



Nascita e sviluppo di un'alleanza virtuosa di cura e ricerca

**Associazione Italiana
Sindrome di Moebius
O.n.l.u.s.**

2000 - 2017



La mia esperienza con l'Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s.

Giuseppe Masera - Professore Ordinario di Pediatria e Presidente Comitato Scientifico Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s.

Pediatra Oncologo da oltre 40 anni con particolare esperienza nel campo delle leucemie, ho "incontrato" la Sindrome di Moebius nel 2010 quando Renzo De Grandi mi ha invitato ad assumere la carica di Presidente del Comitato Scientifico di AISMo.

L'esperienza personale di Renzo è di grande interesse: nel 1997 non accetta passivamente la diagnosi di una Sindrome poco conosciuta in Italia, fatta grazie alla determinazione e perspicacia della pediatra di famiglia Ambrogina Pirola. Si precipita negli Stati Uniti, partecipa a un Congresso Internazionale, entra in contatto con le Associazioni americane, incontra il Professor Ronald Zuker il chirurgo che in Canada aveva ideato la tecnica di "Smile Surgery", l'intervento del sorriso. Renzo decide di far operare la figlia non in Canada bensì invita il Professor Zuker a venire in Italia, a Parma, a eseguire l'intervento. Si forma così a Parma un gruppo di Chirurghi Maxillo facciali che diventeranno in breve tempo esperti nella chirurgia del sorriso e della Sindrome di Moebius.

Su questa competenza, unica in Italia e tra le più avanzate in Europa si organizza un gruppo di esperti che crea un modello di collaborazione virtuosa tra il nucleo centrale di Parma ed esperti di altre due Istituzioni di Milano: Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico Regina Elena e IRCCS Ospedale San Raffaele, un raro esempio di alleanza tra medici di diverse Istituzioni, un'Associazione di Genitori, Università e Ospedali.

Il Comitato Scientifico ha sempre operato in stretta collaborazione con il Presidente di AISMo per la definizione e la promozione delle varie iniziative cliniche e di ricerca realizzate dagli esperti, molto motivati e impegnati, con entusiasmo. Le loro schede illustrano in modo esemplare le attività svolte.

Sottolineo in particolare due iniziative che hanno rilevanza internazionale:

- 1) lo studio dei Neuroni Specchio, modalità di studio nata a Parma e riferimento internazionale per le sue varie applicazioni;
- 2) la "Chirurgia del Sorriso"

Il Comitato Scientifico ha inoltre sostenuto la promozione della qualità di vita di giovani, e meno giovani, Moebius e delle loro famiglie collaborando attivamente con AISMo nella realizzazione di incontri residenziali di famiglie-medici-Associazione e con la "promozione del benessere" grazie alla collaborazione con psicologi ed educatori. Recentemente si è valorizzato il concetto di "resilienza" e di scoperta di energie e risorse positive anche a distanza di numerosi anni vissuti con notevoli difficoltà come descritto nella poesia di Marzia, adulta con Sindrome di Moebius.

Lo sguardo oltre

*Seduta su una sedia a dondolo
vestita di nero
mi spingo avanti e indietro
immersa da pensieri cupi che mi travolgono.
Provo ad alzarmi, a oltrepassare quel muro d' indifferenza
di meschinità, di apparenze, ma non trovo il coraggio
rimango seduta immobile e vedo il mondo che mi circonda, in bianco e nero.*

Ma all'improvviso sento che qualcosa sta accadendo, sta cambiando.

*Mi alzo e mi specchio, senza paura di vedere la mia immagine;
con grande stupore vedo che indosso un abito color rubino
il colore dell'amore e della passione per la vita
racchiuse dentro il mio cuore.*

*Il mio abito è tempestato di diamanti
rari come la mia malattia
ma prezioso come la mia anima che come questa pietra
dietro a ruvide apparenze cela grandi qualità.*

Il vento muove delicatamente il tessuto di seta, lucente e morbido e accarezza i miei pensieri.

*Mi sento leggera;
il mio cuore ora ha due ali e riesce ad oltrepassare quel muro
volando sopra qualsiasi cosa, qualsiasi pensiero, qualsiasi ostacolo che incontra.*

*Ora vedo un mondo a colori e sento splendidi profumi nell' aria
non voglio più' nascondermi
ma vivere questo grande dono che è la vita.*

Marzia Marcati

L'Associazione

La Sindrome

Storia di Giulia

Quando è nata Giulia (gennaio 1997) la vita mia e di mia moglie Caterina è cambiata in maniera totale. Dalla gioia di essere diventati genitori siamo passati all'immediata fase di paura, sconforto e senso di colpa nel vedere la nostra piccolina nata con i piedini torti e col dubbio che forse non avrebbe potuto camminare "normalmente". Poi la mancanza totale di movimento nel viso; ricordo che il primo giorno di vita di Giulia, quando era ancora in ospedale assieme alla mamma, vedendo il suo visino fermo senza una minima espressione e guardando gli altri bimbi presenti nel Reparto di neonatologia che invece presentavano le espressioni più incredibili e buffe ci siamo rivolti al pediatra di turno per far presente che Giulia non muoveva i muscoli del viso. Il pediatra ci rassicurò dicendo che Giulia non aveva assolutamente nulla e che nel giro di poche ore avrebbe iniziato a muovere i muscoletti del viso come tutti gli altri bimbi. In realtà non fu così.

Io e mia moglie Caterina abbiamo passato dei momenti di forte difficoltà: non sapevamo dove andare, cosa fare, ma soprattutto non sapevamo cosa potesse avere Giulia: il sorriso tanto atteso che di solito fa la comparsa sul viso dei bimbi attorno al terzo mese non arrivava. Angoscia, frustrazione, senso di colpa. Lo stimolo forte a trovare una soluzione per nostra figlia arrivò "grazie" ad un medico chirurgo Maxillo facciale che visitò Giulia quando aveva circa 9 mesi. Ricordo quella visita ancora in maniera chiara e precisa: senza troppi preamboli ci fu detto che per Giulia non c'era assolutamente niente da fare e che se rimaneva così (ovvero che se non fosse peggiorata) avremmo già dovuto accontentarci.

Fu una pugnalata al cuore, ma fu anche l'evento che ci spronò a fare qualcosa, a non accettare la situazione. Da quel momento ci siamo detti che dovevamo agire noi per curare nostra figlia e che non ci saremmo mai fermati sino a quando Giulia non ci avesse sorriso. Il sorriso dopo tutte le lotte, le peripezie, i viaggi ecc. è arrivato esattamente nel giorno di Pasqua del 2004. Quel giorno oltre a Giulia anche noi genitori abbiamo ritrovato il sorriso.

Sino a quando Giulia non poteva esprimere le proprie emozioni tramite il viso, non poteva sorridere era come se ci mancasse qualcosa. Se ci si sofferma a pensare cosa può comunicare un viso ci si rende conto che il mezzo principale di comunicazione è proprio il viso. Basta guardare in viso una persona e se ne capisce la sua gioia, dolore, serenità, tristezza, paura, dubbio e così via: 10.000 muscoli nel viso che ci aiutano a comunicare. In assenza di espressività facciale Giulia ha "compensato" il suo modo di porsi e di esprimersi con l'aiuto delle gesta del corpo.

Le complicazioni: gli amichetti di Giulia dicevano che Giulia era arrabbiata perché non sorrideva mai. Queste e altre innocenti frasi dette da bimbi hanno colpito in maniera forte Giulia che ha iniziato a capire la sua "diversità": quante volte l'abbiamo trovata davanti allo specchio che con le mani si aiutava a muovere il viso nel tentativo di creare un sorriso sul suo viso. In tante occasioni Giulia ha chiesto di non andare a scuola perché evidentemente aveva paura di essere additata e /o di non poter fare le cose che i suoi compagni di classe potevano fare con naturalezza: sorridere, muovere i muscoli del viso.

E' il periodo in cui Giulia si chiude in se stessa, partecipa poco volentieri ai momenti di gioia e di compagnia. Preferisce isolarsi nel suo mondo fatto di pensieri e di domande. Preferisce rimanere nella sua cameretta e giocare da sola.

Da qui la convinzione forte di aiutare Giulia con un amico/a e, chi meglio di un fratellino o una sorellina? Nasce così Giorgia: fila tutto liscio e in cuor nostro io e mia moglie ci sentiamo più sereni perché dentro di noi eravamo sicuri che Giulia non sarebbe stata sola, che Giulia comunque un'amica l'avrebbe avuta.



Ora Giulia è una ragazza solare, allegra, vivace e molto attenta a quello che la circonda. Adora la sorella Giorgia e ha compreso l'importanza della famiglia. Le piace la compagnia, le piace vedersi con le amiche, con i parenti e sembra aver superato del tutto i momenti di sconforto e sgomento. Vive i sogni dell'adolescenza ed ha i suoi eroi e i suoi miti.

E noi che dire, siamo felici per la nostra figlia, siamo felici che ora Giulia possa avere una vita "normale" anche se qualche problemino persiste alla vista e ai piedini.

Tutta la storia di Giulia ci ha cambiato, il lavoro che portiamo avanti per l'Associazione che abbiamo deciso di fondare nel 2000 ci ha cambiato: ci ha cambiato in meglio perché abbiamo capito i veri valori della vita, abbiamo capito quanto è bello poter donare agli altri, quanto è bello poter essere di aiuto a chi nella vita ha avuto meno fortuna degli altri.

Spesso io e mia moglie ci soffermiamo a pensare e ringraziamo Dio perché da quando è nata Giulia, sì abbiamo sofferto tanto, ma abbiamo anche vissuto momenti di profonda emozione e gioia: quanta gente stupenda abbiamo incontrato, quanta gente col cuore carico di solidarietà.

E in tutte le occasioni che abbiamo di parlare della storia di Giulia e della Sindrome di Moebius invitiamo con enfasi la gente che ci sta ascoltando ad apprezzare e a godere del sorriso dei propri cari, dei propri figli, degli amici perché il sorriso è davvero un bene prezioso e colmo di significati. E a chi ci chiede cosa bisogna fare davanti ad un "problema" quale una malattia rara noi diciamo che non bisogna arrendersi mai. La forza e la determinazione della famiglia, la ferrea volontà di lottare e non arrendersi anche quando la "comunità scientifica" non sa adeguatamente proporsi o rispondere alle legittime aspettative di chi soffre sono le armi vincenti per continuare a sperare.

Sappiamo che l'obiettivo non è quello di compiacere ma soltanto quello di lottare con ogni mezzo a disposizione perché Giulia e tutti i bimbi che soffrono ingiustamente, possano presto tornare a sorridere!

Renzo e Caterina



Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s.

