



UNIVERSITÀ GIUSTINO FORTUNATO
D.M. 13 aprile 2006 - G.U. n° 104 del 6/05/2006 - TELEMATICA



UniforJob
ACADEMY



Accademia Eraclitea
ENTE DI RICERCA E DI ALTA FORMAZIONE ACCREDITATO

Master Universitario di primo livello in “Deglutologia geriatrica” A.A. 2023/24

LA DISFAGIA NELLA MALATTIA DI HUNTINGTON

Nicole Pizzorni

Logopedista, PhD

Ricercatrice RTD-A

Dipartimento di Scienze Biomediche e Cliniche

Università degli Studi di Milano



nicole.pizzorni@unimi.it

OUTLINE

- ❑ Inquadramento clinico-diagnostico
- ❑ Epidemiologia, fisiopatologia e complicanze
- ❑ Peculiarità nella valutazione
- ❑ Il trattamento della disfagia

**INQUADRAMENTO CLINICO-DIAGNOSTICO,
EPIDEMIOLOGIA, FISIOPATOLOGIA E
COMPLICANZE**

La Malattia di Huntington

THE
MEDICAL AND SURGICAL REPORTER.

No. 789.] PHILADELPHIA, APRIL 13, 1872. [Vol. XXVI.—No. 15.

ORIGINAL DEPARTMENT.

Communications.

ON CHOREA.

By GEORGE HUNTINGTON, M. D.,
Of Pomeroy, Ohio.

Essay read before the Meigs and Mason Academy of Medicine at Middleport, Ohio, February 15, 1872

Chorea is essentially a disease of the nervous system. The name "chorea" is given to the disease on account of the *dancing* propensities of those who are affected by it, and it is a very appropriate designation. The disease, as it is commonly seen, is by no means a dangerous or serious affection, however distressing it may be to the one suffering from it, or to his friends. Its most marked and char-

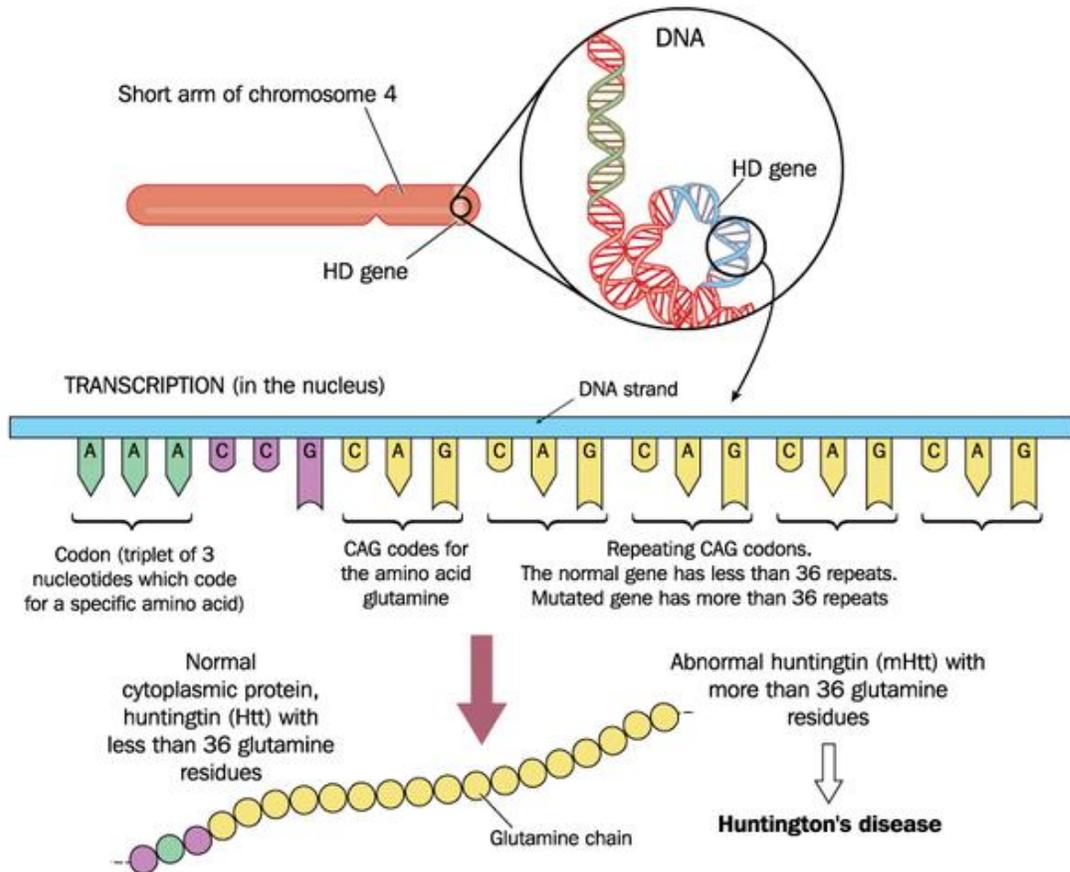
The upper extremities may be the first affected, or both simultaneously. All the voluntary muscles are liable to be affected, those of the face rarely being exempted.

If the patient attempt to protrude the tongue it is accomplished with a great deal of difficulty and uncertainty. The hands are kept rolling—first the palms upward, and then the backs. The shoulders are shrugged, and the feet and legs kept in perpetual motion; the toes are turned in, and then everted; one foot is thrown across the other, and then suddenly withdrawn, and, in short, every conceivable attitude and expression is assumed, and so varied and irregular are the motions gone through with, that a complete description of



- Impersistenza motoria
- Movimenti involontari
- Ereditarietà
- Disturbi psichiatrici

La Malattia di Huntington



<26 triplete -> range normale
27-35 -> range instabilità meiotica
36-39 -> range patologico penetranza ridotta
>40 -> range patologico penetranza completa

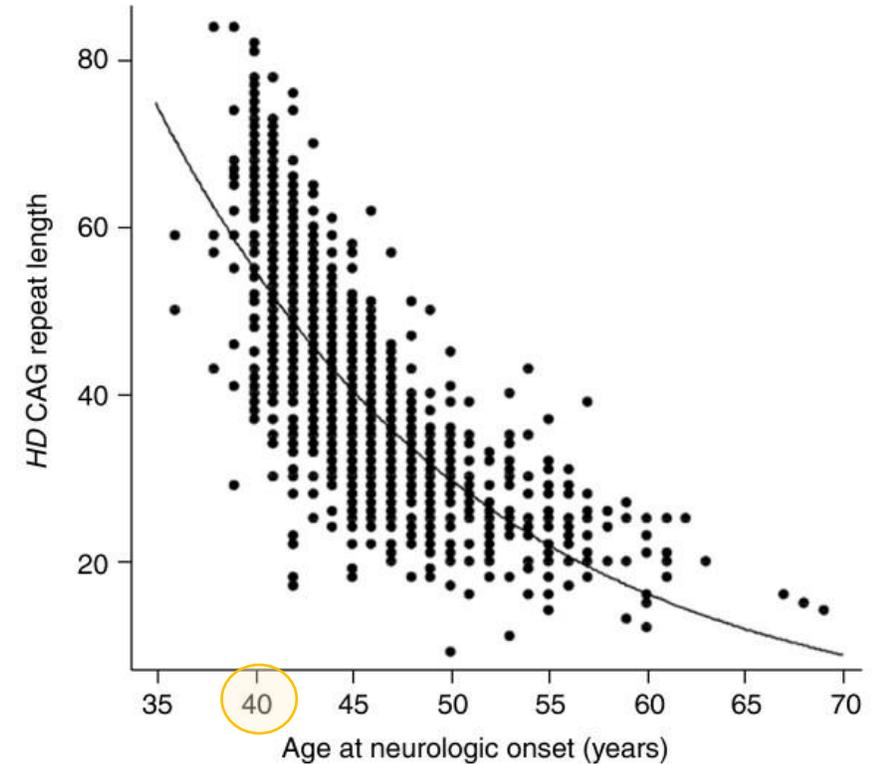
CAG Citosina-Adenina-Guanina

La Malattia di Huntington

Prevalenza nella popolazione Caucasica

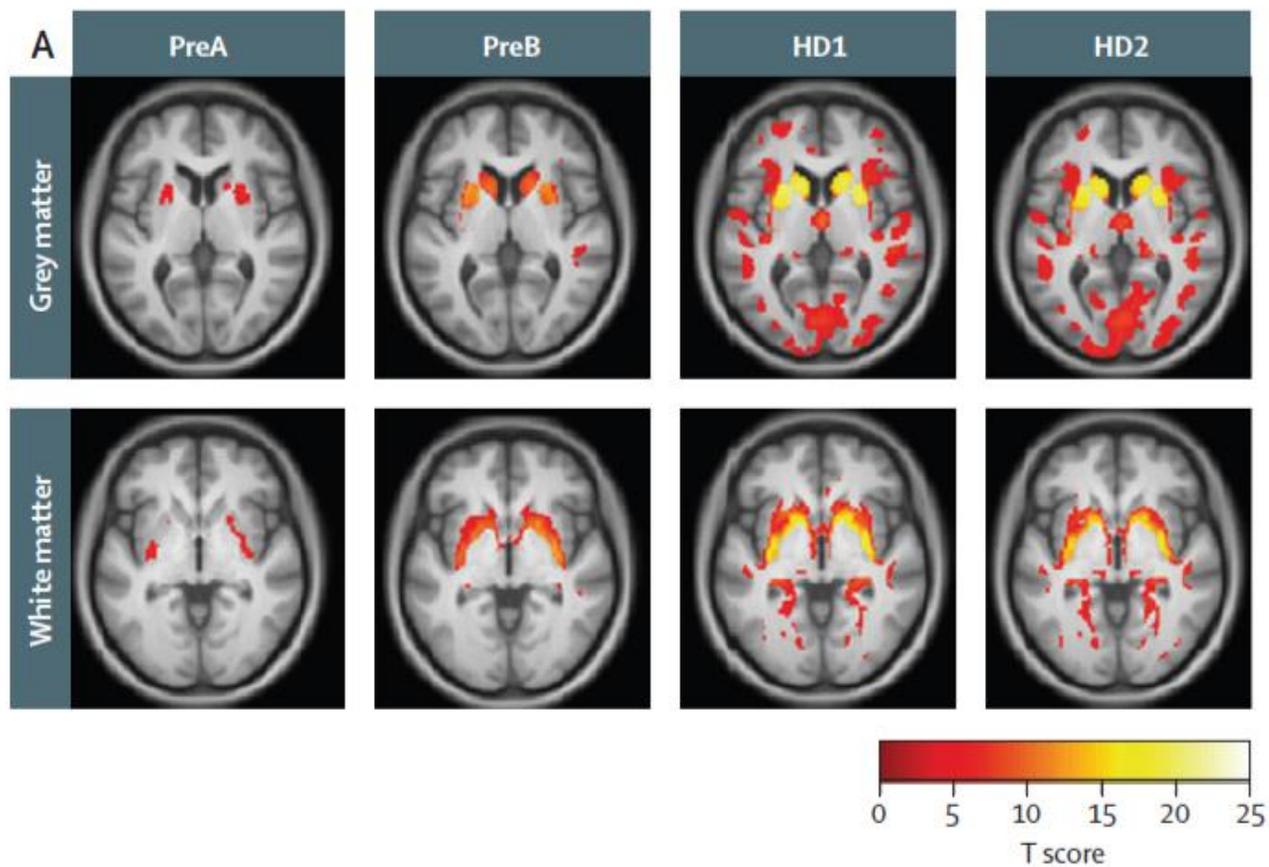
5.96-13.7/100,000

Baig et al, 2016



N CAG risponde del 50–70%
della varianza nell'età di
insorgenza

Gusella & MacDonald, 2009



Progressiva morte cellulare dei neuroni dello striato (-95% neuroni GABAergici che proiettano sul pallido e la substantia nigra) + atrofia della corteccia cerebrale, sostanza bianca sottocorticale, talamo, specifici nuclei dell'ipotalamo e altre regioni cerebrali.

