura 17b** Stazione eretta statica post-trattamento



**Figura 18a** Sit to stand pre-trattamento



*Figura 18b Sit to stand post-trattamento*



*Figura 19a Cammino pre-trattamento*



*Figura 19b Cammino post-trattamento*

Di seguito sono riassunti i punteggi ottenuti al mini-BESTest e i risultati del “Timed Up & Go test” (senza e con dual task) all’inizio e alla fine del trattamento.

		Inizio	Fine
<b>Controllo posturale anticipatorio</b>	Da seduto alla stazione eretta	2	2
	Alzarsi sulle punte dei piedi	0	1
	Stare su una gamba sola	0	0
	Correzione con passo compensatorio – in avanti	0	1
<b>Controllo posturale reattivo</b>	Correzione con passo compensatorio – indietro	0	1
	Correzione con passo compensatorio – laterale	0	0
	Stazione eretta (piedi uniti); occhi aperti, superficie stabile	2	2
<b>Orientamento sensoriale</b>	Stazione eretta (piedi uniti); occhi chiusi, base d’appoggio di gommapiuma	2	2
	Stazione eretta su piano inclinato; occhi chiusi	1	2
	Cambiamento della velocità del cammino	0	1
<b>Cammino</b>	Cammino con rotazioni della testa sul piano orizzontale	0	1
	Cammino con dietro-front	1	1
	Superamento di un ostacolo	0	0
	Timed Up & Go con dual task	1	1
<b>TOT/28</b>		<b>9</b>	<b>15</b>

Tabella 1 Punteggi Mini-BESTest

	Inizio	Fine
<b>TUG</b>	39,92	32,75
<b>Dual Task TUG</b>	66,62	40,76

Tabella 2 Risultati TUG (s)

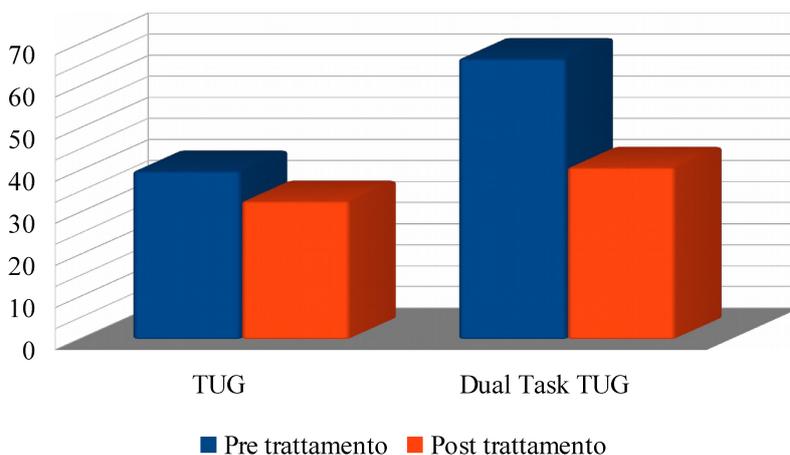


Grafico 1 - TUG (s) pre e post trattamento

### 3.7 Discussione

Tenuto conto delle caratteristiche della condizione patologica del paziente, nel corso di queste quattro sedute si sono ottenuti notevoli miglioramenti, riguardanti soprattutto l'allineamento rispetto alla linea di gravità e la simmetria della base di appoggio.

Luigi inizialmente si presentava infatti con tutte quelle caratteristiche tipiche del paziente atassico: base allargata (sia in stazione eretta statica che in dinamica), alterazioni del tono muscolare, incoordinazione motoria, dismetria, titubazione; queste incidono particolarmente sulla qualità di vita del paziente, aumentando il rischio di caduta e limitando il grado di autonomia nelle attività quotidiane dentro e fuori casa. Coerentemente con il territorio cerebellare colpito dalla lesione ischemica (PICA di sinistra), la sintomatologia si presenta preponderante all'emilato sinistro, in quanto il controllo cerebellare è quasi completamente ipsilaterale.