Renzo De Grandi - Presidente

A.I.S.Mo. Organizzazione senza fini di lucro fondata da genitori che si sono uniti con lo scopo di combattere la Sindrome di Moebius, malattia rara che si presenta sin dalla nascita e la cui caratteristica principale è la paralisi dei muscoli facciali.

I bambini colpiti da questa sindrome non possono sorridere, fare smorfie, muovere gli occhi lateralmente, chiudere le palpebre e, in molti casi, presentano altre gravi malformazioni nel resto del corpo. Proprio a causa dell'impossibilità di eseguire qualsiasi movimento – espressione facciale, tra cui il sorridere, alla Sindrome di Moebius viene associata la frase “ **una vita senza sorriso**”.

In Italia abbiamo riscontrato una grande difficoltà di diagnosi della Sindrome di Moebius, una scarsa conoscenza degli aspetti generali e di cura della malattia, e un limitato, se non del tutto assente, programma di studio e ricerca.

Nasce così la volontà e la necessità di fondare un gruppo che possa essere di supporto ai pazienti affetti da SdM: nel settembre del 2000 viene fondata l'Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s

Lo scopo principale dell'attività dell'A.I.S.Mo. è di poter diffondere in Italia la conoscenza di questa rara malattia per promuovere lo sviluppo e la diffusione della ricerca scientifica nel campo della diagnosi e della cura nonché di favorire il miglioramento dei servizi e dell'assistenza socio-sanitaria in favore dei bambini colpiti dalla Sindrome di Moebius e delle loro famiglie.

Al momento della fondazione dell'Associazione la malattia veniva diagnosticata solitamente ad età adulta del paziente. Il lavoro svolto ha permesso di arrivare alla diagnosi della malattia in tempi molto veloci (entro il mese di vita del neonato), aspetto fondamentale per una corretta definizione dei percorsi di cura della sindrome.

Nel corso degli anni l'attività dell'A.I.S.Mo. si è focalizzata sulla definizione di percorsi di cura, trattamento e ricerca e sulla definizione di linee guida per la presa in carico dei pazienti. Fondamentale in questa prospettiva l'individuazione di strutture di riferimento e specializzate che potessero accogliere i pazienti e la creazione con condivisione di un database tra i medici del Comitato Scientifico dell'associazione.

Una grande attività di formazione, diffusione tramite organizzazione di convegni internazionali, corsi di formazione ha permesso di creare uno staff multidisciplinare in Italia, unico nel suo genere, in grado di affrontare tutti gli aspetti e le sintomatiche della Sindrome di Moebius. Da alcuni anni pazienti di diversi paesi Europei si stanno rivolgendo alla nostra Associazione per poter accedere ai centri di riferimento da noi individuati per la cura e trattamento della Sindrome.

Il benessere dei pazienti e delle loro famiglie è uno dei principali obiettivi di A.I.S.Mo. I pazienti che afferiscono all'A.I.S.Mo. ricevono come linea guida il “libretto della salute”, strumento utilissimo con l'indicazione dei vari aspetti della malattia e con la raccolta di tutta la “storia” medica dei pazienti.

I pazienti e le loro famiglie possono quindi rivolgersi ai Centri identificati dall'Associazione per la diagnosi, la cura e il trattamento.

La rete delle strutture di riferimento ha nell'Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma il punto di riferimento per la presa in carico dei pazienti per una completa valutazione degli aspetti “testa collo”, con instradamento verso percorsi di terapia invasivi o non invasivi.



Le strutture, Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico Regina Elena di Milano e IRCCS Ospedale San Raffaele di Milano, svolgono un'attività in collaborazione con il centro di Parma per la diagnosi e per la cura e il trattamento degli aspetti ortopedici tipici della Sindrome di Moebius.

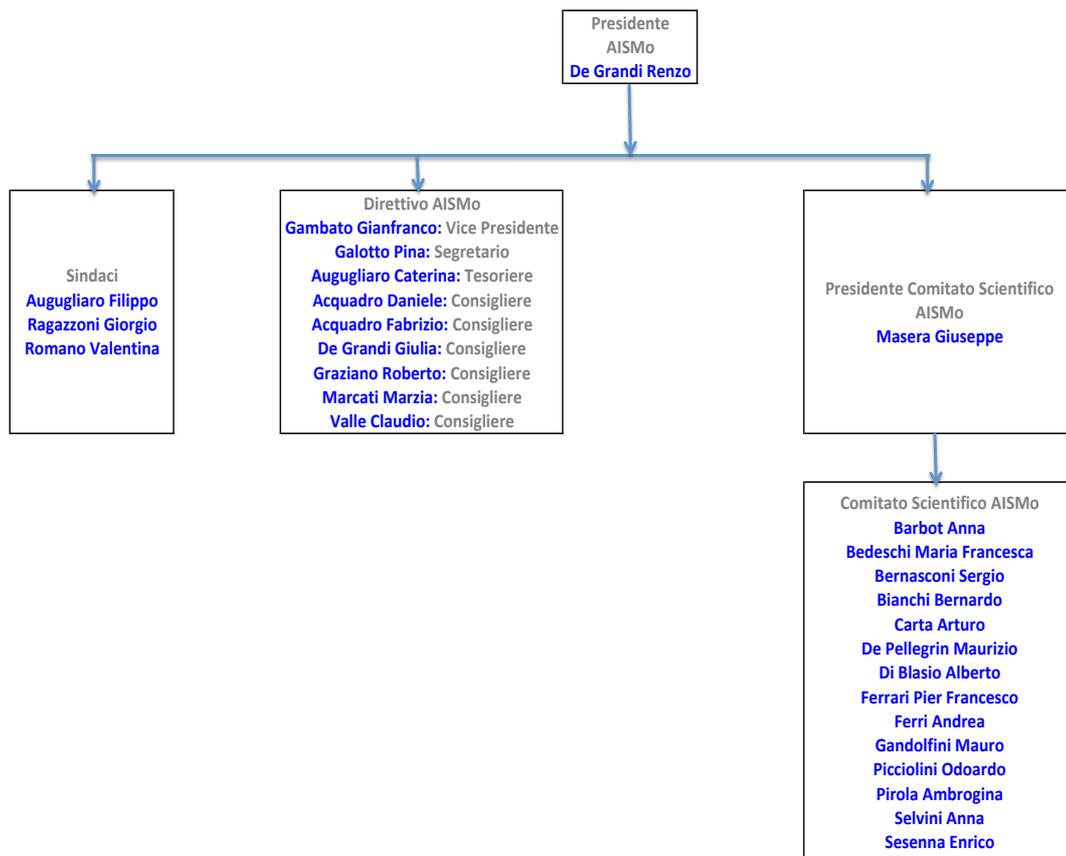
Il benessere del paziente e dei suoi cari, la certezza di trovare un approccio medico idoneo per la cura e la certezza di potersi appoggiare a uno staff multidisciplinare è una condizione fondamentale per una corretta presa in carico dei pazienti.

E' basilare che anche il mondo delle Istituzione intuisca questa peculiarità e riteniamo che la nostra realtà possa essere un esempio da prendere in considerazione per l'individuazione di nuove procedure e linee guide atte a definire Centri di riferimento in grado di gestire i pazienti affetti da malattie rare.

Nel ruolo di Papà e di Presidente dell'A.I.S.Mo. Ringrazio tutte le persone che hanno creduto nel nostro lavoro e che hanno e che tutt'ora supportano la nostra attività. Ognuno nel suo ruolo è di fondamentale importanza per donare un sorriso ai nostri pazienti.

Nelle pagine seguenti sono riportate le relazioni dei vari specialisti con l'indicazione delle attività svolte correlate da relativi dati statistici.

ORGANIGRAMMA A.I.S.Mo.



La Sindrome di Moebius

La Sindrome di Moebius è una malattia rara la cui caratteristica principale è la paralisi facciale permanente causata dalla ridotta o mancata formazione dei nervi cranici 6 e 7. Le persone colpite dalla Sindrome di Moebius non possono sorridere, fare smorfie, spesso non possono chiudere e/o muovere gli occhi lateralmente. Anche i nervi cranici Terzo, Quinto, Ottavo, Nono, Undicesimo e Dodicesimo possono presentare dei problemi. In alcuni casi le persone colpite dalla Sindrome di Moebius presentano gravi problemi fisici in diverse parti del corpo. Alla Sindrome di Moebius a volte vengono associate la “Sindrome di Pierre Robin” e la “Sindrome di Poland”.

L’aspetto predominante della Sindrome di Moebius è l’amimia facciale ovvero l’assenza di movimento dei muscoli facciali. Nei neonati il primo sintomo che solitamente si riscontra è la difficoltà di suzione. Sempre a causa del blocco dei muscoli facciali molti pazienti non riuscendo a chiudere bene la bocca presentano problemi di salivazione/bava. Sono frequenti i casi di strabismo e di persone che presentano malformazioni alla lingua, alla mascella, alle mani, ai piedi (piede torto). Molti bambini presentano una bassa tonicità dei muscoli, soprattutto nella parte superiore del corpo.

In definitiva i sintomi/aspetti generali possono essere così riassunti:

- mancanza di espressività facciale, impossibilità a sorridere, fare smorfie;
- problemi di alimentazione, difficoltà di deglutizione con rischio di soffocamento (a volte sono necessari tubi speciali per nutrire i pazienti; si deve prestare particolare attenzione con cibi solidi);
- sensibilità dell’occhio a causa dell’impossibilità a chiudere gli occhi (spesso sono consigliati l’uso di occhiali da sole e di cappellini);
- assenza di movimento laterale degli occhi;
- ritardo nello sviluppo dei movimenti causato dalla scarsa tonicità dei muscoli della parte superiore del corpo (in genere i bambini colpiti dalla Sindrome di Moebius iniziano a gattonare più tardi);
- strabismo (correggibile con la chirurgia);
- bava;
- palato alto, palato schisi;
- lingua corta o deformata, movimento limitato della lingua;
- problemi dentali;
- problemi d’udito (causa fluido nelle orecchie, a volte si deve ricorrere all’utilizzo di particolari tubi);
- difficoltà a parlare (specialmente con le lettere labiali m, p, b).

*Ampia e dettagliata casistica presentata nell’articolo pubblicato sull’Italian Journal of Pediatrics: “ Moebius syndrome: clinical features, diagnosis, management and early intervention
Odoardo Picciolini^{1,4*}, Matteo Porro¹, Elisa Cattaneo², Silvia Castelletti¹, Giuseppe Masera³, Fabio Mosca¹, and Maria Francesca Bedeschi²*

Il Centro di Parma per la cura e il trattamento della Sindrome di Moebius



Massimo Fabi – Direttore Generale Azienda Ospedaliero – Universitaria di Parma

La storia di un rapporto profondo, umano e professionale, è ciò che lega medici, infermieri, logopedisti, psicologi dell'Ospedale di Parma ai pazienti con Sindrome di Moebius e alle loro famiglie.