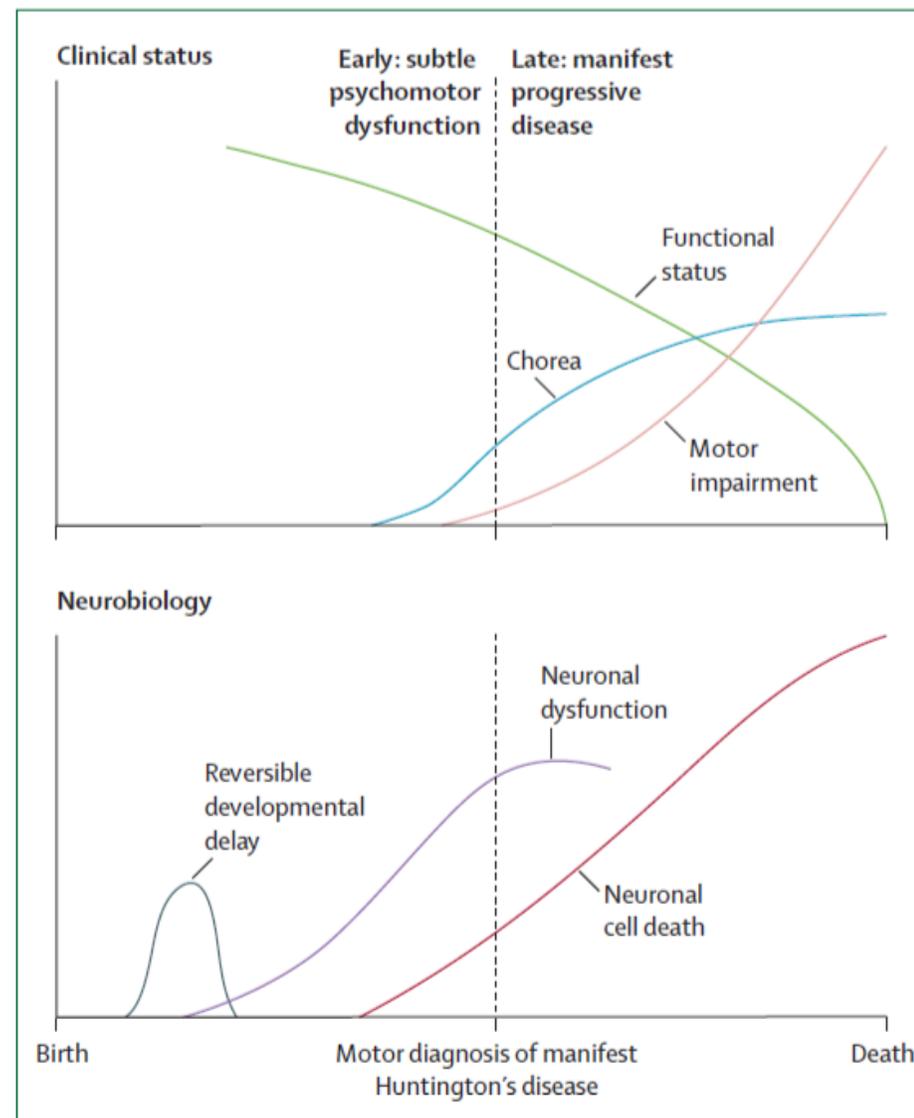


Figure 1: Progression of Huntington's disease over a patient's lifespan

Triade sintomatologica

Corea
Distonia
Bradicinesia
Incoordinazione
Mioclono
Rigidità
Impersistenza motoria
Motricità fine alterata
Instabilità posturale
Dist. oculomozione
Disfagia
Disartria

**Disturbo del
movimento**

Deficit cognitivi

**Alterazioni
comportamentali**

Demenza
Funzioni esecutive
deficitarie
Difficoltà
nell'apprendimento
di nuove
competenze
motorie
Scarsa flessibilità

Depressione
Disforia
Irritabilità
Comportamento ossessivo compulsivo
Ansia o agitazione
Apatia
Scarsa cura della propria persona

Sintomi psichiatrici

20-50% pazienti

Disinibizione

Depressione

Euforia

Aggressività

5-12% pazienti

Delirio

Disturbo compulsivo

<5% pazienti

Ipersessualità

Allucinazioni

Cognitive and Functional Decline in Huntington's Disease: Dementia Criteria Revisited

Peavy G. M. et al 2010

	Functional Independence Scale (FIS)				
	Impaired (n=58)		Intact (n=26)		t-test p-value
	Mean (SD)	Range	Mean (SD)	Range	
<u>Stroop Interference Test</u>					
Color Naming	38.2 (13.7)	10-70	66.9 (15.7)	34-95	< .001
Word Reading	51.2 (18.9)	3-94	87.5 (21.8)	48-138	< .001
Interference	22.0 (8.9)	0-45	39.0 (10.8)	20-61	< .001
<u>DRS</u> Attention	34.2 (2.0)	27-37	36.4 (.81)	35-37	< .001
Initiation	26.0 (7.0)	7-37	35.7 (2.1)	31-37	< .001
Constructions	4.5 (1.5)	0-6	5.7 (.56)	4-6	< .001
Conceptualization	34.8 (3.0)	26-39	37.3 (2.0)	31-39	< .001
Memory	21.1 (3.1)	11-25	24.2 (.80)	22-25	< .001

SD = Standard Deviation

DRS = Mattis Dementia Rating Scale

Independent Variables	Dependent Variable: FIS				
	b	Standard Error	β	t	p
Stroop Color Naming	.39	.06	.52	6.1	<.001
DRS Initiation	.44	.18	.22	2.4	.02
DRS Attention	1.43	.61	.20	2.4	.02
R = .84					
R ² = .70					
Adjusted R ² = .69					

DRS = Dementia Rating Scale

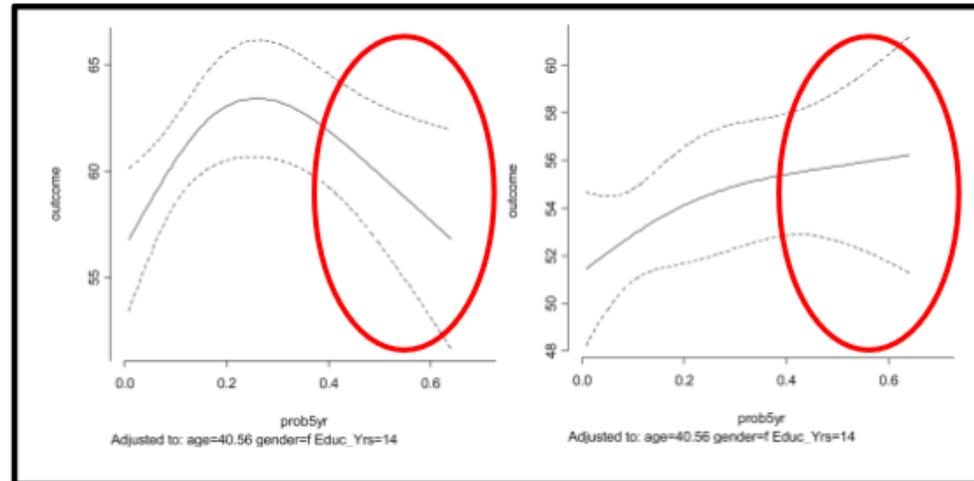
UHDRS = Unified Huntington's Disease Rating Scale

- Deterioramento cognitivo in almeno due domini (attenzione, velocità di elaborazione degli stimoli, funzioni esecutive, capacità visuospatiali, memoria) che determini compromissione delle funzionalità ad andamento progressivo.
- Velocità di elaborazione degli stimoli; iniziativa e attenzione definiscono meglio il quadro cognitivo in corso di MH

“Frontal” behaviors before the diagnosis of Huntington's disease and its relationship to markers of disease progression: Evidence of early lack of awareness

PREDICT-HD → 908 partecipanti
745 CAG positivi
163 CAG negativi

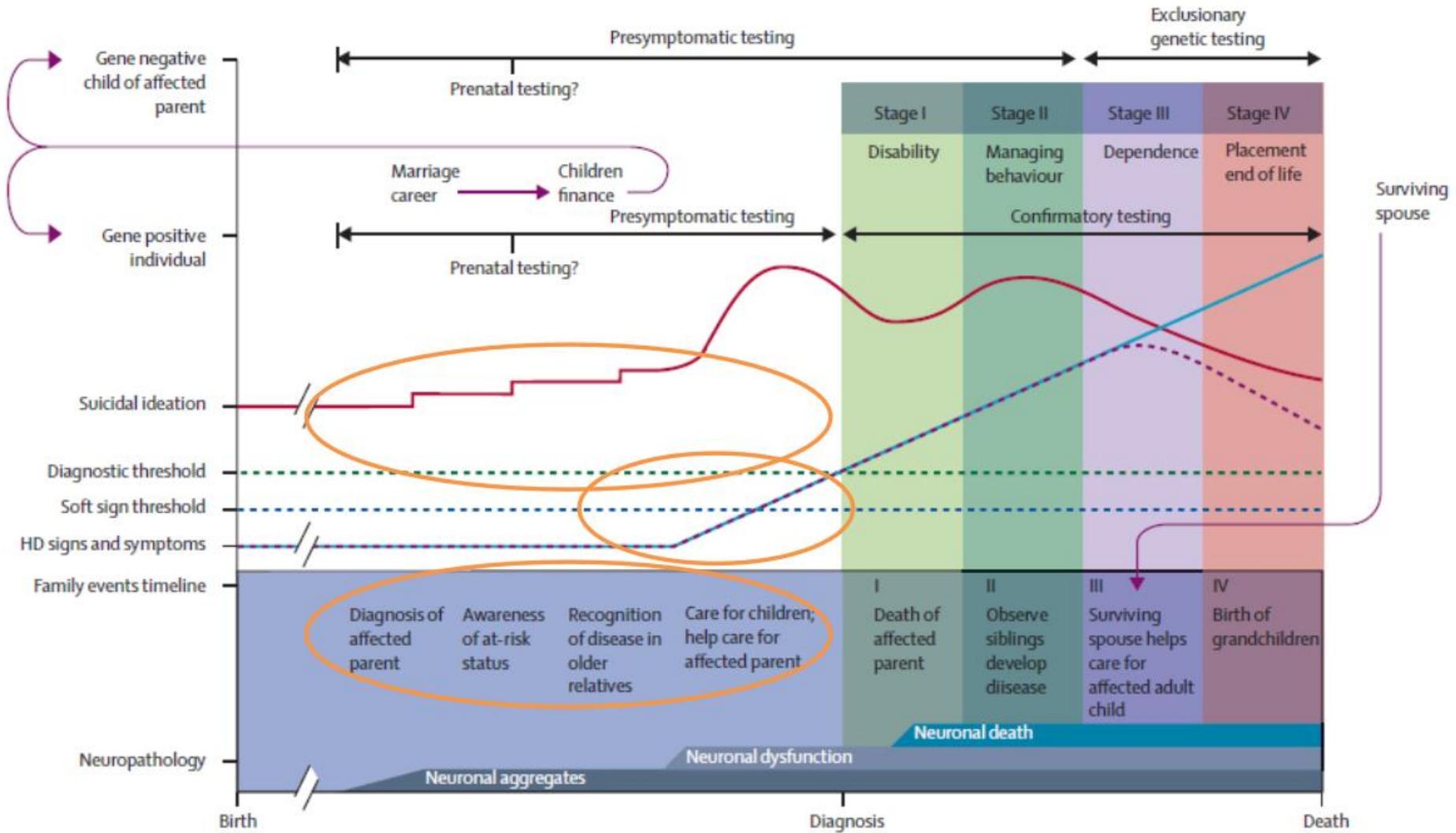
Frontal System Behavioral Scale
Apatia
Disinibizione
Disfunzione Esecutiva



Pazienti portatori di espansione CAG mostrano minor consapevolezza rispetto ai pazienti CAG negativi

La consapevolezza si riduce quanto più il paziente è vicino all'esordio motorio

Storia naturale e familiare di malattia



Malattia della Famiglia

- Considerare il vissuto precedente
- Casi di «rifiuto» della diagnosi
- Tema della genitorialità

- Famiglia come punto di forza per la nostra presa in carico



Diagnostic Criteria for Huntington's Disease Based on Natural History

Ralf Reilmann, MD,^{1,2*} Blair R. Leavitt, MD, CM,³ and Christopher A. Ross, MD^{4*}

HD Genetically Confirmed (G10.1)		HD NOT Genetically Confirmed (G10.2)
Presymptomatic HD (G10.1.1) HD, genetically confirmed, presymptomatic	<ul style="list-style-type: none"> - No clinical motor signs or symptoms (Motor DCL = 0 or 1) - No cognitive signs or symptoms - May or may not have changes in imaging, quantitative motor assessments, or other biomarkers - No symptomatic treatment indicated - Disease-modifying treatment when safe and available 	Clinically At-Risk for HD (G10.2.1) HD, not genetically confirmed, clinically at-risk
Prodromal HD (G10.1.2) HD, genetically confirmed, prodromal	<ul style="list-style-type: none"> - Subtle motor signs (usually Motor DCL = 2) - AND/OR subtle cognitive signs or symptoms - Minor decline from individual premorbid level of function may be detectable, but not required and not detectable on TFC - Apathy or depression or other behavioral changes judged related to HD may be present - Usually changes in imaging and quantitative motor assessments - May or may not require symptomatic treatment, eg, for depression - Disease-modifying treatment appropriate 	Clinically Prodromal HD (G10.2.2) HD, not genetically confirmed, clinically prodromal
Manifest HD (G10.1.3) HD, genetically confirmed, manifest	<ul style="list-style-type: none"> - Presence of clinical motor and/or cognitive signs and symptoms that have an impact on life, with - Functional changes, eg, decrease in TFC - Motor DCL = 3 or 4 (or Motor DCL of 2 if cognitive changes are significant AND there is evidence of progression) - Symptomatic and disease-modifying treatment appropriate 	Clinically Manifest HD (G10.2.3) HD, not genetically confirmed, clinically manifest (requires Motor Dx confidence = 4 plus cognitive changes)

*G10 is the classification for HD in the current "International Classification of Diseases" [ICD-10-GM-2014] published by the World Health Organization (WHO)—see <http://apps.who.int/classifications/icd10/browse/2010/en#/G10>. We here propose new subcategories for the G10 diagnosis.

Forma giovanile/pediatrica

FORMA CLASSICA esordio intorno ai 40 anni, movimenti involontari agli arti, volto e tronco

FORMA ESORDIO GIOVANILE esordio prima dei 20 anni, movimenti involontari agli arti, volto e tronco, con maggior frequenza possono dominare sintomi ipocinetici (rigidità e bradicinesia)

FORMA PEDIATRICA generalmente >80 CAG, esordio come ritardo nello sviluppo psico-motorio (deambulazione, linguaggio, apprendimento), assenti movimenti coreici, presenti distonie (posture) degli arti e tronco, a volte presenti anche lentezza, rigidità, crisi epilettiche e sintomi dello spettro autistico

Forma pediatrica



Finalità:

- 1) aiutare le famiglie colpite dalla malattia a **riconoscere e comunicare il possibile rischio genetico ai più giovani;**
- 2) consentire un'osservazione competente e discreta, **fuori da un ambito ospedaliero**, da parte di specialisti esperti di malattia di Huntington e di disturbi neurologici e neuropsichiatrici nei bambini.