Nel caso di Luigi, alla valutazione iniziale è stato riscontrato un importante disallineamento generale rispetto alla linea di gravità, in particolare una considerevole flessione del tronco sul bacino, ad indicare un deficit di attivazione di tutta la catena estensoria posteriore (muscolatura estensoria profonda del tronco, glutei, ischiocrurali) e della *core*. Altro punto fondamentale rilevato era la presenza di numerosi compensi a tutti i distretti, sia in statica che in dinamica.

Come descritto precedentemente, è stato quindi impostato un trattamento che andasse dapprima a stimolare la componente estensoria dell'emilato destro, così da poter avere poi un punto di stabilità che permettesse di lavorare sull'emilato sinistro, in particolare sul controllo e riallineamento dello stesso rispetto alla linea di gravità attraverso l'attivazione della *core* e della muscolatura estensoria di tronco e arto inferiore.

Considerando i test specifici somministrati al paziente, questi sono o migliorati o rimasti invariati. I risultati del TUG sono stati quelli che hanno mostrato i cambiamenti maggiori, con una notevole riduzione dei tempi di esecuzione, in particolare nel "Dual Task TUG". Questo sta ad indicare come la funzione del cammino si sia modificata anche in così poco tempo e in un paziente cronico. La deambulazione risulta infatti più veloce e fluida rispetto alla valutazione iniziale, con un restringimento della base di supporto, un miglior allineamento generale del tronco e del capo, ed uno schema del passo leggermente più frazionato e controllato. Bisogna tuttavia tenere in considerazione che in un numero così ridotto di sedute non è possibile andare ad incidere in maniera significativa su quelli che sono i compensi e le strategie ormai "strutturati"; un esempio ne è il passaggio dalla posizione seduta a quella in piedi, che ha sì dimostrato delle migliorie, ma con una flessione di tronco e un'adduzione delle ginocchia che restano dominanti.

La decisione di trattare questo tipo di paziente seguendo il metodo Bobath nasce dal fatto che tale tipologia di approccio si basa su dei principi che prendono in considerazione quelle che sono le

problematiche caratterizzanti l'ataxia cerebellare e le va ad esaminare e lavorare dalle fondamenta. Esso imposta infatti il proprio agire sul ristabilire un controllo posturale efficiente e sulla componente sensoriale afferente per guidare il ripristino di un certo equilibrio all'interno del sistema, che in seguito ad una lesione o patologia risulta compromesso.

I miglioramenti ottenuti in questo caso sono evidenti e vogliono mostrare il fatto che un approccio basato sul MBCP può e deve essere considerato nel trattamento riabilitativo dell'ataxia cerebellare.

## CONCLUSIONI

Dopo una prima parte in cui si sono riportate un'introduzione all'atassia cerebellare e alla neurofisiologia del cervelletto secondo quanto viene espresso nella letteratura scientifica più recente, si è deciso di focalizzarsi sul trattamento di tale patologia, in quanto risulta purtroppo ancora troppo poco compresa nonostante crei per il paziente molte problematiche invalidanti, tra le quali le più rilevanti sono l'esposizione ad un elevato rischio di caduta e la perdita di autonomia anche nelle più semplici attività della vita quotidiana (ADL), costringendolo a dipendere da qualcun altro. In particolare, ci si è voluto soffermare su quelle che sono le attuali proposte riabilitative, riscontrando la mancanza di linee guida che aiutino il professionista nella presa in carico e cura dei pazienti affetti da atassia cerebellare. La pratica clinica suggerisce che è infatti necessario un'ulteriore passo in avanti nella comprensione dei meccanismi che stanno alla base della neuroplasticità e dell'apprendimento motorio e dei processi patologici che caratterizzano le varie tipologie di atassia per permettere in futuro lo sviluppo di interventi riabilitativi più efficaci.