Una storia che dura da oltre 15 anni, interpretata da protagonisti speciali, che ci racconta di progressi scientifici, di specializzazione di competenze tecniche, di straordinari miglioramenti delle cure.

E' la storia del rapporto tra l'Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s., il suo Presidente, le famiglie che ne sono componenti, le Unità Operative dell'Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma (Maxillo-Facciale, Odontoiatria, Oculistica, Otorinolaringoiatria) e l'ambulatorio di Logopedia con i loro Direttori e specialisti che compongono lo stesso Comitato Scientifico dell'Associazione.

E' un rapporto di consuetudine di continuità e qualità delle cure, di profonda empatia e scambio emotivo che dà concretezza ed efficacia alla presa in carico globale del paziente e della famiglia.

Gli aspetti clinici, diagnostici, terapeutici, riabilitativi, sociali e psicorelazionali sono ben trattati con precisione e competenza nelle pagine che seguono.

Voglio soltanto sottolineare come sempre più, nella gestione dell' offerta clinico assistenziale che riguarda le malattie rare, la presenza di centri di riferimento riconosciuti per volumi ed esiti della casistica trattata, costituisce una necessità ineludibile per far progredire sinergicamente la qualità dell'assistenza e della ricerca.

L'Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma, per la gestione della Sindrome di Moebius, rappresenta pienamente tutto ciò a livello Regionale e Nazionale.

L'attività dell'Associazione italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s: riflessioni su di un modello assistenziale applicato alle malattie rare

Sergio Bernasconi – Professore Ordinario di Pediatria – Membro del Comitato Scientifico Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s.

Da alcuni anni faccio parte del Comitato Scientifico dell'Associazione per il ruolo che ho ricoperto fino alla fine del 2014 di Direttore della Clinica Pediatrica e del Dipartimento dell'età evolutiva dell'Università di Parma. In questi anni ho cercato di aiutare l'Associazione per migliorare sempre più la rete assistenziale, per farla riconoscere ufficialmente come avvenuto per la Regione Emilia Romagna di cui è centro di riferimento, e per stimolare la ricerca scientifica.

Penso che i risultati fin qui ottenuti debbano indurre una riflessione sul modello assistenziale che si è venuto a strutturare e che potrebbe, a mio giudizio, essere un esempio e un riferimento anche a livello nazionale.

Ne sottolineo i punti di forza fondamentali :

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.

Questi mi sono sembrati gli aspetti maggiormente utili da sottolineare ma concludo ricordando che ogni organizzazione di successo non può prescindere dalla caparbia delle famiglie nel voler aiutare i propri cari colpiti da patologie spesso pochissimo conosciute dal mondo medico e dall'entusiasmo di sanitari disponibili a mettersi in gioco con umiltà e tenacia.

La presa in carico della sindrome di Moebius: la valutazione e il trattamento logopedico pre e post chirurgico

Anna Barbot – Logopedista presso Azienda Ospedaliera di Parma Dipartimento Testa-Collo, Sezione di Otorinolaringoiatria e Microchirurgia Otológica e Otoneurologica

L'intervento logopedico rientra in un ambito multi specialistico e la variabilità interindividuale del livello di gravità impone un approccio individualizzato.

Il trattamento deve essere precoce con l'obiettivo di stimolare la motricità bucco-facciale e migliorare la deglutizione. Il mancato intervento e/o l'ipostimolazione inibiscono le funzioni attive residue e modulano in modo disfunzionale l'attività motoria e la sensibilità orale con un'interferenza a cascata sul piano fonetico articolatorio e sull'intelligibilità dell'eloquio. Il trattamento riabilitativo d'eccellenza in fase pre-chirurgica nei pazienti con Sindrome di Moebius è orale-motorio (Oral Motor Therapy) con la finalità di:

- sviluppare al meglio il compenso delle unità motorie residue,
- far arrivare il paziente all'eventuale trattamento chirurgico nelle migliori condizioni oro-motorie possibili

Questo tipo di trattamento riabilitativo messo a punto e utilizzato negli Stati Uniti è utilizzato c/o il Nostro Centro dal 2003 dopo una formazione specifica fatta grazie al supporto A.I.S.M.O. Successivamente al trattamento chirurgico la motilità del volto paretico va stimolata e sostenuta attraverso un trattamento riabilitativo; alla comparsa dei primi segni di re-innervazione, il paziente deve iniziare il trattamento per promuovere l'utilizzo e il controllo motorio del circuito neo-acquisito armonizzando i movimenti e la simmetria del sorriso.

Il protocollo riabilitativo è costituito da una serie di esercizi motori eseguibili sia da pazienti adulti che da bambini. Gli esercizi sono stati diversificati per numero e tipo di sequenza motoria e registrati in video, i pazienti eseguono gli esercizi proposti in video "action-observation therapy" con l'ausilio di un computer. Questa metodica consente l'eliminazione dello specchio come principale feedback e la videoregistrazione degli esercizi eseguiti. L'esperienza clinica, un'attenta revisione della letteratura e la collaborazione con il dipartimento di Neuroscienze ha permesso la messa a punto del protocollo di trattamento: "Video Rehabilitation Protocol". Durante il primo controllo logopedico, viene stabilito per ogni stimolazione il numero di ripetizioni dal quale partire come primo target.

L'obiettivo è che il paziente possa eseguire correttamente gli esercizi con un numero massimo di ripetizioni senza affaticamento muscolare e senza il decremento delle performance a casa. Gli obiettivi del trattamento riabilitativo post-chirurgico sono: l'attivazione della contrazione della rima labiale, il raggiungimento di un movimento coordinato e armonico, lo svincolo dell'attività masticatoria dalla contrazione del muscolo innestato e la sincronizzazione del sorriso in situazioni che richiedono una risposta mimico-emozionale.

A Parma dal 2003 a oggi sono stati visitati e seguiti circa 190 pazienti affetti da Sindrome di Moebius provenienti da tutto il territorio nazionale e da paesi comunitari e non (Grecia, Marocco, Romania, Ucraina, Israele, Albania) per i pazienti più lontani si utilizzano supporti informatici quali video-conferenze, 53 pazienti sono stati sottoposti a smile surgery. In questi anni sono stati programmati corsi formativi di base e avanzati per circa 150 logopedisti a garantire la continuità terapeutica per i pazienti lontani dal centro. Attualmente stiamo lavorando ad un progetto informatico di riabilitazione a distanza che ci permetta un costante monitoraggio dell'andamento terapeutico nei pazienti più lontani.

Attività clinica del Reparto di Ortodonzia

Mauro Gandolfini - Professore Associato di Ortognatodonzia alla Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Parma

Visite organizzate periodicamente, 7-8 volte l'anno secondo necessità, in collaborazione con i reparti di chirurgia maxillo-facciale, logopedia e oculistica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma.

In Italia grossi sforzi sono stati compiuti dalla A.I.S.Mo per coordinare le richieste di assistenza dei pazienti affetti da tale patologia sul territorio nazionale ed europeo.

L'Azienda Ospedaliero Universitaria di Parma rappresenta un centro di riferimento per la diagnosi e il trattamento dei pazienti affetti da questa sindrome. La classificazione utilizzata per l'inquadramento iniziale del paziente è quella di Terzis (2003), che distingue tra le seguenti forme:

- Sindrome di Moebius: paralisi completa bilaterale del nervo facciale e dell'abducente;
- Sindrome di Moebius incompleta: presenza di movimenti residui in un lato del viso;
- Forme Moebius-Like: paralisi monolaterali associate al coinvolgimento di altri nervi cranici.

I segni clinici e le problematiche della sindrome possono essere così riassunte: mancanza di espressività facciale, difficoltà nella deglutizione; assenza di movimenti di lateralità oculari; incapacità di chiudere le palpebre con conseguenti problemi di sensibilità dell'occhio; strabismo; ritardo nello sviluppo della motricità generale causato dalla scarsa tonicità dei muscoli della parte superiore del corpo; palatoschisi; lingua corta o deformata, movimenti linguali limitati; problematiche dentali; problemi d'udito e difficoltà nel linguaggio (specialmente con le lettere labiali m, p, b).

Trattandosi di una malattia rara, è fondamentale la presenza di centri di riferimento di alta specializzazione a cui i genitori possano rivolgersi: da questa esigenza è nata nel 2001 la collaborazione tra l'Università di Parma e l'AIMo, che ha individuato uno staff multidisciplinare all'interno dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma per le cure dei pazienti afferenti all'associazione stessa, che provengono da tutta Italia. L'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma è di fatto diventata un centro di riferimento a livello nazionale per la riabilitazione delle paralisi del nervo facciale sia congenite che acquisite, in una collaborazione interdisciplinare che vede coinvolte l'unità operativa della Chirurgia Maxillo-Facciale con la "smile surgery", l'unità operativa di Odontostomatologia, per le cure ortodontiche, l'unità operativa di Otorinolaringoiatria, per la logopedia a fini riabilitativi e l'unità operativa di Oculistica, per i problemi oculari legati alla sindrome.

Sempre in collaborazione con l'AIMo, ogni anno sono programmate delle "Giornate Moebius" dedicate in cui i pazienti possono effettuare una visita presso tutti i reparti coinvolti, e ciò anche al fine di agevolare i pazienti e le loro famiglie che spesso provengono da regioni italiane molto lontane.

A tal fine, sarebbe auspicabile anche per la sindrome di Moebius la realizzazione di una rete Hub & Spoke al fine di individuare il corretto percorso assistenziale e di creare protocolli diagnostico terapeutici comuni a tutto il territorio regionale e nazionale.

L'obiettivo è di raggiungere una uniformità nella presa in carico di pazienti affetti da malattie rare come la Sindrome di Moebius, evitando disomogeneità di trattamento nei diversi centri e soprattutto possibilità di presa in carico per i pazienti provenienti da regioni lontane. La stesura di tali protocolli deve essere affidata agli specialisti afferenti alla rete Hub & Spoke, ai rappresentanti delle Associazioni dei pazienti e ai rappresentanti della Direzione Sanità e Politiche Sociali delle singole Regioni, appositamente riuniti in Gruppi tecnici per le singole patologie.