Diagnosi di MH

- 1) evidenza di CAG>36
- 2) sintomi motori con UHDRS motoria

Diagnostic Confidence Level

Punteggio	Definizione
0	Normale
1	Disturbi motori non specifici (confidenza <50%)
2	Sintomi motori possibile espressione di MH (confidenza 50-89%)
3	Sintomi motori probabile espressione di MH (confidenza 90-98%)
4	Sintomi motori espressione inequivocabile di MH (confidenza >=99%)

Unified Huntington's Disease Rating Scale

UHDRS I Total Motor Score

MOTOR ASSESSMENT

OCULAR PURSUIT (horizontal and vertical)

- 0 = complete (normal)
- 1 = jerky movement
- 2 = interrupted pursuits/full range
- 3 = incomplete range
- 4 = cannot pursue

SACCADE INITIATION (horizontal and vertical)

- 0 = normal
- 1 = increased latency only
- 2 = suppressable blinks or head movements to initiate
- 3 = unsuppressable head movements
- 4 = cannot initiate saccades

SACCADE VELOCITY (horizontal and vertical)

- 0 = normal
- 1 = mild slowing
- 2 = moderate slowing
- 3 = severely slow, full range
- 4 = incomplete range

DYSARTHRIA

- 0 = normal
- 1 = unclear, no need to repeat
- 2 = must repeat to be understood
- 3 = mostly incomprehensible
- 4 = mute

TONGUE PROTRUSION

- 0 = can hold tongue fully protruded for 10 seconds
- 1 = cannot keep fully protruded for 10 seconds
- 2 = cannot keep fully protruded for 5 seconds
- 3 = cannot fully protrude tongue
- 4 = cannot protrude tongue beyond lips

MAXIMAL DYSTONIA (trunk and extremities)

- 0 = absent
- 1 = slight/intermittent
- 2 = mild/common or moderate/intermittent
- 3 = moderate/common
- 4 = marked/prolonged

MAXIMAL CHOREA (face, mouth, trunk and extremities)

- 0 = absent
- 1 = slight/intermittent
- 2 = mild/common or moderate/intermittent
- 3 = moderate/common
- 4 = marked/prolonged

RETROPULSION PULL TEST

- 0 = normal
- 1 = recovers spontaneously
- 2 = would fall if not caught
- 3 = tends to fall spontaneously
- 4 = cannot stand

FINGER TAPS (right and left)

- 0 = normal ($\geq 15/5$ sec.)
- 1 = mild slowing and or reduction in amplitude (11–14/5 sec.)
- 2 = Moderately impaired. Definite and early fatiguing. May have occasional arrests in movement (7–10/5 sec.).
- 3 = Severely impaired. Frequent hesitation in initiating movements or arrests in ongoing movements (3–6/5 sec.)
- 4 = Can barely perform the task (0–2/5 sec.)

PRONATE/SUPINATE-HANDS (right and left)

- 0 = normal
- 1 = mild slowing and/or irregular
- 2 = moderate slowing and irregular
- 3 = severe slowing and irregular
- 4 = cannot perform

LURIA (fist-hand-palm test)

- 0 = ≥ 4 in 10 seconds, no cue
- 1 = < 4 in 10 seconds, no cue
- 2 = ≥ 4 in 10 seconds, with cues
- 3 = < 4 in 10 seconds with cues
- 4 = cannot perform

RIGIDITY-ARMS (right and left)

- 0 = absent
- 1 = slight or present only with activation
- 2 = mild to moderate
- 3 = severe, full range of motion
- 4 = severe with limited range

BRADYKINESIA-BODY

- 0 = normal
- 1 = minimally slow (? normal)
- 2 = mildly but clearly slow
- 3 = moderately slow, some hesitation
- 4 = markedly slow, long delays in initiation

GAIT

- 0 = normal gait, narrow base
- 1 = wide base and/or slow
- 2 = wide base and walks with difficulty
- 3 = walks only with assistance
- 4 = cannot attempt

TANDEM WALKING

- 0 = normal for 10 steps
- 1 = 1 to 3 deviations from straight line
- 2 = > 3 deviations
- 3 = cannot complete
- 4 = cannot attempt

Punteggio maggiore = Maggiore gravità

Huntington Study Group, 1996

Unified Huntington's Disease Rating Scale

UHDRS II Cognitiva

COGNITIVE ASSESSMENT

VERBAL FLUENCY TEST (raw score)

SYMBOL DIGIT MODALITIES TEST (raw score)

STROOP INTERFERENCE TEST

Color Naming (number correct)

Word Reading (number correct)

Interference (number correct)

Unified Huntington's Disease Rating Scale

UHDRS III Comportamentale

BEHAVIORAL ASSESSMENT

Use the following keys to rate both severity and frequency

<i>Severity</i>	<i>Frequency</i>
0 = absent	0 = almost never
1 = slight, questionable	1 = seldom
2 = mild	2 = sometimes
3 = moderate	3 = frequently
4 = severe	4 = almost always

Sad/Mood: feeling sad, sad voice/expression, tearfulness, inability to enjoy anything.

Low Self-Esteem/Guilt: self blame, self deprecation including feelings of being a bad or unworthy person, feelings of failure.

Anxiety: worries, anticipation of the worst, fearful anticipation.

Suicidal Thoughts: feels life not worth living, has suicidal thoughts, active suicidal intent, preparation for the act.

Disruptive or Aggressive Behavior: threatening behavior, physical violence, verbal outbursts, threatening, foul, or abusive language.

Irritable Behavior: impatient, demanding, inflexible, driven and impulsive, uncooperative.

Obsessions: recurrent and persistent ideas, thoughts or images

Compulsions: repetitive, purposeful, and intentional behaviors.

Delusions: Fixed false beliefs, not culturally shared

Hallucinations: a perception without physical stimulus: Auditory, Visual, Tactile, Gustatory and Olfactory

Does the investigator believe the subject is confused?
Yes or No

Does the investigator believe the subject is demented?
Yes or No

Does the investigator believe the subject is depressed?
Yes or No

Does the subject require pharmacotherapy for depression? Yes or No

Punteggio maggiore = Maggiore gravità

Huntington Study Group, 1996

Unified Huntington's Disease Rating Scale

UHDRS IV Funzionale

FUNCTIONAL ASSESSMENT Yes or No

Could subject engage in gainful employment in his/her accustomed work?

Could subject engage in any kind of **gainful** employment?

Could subject engage in any kind of volunteer or non gainful work?

Could subject manage his/her finances (monthly) without any help?

Could subject shop for groceries without help?

Could subject handle money as a purchaser in a simple cash (store) transaction?

Could subject supervise children without help?

Could subject operate an automobile safely and independently?

Could subject do his/her own housework without help?

Could subject do his/her own laundry (wash/dry) without help?

Could subject prepare his/her own meals without help?

Could subject use the telephone without help?

Could subject take his/her own medications without help?

Could subject feed himself/herself without help?

Could subject dress himself/herself without help?

Could subject bathe himself/herself without help?

Could subject use public transportation to get places without help?

Could subject walk to places in his/her neighborhood without help?

Could subject walk without falling?

Could subject walk without help?

Could subject comb hair without help?

Could subject transfer between chairs without help?

Could subject get in and out of bed without help?

Could subject use toilet/commode without help?

Could subject's care still be provided at home?

Huntington Study Group, 1996

Unified Huntington's Disease Rating Scale

UHDRS V Indipendenza

INDEPENDENCE SCALE

Please indicate the most accurate current level of subject's independence (only .0 or .5 selections are acceptable)

- 100: No special care needed
- 090: No physical care needed if difficult tasks are avoided
- 080: Pre-disease level of employment changes or ends; cannot perform household chores to pre-disease level, may need help with finances
- 070: Self-care maintained for bathing, limited household duties (cooking and use of knives), driving terminates; unable to manage finances
- 060: Needs minor assistance in dressing, toileting, bathing; food must be cut for patient
- 050: 24-hour supervision appropriate; assistance required for bathing; eating, toileting
- 040: Chronic care facility needed; limited self feeding, liquified diet
- 030: Patient provides minimal assistance in own feeding, bathing, toileting
- 020: No speech, must be fed
- 010: Tube fed, total bed care

Huntington Study Group, 1996

Unified Huntington's Disease Rating Scale

UHDRS VI Capacità funzionale (TFC)

FUNCTIONAL CAPACITY

OCCUPATION

- 0 = unable
- 1 = marginal work only
- 2 = reduced capacity for usual job
- 3 = normal

FINANCES

- 0 = unable
- 1 = major assistance
- 2 = slight assistance
- 3 = normal

DOMESTIC CHORES

- 0 = unable
- 1 = impaired
- 2 = normal

ADL

- 0 = total care
- 1 = gross tasks only
- 2 = minimal impairment
- 3 = normal

CARE LEVEL

- 0 = full time skilled nursing
- 1 = home or chronic care
- 2 = home

Stadi

TFC 13-11 stage I

TFC 10-7 stage II

TFC 6-3 stage III

TFC 2-1 stage IV

TFC 0 stage V

Shoulson & Fahn, 1979

Punteggio maggiore = Minore gravità

Huntington Study Group, 1996

Cause di morte

Sopravvivenza mediana 24 anni dalla diagnosi e 35 anni dall'inizio dei sintomi

TABLE 1 Causes and places of death among patients with manifest Huntington's disease included in the REGISTRY study

Variable	No. of patients (%)	Age at death: Mean \pm SD, y	Sex, % women		
Causes of death					
Pneumonia	104 (19.5)	57.27 \pm 1.46	34.6	8.48 \pm 0.37	13.08 \pm 0.52
Other infection	37 (6.9)	54.32 \pm 2.53	51.4	8.23 \pm 0.48	12.72 \pm 0.58
Suicide	35 (6.6)	49.05 \pm 1.76	28.6	11.01 \pm 0.63	15.95 \pm 0.86
Cancer	18 (3.4)	65.06 \pm 2.13	27.8	9.13 \pm 1.18	13.06 \pm 1.38
Stroke	14 (2.6)	62.73 \pm 3.55	35.7	8.08 \pm 0.66	13.75 \pm 0.91
Trauma	5 (0.9)	54.00 \pm 5.39	20.0		
Other	194 (36.4)	58.60 \pm 0.93	43.8		
Unknown	126 (23.6)	57.83 \pm 1.16	52.4		
Places of death					
Hospital	152 (29.8)	57.83 \pm 1.19	32.2		
Home	122 (23.9)	56.32 \pm 1.21	49.2		
Nursing home	101 (19.8)	59.70 \pm 1.52	47.5		
Hospice care	17 (3.3)	50.88 \pm 3.97	35.3		
Unknown	118 (23.1)	57.42 \pm 1.84	44.9		

SD, standard deviation.

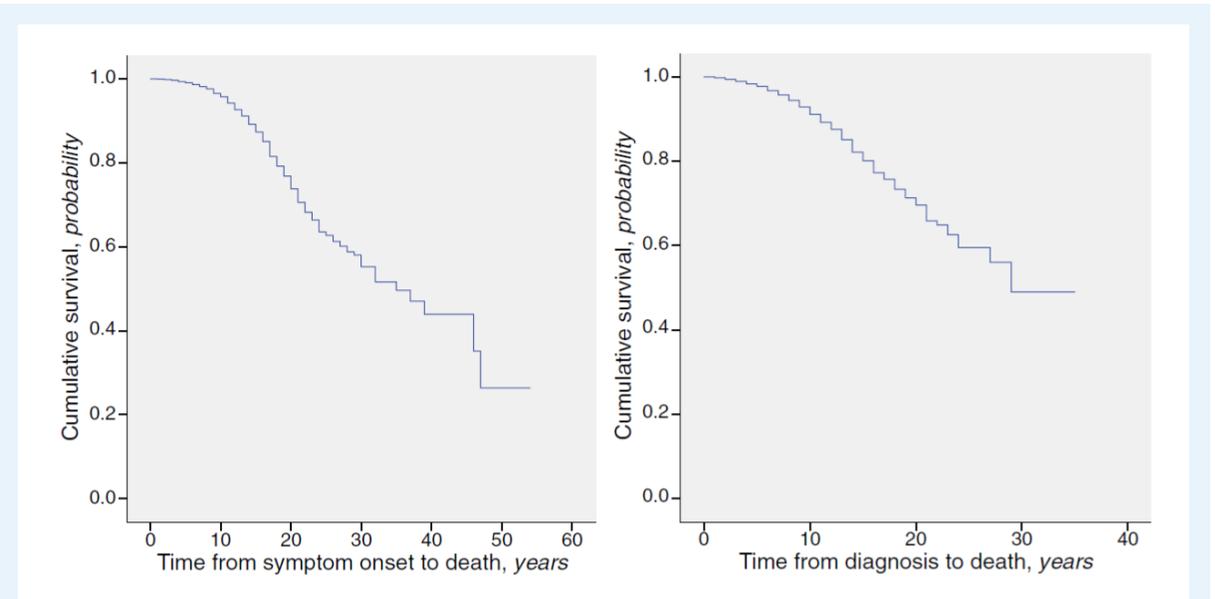


Figure 1 The survival of patients with manifest Huntington's disease included in the REGISTRY study, (Left) after symptom onset and (Right) after the motor diagnosis.

Cause di morte

Cause of death	N	%
Pneumonia	81	55.1
Suffocation	6	4.1
Pulmonary embolism	6	4.1
Cachexia	11	7.5
Cardiac diseases	16	10.9
Other neurological diseases	3	2.0
Shock/sepsis	7	4.8
Suicide	2	1.4
Euthanasia	5	3.4
Other causes	10	6.8

38/81 with autopsy

16 aspiration pneumonia

17 possible aspiration pneumonia

5 primary infectious pneumonia

Ospedalizzazioni

Più comuni cause di ospedalizzazione:

- peggioramento dei sintomi neurologici
- peggioramento della corea
- parkinsonismi
- problem nel cammino con ricorrenti cadute
- disfagia

Peball et al, 2022

Malnutrizione

Multifattoriale:

- Disfunzione metabolica e mitocondriale
- Movimenti involontari
- Atrofia muscolare
- Disfagia

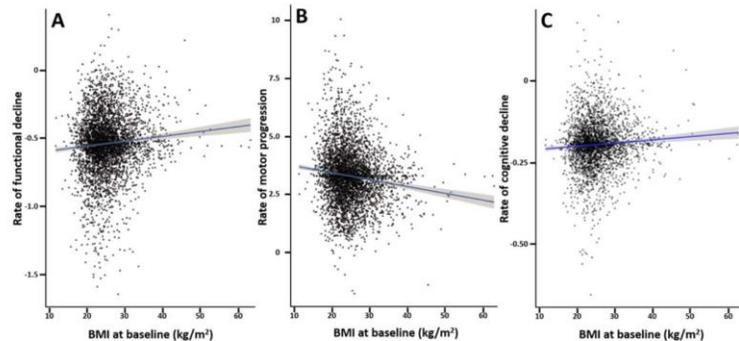


FIGURE 2: Higher baseline body mass index (BMI) is associated with slower disease progression in Huntington disease. A higher BMI at baseline was associated with a slower rate of progression on all assessed clinical domains in patients with Huntington disease, including total functional capacity (A), total motor score (B), and a cognitive summary score represented by PC1 (C; please refer to the text for details). All estimates were adjusted for sex, age of onset, and mutant CAG repeat size. Each point represents 1 subject, and the shaded areas around the regression lines indicate the 95% confidence intervals around the estimates.

n=5,821 pazienti dallo studio Enroll-HD

van der Burg et al, 2017

BMI decline in the HD group began to accelerate compared to controls approximately 5.7 years after the reported age of motor onset (95% CI: 4.7–6.9).

