



**POLITECNICO**  
MILANO 1863

# **Evoluzione naturale della distrofia miotonica di Steinert nelle sue 3 forme: congenita, giovanile e adulta**

Antonella Lo Mauro  
[antonella.lomauro@polimi.it](mailto:antonella.lomauro@polimi.it)



**Evoluzione naturale** → comprende l'evoluzione naturale di una malattia nel tempo, ossia **come** essa **si comporta in assenza di qualsiasi intervento o trattamento** → servono dati specifici per distrofia miotonica di Steinert !!!!!!!



- **3 macro aree** → muscolare; funzionale e polmonare
- **Date** → dal **20/03/1995** al **15/05/2024** → **29** anni
- **Pazienti** → **9** forma **congenita**; **25** forma **giovanile**; **45** forma **adulta** → **79** pazienti
- **Numero di visite** → **567** muscolare; **411** funzionale e **535** polmonare



**Modelli a effetti misti** → la variabile risposta di interesse (il **parametro clinico**) è **misurata più volte** per ogni individuo → le diverse misurazioni non possono essere considerate indipendenti, ma sono tra di loro **correlate** → bisogna considerare la struttura di correlazione tra misure ripetute → consente di **specificare la relazione** tra i livelli di effetti casuali



# Modelli a effetti misti

**Medical Research Council (MRC) Scale** → è una scala di **6 valori**, che vanno da 0 a 5, per la **misurazione** della **forza muscolare** attraverso l'osservazione dei movimenti e del comportamento muscolare per i gradi da 0 a 3, e la somministrazione di Test Manuali Muscolari per i gradi 4 e 5

•	<b>0</b>	<b>Assenza di contrazione</b>
•	<b>1</b>	<b>Accenno di contrazione</b> muscolare
•	<b>2</b>	<b>Movimento</b> attivo <b>eliminando</b> la forza di <b>gravità</b>
•	<b>3</b>	<b>Movimento</b> attivo <b>contro</b> la forza di <b>gravità</b>
•	<b>4</b>	<b>Movimento</b> attivo <b>contro</b> la forza di gravità e una <b>resistenza</b>
•	<b>5</b>	<b>Forza normale</b>



**Motor Function Measure (MFM) Scale** → scala validata usata per valutare la **motricità** fine e grossolana in soggetti con malattie neurologiche → valutare diverse **funzioni motorie**, dalla capacità di stare in posizione eretta e camminare all'uso delle mani e delle dita → **3 aree funzionali** o **domini**:

- **D1** → **standing position and transfers**
- **D2** → **axial and proximal motor function**
- **D3** → **distal motor function**
- **Dtot** → **Total score**



# Spirometria e Pletismografia polmonare

**Spirometria e Pletismografia polmonare** → misura di volumi assoluti e relativi del volume di aria nel polmone:

- **FVC** → **capacità vitale** (“respiro più grande”)
- **TLC** → **capacità polmonare totale** (“quanta aria ci sta”)

**Saturazione notturna di ossigeno** → valori normali tra **100% e 95%** nei soggetti sani.



# Conclusioni

Sviluppato un **modello statistico** dell'evoluzione naturale della distrofia miotonica di Steinert in termini di **forza muscolare, funzioni motorie e valori polmonari**

- **Forza** → progressivo **declino** con l'età per entrambi gli arti → sempre **sopra soglia (3)** → ad eccezione del **tibiale anteriore** che **va sotto soglia** sia nella forma **congenita** che **adulta** dopo **20 anni** dalla diagnosi
- **Funzione** → capacità di stare in **posizione eretta e camminare (D1)** **peggiora** progressivamente sia nella forma **giovanile** che **adulta** (sotto soglia dopo **20 anni** dalla diagnosi), mentre **migliora** nella forma **congenita (test altamente volitivo)**
- **Polmone** → patologia **restrittiva** soprattutto nella forma **giovanile** e congenita (test altamente volitivo)
- **Sonno** → Saturazione notturna > 95% bassa qualità del sonno soprattutto nella forma adulta