Tra il 2000 e il 2016 presso il reparto di Ortodonzia della Clinica Odontoiatrica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma sono stati inviati tramite l'Associazione Italiana Sindrome di Moebius 104 pazienti. Per l'inquadramento iniziale del paziente sono state seguite le linee guida della "First Scientific Conference on Moebius Syndrome", (24-25 Aprile, 2007, Bethesda, Maryland), che ha stabilito i criteri minimi per la diagnosi, ovvero paralisi facciale mono o bilaterale con coinvolgimento oculare. Sulla base di questi criteri, 58 pazienti sono stati classificati come affetti da sindrome di Moebius, 38 pazienti affetti da forme Moebius-like e 8 pazienti come non-Moebius. Nel gruppo sindrome di Moebius, la maggior parte dei pazienti presentava una paralisi bilaterale (43 pazienti), mentre 15 erano forme monolaterali; alla sindrome si associava la presenza di piede torto congenito in 15 casi, di malformazioni degli arti superiori in 9 pazienti e di palatoschisi in 8 pazienti.

Dopo l'inquadramento iniziale ai pazienti è stata prospettata la possibilità di effettuare una cura ortodontica presso la nostra struttura per risolvere le problematiche di malocclusione. Per motivi di lontananza, alcuni pazienti hanno preferito effettuare la cura ortodontica in strutture più vicine alla loro residenza; nonostante ciò continuano a effettuare controlli periodici presso l'Unità di Odontostomatologia secondo intervalli di tempo indicati in prima visita.

Con specifico riferimento ai pazienti in cura, sono stati trattati ortodonticamente 9 pazienti, provenienti dalle seguenti province italiane: 2 dalla provincia di Milano, 1 dalla provincia di Sondrio, 1 dalla provincia di Treviso, 1 dalla provincia di Verona, 1 dalla provincia di Torino, 1 dalla provincia di Pisa, 1 dalla provincia di Como, 1 dalla provincia di Parma. Di questi, sono tre i casi terminati e attualmente in fase di contenzione, trattati con una terapia combinata ortodontico-chirurgica.

Dei 44 pazienti nei quali è stato possibile fare una valutazione ortodontica 13 presentavano una prima classe dentale, 16 pazienti II Classe I divisione, 9 pazienti II Classe II divisione e 6 pazienti III classe.

Paralisi Facciale e Chirurgia del Sorriso

Bernardo Bianchi - Medico Chirurgo presso l'U.O. di Chirurgia Maxillo-Facciale Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma

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 che utilizziamo 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 micro vascolare.

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'innervazione 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.

A Parma dal 2003 a oggi sono stati operati 53 pazienti Moebius (circa 190 visite eseguite) con 80 trapianti di muscolo gracile. Tra i pazienti operati figurano bambini e adulti (prima del 2003 l'intervento non veniva eseguito in Italia) provenienti da tutto il territorio nazionale e da paesi comunitari e non (Grecia, Marocco, Romania, Ucraina, Israele, Albania).

L'intervento chirurgico per tutti i pazienti ad eccezione delle persone al di fuori della Comunità Europea è garantito dal Servizio Sanitario Nazionale. All' equipe chirurgica guidata dal Dr. Bernardo Bianchi si affianca un gruppo multidisciplinare (logopedia, oculistica, odontoiatria, otorinolaringoiatria, pediatria, neonatologia) che ha come obiettivo la presa in carico di tutte le problematiche che colpiscono il paziente Moebius e che fornisce ai pazienti giornate dedicate di visite ed esami strumentali al fine di ridurre l'impegno e il disagio delle famiglie.

A questo proposito è necessario sottolineare che l'intervento chirurgico necessita di terapia logopedica e di ginnastica facciale sia nel pre e che nel post operatorio al fine di migliorare forza, forma, escursione e spontaneità del sorriso.

A Parma in questi anni grazie al lavoro della Dottoressa Anna Barbot sono stati messi a punto protocolli di trattamento innovativi e personalizzati su ciascun paziente al fine di ottenere il massimo risultato estetico e funzionale dall'intervento chirurgico.

Sempre presso il nostro centro vengono eseguiti interventi correttivi sullo scheletro facciale (l' ipoplasia mandibolare colpisce più del 50 % dei pazienti affetti dalla sindrome) che prevedono trattamenti ortodontici pre-chirurgici e post chirurgici particolarmente impegnativi (Professor Gandolfini) e interventi di chirurgia ancillare (lipofilling, allungamento labbro superiore,



sospensioni e pesini palpebrali ecc) con lo scopo di trattare al meglio le deformità residue e migliorare così la qualità di vita delle persone affette da Sindrome di Moebius.

Infine grazie alla partecipazione al gruppo del Professor Carta anche le problematiche oculari ed in particolare lo strabismo (spesso presente nella sindrome) possono essere efficacemente affrontate.

L'attività chirurgica e clinica oggi disponibile presso l'AOU di Parma si affianca da oltre 15 anni alla costante e indispensabile presenza della ASIMo che collabora alla fase organizzativa del centro e funge da riferimento e guida per le famiglie.

Problematiche oculistiche (e altro) nella Sindrome di Moebius

Arturo Carta - Professore Associato in malattie dell'Apparato Visivo presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma

La premessa fondamentale è che tutto quello che vi scriverò non sarebbe mai stato possibile senza l'aiuto dell'Associazione Italiana Sindrome di Moebius (AISMo).

E' nel 2002 che uno staff medico multidisciplinare dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma ha i primi contatti con bambini afferenti all'AISMo che avevano bisogno di cure in quanto affetti dalla Sindrome di Moebius (MBS). Da allora è nata ed è cresciuta rafforzandosi in maniera esponenziale una collaborazione che ha portato ad un impressionante miglioramento nella qualità di vita delle persone affette con risultati a dir poco strabilianti per quel che riguarda la loro vita di relazione sociale; allo stesso tempo sono strabilianti e di altissimo livello internazionale i risultati ottenuti nella ricerca scientifica effettuata sulla MBS dal nostro gruppo di professionisti (racchiuso nel Comitato Scientifico dell'AISMo).

Questo è stato possibile grazie al fatto che l'AISMo ha creato un percorso di informazione a livello nazionale in termini di diagnosi e cura (e quindi anche di ricerca) facendo afferire tutte le persone con la MBS alla stessa equipe di professionisti che hanno potuto sviluppare dei progetti di ricerca avendo a disposizione il "potenziale umano necessario" per porsi dei quesiti su tale malattia congenita definita "estremamente rara" dall'OMS (ed in quanto tale difficile da studiare senza poter mettere insieme un numero sufficiente di casi).

Tutti noi, io per primo, abbiamo imparato tante cose in questi 15 anni di attività insieme durante i quali ho potuto visitare oltre 150 bambini o giovani adulti con la MBS (per un totale di oltre 300 visite complessive) operandone di strabismo circa una decina e prescrivendo occhiali e lenti correttive appropriate. Inoltre ho potuto sviluppare importanti collaborazioni con i colleghi medici dell'AISMo su ricerche cliniche, di risonanza magnetica e di genetica come di seguito riportato (vedi anche la bibliografia).

Ma che cosa abbiamo imparato in particolare in tutti questi anni di collaborazione?:

1) innanzitutto abbiamo imparato a far diagnosi di MBS in maniera uniforme in tutto il mondo secondo criteri internazionali ai quali abbiamo contribuito in maniera importante (cosa che fino al 2007 non era...); questo è stato possibile in quanto il sottoscritto ha partecipato con due relazioni alla "Scientific Conference on Moebius Syndrome" in qualità di esperto per la parte oculistica e di genetica che si è tenuto a Bethesda (MD, USA) nelle giornate del 24 e 25 aprile 2007 (finanziato tramite il Grant numero R13, NS 056857 dal National Institute of Health degli Stati Uniti). Durante tale convegno, sono stati riuniti 31 Medici o Ricercatori (di 8 nazioni diverse tra cui l'Italia) attualmente coinvolti in attività di vera ricerca sulla MBS. Da tale incontro sono scaturiti i criteri mediante i quali **OGGI** si fa diagnosi di questa malattia. Tali criteri sono stati pubblicati in un lavoro del 2011 sulla rivista Ophthalmology.

2) abbiamo imparato a conoscere i pattern di presentazione ed a **CURARE** i problemi oculistici legati alla MBS. Questi sono legati alla paralisi del 6° e del 7° nervo cranico e si manifestano con LAGOFTALMO (ovvero incapacità di chiudere completamente gli occhi che rimangono aperti anche durante il sonno) ed incapacità a muovere gli occhi lateralmente sul piano orizzontale (i movimenti verticali sono solitamente NORMALI) creando una simil-paralisi orizzontale di sguardo; inoltre, circa il 50% delle persone con MBS hanno uno strabismo convergente che richiede chirurgia per evitare l'ambliopia (ovvero un mancato sviluppo della visione, il così detto "occhio pigro"). Se necessario operare tali bambini entro i 4 anni di età, tale chirurgia dello



strabismo andrebbe effettuata esclusivamente da personale medico che abbia esperienza sulla MBS in quanto è particolarmente difficile e diversa dalla chirurgia del COMUNE STRABISMO CONGENITO.

3) Abbiamo sviluppato ricerche sulla causa della MBS analizzando eventuali implicazioni genetiche: da tali ricerche durate oltre 10 anni (e rese possibili grazie alla collaborazione internazionale con la Radoud University di Nijmegen in Olanda, Dipartimento di Genetica Umana, abbiamo trovato una base genetica di predisposizione alla MBS; tale predisposizione consiste nella presenza di mutazioni DE NOVO nel DNA di una alta percentuale di persone con MBS (geni alterati: PLXND1 e REV3L). Tale scoperta è stata pubblicata nel 2015 sulla rivista Nature Communication come di seguito riportato.

4) Abbiamo dimostrato che la vera MBS ha caratteristiche cliniche uguali in tutto il mondo (e questo avrà risvolti importanti in futuro).

5) Abbiamo imparato che l'unione fa la forza!!! Infatti, il comitato scientifico AISMo stà lavorando da anni in maniera unita ed egregia (come raramente si vede in giro...) sviluppando cure, ricerche, e percorsi assistenziali che hanno già permesso di migliorare notevolmente la qualità di vita delle persone con MBS. Continuando su questa strada si spera che il neurologo tedesco Paul Julius Moebius venga ricordato in futura **SORRIDENDO** tutti insieme !!!!

Le altre strutture di riferimento e la collaborazione con il Centro di Parma

Il Centro Milanese per la diagnosi clinica e funzionale della Sindrome di Moebius

*Dr.ssa Maria Francesca Bedeschi
medico genetista
UOSD Genetica medica*

*Dr. Odoardo Picciolini
medico fisiatra
UOS Riabilitazione Pediatrica*

La U.O.S. di Riabilitazione per l'Età Evolutiva, ha stabilito, da oltre 10 anni, una stretta collaborazione con la Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s (AISMo), istituendo nel giugno 2003 il Centro Milanese per la Diagnosi Clinica e Funzionale della Sindrome di Moebius (CMM), tramite Convenzione tra AISMO e Istituti Clinici di Perfezionamento, ora Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico. Lo scopo era ed è quello di organizzare la presa in carico dei bambini colpiti dalla MBS e delle loro famiglie, favorire il miglioramento delle conoscenze sulla Sindrome da parte dei clinici e dei servizi di assistenza e cura, contribuendo a promuovere in Italia lo sviluppo della ricerca scientifica nel campo della diagnosi/cura della Sindrome stessa.