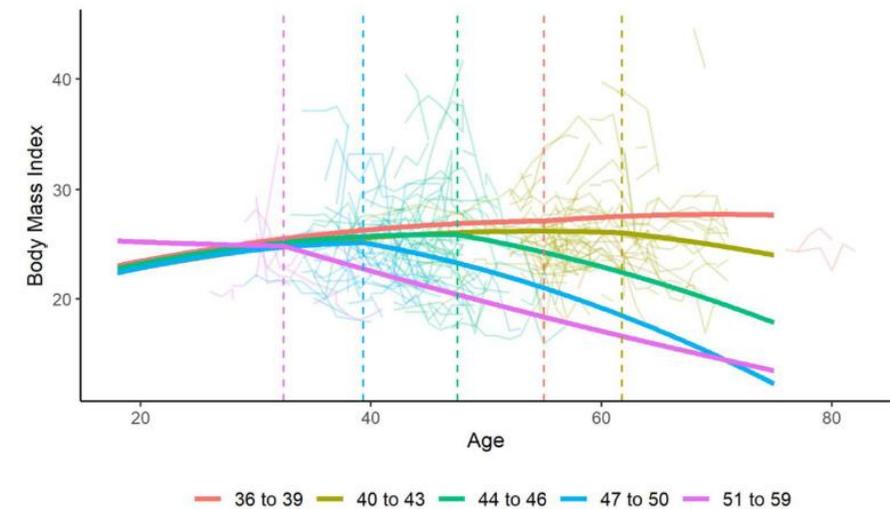


Figure 4: Trajectories of BMI Over Timing by CAG Length using the Optimal Change Point Model

Figure 4 presents a graph of the optimal change point model for male participants stratified by CAG groupings. Age at onset varied for each group based on the average age at onset for the group from the data. Raw data are also plotted in the background. The change points are indicated with a dashed line.

Ogilvie et al, 2021

Funzionalità respiratoria

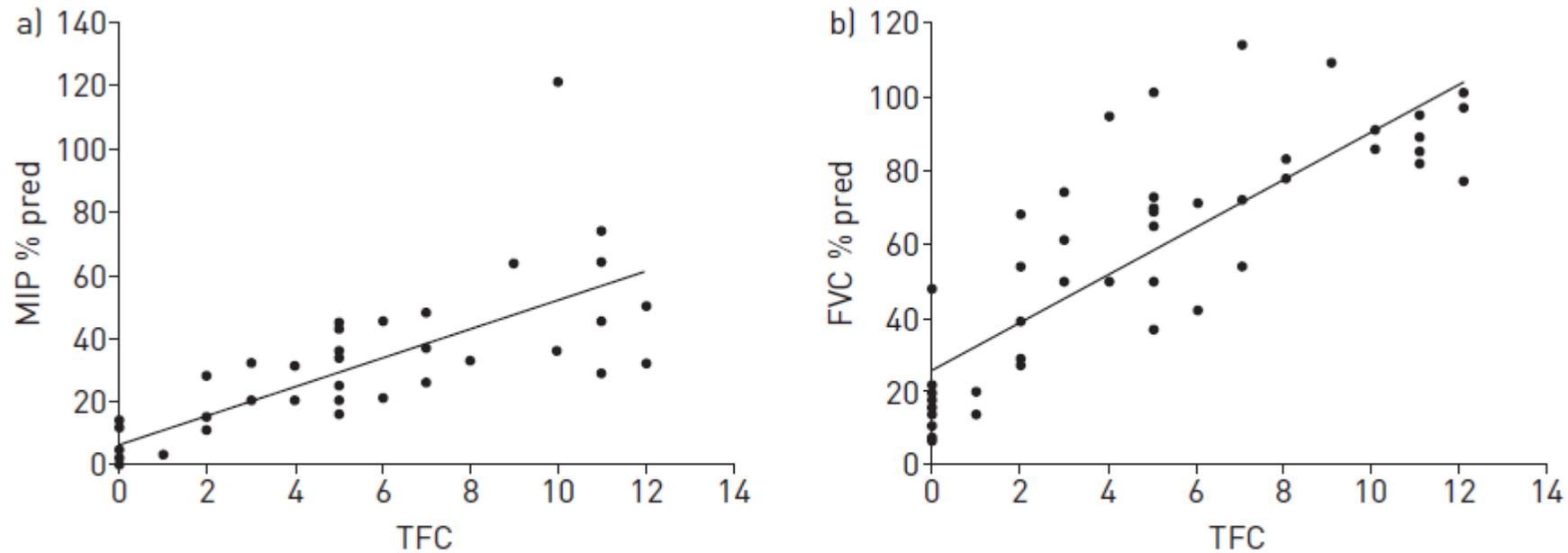


FIGURE 1 Respiratory function and disease progression in people with manifest Huntington's disease. a) Respiratory muscle strength and total functional capacity (TFC). b) Lung volume and TFC. MIP: maximal inspiratory pressure; FVC: forced vital capacity.

Sperimentazioni

<p>In avvio</p>  <p>pivot-hd</p>	<p>In corso, anche in Italia</p>  <p>somct03</p>	<p>In corso</p>  <p>perspective</p>	<p>In corso, anche in Italia</p> <p>PROOFHD</p> <p>proof-hd</p>	<p>In corso</p> <p>ANNEXON biosciences</p> <p>anx005</p>
<p>In corso</p>  <p>select-hd</p>	<p>In corso</p>  <p>kinect-hd</p>	<p>In corso</p>  <p>hd gene trx1</p>		

Terapia farmacologica

Terapia sintomatica

SINTOMI PSICHIATRICI neurolettici e antidepressivi

SINTOMI MOTORI tetrabenazine

Terapia farmacologica

NEUROLETTICI

- Possibile efficacia anche su corea
- Effetti indesiderati: discinesia orofaciale e disordini ipocinetici



POSSIBILI EFFETTI DETRIMENTALI SULLA DEGLUTIZIONE

Dysphagia in Huntington's Disease: Correlation with Clinical Features

Marina de Tommaso Angela Nuzzi Anna Rita Dellomonaco Vittorio Scirucchio
Claudia Serpino Claudia Cormio Giovanni Franco Marisa Megna

Dysphagia in Huntington's Disease

Norman A. Leopold, DO, Marion C. Kagel, MA

37 pazienti con HD valutati con CSE

“Ten patients were treated with neuroleptics at the moment of inclusion. However, both the BSAS scores and DOSS levels were not significantly different between patients under neuroleptics therapy and patients free from them (ANOVA with BSAS scores as factor: F 1.23 n.s.; DOSS as factor: F 1.18, n.s.)”

“Although half of the patients were taking neuroleptics for the control of chorea, no significant difference in the severity of dysphagic symptoms was noted between the treated and untreated groups”

MA OUTCOME SECONDARIO E MANCANZA DI DATI PRE-POST

Terapia farmacologica

TETRABENAZINE (TBZ)

- Per controllare i movimenti coreici
- Possibile effetto sedativo, con conseguenze potenziale inibizione/riduzione del riflesso di deglutizione

Tetrabenazine as anti-chorea therapy in Huntington Disease: an open-label continuation study. Huntington Study Group/TETRA-HD Investigators

Samuel Frank

BMC Neurology 2009, 9:62 doi:10.1186/1471-2377-9-62

Table 2: Treatment emergent AEs reported in >5% of subjects (3 or more), excluding mild and not related to treatment

Adverse Event	# of Subjects	
Sedation/Somnolence	18	
Depressed Mood	17	
Anxiety	13	
Insomnia	10	
Akathisia	9	
Fatigue	7	
Agitation	5	
Fall	4	
Dysphagia	3	5%
Dystonia	3	



Safety and Efficacy of Tetrabenazine and Use of Concomitant Medications During Long-Term, Open-Label Treatment of Chorea Associated with Huntington's and Other Diseases

Vivienne Shen^{1*}, Kathleen Clarence-Smith², Christine Hunter³ & Joseph Jankovic³

Table 6. Adverse Events Reported for $\geq 5\%$ of 145 Patients in Trial

Adverse Event, n (%)	All Patients	HD	Non-HD
	N=145	N=98	N=47
Somnolence	65 (45)	38 (39)	27 (57)
Insomnia	41 (28)	32 (33)	9 (19)
Depression	40 (27)	30 (31)	10 (21)
Accidental injury	30 (21)	25 (26)	5 (11)
Dysphagia	22 (15)	19 (19)	3 (6)
Parkinsonism	20 (14)	11 (11)	9 (19)
Weight loss	21 (14)	17 (17)	4 (8)
Increased salivation	19 (13)	12 (12)	7 (15)
Akathisia	17 (12)	12 (12)	5 (11)
Nervousness	16 (11)	11 (11)	5 (11)
Anxiety	15 (10)	11 (11)	4 (8)
Asthenia	15 (10)	10 (10)	5 (11)
Diarrhea	13 (9)	12 (12)	1 (2)
Nausea	13 (9)	10 (10)	3 (6)
Pain	12 (8)	5 (5)	7 (15)
Constipation	11 (8)	9 (9)	2 (4)
Dizziness	10 (7)	8 (8)	2 (4)
Urinary incontinence	10 (7)	9 (9)	1 (2)
Agitation	9 (6)	8 (8)	1 (2)
Ataxia	9 (6)	7 (7)	2 (4)
Headache	9 (6)	4 (4)	5 (11)
Amnesia	8 (6)	5 (5)	3 (6)
Dysarthria	8 (6)	8 (8)	0
Speech disorder	8 (6)	5 (5)	3 (6)

Terapia farmacologica

TETRABENAZINE (TBZ)

- Per controllare I movimenti coreici
- Buona tolleranza

DISFAGIA COME EVENTO AVVERSO O NORMALE PROGRESSIONE DI MALATTIA?

VERIFICARE CASO PER CASO EVENTUALI EFFETTI DETRIMENTALI SULLA DEGLUTIZIONE

Enroll-HD



Studio clinico osservazionale sui 5 continenti

L'obiettivo dello studio è quello di comprendere l'evoluzione naturale della malattia.

A chi acconsente a partecipare viene richiesto di sottoporsi ad una visita annuale, che consiste in un monitoraggio medico e psicologico, nella somministrazione di test per la valutazione del comportamento, del movimento, dello stato emotivo e della qualità della vita e ad un prelievo di sangue, che NON è un test genetico.

<https://www.enroll-hd.org/>

La Disfagia nella Malattia di Huntington

Neurological Sciences

<https://doi.org/10.1007/s10072-020-04265-0>

REVIEW ARTICLE

Management of dysphagia in Huntington's disease: a descriptive review

Nicole Pizzorni¹  • Francesca Pirola¹ • Andrea Ciammola²  • Antonio Schindler¹ 

Received: 23 July 2019 / Accepted: 18 January 2020

© Fondazione Società Italiana di Neurologia 2020

La Disfagia nella Malattia di Huntington

1. Qual è la **prevalenza** della disfagia nella malattia di Huntington?
2. Quali sono le **caratteristiche**, i **fenotipi** ed i **meccanismi fisiopatologici** della disfagia nella malattia di Huntington?

Dysphagia in Huntington's Disease

Norman A. Leopold, DO, Marion C. Kagel, MA

12 HD patients with swallowing difficulties

11/12 moderately advanced HD

Table 4.—Summary of Radiologic Data*

Patient No.	Premature Swallow	Pharyngeal Stasis	Nasopharyngeal Reflux	Aspiration	Cricopharyngeal Function	Esophageal Motility	Diaphragmatic Chorea
1	+	+	-	+	N	N	+
2	+	-	+	-	N	N	+
3	+	+	-	+	N	I	-
4	-†	-	-	-	N	I	+
5	+	-	-	-	N	I	-
6	+	+	-	+	I	I	+
7	+	+	+	+	I	N	+
8	+	-	-	-	N	N	-
9	+	-	-	-	N	N	+
10	+	-	-	+	N	N	+
11	+	-	-	-	N	N	-
12	+	-	-	-	N	N	-

*In all patients, bolus formation was impaired. Plus indicates present; minus, absent; N, normal; and I, impaired.

†This patient had delayed swallow initiation.

