



Sindrome di Moebius: con la teleriabilitazione i bimbi ritrovano il sorriso

25 Settembre 2020

La Sindrome di Moebius è una malattia rarissima che provoca la paralisi facciale. Ora, in aiuto ai piccoli pazienti, arriva la telemedicina

Il primo sorriso di un neonato non si scorda mai. Ma ci sono alcuni genitori che purtroppo non lo possono vedere, a causa di una malattia rarissima, la sindrome di Moebius, che si presenta dalla nascita e ha come caratteristica principale la paralisi facciale permanente. I bimbi colpiti da questa patologia, causata dalla ridotta o mancata formazione dei nervi cranici 6 e 7, non possono fare smorfie, sorridere, a volte nemmeno chiudere o muovere gli occhi; la Sindrome di Moebius causa difficoltà a parlare, problemi ai denti e alla deglutizione.

In Italia si contano circa 200 casi e una ventina di persone sono in attesa di una conferma di diagnosi. Nel nostro Paese l'**Associazione Sindrome di Moebius** si occupa di dare supporto ai malati e alle loro famiglie. Abbiamo incontrato il presidente, **Renzo De Grandi**, per cercare di scoprire di più su questa patologia.

Cosa si sa della Sindrome di Moebius?

La Sindrome di Moebius essendo una malattia rara, è poco conosciuta. Proprio per la scarsa conoscenza della malattia, spesso la sindrome non viene diagnosticata se non dopo mesi/anni dalla nascita. La rarità della Sindrome di Moebius diventa quindi una complicazione in più oltre alle problematiche fisiche della malattia stessa. La mancanza di conoscenza causa agli individui affetti dalla Sindrome di Moebius ed alle loro famiglie insicurezza, sconforto e angoscia. La mancanza di informazione limita anche la diagnosi e la ricerca, col risultato che non vengono sviluppate le conoscenze sulle possibili cure, terapie esistenti nel mondo. La Sindrome di Moebius si presenta subito dalla nascita. La causa per cui si verifica sembra sia di natura genetica anche se non ne esiste la certezza; la letteratura medica presenta infatti teorie diverse. Colpisce maschi e femmine in maniera uguale, e sembra che ci sia, in alcuni casi, un rischio maggiore di trasmissione della malattia da genitori affetti ai loro bambini. Anche se nessun test prenatale atto a individuare il possibile verificarsi della Sindrome di Moebius è attualmente disponibile in alcuni casi analisi genetiche potrebbero fornire delle indicazioni utili ad una eventuale diagnosi della malattia.



Quindi non c'è modo di diagnosticare la malattia durante la gravidanza.

Non esiste un test specifico che possa specificare il rischio di nascita con sindrome di Moebius in quanto dal punto di vista genetico non c'è ancora una certezza che la SdM possa essere dovuta ad alterazione della catena cromosomica.

Come si può curare la malattia, e soprattutto come si può rimediare alle conseguenze, come lo strabismo, i problemi di suzione, e le difficoltà nel linguaggio?

Per quanto riguarda i problemi di suzione, i bambini piccoli a volte possono essere nutriti con biberon speciali o con tubi appositi atti a garantire una alimentazione sufficiente. Lo strabismo è solitamente correggibile con chirurgia. In molti casi con apposite terapie fisiche si ottengono dei miglioramenti nella motorietà dei muscoli; con la Logopedia in genere si riesce raggiungere una buona capacità di dizione. La tecnica "Oral-motor-therapy" è finalizzata al miglioramento della motorietà dei muscoli, soprattutto del viso. L'associazione ha già organizzato dei corsi di formazione per logopediste. Questa tecnica è pertanto applicata anche in Italia. Per correggere le malformazioni degli arti e della mascella molto spesso si può ricorrere alla chirurgia.

Ormai da diversi anni c'è la possibilità di operare presso l'ospedale di Parma chi è colpito dalla malattia, con un intervento speciale chiamato "Smile Surgery", ideato in Canada dal prof. Ronald Zuker dell'Hospital for Sick Children di Toronto: in che cosa consiste?