Il CMM, a partire dal 2012, ha avviato una stretta collaborazione con la UOSD di Genetica della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, sugli aspetti della genetica clinica e della ricerca e sono iniziate collaborazioni più strutturate anche con la Neuroradiologia e la Neurofisiopatologia della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

L'intervento del Centro si sviluppa attraverso le competenze di un team multidisciplinare comprendente fisiatra, genetista, fisioterapista, psicomotricista, logopedista, psicologo.

Gli obiettivi sono:

- identificare precocemente le anomalie di sviluppo dei neonati e dei lattanti con sospetto di MBS e condizioni affini, al fine di predisporre gli interventi diagnostici e riabilitativi opportuni.
- accrescere la comprensione delle caratteristiche neuro comportamentali del bambino, tra i pediatri e gli operatori della riabilitazione, per una migliore gestione della assistenza.
- facilitare il percorso terapeutico delle famiglie, tramite presa in carico diretta del bambino e della famiglia, o tramite l'invio a servizi specialistici e a strutture territoriali di riabilitazione.

Nella Degenza l'intervento si prefigge di organizzare interventi di feeding, chinesiterapici e respiratori, e trasmettere ai genitori modalità di handling adeguate. L'attività prosegue nel Servizio Ambulatoriale, dove sono organizzati gli interventi di riabilitazione psicomotoria e del linguaggio per i bambini dimessi dalla U.O. o inviati al Servizio.

L'organizzazione del CMM prevede 4 aspetti/steps:

1. la diagnosi precoce genetica e funzionale
2. il follow-up dello sviluppo neurofunzionale, muscoloscheletrico e delle funzioni adattive correlate (respiratorie, alimentari e autonomiche) dei neonati seguiti
3. la presa in carico del bambino e della famiglia, finalizzata al miglioramento della prognosi, attraverso interventi precoci abilitativi e di supporto alle competenze genitoriali
4. la ricerca sui dati di outcome e sui risultati degli interventi effettuati.

Il piede torto nella Sindrome di Moebius

Maurizio De Pellegrin - Unità Funzionale di Ortopedia e Traumatologia Infantile - IRCCS Ospedale S. Raffaele, Milano

INTRODUZIONE

Nella sindrome di Moebius, sindrome molto rara, le problematiche ortopediche associate alla paralisi del nervo facciale vengono riportate in letteratura con una incidenza del 30 % circa. Esse rappresentano, insieme alle problematiche oculari, le affezioni più invalidanti per il paziente. Nei numerosi articoli scientifici pubblicati riguardanti la Sindrome di Moebius, solo raramente vengono trattati i problemi ortopedici e viene riportata, perlopiù, l'esperienza di un singolo caso. La malformazione dell'apparato muscoloscheletrico più frequente associata alla Sindrome di Moebius è il piede torto congenito.

PIEDE TORTO

Il termine "piede torto congenito" indica una malformazione del piede, di entità variabile, che ha come caratteristica una deviazione permanente e non correggibile manualmente (o solo parzialmente correggibile) dei suoi assi anatomici fra loro e rispetto a quelli della gamba. In conseguenza di ciò, si verifica un cambiamento dei normali punti di appoggio del piede e un'alterazione del movimento.

La malformazione del piede è già presente nel feto a partire dalla undicesima settimana e nella maggior parte dei casi essa è già visibile all'esame ecografico del bambino durante la gravidanza. La diagnosi certa, però, viene posta di solito alla nascita. Il piede torto viene chiamato in termini medici piede equino-varo-supinato-addotto. Il piede presenta contemporaneamente equinismo, cioè l'appoggio avviene solo sull'avampiede, varismo, ossia l'asse longitudinale del calcagno è deviato all'interno rispetto all'asse longitudinale della gamba, supinazione ossia il piede è ruotato in modo tale che la pianta è rivolta all'interno e adduzione ossia l'avampiede è piegato verso l'interno. In pratica l'appoggio al suolo avviene solo sul margine esterno del piede e sull'avampiede. E' inoltre sempre presente un assottigliamento della muscolatura della gamba.

Il piede torto si cura con una terapia medica e/o chirurgica, volta a riportare il piede nella posizione naturale. Se la malformazione è solo modestamente rigida è possibile curarla con delle manipolazioni esterne e con tutori. Per garantire il risultato ottenuto il piede viene poi posizionato in appositi tutori. Se il piede è molto rigido, situazione caratteristica della Sindrome di Moebius, è invece preferibile correggere gradualmente la deformità applicando gessi correttivi progressivi che vengono sostituiti settimanalmente; questo, sia per correggere gradualmente la deformità, sia per assecondare la naturale crescita del piede e della gamba. Negli ultimi anni questo trattamento è stato eseguito secondo la tecnica di Ponseti. Nella Sindrome di Moebius i piedi torti sono di solito molto rigidi e le ossa molto disassate. Più spesso rispetto al piede torto idiopatico, non associato alla Sindrome di Moebius, bisogna ricorrere al trattamento chirurgico che consiste nel liberare le ossa del piede dalle aderenze congenite, nell'allungare i legamenti accorciati, nel ripristinare i corretti assi anatomici delle ossa tra loro e nell'allungare il tendine d'Achille e altri tendini eventualmente accorciati. Nei piedi torti recidivati, nei quali si ripresenta nuovamente la deformità iniziale, è necessario re-intervenire. In alcuni casi è necessario intervenire sulle ossa del piede con osteotomie correttive. In questi casi è indispensabile garantire il risultato ottenuto attraverso una trasposizione tendinea. Nei PTC recidivati viene di solito trasposto il tibiale anteriore. Esso viene staccato alla sua inserzione sul bordo interno del piede e reinserito sul dorso del piede a livello del 3°-4° osso metatarsale. In questo modo il muscolo tibiale anteriore che svolgeva la funzione di supinatore, con forza in adduzione svolgerà la funzione di pronatore e cioè con forza abducente.

CASISTICA AISMo

Soprattutto attraverso l'Associazione Italiana Sindrome di Moebius (A.I.S.Mo) sono giunti alla nostra osservazione nel periodo 1990-2015 17 pazienti affetti da SM e da piede torto congenito (PTC) associato. Dei 25 PTC, 22 sono stati trattati chirurgicamente e 3 non sono stati operati. L'età media dei pazienti operati era di 5,7 mesi (min 3- max 9). L'età media dei pazienti affetti da piede torto congenito recidivato era di 53,0 mesi (min 4- max 243.3). La provenienza dei pazienti è da tutto il territorio nazionale. L'esperienza maturata in questi ultimi 20 anni ha consentito di modulare il trattamento del PTC nella Sindrome di Moebius in modo da evitare trattamenti inefficaci e di mettere in atto nell'immediato il trattamento più idoneo. Non esistono, proprio per la rarità della Sindrome di Moebius e ancor più del PTC a essa associato, linee guida di trattamento pubblicate su riviste scientifiche. Anche nei congressi in tema di ortopedia e nello specifico di ortopedia infantile non sono mai presentate relazioni sull'argomento.

CONCLUSIONI

Il 30 % dei pazienti afferenti all' A.I.S.Mo. presentano problematiche ortopediche . Le deformità del piede sono le più frequenti e tra esse il PTC. Il PTC associato a Sindrome di Moebius sembra essere globalmente più rigido, più difficile da correggere anche chirurgicamente e più gravato dal rischio di recidiva (60%). Una correzione chirurgica radicale, quando indicata, può far diminuire l'incidenza di recidive. Nel piede torto recidivato è possibile attraverso trasposizioni tendinee (tibiale anteriore) migliorare la funzionalità del piede e l'appoggio plantare. La correzione chirurgica associata a trasposizione tendinea, sembra preservare il piede da ulteriori recidive. Il valore aggiunto offerto da un Centro che cura questa malformazione da oltre 20 anni è di offrire tutto lo spettro di possibili trattamenti e di concentrare anche a livello multidisciplinare le esperienze maturate in particolare per le problematiche anestesilogiche eventualmente presenti (micrognazia e altre peculiarità anatomiche facciali della Sindrome di Moebius).

Le altre competenze dello Staff multidisciplinare

Il pediatra di famiglia

Ambrogina Pirola - Pediatra di famiglia in Gruppo

Il pediatra di famiglia è uno specialista che lavora in regime di convenzione con il S.S.N. Siamo circa 7.000 in Italia e in una piccola percentuale lavoriamo in gruppo.

Il gruppo è composto da 2 o più pediatri che condividono la stessa sede e si avvalgono della collaborazione di personale infermieristico e amministrativo.

Ogni pediatra ha in carico circa 900 bambini da zero a 14 anni, e se il paziente ha una malattia cronica o rara può restare in cura con il medico pediatra sino a 16 anni compiuti.

L'ambulatorio è aperto 5 giorni a settimana.

Compito del pediatra di famiglia

La pediatria di famiglia è una medicina olistica che si fa carico della cura globale dei bambini. In questi ultimi decenni si è arricchita di importanti competenze e conoscenze che permettono un livello di cura in grado di garantire ai suoi assistiti equità nell'accesso ai servizi, prossimità e continuità nella presa in carico dei problemi di salute, coinvolgimento dell'assistito e del contesto sociale, appropriatezza ed efficacia delle prestazioni erogate e sostenibilità economica.

Il pediatra di famiglia è la figura presente nella vita del bambino dalla nascita ai 14 anni, è quindi la persona che affianca nella sua crescita il bambino.

Il pediatra di famiglia non si limita alla cura delle malattie del bambino che riguardano la sua salute fisica (accrescimento e sviluppo), ma si occupa anche di quella psichica e sociale.

Sul territorio ci occupiamo per lo più della cura del bambino sano nei confronti del quale effettuiamo attività di prevenzione, di controllo, di crescita, di educazione alla salute, di vaccinazione e in caso di patologia acuta di diagnosi e cura.

In questo periodo si creano legami di fiducia, stima e affetto.

Solo con una profonda conoscenza del paziente e della sua situazione familiare si possono ottenere buoni livelli di cura.

Per i bambini con patologia cronica e/o rara oltre alle attività già dette per il bimbo sano, vengono svolti bilanci di salute mirati alla patologia e attivate, a seconda dei bisogni, consulenze specialistiche specifiche e assistenza di tipo terapeutico e riabilitativo.