Dysphagia in Huntington's Disease: A Review

Anne-Wil Heemskerk · Raymond A. C. Roos

Table 2 Overall conclusions of previous studies on dysphagia in HD

Preparatory oral	Oral	Pharyngeal	Esophageal
Postural instability [15, 17]	Impaired voluntary swallowing [13]	Coughing [13–17]	Vomiting [13, 15]
Abrupt postural changes caused flux to the pharynx [15]	Swallow incoordination [15]	Choking [14, 15]	Early satiety [15]
Hyperextension of head and trunk [13, 15]	Short oral transit time (0.23 s) [17]	Aspiration [13–15]	Abnormal esophageal motility [13, 15]
Difficulty controlling rate and amount of food intake [13]	Repetitive swallows [15]	Eructions [15]	Diaphragmatic chorea [15]
Rapidly and impulsively consuming food [13, 17]	Swallow latency [15]	Aerophagia [13, 15]	Reflux [15]
Tachyphagia [15]	Residue after swallowing solid foods [13, 17]	Audible swallows [15]	
Inadequate mastication [13–15, 17]	Intraoral bolus retention [15]	Prolonged laryngeal elevation [15]	
Poor lingual control [14, 17]	Segmented lingual transfer [15]	Difficulty descent larynx [16, 17]	
Tongue protrusion [16]		Phonation during swallow [15]	
Premature liquid transfer [15, 17]		Pharyngeal stasis [13, 15, 17]	
Delayed lingual transfer [15]		Impaired cricopharyngeal function [13]	
Lingual chorea [15]		Inability to stop respiration [15]	
		Wet vocal quality [15]	
		Laryngeal chorea [15, 16]	
		Epiglottis tilt not inferoposterior [17]	

Autonomic symptoms in patients and pre-manifest mutation carriers of Huntington's disease

N. A. Aziz^a, G. V. Anguelova^a, J. Marinus^a, J. G. van Dijk^{a,b} and R. A. C. Roos^a

^aDepartment of Neurology, Leiden University Medical Center, Leiden; and ^bDepartment of Clinical Neurophysiology, Leiden University Medical Center, Leiden, the Netherlands

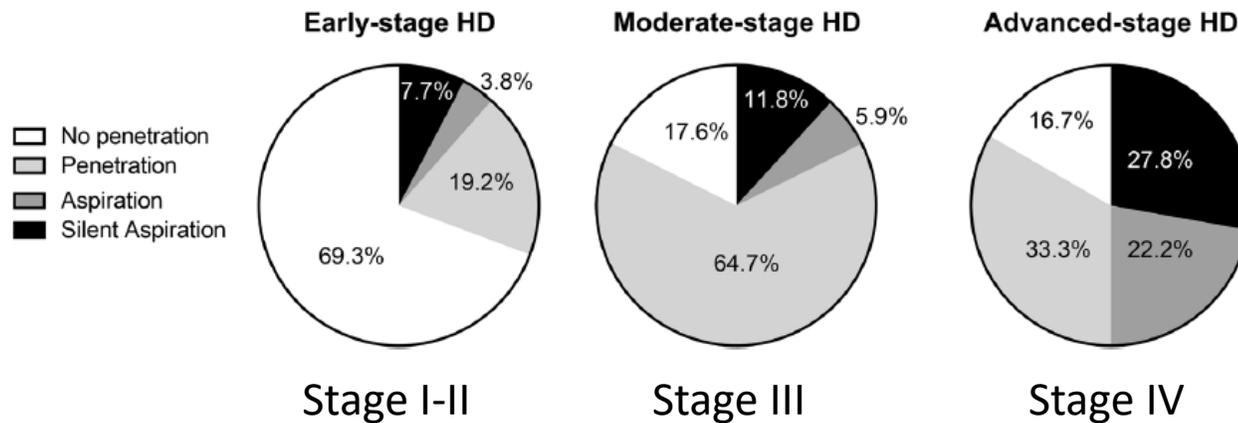
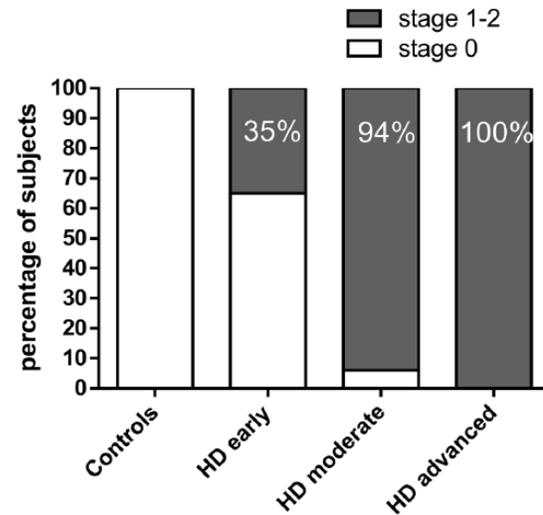
Table 2 Autonomic symptoms severity (range 0–100) and frequency (% with an item score ≥ 1) in the study population

	Patients with HD	Pre-manifest	Partners	Controls	<i>P</i> -value ^a
Total score (median, IQR) ^b	16 (10–24) ^{c,d}	14 (7–18)	7 (4–12)	10 (6–14)	< 0.001 ^{**}
Gastrointestinal domain (median, IQR) ^b	14 (5–19) ^{c,d,e}	5 (2–10) ^f	0 (0–5)	5 (0–10)	< 0.001 ^{**}
Swallowing/choking (%)	71 ^{c,d,e}	48 ^{f,g}	5 ^h	16	< 0.001 ^{**}
Sialorrhea (%)	32 ^{c,d,e}	0	0	11	< 0.001 ^{**}
Dysphagia (%)	35 ^{c,d}	14	5	8	< 0.001 ^{**}
Early abdominal fullness (%)	32 ^c	24	25	16	0.206
Constipation (%)	11	10	5	9	0.882
Straining for defecation (%)	37 ^d	33	10	27	0.134
Fecal incontinence (%)	16 ^c	5	0	3	0.021 [*]

Disfagia e progressione della malattia

OPEN Fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing in early-to-advanced stage Huntington's disease

Antonio Schindler^{1,2,3}, Nicole Pizzorni¹, Jenny Sassone^{2,3}, Lorenzo Nanetti⁴, Anna Castaldo⁴, Barbara Poletti⁵, Federica Solca⁵, Francesca Pirola¹, Laura Lazzari^{1,6}, Marco Stramba-Badiale⁵, Agnese Rossi⁶, Vincenzo Silani^{5,7,8}, Caterina Mariotti⁴ & Andrea Ciammola^{5,8}

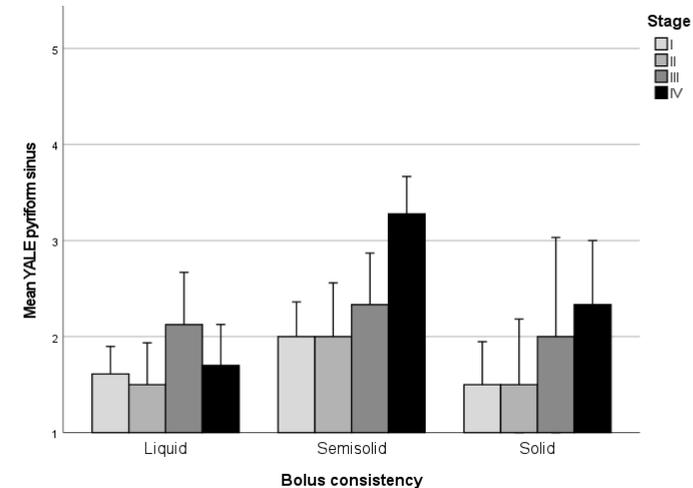
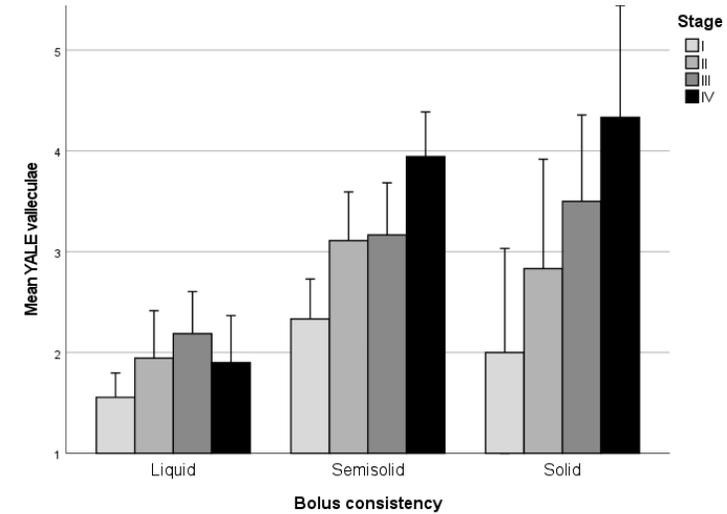
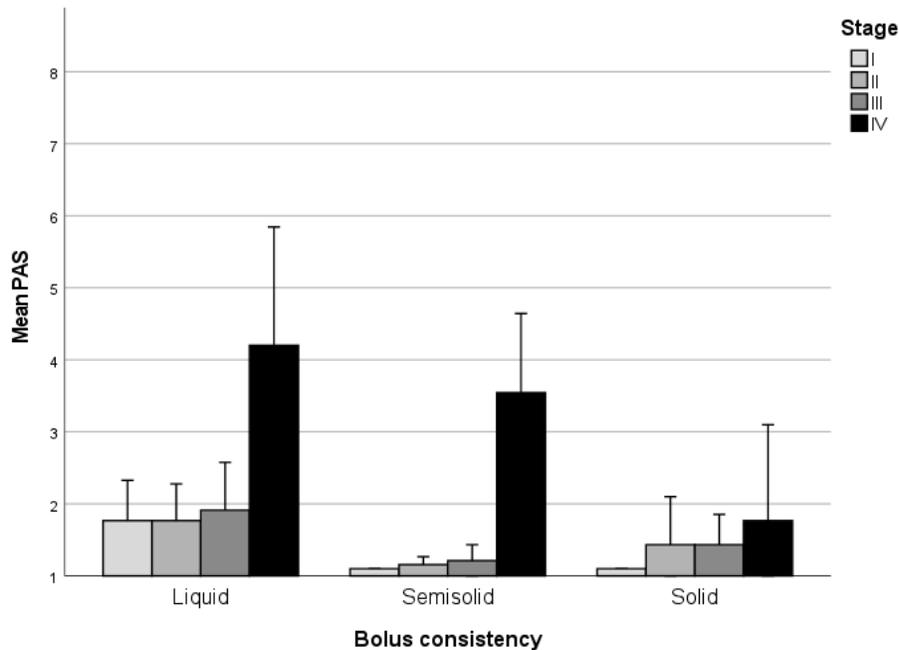


Disfagia e progressione della malattia

Journal of Huntington's Disease 2024

Oropharyngeal Dysphagia Phenotypes Across Huntington's Disease Stages: Endoscopic Findings and Tongue Pressure Analysis

Nicole Pizzorni^{a,*,} Andrea Ciammola^{b,} Chiara Pirola^{a,} Lorenzo Nanetti^{c,} Anna Castaldo^{e,}
Barbara Poletti^{b,d,} Caterina Mariotti^c and Antonio Schindler^a



Fisiopatologia e stadio di malattia

Pattern caratteristici osservabili in FEES tra pazienti con la stessa diagnosi che possono essere associate ai principali meccanismi di disfagia in questa popolazione

Warnecke et al, 2021

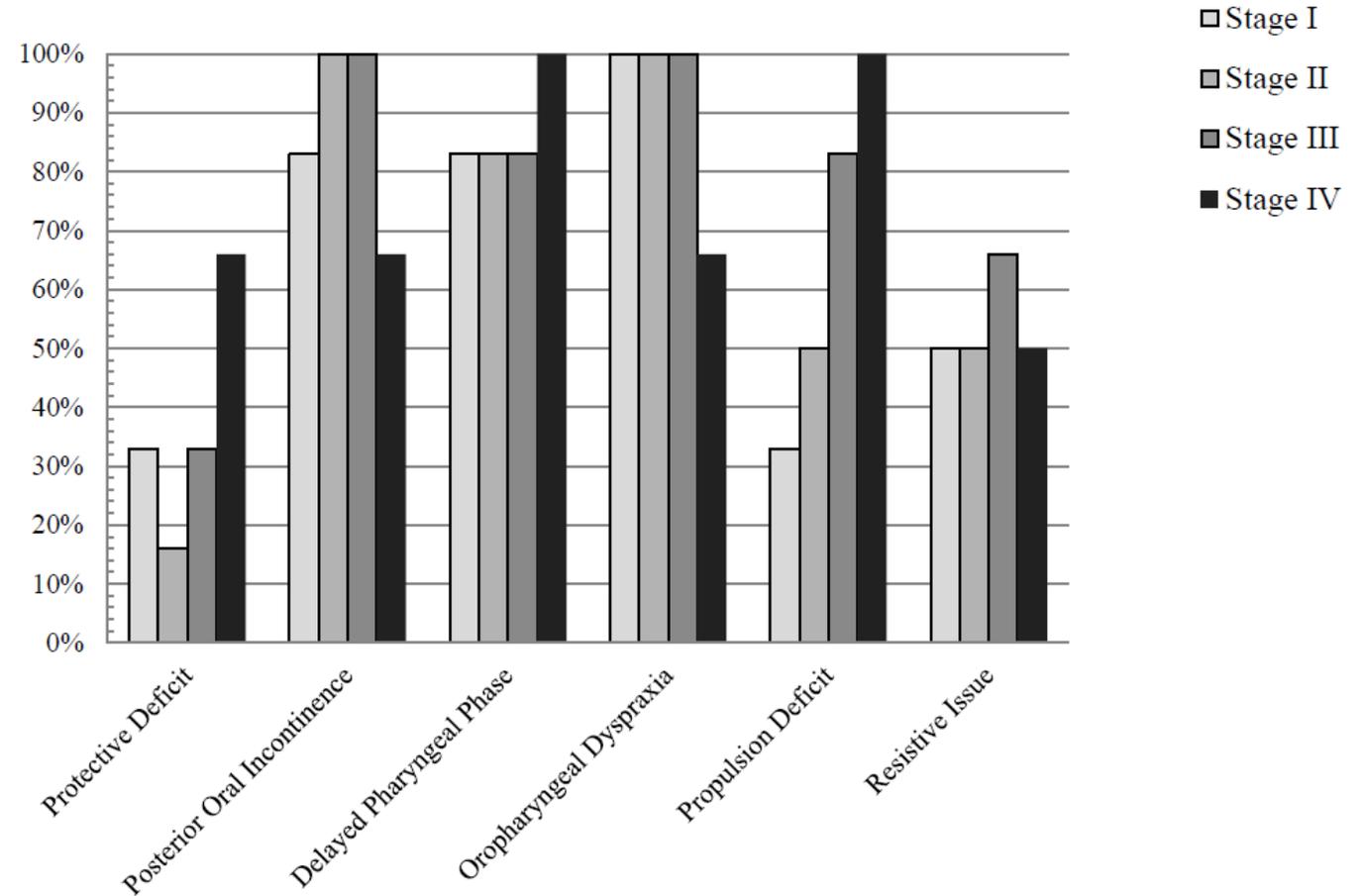


Figura Frequenza relativa ai fenotipi di disfagia per ciascuno stadio di malattia

Pizzorni et al, 2024

Dysphagia characteristics in Huntington's disease patients: insights from the Fiberoptic Endoscopic Evaluation of Swallowing and the Swallowing Disturbances Questionnaire

Yael Manor,^{1,2*} Yael Oestreicher-Kedem,^{3†} Alona Gad,¹ Jennifer Zitser,¹
Achinoam Faust-Socher,¹ Dina Shpunt,¹ Stav Naor,¹ Noit Inbar,¹
Meir Kestenbaum,¹ Nir Giladi,¹ and Tanya Gurevich¹

14 HD patients with swallowing complaints

TABLE 3. Oral motor assessment results (n = 13)

	Number of patients with abnormal structure	Number of patients with abnormal function
Lips	1	8
Jaw	1	6
Cheeks	1	7
Tongue	1	11
Soft palate	1	3
Teeth	2	3

FEES

- delay in swallowing initiation in 7 patients
- premature spillage in 12 patients
- solid pharyngeal residues in 8 patients
- penetration and/or aspiration in 2 patients

Swallowing impairment in Huntington's disease: videofluoroscopic findings.