Da qui la decisione di proporre un caso clinico in cui viene presentato il trattamento secondo la metodica Bobath di un paziente con sintomatologia atassica in seguito a ictus ischemico cerebrale e cerebellare in fase cronica. Questo approccio è stato scelto in quanto si ritiene che possa essere una valida proposta nell'ambito della neuroriabilitazione dell'atassia cerebellare, dal momento che tiene in considerazione i principi fondamentali per la presa in carico di questa tipologia di pazienti, come ad esempio: (1) la necessità di promuovere il ripristino di un efficiente controllo posturale come base per permettere poi il recupero di un corretto schema di movimento al di fuori del compenso; (2) il frazionamento del gesto funzionale, senza però perdere mai di vista la globalità dello stesso; (3) ripetizione degli esercizi proposti, sempre e comunque finalizzati ad uno scopo, per promuovere il recupero dell'autonomia nelle azioni della vita quotidiana. La riabilitazione secondo il concetto Bobath propone delle reali soluzioni alle problematiche motorie tipiche dell'atassia, andando a considerarle e trattarle dalle fondamenta sfruttando la neuroplasticità e il ruolo che la circuiteria cerebellare ricopre nei processi di apprendimento e adattamento motorio.

Nel caso clinico presentato, nonostante l'esiguo numero di sedute effettuate, sono evidenti i miglioramenti ottenuti con tale approccio riabilitativo, indicando ed aprendo la via per un futuro impiego dello stesso nella presa in carico dei pazienti affetti da atassia cerebellare.

Altro punto da tenere in considerazione è il fatto che questi miglioramenti sono avvenuti in un paziente in fase cronica di malattia, ad indicare che i processi di neuroplasticità e apprendimento non si esauriscono nel tempo, sebbene possano risultare gradualmente meno rispondenti. È quindi fondamentale che tali processi vengano guidati nella maniera più adatta per permettere un recupero quanto più possibile ottimale.

## BIBLIOGRAFIA

- Ashizawa, T., & Xia, G. (2016). Ataxia. *Continuum Journal*, 22(4), 1208–1226.
- Bhanpuri, N. H., Okamura, A. M., & Bastian, A. J. (2012). Active force perception depends on cerebellar function. *Journal of Neurophysiology*, 107(6), 1612–1620.
- Bodranghien, F., Bastian, A., Casali, C., Hallett, M., Louis, E. D., Manto, M., Mariën, P., Nowak, D. A., Schmahmann, J. D., Serrao, M., Steiner, K. M., Strupp, M., Tilikete, C., Timmann, D., & van Dun, K. (2016). Consensus Paper: Revisiting the Symptoms and Signs of Cerebellar Syndrome. In *Cerebellum* (Vol. 15, Issue 3, pp. 369–391). Springer New York LLC.
- Bonney, H., de Silva, R., Paola Giunti, E., Greenfield, J., Projects Manager, R., Professor Barry Hunt, A. U., & Lisa Cipolotti, P. (2016). *Management of the ataxias towards best clinical practice Guideline Development Group Chair of Ataxia UK; diagnosed with ataxia*.
- Bossi E., Cesca F., Curia G., Gerbella M., Lapi D., Mapelli J., Russo G., Sancini G.A., Toniolo L., Valente P., & Veronesi C. (2019) “Sistema nervoso: organizzazione morfofunzionale” e “Sistema motorio” in Autori vari (2019) “Fisiologia umana – elementi”, prima edizione, Edi,Ermes, pag 97-101 e pag 135-151
- Bultmann, U., Pierscianek, D., Gizewski, E. R., Schoch, B., Fritsche, N., Timmann, D., Maschke, M., & Frings, M. (2014). Functional recovery and rehabilitation of postural impairment and gait ataxia in patients with acute cerebellar stroke. *Gait and Posture*, 39(1), 563–569.
- Chien, H. F., Zonta, M. B., Chen, J., Diaferia, G., Viana, C. F., Teive, H. A. G., Pedroso, J. L., & Barsottini, O. G. P. (2022). Rehabilitation in patients with cerebellar ataxias. In *Arquivos de Neuro-Psiquiatria* (Vol. 80, Issue 3, pp. 306–315). Associacao Arquivos de Neuro-Psiquiatria.
- D’Angelo E. (2018). Physiology of the cerebellum. *Handbook of Clinical Neurology*, 154, 85–108.
- de Silva, R., Greenfield, J., Cook, A., Bonney, H., Vallortigara, J., Hunt, B., & Giunti, P. (2019). Guidelines on the diagnosis and management of the progressive ataxias. In *Orphanet Journal of Rare Diseases* (Vol. 14, Issue 1). BioMed Central Ltd.
- Fonteyn, E. M. R., Keus, S. H. J., Verstappen, C. C. P., Schöls, L., de Groot, I. J. M., & van de Warrenburg, B. P. C. (2014). The effectiveness of allied health care in patients with ataxia: A systematic review. In *Journal of Neurology* (Vol. 261, Issue 2, pp. 251–258). Dr. Dietrich Steinkopff Verlag GmbH and Co. KG.
- Franchignoni, F., Horak, F., Godi, M., Nardone, A., & Giordano, A. (2010). Using psychometric techniques to improve the Balance Evaluation Systems Test: the mini-BESTest. *Journal of Rehabilitation Medicine*, 42(4), 323–331.
- Gandini, J., Manto, M., Bremova-Ertl, T., Feil, K., & Strupp, M. (2020). The neurological update: therapies for cerebellar ataxias in 2020. *Journal of Neurology*, 267(4), 1211–1220.