Il ruolo della relazione di fiducia tra pediatra di famiglia e l'assistito (famiglia e bambino), fondato sul rapporto di libera scelta è da considerarsi centrale soprattutto quando ad un suo assistito viene sospettata o diagnosticata una malattia rara o cronica.

In queste situazioni è molto importante che il pediatra assicuri una risposta coerente ai bisogni di salute del paziente e affronti tutte le difficoltà nel prendere in carico i problemi di salute complessi, patologie particolari e/o fragilità sociali.

Il compito del pediatra è anche quello di garantire una risposta alla complessità dei bisogni della persona malata, offrendo risposte assistenziali efficaci, grazie all'attivazione delle risorse sanitarie, sociali e assistenziali presenti sia nella rete dei servizi territoriali che di altre strutture specifiche e validate sul territorio nazionale.

Il medico deve saper costruire un percorso di diagnosi e cura per evitare un'assistenza frammentata in servizi orientati a specifiche patologie.

Il rapporto di fiducia con i genitori permette di affrontare la malattia prendendo in carico tutta la famiglia nei suoi bisogni, sia in condizioni di vulnerabilità sociale, familiare e economica.

Compiti del pediatra di famiglia prima della diagnosi

Il pediatra curante, sulla base della clinica e dei racconti dei genitori, deve farsi venire il dubbio, e subito deve proporre e predisporre un percorso diagnostico che confermi o smentisca il sospetto diagnostico.

Una diagnosi precoce, attivando tutte le conoscenze e risorse disponibili, è importante perché risparmia alla famiglia e al bambino indagini inutili e perdita di tempo per la eventuale terapia.

Il pediatra utilizzando un'adeguata e buona comunicazione dovrà sostenere nell'iter diagnostico la famiglia, preparare i genitori e essere presente nel momento della comunicazione della diagnosi degli specialisti.

Conoscere la diagnosi, consente di definire una prognosi e di impostare un corretto follow - up che ci permette di prevenire le eventuali complicanze della patologia.

Dopo la diagnosi può essere necessaria una consulenza genetica per genitori e fratelli.

Compiti del pediatra di famiglia dopo la diagnosi

Il medico deve attivare tutti i suoi canali di informazione per avere e approfondire informazioni sulla patologia in questione.

Quando è ben preparato sulla malattia può con efficacia aiutare e verificare la comprensione della patologia da parte dei genitori.

Un atto molto importante è quello di confermare la sua disponibilità nel fare da tramite con il centro e i vari specialisti.

Per tutte le terapie sarà suo compito aiutare il paziente nell'intraprendere e proseguire le cure e essere presente nell'adempimento di tutte le pratiche burocratiche (piani terapeutici, invalidità ...)

Ruolo del pediatra di famiglia di fronte ad una malattia rara

PRIMA DELLA DIAGNOSI

- 1) Farsi venire il dubbio
- 2) Documentare il dubbio
- 3) Proporre predisporre test diagnostici di base
- 4) Preparare i genitori
- 5) Sostenere i genitori e il bambino nell'iter diagnostico

DOPO LA DIAGNOSI

1. Verificare che sia stato compreso quello che il genetista o lo specialista ha spiegato
2. Spiegare in termini comprensibili le diverse sfaccettature della patologia per aiutarli a intraprendere e proseguire nel tempo le cure
3. Sorreggerli e guidarli nelle pratiche burocratiche (riconoscimento invalidità ed esenzioni legate alla malattia)
4. Aiutarlo a raggiungere l'età adulta utilizzando al meglio le sue potenzialità (scuola, attività sportive, svago, vacanze e lavoro)

ACCOGLIERE I GENITORI E IL BAMBINO ALLA LORO PRIMA VISITA PONENDO LE SEGUENTI ATTENZIONI

- 1) Per la prima visita tempo adeguato
- 2) Ascoltare i genitori che raccontano il loro vissuto
- 3) Riconoscere la rarità della malattia e il nostro non sapere
- 4) Dare la nostra disponibilità a curarli con particolari accorgimenti e attenzioni per un accesso facilitato all'ambulatorio
- 5) Avere la cartella clinica aggiornata con tutti gli accertamenti effettuati
- 6) Sapere come contattare il centro di riferimento e i diversi specialisti che si occupano del problema
- 7) Organizzare un calendario di bilanci di salute specifici

E' CONSIGLIABILE FARE...

- 1) Visite ravvicinate per consolidare il rapporto di fiducia
- 2) Non avere fretta, darsi il tempo di ascoltare i genitori che sono i primi esperti
- 3) Portarli alla consapevolezza della malattia e alla conoscenza delle opportunità di un eventuale associazione della loro malattia
- 4) Essere disponibili a rivalutare la situazione

Neuropsichiatra infantile

Dottorssa Anna Selvini - Specialista in Neuropsichiatria Infantile e Fisiatria

RUOLO:

Compito nel NPI è la valutazione psicodiagnostica del minore e delle sue relazioni all'interno del nucleo familiare.

Inoltre in NPI incoraggia tutte quelle attività che in ambito scolastico e sociale, possono contribuire al benessere psicofisico del minore.

TEMPISTICA:

Ho iniziato la mia attività presso il centro AIAS di Monza fin dall'epoca della nascita dell'Associazione e da 2 anni, svolgo attività volontaria, essendo in pensione.

Ho visitato alcuni bimbi provenienti dal Nord Italia, ma la mia attività si svolge prevalentemente come consulenza ai genitori o ai NPI del territorio via mail o via telefono, che hanno scarsa conoscenza diretta di questa patologia rara..

Ho collaborato con Parma quando si è trattato di scegliere i primi pazienti che necessitavano con più urgenza dell'intervento chirurgico.

Collaboro e partecipo alla realizzazione degli incontri per famiglie, che si tengono negli ultimi anni regolarmente , poiché ritengo che tale occasione sia un insostituibile momento di benessere e di crescita per le famiglie.

Le attività di studio e di ricerca

La Psicologia Positiva

Antonella Delle Fave - Università degli Studi di Milano Dipartimento di Fisiopatologia Medico – Chirurgica e dei Trapianti

La ricerca che è stata avviata in collaborazione con AISMO in ambito psicologico ha lo scopo di identificare e valorizzare le risorse psicologiche individuali, familiari e comunitarie mobilitate dalle persone con sindrome di Moebius e delle loro famiglie. Questi aspetti sono valutati attraverso strumenti correntemente impiegati nella ricerca psicologica, che misurano dimensioni emotive, cognitive, progettuali ed esistenziali del benessere. A tale scopo sono state predisposte due batterie di questionari, una rivolta alle persone con Sindrome di Moebius e l'altra ai caregiver. Entrambi i gruppi sono stati invitati a valutare il proprio stato di salute (Health Survey Short Form-36), le strategie adottate per gestire la situazione (Brief COPE), la soddisfazione di vita percepita (Satisfaction with Life Scale) e le diverse dimensioni del benessere (Eudaimonic and Hedonic Happiness Investigation). I caregiver, inoltre, hanno valutato il carico percepito nel loro ruolo di assistenza (Caregiver Burden Inventory).

La ricerca è stata avviata nel 2015; sono stati finora raccolti e analizzati i dati forniti da 40 partecipanti, 20 persone con Sindrome di Moebius (55% femmine, età media = 28.9 anni, range 12-58) e 20 caregiver familiari (tutti genitori, 95% femmine, età media = 42.80 anni, range 28-53). La distribuzione geografica dei partecipanti è equilibrata: le persone con Sindrome di Moebius provengono per il 30% dal Nord, per il 40% dal Centro e per il 30% dal Sud Italia; i caregiver provengono per il 45% dal Nord, per il 30% dal Centro e per il 25% dal Sud. Il 53% delle persone con Sindrome di Moebius in età lavorativa ha un'occupazione, prevalentemente professioni d'aiuto in ambito sanitario e scolastico (72,5%).

Sono sostanzialmente inesistenti nella letteratura internazionale gli studi sugli indicatori di benessere soggettivo in riferimento alla Sindrome di Moebius. I risultati finora raccolti in questa ricerca sono da considerarsi preliminari; ciononostante essi evidenziano che la SMO non impedisce né alle persone affette né ai loro familiari di percepire livelli elevati di benessere. I livelli di soddisfazione di vita rientrano rispettivamente nel range di "neutralità" (persone con Sindrome di Moebius) e "moderata soddisfazione" (caregiver); in linea con i dati ottenuti da campioni estratti dalla popolazione generale italiana, i livelli di felicità e significato associati ai diversi ambiti di vita sono elevati per entrambi i gruppi, soprattutto negli ambiti di famiglia, crescita personale e relazioni sociali. Inoltre sia le persone con Sindrome di Moebius che i caregiver adottano strategie di gestione della situazione adattative, quali l'accettazione, la capacità di trovare aspetti positivi e il perseguimento di obiettivi, mentre le strategie controproducenti come la negazione del problema e l'abuso di sostanze sono scarsamente utilizzate. E' emerso tuttavia anche un aspetto problematico: mentre i punteggi medi di carico assistenziale (inteso come impegno fisico, emotivo, sociale e di tempo) riportati dai caregiver sono bassi, per 6 partecipanti (30%) essi si collocano in un intervallo di valori indicativi di rischio di burnout.

Con la collaborazione di tutti i soci dell'Associazione, si auspica di raccogliere un maggior numero di dati al fine di ottenere evidenze sufficientemente solide da poter essere comunicate attraverso la pubblicazione di articoli su riviste scientifiche.

Questo progetto è importante in quanto si prefigge di promuovere un effettivo ed efficace incontro tra i bisogni e le potenzialità dell'individuo – da un lato – e le opportunità sociali per la crescita e l'integrazione. Infatti, solo chiedendo direttamente alle persone quali siano le loro risorse, scopi e obiettivi è possibile costruire interventi che soddisfino le effettive esigenze

individuali, piuttosto che rispecchiare le aspettative sociali e medico-cliniche – non sempre corrispondenti a reali bisogni dei singoli, come indica l’elevato carico assistenziale percepito da un terzo dei caregiver. E’ inoltre interessante notare la prevalenza di professioni d’aiuto tra le occupazioni delle persone con Sindrome di Moebius, fenomeno che evidenzia l’intento di mettere alla prova le proprie capacità relazionali – una sfida peculiare date le caratteristiche della patologia - in attività che rappresentano opportunità di crescita ed integrazione sociale.

L’analisi dei dati raccolti permetterà di sviluppare linee guida utili allo sviluppo di programmi d’intervento finalizzati alla promozione e al supporto delle risorse psicologiche e sociali, e non solo focalizzati sulla riduzione dei deficit e sulla risoluzione delle problematiche connesse alla patologia.