Heemskerk A, Marinus J, Roos R, Verbist B

2015, Leiden University Repository

Table 3 Videofluoroscopic findings of the preparatory oral phase, oral phase and pharyngeal phase of ingestion

	3cc thin liquid % ¹	10cc thin liquid % ¹	5cc thick liquid % ¹	Solid % ¹	Percentage % ¹
Tongue protrusion					12.2
Hyperextension					31.8
Mastication					
- moderate				29.3	
- inadequate				14.6	
Total				43.9	
Spilling					
- before	32,6	23.8	25.6	20.5	
- during	23.3	45,2	30,8	10,0	
Total	55.9	69.0	56.4	30.5	
PAS					
- penetration	15.9	14.0	4.8	0	
- aspiration	6.8	13.9	7.3		
Total	22.7	27.9	12.1		
Residue					
- valleculae					
mild	20.5	27.9	25.0	7.3	
severe	20.5	25.6	25.0	24.4	
Total	41.0	53.5	50.0	31.7	
- piriform sinus					
mild	27.3	30.2	22.5	2.4	
severe	4.5	20.9	22.5	7.3	
Total	31.8	51.1	45.0	9.7	

45 HD patients

35 diagnosed as dysphagic in VFSS

32 difficulties with solids

30 difficulties with liquids

Fisiopatologia della disfagia

Table 4 Duration measures in relation to the maximal normal values

Test variable	Max normal value	n	t	95% CI	p
OTT	1.5 sec				
3cc thin liquid		40	-9.548	-1.109_-.721	<0.001
10cc thin liquid		38	-23.917	-1.229_-1.037	<0.001
5cc thick liquid		38	-5.536	-1.363_- .633	<0.001
Solid		33	-3.496	-1.027_- .271	.001
PTT	1 sec				
3cc thin liquid		40	-.725	-.175_ .083	.473
10cc thin liquid		41	-.017	-.137_ .135	.987
5cc thick liquid		39	1.085	-.172_ .570	.285
Solid		37	2.552	.134_ 1.169	.015
OPTT	2.5 sec				
3cc thin liquid		39	-8.129	-1.177_- .707	<0.001
10cc thin liquid		38	-14.443	-1.330_-1.002	<0.001
5cc thick liquid		38	-5.614	-1.090_- .512	<0.001
Solid		33	-.955	-.981_ .354	.347
PDT	0.2 sec				
3cc thin liquid		40	-6.135	-.780_- .393	<0.001
10cc thin liquid		41	-5.381	-.512_- .233	<0.001
5cc thick liquid		37	-1.758	-.854_ .061	.087
Solid		37	-.055	-.404_ .382	.956
PPT	1 sec				
3cc thin liquid		40	3.556	.138_ .500	.001
10cc thin liquid		41	2.220	.015_ .315	.032
5cc thick liquid		37	4.621	.232_ .595	.000048
Solid		37	1.883	-.036_ .707	.075
VPCT	1 sec**				
3cc thin liquid		40	-5.830	-.397_- .192	<0.001
10cc thin liquid		39	-1.422	-.364_ .064	.163
5cc thick liquid		38	-3.228	-.345_- .079	.003
Solid		37	-2.560	-.393_- .046	.015

Abbreviations: n, numbers of patients; SD, standard deviation; t, T Test: one sample; CI, Confidence Interval; OTT, Oral Transit Time; PTT, Pharyngeal Transit Time; OPPT, Oral Pharyngeal Transit Time; PDT, Pharyngeal Delay Time; PPT, Pharyngeal Passage Time; VPCT, VeloPharyngeal Closure Time; sec, seconds; p, p-value

Tempo di transito orale -
Tempo di transito faringeo +

Heemskerk et al, 2015, Leiden University Repository

Durata del whiteout

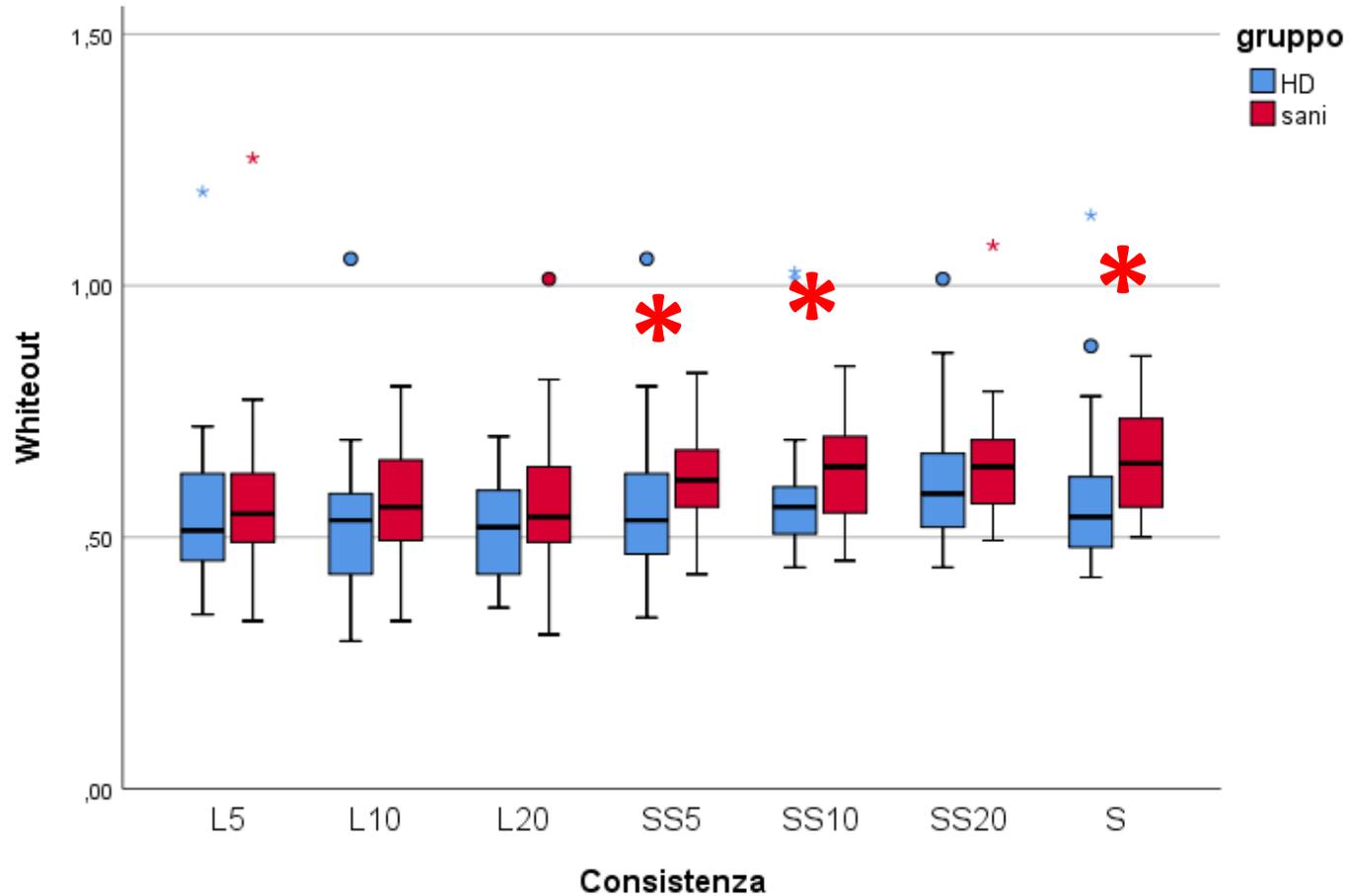


Figura Confronto tra durata del *whiteout* nei soggetti MH e sani per le variabili di consistenza e volume

* $p < 0,05$

Motor skill

- Alterazioni della sequenza motoria deglutitoria
- Pattern motori irregolari con ampia variabilità nella performance deglutitoria e nell'attivazione muscolare (EMG, HRM)
- Impersistenza motoria

Burnip Emma, doctoral thesis, 2020

Disfagia e Correlati neurali

Clinical predictors and neural correlates for compromised swallowing safety in Huntington disease

Beate Schumann-Werner^{1,2} | Imis Dogan^{1,2,3} | Shahram Mirzazade^{1,3} | Bettina Mall¹ | Rena Overbeck^{1,2} | Philipp Honrath¹ | Jörg B. Schulz^{1,2,3,4} | Kathrin Reetz^{1,2,3} | Cornelius J. Werner^{1,2,4}

I pazienti con MH e ridotta sicurezza deglutitoria presentano una significativa atrofia a livello parieto-talamo-cerebellare (**processamento sensoriale** e **integrazione sensorimotoria**) rispetto ai pazienti con MH con adeguata sicurezza deglutitoria, mentre non è stata trovata un'associazione tra l'atrofia a livello striatale (**controllo motorio**) e la sicurezza deglutitoria

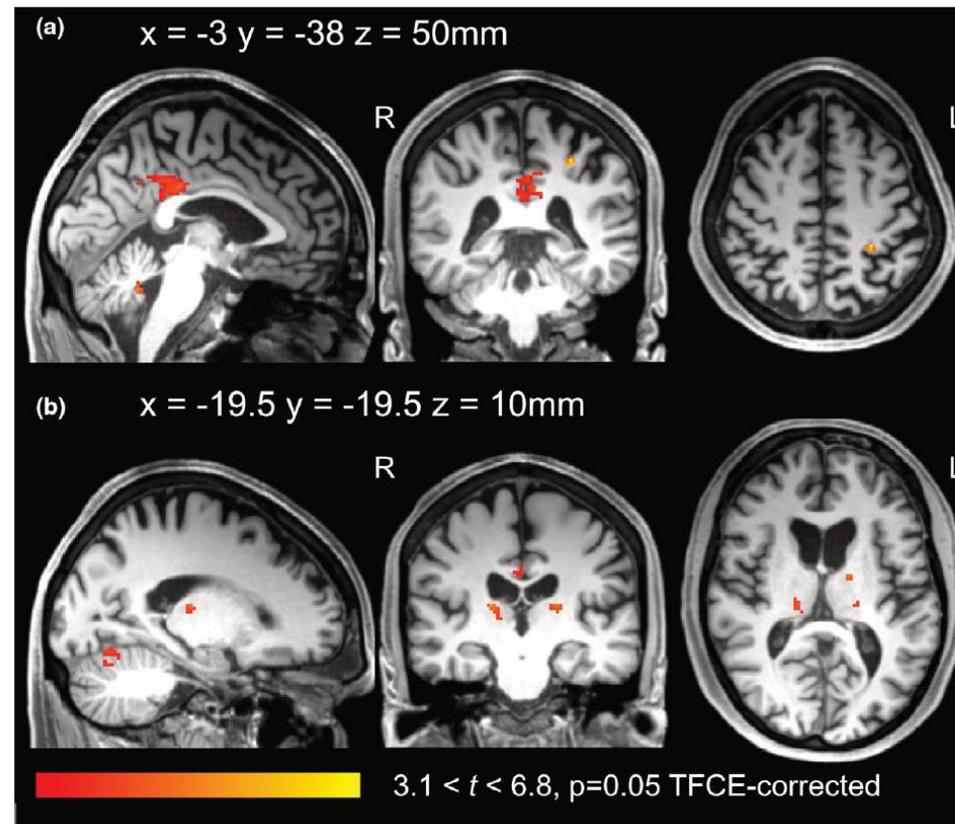


FIGURE 3 Significant grey matter reductions in Huntington disease (HD) subjects with compromised swallowing safety (a) versus HD subjects with intact swallowing safety (b) as revealed by a linear contrast in the voxel-based morphometry analysis. Coordinates are in Montreal Neurological Institute space (in millimeters). L = left, R = right; TFCE, threshold-free cluster enhancement [Colour figure can be viewed at wileyonlinelibrary.com]

Riproducibilità della deglutizione

17 pz con HD (14/17 early stage) vs controlli

Misurazione dell'attività della muscolatura sottomentoniera tramite sEMG

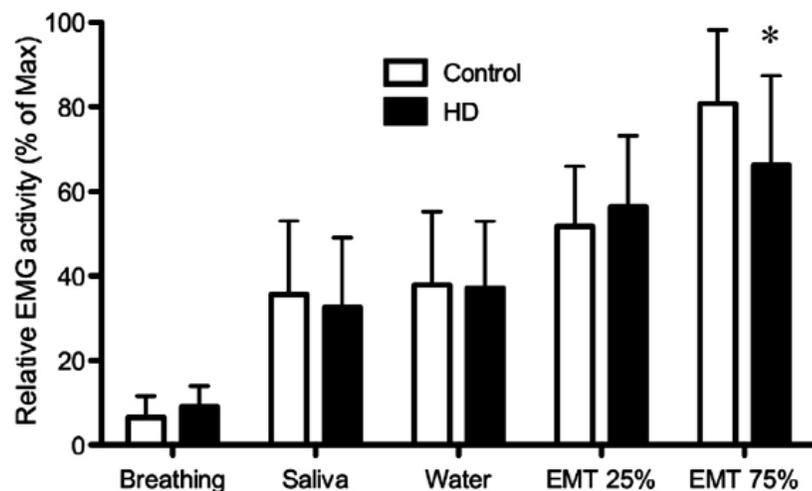


Fig. 2. Comparison between Huntington's disease (HD) and control groups for average sEMG activity relative to MVC (mean \pm SD) for breathing, saliva swallow, water swallow, expiratory muscle training (EMT) tasks at 25% and 75% of maximum expiratory pressure. *Significantly ($p = 0.018$) different from control.