Purtroppo ad oggi non è possibile ricostruire tutta la muscolatura mimica facciale responsabile delle molteplici espressioni del nostro viso, tuttavia le persone affette da Sindrome di Moebius possono recuperare il sorriso grazie a un intervento chirurgico di trapianto muscolare a livello del viso. La tecnica utilizzata a Parma è quella descritta per la prima volta da Ronald Zuker, chirurgo plastico canadese (Sick Children Hospital Toronto), il più grande esperto mondiale nella rianimazione facciale pediatrica con tecnica microvascolare. L'intervento prevede il prelievo di un segmento di muscolo gracile comprensivo di arteria, vena e nervo motore, attraverso un'incisione sulla faccia interna della coscia. Il gracile viene trapiantato nel viso al di sotto della guancia attraverso un'incisione tipo "lifting" e ancorato a livello della commissura orale e a livello preauricolare. I vasi del lembo sono quindi anastomizzati con l'aiuto del microscopio ai vasi facciali (arteria e vena). Differente a seconda del tipo di paralisi sarà la scelta dell'impulso contrattile e di conseguenza anche la tecnica e la tempistica dell'operazione: in caso di forma monolaterale un innesto nervoso porterà l'impulso contrattile dal nervo facciale controlaterale, mentre in caso di interessamento bilaterale l'inervazione avverrà per coaptazione con il nervo masseterino (ramo motorio del nervo trigemino). L'intervento è eseguibile a partire dai 5 anni di età, ovvero quando il bambino entra in età scolare. Il risultato dell'intervento è evidente a distanza di alcuni mesi e permette al paziente non solo di sorridere ma di risolvere in maniera efficace problemi di scolo salivare, di gestione dei liquidi e solidi, di fonazione, apportando un miglioramento di tutte le complesse funzioni orali e orofaringee.

Dopo l'operazione, parte la terapia di recupero motorio, che ha quindi un ruolo fondamentale per sconfiggere definitivamente la malattia. Quanto può durare il percorso riabilitativo e con che frequenza si devono seguire le terapie?

Il percorso riabilitativo indicativamente può durare circa 6 mesi anche se non c'è una regola fissa sulla durata. Dipende da soggetto a soggetto. Le terapie soprattutto legate all'aspetto logopedico vanno eseguite regolarmente con esercizi specifici.

Oggi, in aiuto dei piccoli pazienti, arriva anche la tecnologia. Già prima dell'emergenza Covid-19, l'Associazione Moebius ha lanciato infatti un nuovo progetto di teleriabilitazione, per svolgere la terapia anche a distanza, con l'obiettivo di supportare i malati e le loro famiglie evitando spostamenti nel Paese. Come funziona il percorso di teleriabilitazione? Quali sono le differenze principali rispetto ad una riabilitazione tradizionale in ospedale?

Scopo di questo progetto è quello di proporre la creazione di un ambiente virtuale a supporto del trattamento dei pazienti che da tutta l'Italia afferiscono al Nostro Centro. La teleriabilitazione permette di erogare il trattamento da eseguire a casa garantendo un controllo remoto sicuro ed efficace che riduce i controlli ambulatoriali, il numero di trasferte a carico del paziente, e assicura un monitoraggio attento lungo tutto il percorso riabilitativo. Dopo il trattamento chirurgico e ai primi segni di innervazione, su indicazione del chirurgo maxillo, ha inizio il periodo di trattamento logopedico utilizzando il video-protocol: i pazienti vengono istruiti ad osservare i movimenti della bocca su video senza feedback visivo. Ai soggetti viene chiesto di esercitarsi a casa giornalmente seguendo la gerarchia di esercizi prestabilita e, allo stesso tempo, devono video registrarsi durante l'esecuzione degli esercizi. I file video dei pazienti si sono rivelati utili per monitorare la compliance al trattamento e l'evoluzione della performance nel tempo. Il trattamento dura circa 6 mesi.

Questo tipo di trattamento in video presenta alcuni punti di forza:

- Trattamento a casa giornaliero in completa autonomia
- Le audio istruzioni sono utili per mantenere il ritmo
- Utilizzo di un modello senza lo specchio migliora la performance e riduce il disagio durante l'esecuzione degli esercizi
- Le ripetizioni garantiscono un'adeguata calibrazione tra contrazione e pausa
- Il trattamento è meno noioso rispetto al trattamento allo specchio
- Le registrazioni degli esercizi dei pazienti permettono un monitoraggio del miglioramento di performance

I pazienti sono bambini: come hanno preso la novità di questo percorso da remoto?

I pazienti bambini interagiscono con facilità con questo sistema, che viene visto quasi come un gioco. La possibilità di caricare video da PC o direttamente dal cellulare con gli esercizi eseguiti coinvolge positivamente i pazienti.

Con l'emergenza Covid la telemedicina e percorsi riabilitativi a distanza hanno ricevuto un forte slancio. Nel futuro, probabilmente, saranno sempre più diffusi. Quali sono i progetti futuri in tal senso?