- He, M., Zhang, H. nan, Tang, Z. chu, & Gao, S. guang. (2021). Balance and coordination training for patients with genetic degenerative ataxia: a systematic review. In *Journal of Neurology* (Vol. 268, Issue 10, pp. 3690–3705). Springer Science and Business Media Deutschland GmbH.
- Im, S. J., Kim, Y. H., Kim, K. H., Han, J. W., Yoon, S. J., & Park, J. H. (2017). The effect of a task-specific locomotor training strategy on gait stability in patients with cerebellar disease: a feasibility study. *Disability and Rehabilitation*, 39(10), 1002–1008.
- Jabri, S., Bushart, D. D., Kinnaird, C., Bao, T., Bu, A., Shakkottai, V. G., & Sienko, K. H. (2022). Preliminary Study of Vibrotactile Feedback during Home-Based Balance and Coordination Training in Individuals with Cerebellar Ataxia. *Sensors*, 22(9).
- Jörntell, H. (2017). Cerebellar physiology: links between microcircuitry properties and sensorimotor functions. In *Journal of Physiology* (Vol. 595, Issue 1, pp. 11–27). Blackwell Publishing Ltd.
- Kuo, S. H. (2019). Ataxia. In *CONTINUUM Lifelong Learning in Neurology* (Vol. 25, Issue 4, pp. 1036–1054). Lippincott Williams and Wilkins.
- Kwei, K. T., & Kuo, S. H. (2020). An Overview of the Current State and the Future of Ataxia Treatments. In *Neurologic Clinics* (Vol. 38, Issue 2, pp. 449–467). W.B. Saunders.
- Leonardi, L., Aceto, M. G., Marcotulli, C., Arcuria, G., Serrao, M., Pierelli, F., Paone, P., Filla, A., Roca, A., & Casali, C. (2017). A wearable proprioceptive stabilizer for rehabilitation of limb and gait ataxia in hereditary cerebellar ataxias: a pilot open-labeled study. *Neurological Sciences*, 38(3), 459–463.
- Manto, M., Gandini, J., Feil, K., & Strupp, M. (2020). Cerebellar ataxias: An update. In *Current Opinion in Neurology* (Vol. 33, Issue 1, pp. 150–160). Lippincott Williams and Wilkins.
- Marquer, A., Barbieri, G., & Pérennou, D. (2014). The assessment and treatment of postural disorders in cerebellar ataxia: A systematic review. In *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine* (Vol. 57, Issue 2, pp. 67–78). Elsevier Masson SAS.
- Michielsen, M., Vaughan-Graham, J., Holland, A., Magri, A., & Suzuki, M. (2019). The Bobath concept - a model to illustrate clinical practice. *Disability and Rehabilitation*, 41(17), 2080–2092.
- Milne, S. C., Corben, L. A., Georgiou-Karistianis, N., Delatycki, M. B., & Yiu, E. M. (2017). Rehabilitation for Individuals with Genetic Degenerative Ataxia: A Systematic Review. In *Neurorehabilitation and Neural Repair* (Vol. 31, Issue 7, pp. 609–622). SAGE Publications Inc.
- Milne, S. C., Corben, L. A., Roberts, M., Szmulewicz, D., Burns, J., Grobler, A. C., Williams, S., Chua, J., Liang, C., Lamont, P. J., Grootendorst, A. C., Massey, L., Sue, C., Dalziel, K., Lagrappe, D., Willis, L., Freijah, A., Gerken, P., & Delatycki, M. B. (2020). Rehabilitation for ataxia study: Protocol for a randomised controlled trial of an outpatient and supported home-based physiotherapy programme for people with hereditary cerebellar ataxia. *BMJ Open*, 10(12).