Infatti, il modello di ricerca e cura oggi dominante è ancora fortemente centrato sull’aspetto meramente biologico della malattia. Anche laddove le condizioni di salute siano valutate in termini più ampi, ad esempio di qualità della vita, la maggior parte degli strumenti d’indagine analizza i problemi e la gestione della salute in termini biomedici. Lo sviluppo di strategie personali e relazionali di prevenzione o convivenza con la malattia sono raramente al centro dell’attenzione dei professionisti, nonostante l’identificazione dei fattori personali e contestuali che promuovono la salute nella sua accezione biopsicosociale permetta una migliore presa in carico ed una riduzione dei costi sanitari. L’obiettivo della ricerca è evidenziare sulla base di indicatori scientificamente solidi come una condizione patologica non sia solo un limite, ma possa diventare anche un’opportunità di crescita e maturazione personale e familiare, una risorsa che deve essere riconosciuta, sostenuta e valorizzata dalla comunità e dalla società.

Studio sui processi emozionali nei bambini con Sindrome di Moebius e validazione di un protocollo neuro-riabilitativo post-chirurgico

Direttore del progetto: Pier Francesco Ferrari – Ph.D Dipartimento di Neuroscienze Università di Parma

Da circa due anni è in atto una collaborazione tra il Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Parma, il Dipartimento Chirurgico Generale e Specialistico, UOC Chirurgia Maxillo-Facciale, Azienda Ospedaliera Universitaria di Parma e l'Ambulatorio di Logopedia, presso il Monoblocco dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma. Questa collaborazione ha un duplice obiettivo. Il primo consiste nel validare l'utilizzo di un protocollo riabilitativo che faciliti e velocizzi il processo di riabilitazione che segue l'intervento di rianimazione facciale (*smile surgery*). Al fine di ripristinare alcuni movimenti facciali, vengono infatti trapiantati nella zona paralizzata del volto muscoli (muscolo gracile) e nervi vitali prelevati da un sito donatore. Questo tipo d'intervento, anche se non ripristina completamente la normale funzione fisiologica del sorriso, può aiutare le persone con Sindrome di Moebius, dopo un periodo di esercizi muscolari, a sorridere in modo volontario in risposta a stimoli sociali, migliorando fortemente la loro qualità di vita relazionale. Il protocollo che sta venendo validato associa la *action-observation therapy* che si basa sulla teoria dei neuroni specchio (Buccino et al., 2001; Rizzolatti and Craighero, 2004) con la produzione di movimenti sinergici mano-bocca sfruttando le conoscenze ottenute da anni di ricerche neuroscientifiche sull'organizzazione somatotopica della corteccia motoria (Desmurget et al., 2014). In modo particolare, considerando i movimenti sinergici di mano-bocca e le loro rappresentazioni corticali vicine, l'ipotesi alla base del protocollo di riabilitazione è che la contrazione della mano sarebbe in grado di facilitare la contrazione del muscolo gracile innestato e determinare un maggior controllo del movimento. Inoltre, specialmente nelle prime fasi del processo riabilitativo, l'osservazione dell'azione da eseguire permetterebbe ai pazienti, mediante un processo di simulazione interna dell'azione osservata, di reclutare più facilmente i muscoli facciali responsabili del movimento delle labbra e di mantenere la postura. Dopo circa 3 mesi dall'intervento chirurgico, quando il paziente dovrebbe essere in grado di reclutare il muscolo trapiantato, egli inizierà la riabilitazione a casa utilizzando una serie di filmati in cui un attore esegue un sorriso monolateralmente e bilateralmente; il paziente osserva ed imita il movimento accompagnando all'escursione delle labbra la chiusura delle mani.

L'efficacia di questo approccio è valutata utilizzando in fase pre-riabilitazione (t1), riabilitazione (t2) e post-riabilitazione (t3) un'analisi cinematica 3D per misurare la quantità e la qualità dell'escursione delle labbra a 3 (t1), 6 (t2) e 12 (t3) mesi dall'intervento. Il sistema optoelettronico (BTS SMART-DX-100) che verrà utilizzato per analizzare la cinematica 3D del sorriso dei partecipanti è composto da quattro telecamere ad infrarosso ed è in grado, attraverso algoritmi matematici, di combinare le immagini bidimensionali provenienti da ogni telecamera ed elaborare un'immagine tridimensionale restituendoci informazioni importanti rispetto all'ampiezza del sorriso e alla sua simmetria.

Attualmente il protocollo sperimentale è stato concluso in una paziente con Sindrome di Moebius bilaterale e sta venendo applicato a altri due pazienti (tabella1). Tale protocollo verrà in futuro applicato ai circa 3-4 pazienti con Sindrome di Moebius che annualmente vengono operati. I dati, per quanto preliminari e ancora in fase di acquisizione, sembrano essere molto promettenti ed un primo lavoro è già in fase di pubblicazione nella rivista internazionale *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*.

Tabella 1

Sindrome	Età	Nazionalità	Sesso	Partecipazione	Numero di acquisizioni
SM bilaterale operata con tecnica <i>smile surgery</i> lato destro	38	Italiana	F	Validazione protocollo riabilitativo	1 in attesa di venire operata la lato sinistro
SM bilaterale Operata bilateralmente	12	Italiana	F	Validazione protocollo riabilitativo	3 a distanza di due mesi ciascuna dal secondo intervento
Sindrome Moebius-like bilaterale operata con tecnica <i>smile surgery</i> lato destro	6	Italiana	F	Validazione protocollo riabilitativo	1 in attesa di venire operata la lato sinistro

Il secondo obiettivo alla base della collaborazione tra il Dipartimento di Neuroscienze, l'UOC di Chirurgia Maxillo Facciale e l'Ambulatorio di Logopedia è quello di studiare se l'impossibilità di esprimere le emozioni attraverso il volto sia accompagnata da un differente processamento delle risposte emozionali automatiche, le quali coinvolgono l'attivazione del sistema nervoso autonomo che regola le risposte corporee involontarie. Il sistema nervoso autonomo (SNA) è infatti deputato al controllo delle attività viscerali dell'organismo tra cui il processo di termoregolazione, vasocostrizione, vasodilatazione, pressione sanguigna, attività cardiaca, etc. E' possibile, infatti, che negli individui affetti da SM la codifica di stimoli emozionali possa essere compromessa dal peggior funzionamento dei programmi motori necessari a produrre le stesse espressioni facciali/emozioni, e che questo determini una differente o ridotta risposta delle risposte viscerali dell'organismo.

La letteratura attualmente esistente offre risultati non del tutto chiari rispetto alla capacità delle persone con Sindrome di Moebius di riconoscere le emozioni altrui. In modo particolare non esistono studi sulle risposte del sistema nervoso autonomo a stimoli emotigeni né sugli adulti né sui bambini. Queste informazioni sono invece molto importanti al fine di comprendere e implementare le modalità con cui gli individui con SM comprendono e condividono le emozioni altrui.

La funzione del sistema autonomo nel riconoscimento implicito delle emozioni nelle persone affetta da Sindrome di Moebius sta venendo condotta mediante l'utilizzo di una termocamera (FLIR T450sc) che permette la registrazione delle variazioni termiche rilevate in corrispondenza del volto del partecipante durante la visione di stimoli a differente contenuto emozionale. La termografia all'infrarosso generando in tempo reale una mappa visiva delle temperature del volto è in grado di informarci sull'attività del sistema nervoso autonomo in funzione dello stimolo emotivo osservato. Attualmente stanno venendo condotti due studi.

Il primo, è stato condotto su un campione di 9 bambini (5 maschi e 4 femmine) di età compresa tra i 3 e i 6 anni (età media:5,6) e prevede l'uso di una termocamera per misurare le variazioni di temperatura del volto alla visione di stimoli semplici creati da brevi video di cartoni animati.

Il secondo studio è stato invece pensato per bambini più grandi e prevede la raccolta non solo delle risposte termiche del volto ma anche dei tempi di risposta e dell'accuratezza con cui i bambini con Sindrome di Moebius riconoscono le diverse emozioni. Questo secondo studio prevede la presentazione di video che rappresentano la graduale transazione da un'espressione neutra ad una emozione specifica. Attualmente hanno partecipato 10 bambini italiani con

Sindrome di Moebius di età compresa tra i 7 e i 12 anni (6 femmine e 6 maschi, età media di 8,5). I dati stanno venendo analizzati e presto saremo in grado di sapere se vi sono differenze significative delle risposte autonome durante l'espressione delle emozioni tra il gruppo di partecipanti con Sindrome di Moebius e il gruppo di controllo e come queste risposte variano in funzione dell'età.

I risultati preliminari attualmente suggeriscono che nei soggetti affetti da Sindrome di Moebius la risposta del SNA, essendo involontaria, implichi differenze nelle variazioni fisiologiche della temperatura, tra coloro che presentano l'impossibilità a simulare le espressioni facciali emotogene osservate rispetto a coloro che possono attuare tale meccanismo.

Pertanto il deficit neuromuscolare che caratterizza la Sindrome di Moebius, influirebbe sul processo di comprensione delle emozioni che si osservano nell'altro, determinando una minore modulazione dell'attività autonoma, e producendo un maggiore numero di errori nel riconoscimento esplicito delle espressioni facciali altrui.

Alcune informazioni

Durata del progetto sino ad oggi: circa 2 anni

-Collaborazione scientifica: Institut des Sciences Cognitives 'Marc Jeannerod', CNRS, Francia

-Pubblicazione: Ferrari PF, Barbot A, Bianchi B, A Proposal for New Neurorehabilitative Intervention on -Moebius Syndrome Patients After 'Smile Surgery'. Proof of Concept Based on Mirror Neuron System Properties and Hand-Mouth Synergistic Activity. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*.

-Valore Aggiunto: Attraverso questo studio cerchiamo di valutare gli aspetti cognitivi e socio-affettivi legati alla sindrome, e che sono ancora poco studiati, soprattutto nei bambini. Un secondo valore di questo progetto è l'elaborazione di un protocollo neuroriabilitativo specifico che permetterà un migliore recupero della motilità facciale nel periodo successivo all'intervento neurochirurgico.



Alcuni dei principali progetti di ricerca coordinati dall'Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s.

"Ophthalmologic and Systemic Features in Moebius Syndrome"

"De novo mutations in PLXND1 and REV3L cause Moebius Syndrome"

"Mappatura mediante Magnetoencefalografia della rappresentazione dei movimenti facciali volontari in soggetti con SdM dopo intervento di animazione facciale. Università di Trento (Finanziamento bando Telethon)."