Ulteriormente spinta dall'emergenza Covid-19 nasce l'esigenza di implementare il protocollo riabilitativo in un contesto di tele-riabilitazione: i pazienti che afferiscono al servizio di Logopedia provengono da tutta Italia e, data la necessità di monitorare i progressi nel tempo e l'impossibilità di vedere con assiduità la maggior parte dei pazienti, si presenta sempre più l'esigenza di una piattaforma virtuale che permetta il contatto a distanza tra professionista e paziente. La teleriabilitazione permette di mantenere il contatto con il centro di riferimento e di effettuare esercizi con controllo a distanza utilizzando sistemi audiovisivi registrati dove è possibile applicarsi con esercizi programmati secondo una gerarchia modulata nel tempo dal centro di riferimento. In questo modo è possibile uniformare le procedure di trattamento e, dove necessario, personalizzare l'approccio.

Il progetto si propone di costruire un percorso riabilitativo in teleriabilitazione "ibrida", inteso come combinazione di un servizio on line sincrono e asincrono e in persona.

Gli obiettivi a breve termine sono:

- Inserire il trattamento in video all'interno di una piattaforma riconosciuta in Azienda Ospedaliera che consenta il controllo e la comunicazione a distanza (tele-riabilitazione asincrona)
- Entrare in video conferenza in caso di necessità (tele-riabilitazione sincrona)

Gli obiettivi a lungo termine sono:

- Monitorare l'efficacia della piattaforma
- Estendere il progetto ad altre patologie (es. paralisi del facciale in fase prechirurgica).

La Sindrome di Moebius è una patologia molto rara: a che punto è la ricerca e qual è la situazione in Italia?

Possiamo affermare che con l'attività di diffusione, informazione e formazione svolta in Italia ora la SdM non è più una rara sconosciuta. Abbiamo creato una rete di specialisti e strutture che garantiscono la corretta diagnosi della malattia, la presa in carico del paziente che viene seguito in tutto il suo percorso di cura. Diversi progetti di ricerca sono in corso per sviluppare nuove conoscenze e migliorare i trattamenti applicabili per questa rara malattia. È in corso uno studio di genetica in collaborazione con colleghi olandesi e americani e un progetto con termocamera per individuare le emozioni e le reazioni nei pazienti e valutare se e come si possa interagire su questi aspetti. Negli ultimi anni ci siamo focalizzati sul benessere delle famiglie e sul miglioramento dei servizi. Più in dettaglio:

1) Si pone il paziente e la sua famiglia realmente al centro dell'attenzione e si cerca di fornire un appoggio non solo strettamente sanitario ma anche orientato alle problematiche affettive, psicologiche, relazionali, sociali ed economiche che la malattia rara e cronica comporta. In questo senso è fondamentale un continuo e attivo interscambio tra l'equipe medica "core", orientata a correggere le alterazioni fisiche, gli specialisti che possono svolgere un'azione di supporto psicologico e pedagogico e l'associazione dei familiari che vive quotidianamente le difficoltà connesse alla patologia.

2) Si è creato un team di specialisti che si dedica specificamente ad affrontare i vari aspetti connessi alla patologia, affinando le conoscenze anche con i contatti internazionali che possono proporre costantemente le migliori tecniche d'intervento poiché la centralizzazione di cura per patologie rare o rarissime permette agli specialisti di poter svolgere la propria opera su un numero relativamente elevato di pazienti e di sviluppare di conseguenza una reale esperienza.

3) Si sono superati i limiti di assistenza regionale con la creazione di una rete più ampia al fine di raccogliere e mettere in connessione gli esperti del settore indipendentemente dalla regione in cui operano.

4) Si è coinvolta la struttura sanitaria territoriale di base (pediatra di libera scelta e medico di medicina generale) che rappresenta un fondamentale punto di riferimento per la famiglia e per il paziente e che deve essere strettamente connessa alla rete specialistica al fine di fornire gli strumenti conoscitivi per arrivare il più rapidamente possibile alla diagnosi e per seguire in modo condiviso il follow up del paziente.

5) Si sono organizzati incontri con il coinvolgimento delle famiglie rivolti sia ai professionisti della sanità sia al pubblico generico per far conoscere la realtà della malattia sicuramente poco conosciuta data la sua rarità.

6) Si è cercato di aiutare e stimolare la ricerca medica sia sugli aspetti applicativi sia anche su problematiche più di base per permettere di comprendere meglio gli aspetti patogenetici e pervenire quindi ad una efficace azione di prevenzione.

L'Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.N.L.U.S. è una organizzazione senza fini di lucro fondata da genitori che si sono uniti con lo scopo di combattere insieme la Sindrome di Moebius, promuovere nel nostro Paese lo sviluppo e la diffusione della ricerca scientifica e offrire un supporto per migliorare i servizi e l'assistenza socio-sanitaria nei confronti dei bambini colpiti dalla malattia e delle loro famiglie.