- Mitoma, H., Buffo, A., Gelfo, F., Guell, X., Fucà, E., Kakei, S., Lee, J., Manto, M., Petrosini, L., Shaikh, A. G., & Schmahmann, J. D. (2020). Consensus Paper. Cerebellar Reserve: From Cerebellar Physiology to Cerebellar Disorders. *Cerebellum*, 19(1), 131–153.
- Mitoma, H., Kakei, S., Yamaguchi, K., & Manto, M. (2021). Physiology of cerebellar reserve: Redundancy and plasticity of a modular machine. In *International Journal of Molecular Sciences* (Vol. 22, Issue 9). MDPI.
- Ramos, B. F., Cal, R., Carmona, S., Weber, K. P., & Zuma e Maia, F. (2021). Corrective Saccades in Unilateral and Bilateral Vestibular Hypofunction During Slow Rotation Expressed by Visually Enhanced VOR and VOR Suppression: Role of the Cerebellum. *Cerebellum*, 20(5), 673–677.
- Synofzik, M., & Ilg, W. (2014). Motor training in degenerative spinocerebellar disease: Ataxia-specific improvements by intensive physiotherapy and exergames. In *BioMed Research International* (Vol. 2014). Hindawi Publishing Corporation.
- Vaughan-Graham, J., Cheryl, C., Holland, A., Michielsen, M., Magri, A., Suzuki, M., & Brooks, D. (2020). Developing a revised definition of the Bobath concept: Phase three. *Physiotherapy Research International*, 25(3).
- Vaughan-Graham, J., & Cott, C. (2016). Defining a Bobath clinical framework - A modified e-Delphi study. *Physiotherapy Theory and Practice*, 32(8), 612–627.
- Vaughan-Graham, J., Cott, C., Holland, A., Michielsen, M., Magri, A., Suzuki, M., & Brooks, D. (2019). Developing a revised definition of the Bobath concept. *Physiotherapy Research International: The Journal for Researchers and Clinicians in Physical Therapy*, 24(2).
- Widener, G. L., Conley, N., Whiteford, S., Gee, J., Harrell, A., Gibson-Horn, C., Block, V., & Allen, D. D. (2020). Changes in standing stability with balance-based torso-weighting with cerebellar ataxia: A pilot study. *Physiotherapy Research International*, 25(1).
- Winsler, S., Chan, H. K., Chen, W. K., Hau, C. Y., Leung, S. H., Leugn, K. Y. H., & Bello, U. M. (2022). Effects of therapeutic exercise on disease severity, balance, and functional Independence among individuals with cerebellar ataxia: A systematic review with meta-analysis. In *Physiotherapy Theory and Practice*.
- Zesiewicz, T. A., Wilmot, G., Han Kuo, S., Perlman, S., Greenstein, P. E., Sarah, Y., Tetsuo, A., Subramony, S. H., Schmahmann, J. D., Figueroa, K. P., Mizusawa, H., Schöls, L., Shaw, J. D., Dubinsky, R. M., Armstrong, M. J., Gronseth, G. S., & Sullivan, K. L. (2018). Comprehensive systematic review summary: Treatment of cerebellar motor dysfunction and ataxia. *Neurology*, 90(10), 464–471.