"Analisi quantitativa tridimensionale della morfologia cranio-facciale e sviluppo di strumenti per un nuovo approccio alla dismorfologia. Università degli Studi di Milano – Dipartimento di Scienze Biomediche per la Salute"

"Metodica post chirurgica per valutazione / misurazione con termo camera – Università di Parma"

"Video protocollo rieducazione facciale post chirurgica"

"Producing a smile in children born with the paralysis of facial muscles: a clinical trial combining neurosurgery and action-observation therapy in patients with Moebius Syndrome"

La rilevanza a livello nazionale dell'attività svolta dall'Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s. e del suo Comitato Scientifico è riscontrabile anche nell'articolo di recente pubblicazione del Corriere della Sera a firma del Dottor Ruggiero Corcella.

Diritto L'intervento

La chirurgia che ridà mobilità al viso

La Chirurgia maxillo-facciale dell'Aou di Parma è l'unica in Italia e una delle poche in Europa e nel mondo a utilizzare la «Smile surgery» ideata dal chirurgo canadese Ronald Zuker per ricostruire i muscoli del sorriso. Il primo intervento a Parma è stato eseguito nel 2003. «Da allora siamo arrivati a 80 trapianti su 50 pazienti — spiega il chirurgo Bernardo Bianchi —. Si tratta di numeri alti, considerato che la sindrome di Moebius è molto rara». L'intervento è in realtà il

trapianto di una porzione di muscolo gracile prelevato dalla coscia del paziente. Se la paralisi coinvolge un lato solo della faccia, l'impulso nervoso viene portato dal lato sano a quello paralizzato. Nel caso di paralisi completa bilaterale, invece, l'impulso nervoso viene convogliato dal nervo masseterino. I risultati dell'intervento, di solito, sono buoni e con la riabilitazione i bimbi tornano quasi alla normalità.

R.Co.

I bambini senza sorriso hanno bisogno di cure «in rete»

I centri per la sindrome di Moebius ci sono ma il network non è riconosciuto

Resilienza

Quanto sono "resilienti", cioè capaci di adattarsi in modo soddisfacente a una situazione problematica, le persone con sindrome di Moebius e i loro familiari (o caregiver)? Se lo è chiesto uno studio avviato da Antonella Delle Fave, ordinario di Psicologia, Dipartimento di fisiopatologia, Università di Milano. La ricerca ha coinvolto 12 malati e 13 caregiver. Globalmente i risultati hanno mostrato un buon livello di resilienza, anche se nel 30% dei caregiver si è evidenziato un rischio burnout (esaurimento)



L'esperto risponde

alle domande dei lettori sulle malattie rare all'indirizzo <http://forum.corriere.it/malattie-rare>

Sedici anni. Tanti ne sono passati, da quando tra l'Università e l'ospedale di Parma e l'Associazione Italiana Sindrome di Moebius (AISMO) è nata una collaborazione che ha permesso di individuare uno staff multidisciplinare all'interno dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma per le cure di questa malattia rara (si veda grafico) dal quadro molto complesso. Chi ne soffre non può sorridere, ha problemi di alimentazione, dentali e di udito, e difficoltà a parlare. In Italia si stima che potrebbero essere 450 i casi.

I pazienti oggi arrivano anche da altri Paesi, comunitari e non (Grecia, Marocco, Romania, Ucraina, Israele, Albania). Attorno al nucleo centrale di Parma si è poi creato un modello di collaborazione che coinvolge gli esperti dell'ospedale Maggiore Policlinico Regina Elena e dell'ospedale San Raffaele, di Milano. Ora pazienti, familiari e medici chiedono a gran voce che questo esempio positivo diventi una rete a tutti gli effetti. «Parma è un Centro di riferimento già riconosciuto a livello regionale in Emilia Romagna — spiega Renzo De Grandi, presidente dell'associazione —; vogliamo che lo sia anche a livello nazionale. Ci sono competenze, capacità, umanità e attenzione verso le famiglie».

È una storia da raccontare quella della sindrome di Moebius. Perché senza il concatenarsi di una serie in apparenza casuale di fatti, imperniati sulla vicenda personale della famiglia De Grandi, forse staremmo ancora a chiederci che cosa sia la sindrome e chi ne è affetto dovrebbe rivolgersi all'estero per le cure. Grazie all'intuito e alla determinazione di una pediatra di base, Ambrogina Pirota, nel 1997 De Grandi è stato indirizzato da una oculista di Monza che per la prima volta gli ha parlato della sindrome di

Che cos'è la sindrome di Moebius

Una forma rara (circa 1 caso ogni 100.000 nati)



La caratteristica principale è la paralisi facciale permanente causata dalla ridotta o mancata formazione dei nervi cranici 6 e 7. I bambini colpiti non possono sorridere, fare smorfie, né spesso chiudere e/o muovere gli occhi lateralmente



LE CAUSE

Non sono certe. Si parla di fattori genetici e/o ambientali che portano a disfunzioni già presenti alla nascita



LE CURE

Quelle principali sono: chirurgia, fisioterapia, logopedia, ortodonzia. La «Smile-surgery» può risolvere il problema del sorriso

Fonte: Associazione Italiana Sindrome di Moebius

Corriere della Sera

Moebius. Poi sono arrivati la partecipazione ad un congresso internazionale negli Stati Uniti, l'incontro con le associazioni americane e con il professor Ronald Zuker il chirurgo che in Canada aveva ideato la tecnica di «Smile Surgery», l'intervento

del sorriso.

Si perché la caratteristica principale della sindrome è la paralisi facciale, a causa della ridotta o mancata formazione dei nervi cranici 6 e 7, che impedisce appunto di sorridere. Invece di far operare la figlia in Cana-

da, però, Renzo De Grandi ha invitato il professor Zuker a venire in Italia, a Parma, ad eseguire l'intervento. «Così si è formato a Parma un gruppo di chirurghi maxillo-facciali che in breve tempo sono diventati esperti nella «chirurgia del sorriso» e della Sindrome di Moebius — racconta il professor Giuseppe Maserà, presidente del Comitato scientifico di Aismo —. Su questa competenza, unica in Italia e fra le poche in Europa, si è organizzato un gruppo di esperti che ha creato un modello di collaborazione virtuosa tra il nucleo centrale di Parma ed esperti degli altri due centri di Milano, all'ospedale Niguarda e al Policlinico».

Dai 2003 a oggi sono stati visitati e seguiti circa 190 pazienti affetti da Sindrome di Moebius, 53 dei quali sono stati sottoposti a smile-surgery. «Per la logopedia — aggiunge Anna Barbot, logopedista dell'Aou di Parma — i pazienti più lontani possono usufruire di supporti informatici quali le video-conferenze».

Nell'ultimo convegno nazionale di Aismo è stato lanciata una richiesta ufficiale all'Istituto Superiore di Sanità e si sta raccogliendo un dossier da inviare a Roma. «Sarebbe auspicabile anche per la sindrome di Moebius la realizzazione di una rete hub and spoke (mozzo e raggio, ndr) — dice il professor Mauro Gandolfini, associato di Ortognatodonzia dell'Università di Parma —, al fine di individuare il corretto percorso assistenziale e di creare protocolli diagnostico terapeutici comuni a tutto il territorio regionale e nazionale. L'obiettivo è di raggiungere un'uniformità nella presa in carico dei pazienti, evitando disomogeneità di trattamento nei diversi centri, e soprattutto possibilità di presa in carico per i pazienti di altre regioni».

Ruggiero Corcella

© RIPRODUZIONE RISERVATA

La ricerca

Neuroni-specchio «arruolati» per aiutare nella riabilitazione

A Parma, dove sono stati scoperti dall'equipe del neuroscienziato Giacomo Rizzolatti, non poteva mancare un filone di ricerca anche sulle implicazioni dei neuroni specchio nella sindrome di Moebius. Questi neuroni, presenti nelle aree motorie e pre-motorie del cervello, hanno un ruolo decisivo sia nell'apprendimento per imitazione, sia nel fenomeno dell'empatia. Il dipartimento di Neuroscienze, dell'Università di Parma l'Unità operativa complessa di Chirurgia maxillo-facciale e l'ambulatorio di Logopedia dell'ospedale stanno portando avanti due studi per cercare di capire quale sia la capacità di riconoscere le emozioni altrui in chi è affetto da sindrome

di Moebius e se sia possibile elaborare un protocollo di riabilitazione post-chirurgica utilizzando il sistema dei neuroni specchio come tipo di terapia. L'idea è di aiutare la riattivazione della muscolatura trapiantata sfruttando appunto la capacità dei neuroni di «trasformare» in azione gli stimoli visivi: si mostra su un monitor come sorridere. O si chiede di stringere anche la mano, perché nel cervello l'area di rappresentazione della mano è vicina a quella della bocca e questo rafforza il movimento. «Ma siamo solo all'inizio», dice Pier Francesco Ferrari, del dipartimento di Neuroscienze.

R.Co.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

Per concludere

Nel panorama nazionale la presenza delle Associazioni di genitori ormai è imprescindibile dallo scopo di supporto e di cura dei pazienti affetti da malattie rare. L'Associazione è un valore aggiunto per chi nel mondo istituzionale, sociale e politico deve districarsi nelle varie normative e iter burocratici.

L'Associazione ha dalla sua parte la forza e la tenacia di chi vive la quotidianità della malattia. Ha dalla sua parte la solidarietà, la disponibilità e la professionalità di tante persone che credono nel progetto di aiutare i pazienti affetti da sindromi rare.

Anche nel nostro caso in tanti hanno creduto nel nostro lavoro a partire dal Direttivo e al Comitato Scientifico. E a tutti coloro che ci hanno aiutato e sostenuto nella lotta per donare un sorriso a tanti bimbi affetti dalla Sindrome di Moebius trasmettiamo il nostro grazie attraverso le parole della prefazione del libro "Il sorriso di Giulia" scritta da Alessandro Baricco:

"Tante offese che il male può impartire al corpo dell'uomo".... "il male che uccide il sorriso, e lo fa all'aurora della vita, quando più forte è il diritto alla felicità".... "beffarde sono le strade del male, ma luminose quelle della speranza. Per quanto sia tenace il dolore, più tenace ancora può essere la forza degli uomini, la loro capacità di sapere, e la loro vocazione alla felicità"...



Associazione Italiana Sindrome di Moebius O.n.l.u.s.

**Via Confalonieri, 23/A 20835
Muggiò (MB)**

Tel. 039 – 27.26.22.9

e-mail: info@moebius-italia.it

**C.C. Bancario N° 4056 - IBAN IT 51
P 03032 33430 01000 0004056
presso CREDEM Filiale 97 di
Muggiò**

C.F. 97272700150

www.moebius-italia.it