

Aspetti neuropsicologici della distrofia muscolare di Duchenne

Neurocognitive phenotype in Duchenne muscular dystrophy

M. Filippini¹, S. Lenzi², A. Pini¹, E. Briganti³, G. Astrea², M. Pane⁴, R. Battini^{4 5}

¹ Neuropsichiatria Infantile IRCCS, Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna; ² Dipartimento di Neuroscienze nell'Età Evolutiva, IRCCS Fondazione Stella Maris, Calambrone (PI); ³ Dipartimento di Psicologia, Università di Bologna; ⁴ Centro Clinico NEMO, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli, IRCCS, Roma; ⁵ Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Pisa

Riassunto

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una patologia che comporta non solo debolezza muscolare, ma anche difficoltà cognitive e alterazioni neuropsicologiche, tra cui una compromissione del linguaggio e deficit nelle funzioni esecutive, con un possibile impatto negativo sulle relazioni socio comunicative e scolastiche. Queste alterazioni possono essere dovute alla mancanza di specifiche isoforme distrofiniche nel cervello, tenendo conto del possibile coinvolgimento della rete cerebro-cerebellare. Così come i ragazzi Duchenne con disabilità intellettiva, anche quelli senza disabilità intellettiva sono una popolazione particolarmente vulnerabile perché i deficit neuropsicologici minori potrebbero non essere rilevati ma avere un forte impatto negativo sia sul rendimento scolastico che adattivo nella vita quotidiana. In un'epoca in cui l'aspettativa di vita di questi pazienti è aumentata, un rapido riconoscimento delle loro alterazioni neuropsicologiche può evitare un insuccesso educativo e sociale, attraverso uno specifico approccio terapeutico basato anche su nuovi dispositivi tecnologici come la tele-riabilitazione.

Parole chiave: Distrofia muscolare di Duchenne, Profilo neuropsicologico, Funzioni esecutive

Summary

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is not only a disorder leading to muscle wasting, but several studies have reported cognitive difficulties and neuropsychological alterations in these patients, including a language impairment and deficits in executive functions with a possible negative impact on academic skills. These alterations may be due to the lack of specific dystrophin isoforms in the brain, taking account of the involvement of cerebro-cerebellar network. DMD children may present or not intellectual disability. Recently, a specific neuropsychological profile characterized by an impairment of multitasking, problem solving, inhibition and working memory has been also reported in a cohort of DMD children without intellectual disability at school age. DMD boys without intellectual disability may also represent, such as those with intellectual disability, a particularly vulnerable population because subtle neuropsychological deficits may have a high impact on daily living, with academic and adaptive functioning impairment. In the era in which the life expectancy of these patients has increased, a prompt recognition of neuropsychological impairments can avoid educational and social failure, through the planning of specific treatments also based on new technological devices as tele-rehabilitation.

Key words: Duchenne muscular dystrophy, Neuropsychological profile, Executive functions