Solo ad alta intensità (EMST al 75%) si osserva una differenza nell'attivazione della m. sottomentoniera. Tuttavia, i pazienti con MH mostrano maggiore variabilità tra trial deglutitori diversi

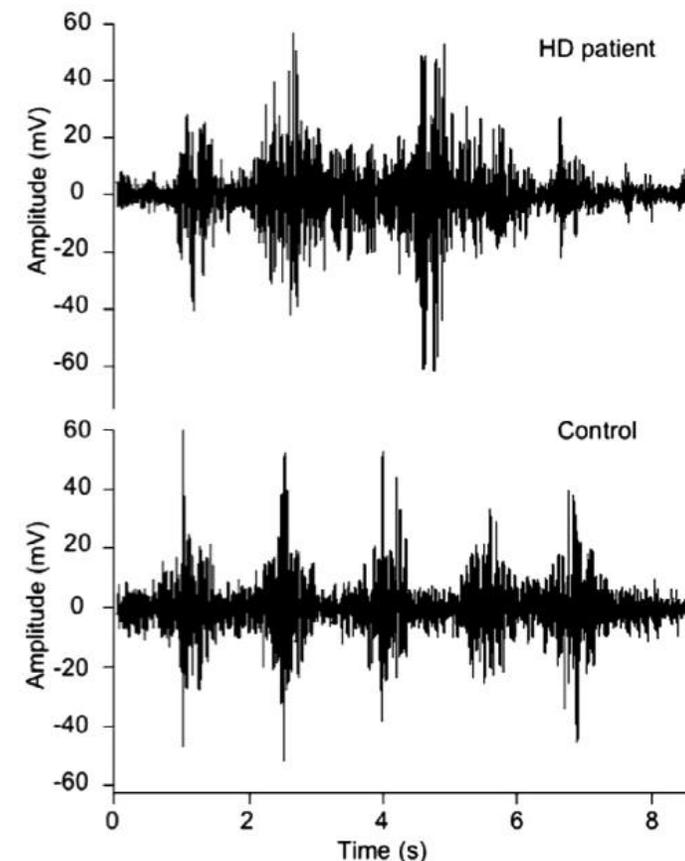


Fig. 1. A typical example of raw sEMG signals of submental muscles during water swallowing (50 ml) in a patient with Huntington's disease and a healthy volunteer (control).

Corea

Upper facial chorea in Huntington disease

Robert Fekete, MD, Joseph Jankovic, MD

Parkinson Disease Center and
Movement Disorders Clinic

Department of Neurology,
Baylor College of Medicine,
Houston, Texas

COREA FACIALE

<https://www.youtube.com/watch?v=mV6XfsUkDXU>

A Patient with Huntington's Disease Presenting with Laryngeal Chorea

Hitoshi Mochizuki^a, Keiko Kamakura^a, Masanobu Kumada^b, Jun Goto^c, Ichiro Kanazawa^c, Kazuo Motoyoshi^a

“Dysphagia was a descending phase-type misdeglutition caused by difficulty in descent of the larynx. Involuntary movements occurred when the larynx was at a high position, and these were thought to be the cause of difficulty in descent. Tongue protrusion at the beginning of deglutition and cough at the beginning of phonation were thought to be the movements to obtain high muscle activity, after which the adequate activity of the muscles can be obtained.”

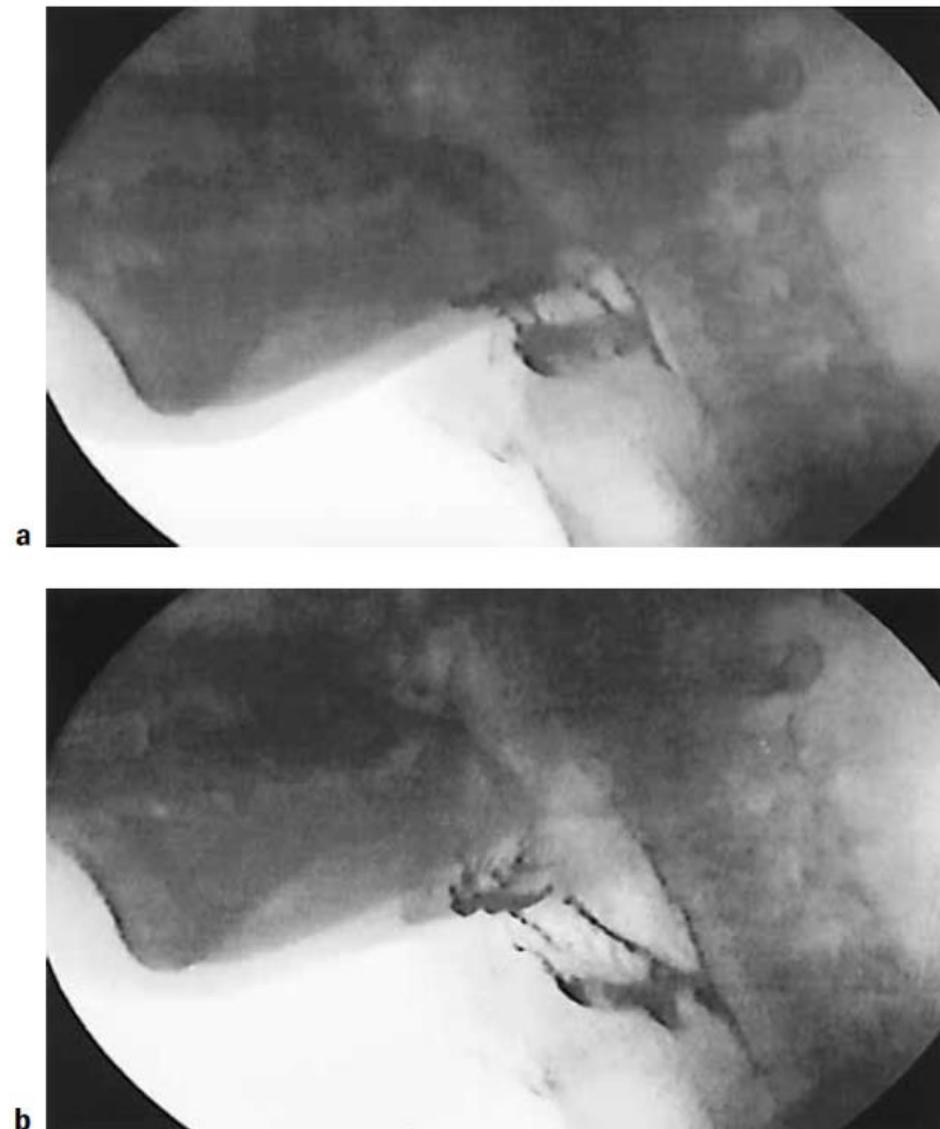
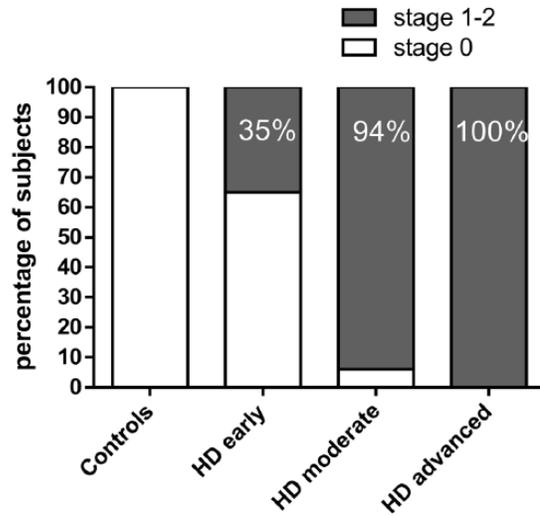


Fig. 1. Esophagography revealed an up- and down-movement of the larynx, laryngeal chorea. **a** The patient's larynx at a high position. **b** The patient's larynx at a low position. During the involuntary movement of the larynx, the lower line of the barium goes down (**a**→**b**) slowly (400–600 ms), and up (**b**→**a**) rapidly (150–200 ms).

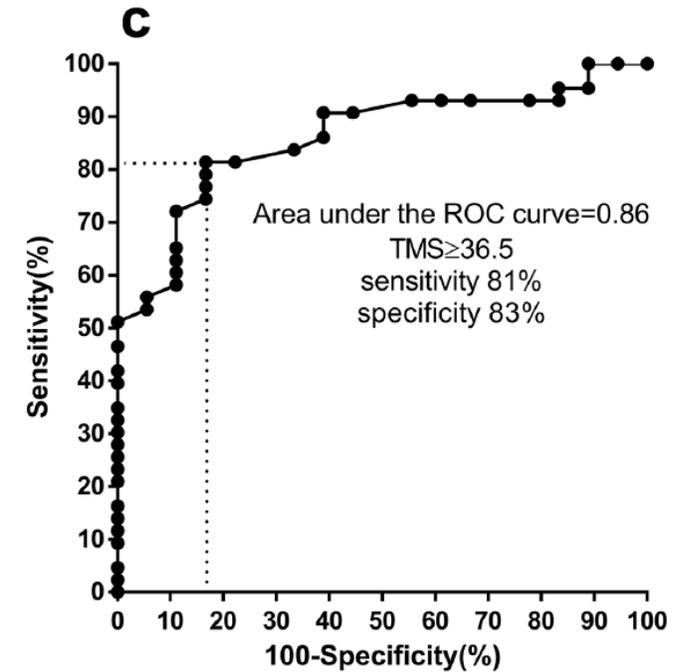
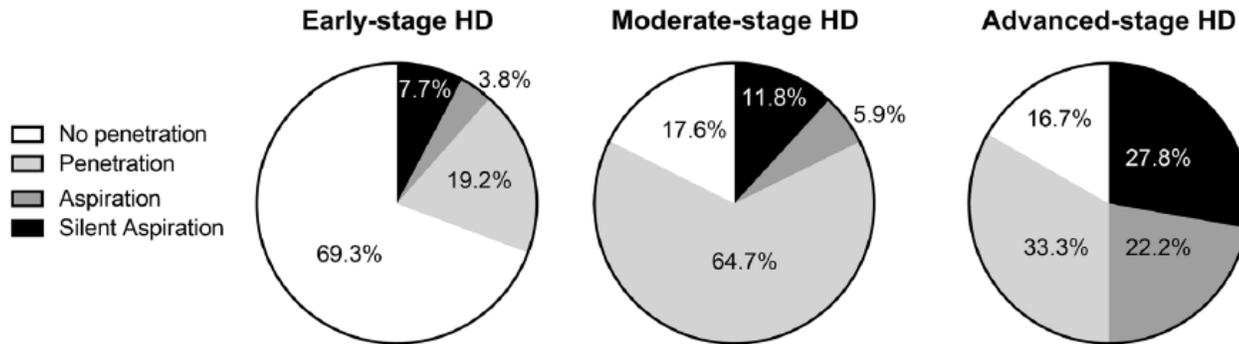
LA VALUTAZIONE DELLA DISFAGIA

Quando valutare?

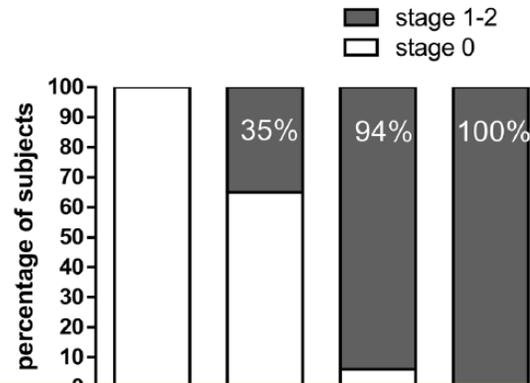


OPEN Fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing in early-to-advanced stage Huntington's disease

Antonio Schindler^{1,2}, Nicole Pizzorni¹, Jenny Sassone^{2,3}, Lorenzo Nanetti⁴, Anna Castaldo⁴, Barbara Poletti⁵, Federica Solca⁵, Francesca Pirola¹, Laura Lazzari^{1,6}, Marco Stramba-Badiale⁵, Agnese Rossi⁶, Vincenzo Silani^{5,7,8}, Caterina Mariotti⁴ & Andrea Ciammola^{5,8}



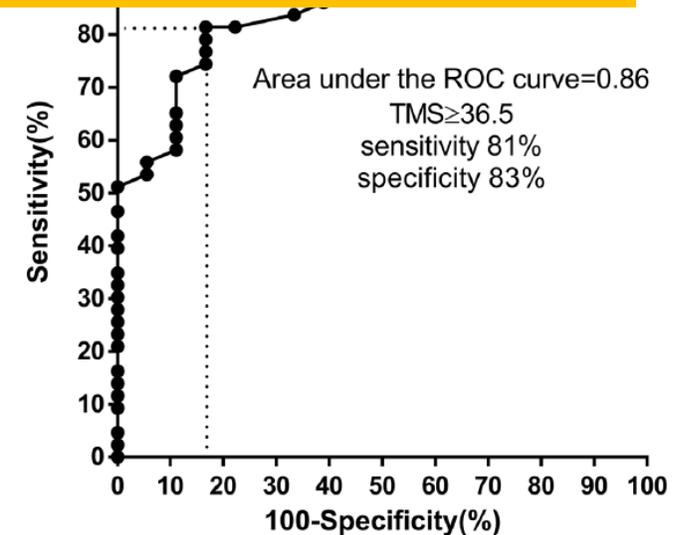
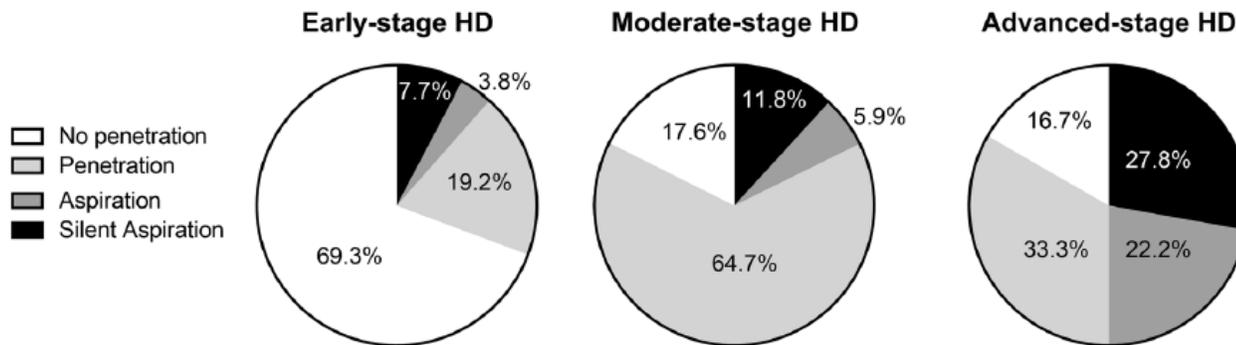
Quando valutare?



OPEN Fiberoptic endoscopic evaluation of swallowing in early-to-advanced stage Huntington's disease

Antonio Schindler^{1,2}, Nicole Pizzorni¹, Jenny Sassone^{2,3}, Lorenzo Nanetti⁴, Anna Castaldo⁴, Barbara Poletti⁵, Federica Solca⁵, Francesca Pirola¹, Laura Lazzari^{1,6}, Marco Stramba-Badiale⁵, Agnese Rossi⁶, Vincenzo Silani^{5,7,8}, Caterina Mariotti⁴ & Andrea Ciammola^{5,8}

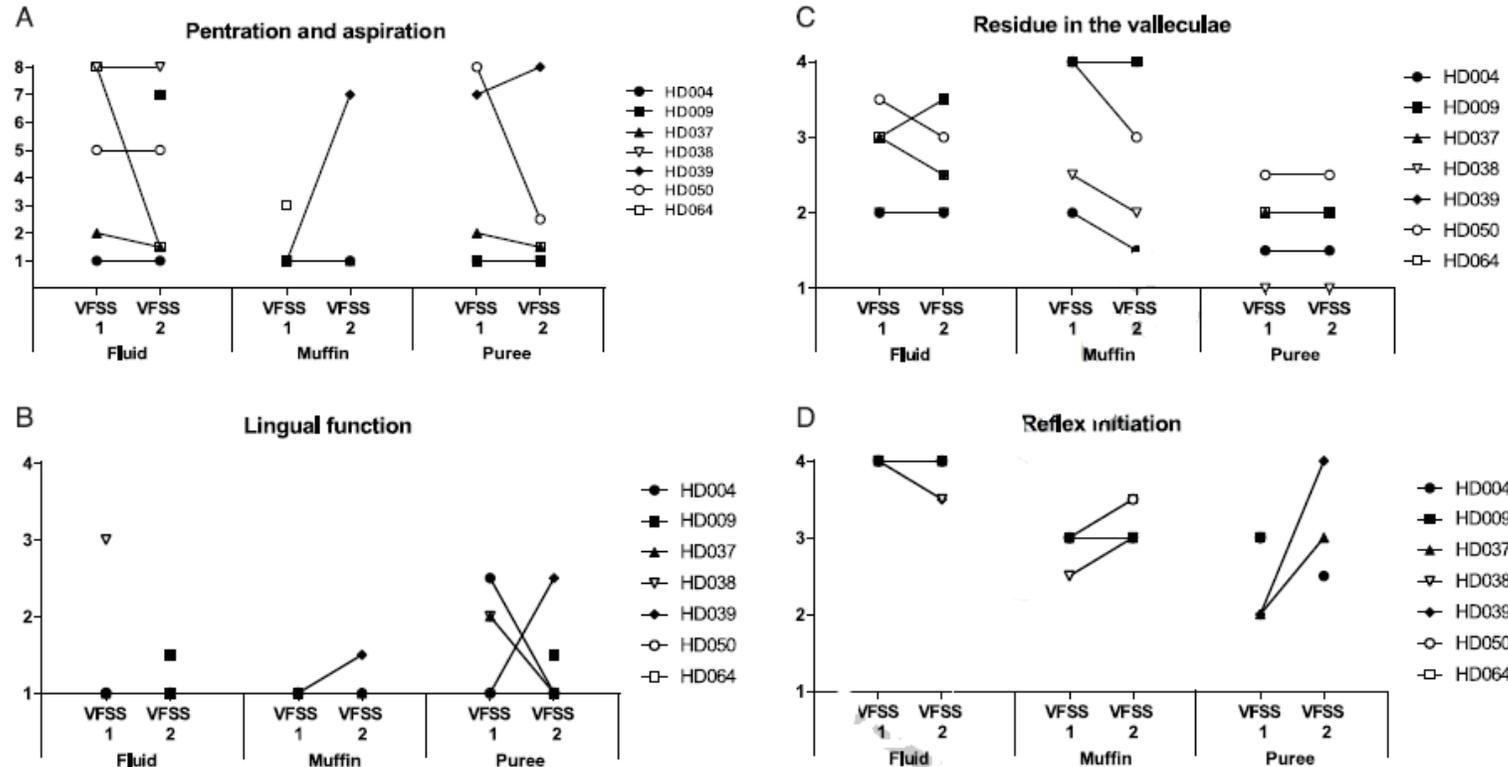
IDEALMENTE TUTTI I PAZIENTI CON MALATTIA DI HUNTINGTON SIN DAGLI STADI PIU' PRECOCI



Quando valutare?

- Segni e/o sintomi di disfagia orofaringea
- UHDRS I $\geq 36,5$
- Compromissione dello stato cognitivo
- Alterazioni nei movimenti linguali
- Infezioni delle vie aeree di causa non nota
- Significativa perdita di peso involontaria
- Modificazioni della dieta e delle abitudini alimentari
- Pasto come fonte di stress

Quando rivalutare?



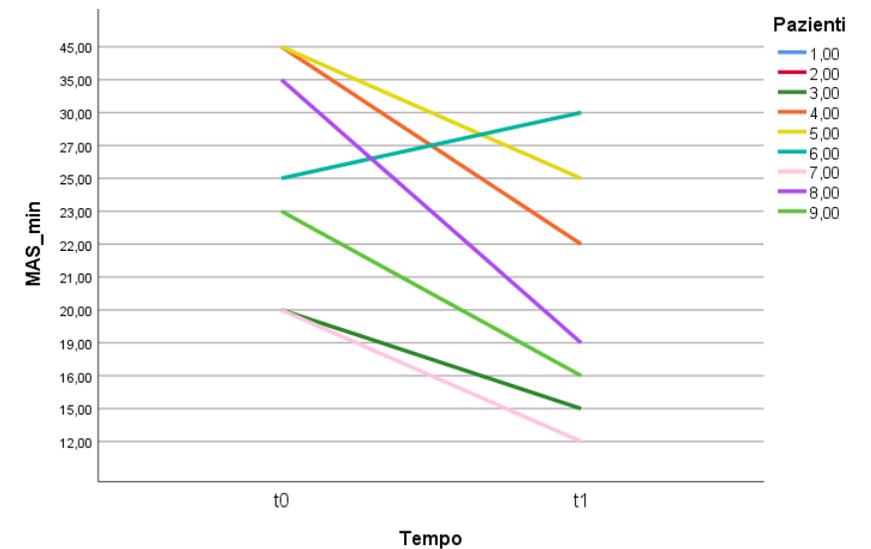
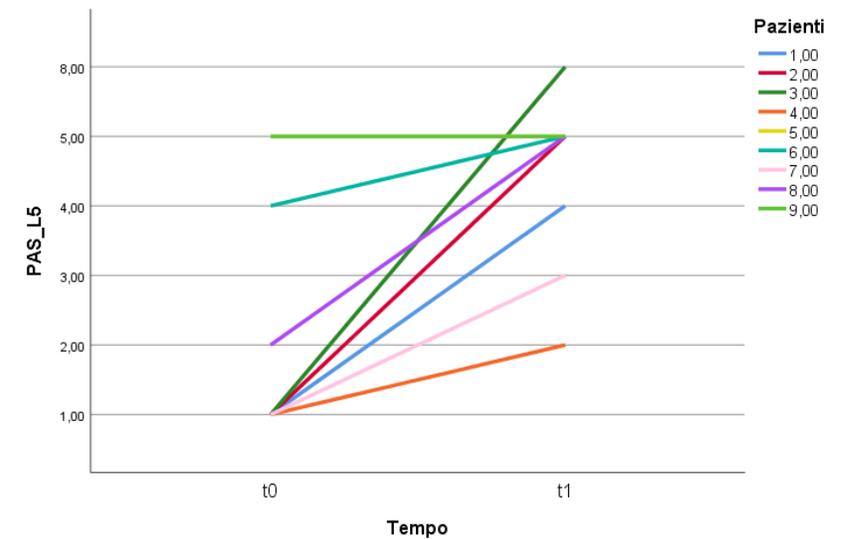
7 pazienti

mean time between VFSS was 652.57 days (SD 347.75, range 231–1115 days)

Quando rivalutare?

	t0	t1	p
PAS L5	1 (1-5)	5 (2-8)	0,018
PAS L10	1 (1-5)	3 (1-8)	0,225
PAS L20	1,5 (1-5)	2 (1-5)	0,854
PAS SS5	1 (1-2)	1 (1-1)	0,317
PAS SS10	1 (1-5)	1 (1-4)	0,655
PAS SS20	1 (1-5)	1 (1-8)	0,655
PAS S	1 (1-1)	1 (1-2)	0,317
YPRSRS v L5	2 (1-3)	2 (1-3)	1
YPRSRS v L10	2 (2-3)	2 (2-3)	0,564
YPRSRS v L20	2 (1-3)	2 (2-2)	0,564
YPRSRS v SS5	3 (2-4)	3 (2-4)	0,414
YPRSRS v SS10	3,5 (2-5)	3 (2-4)	0,257
YPRSRS v SS20	4 (3-5)	4 (2-5)	0,655
YPRSRS v S	3 (2-5)	2 (1-5)	0,143
YPRSRS s L5	2 (1-3)	2 (2-3)	0,180
YPRSRS s L10	2 (1-3)	2 (2-3)	0,157
YPRSRS s L20	2 (1-3)	2 (2-3)	0,083
YPRSRS s SS5	2 (2-4)	2 (1-3)	0,527
YPRSRS s SS10	2 (1-4)	3 (2-3)	0,257
YPRSRS s SS20	3 (2-4)	3 (2-4)	0,480
YPRSRS s S	2 (1-3)	2 (1-4)	0,589

	t0	t1	p
TOMASS Degl	2 (1-6)	2 (2-3)	0,317
TOMASS Mor	2 (1-8)	3,5 (1-7)	0,180
TOMASS Mast	46 (31-102)	43,5 (28-63)	0,414
TOMASS Sec	125 (44-177)	56 (36-142)	0,593
IOPI Forza	22,5 (14-31)	20 (15-28)	0,102
FOIS	5 (4-7)	5 (4-7)	0,655
EAT-10	4 (0-28)	4 (1-18)	0,528
HDDS	22 (15-33)	21 (15-27)	0,351
MAS Sicurezza	3 (0-6)	4 (1-7)	0,589
MAS Efficacia	3 (1-12)	3 (0-6)	0,307
MAS Minuti	25 (20-45)	21 (12-30)	0,034
MNA	21 (14,5-26)	20 (15-26)	0,893
BMI	22 (19,5-27,3)	22 (19-24,8)	0,173



Unpublished data

Quando rivalutare?

- Aumento dei segni e sintomi di disfagia
- Necessità di modificazioni al pasto
- Complicanze polmonari
- Perdita di peso involontaria

La frequenza dipenderà anche dallo stadio della malattia e dalla gravità della disfagia nelle valutazioni precedenti

Anamnesi medica

- Storia familiare di malattia
- Riconoscimento della diagnosi
- N triplette CAG
- Durata della malattia e tempo dalla diagnosi
- Terapia farmacologica in corso
- Gravità della malattia (UHDRS)
- Perdita di peso nell'ultimo anno, BMI, eventuale screening di malnutrizione
- Complicanze polmonari

Valutazione clinica

- Disartria -> precisione articolatoria, prosodia, coordinazione pneumofonoarticolatoria
- Linguaggio -> stereotipie verbali
- Incoordinazione respirazione/deglutizione
- Coordinazione dei movimenti linguali
- Preparazione orale

TOMASS – Paziente 1

N morsi 3 **ok**

N deglutizioni 6 >

N masticazioni 51 **ok**

Tempo 149s >

Cicli masticatori/morso 17 **ok**

Deglutizioni/morso 2 >

Tempo/morso 49,67 >

Tempo/cicli masticatori 2,92 >

Tempo/deglutizione 24,83 >

Bradichinesia, ridotta ampiezza dei movimenti masticatori

TOMASS – Paziente 2

N morsi 1 <

N deglutizioni 2 ok

N masticazioni 18 <

Tempo 33s ok

Cicli masticatori/morso 18 <

Deglutizioni/morso 2 ok

Tempo/morso 33 >

Tempo/cicli masticatori 1,83
>

Tempo/deglutizione 16,5 >

Movimenti del capo e del tronco, tendenza al sovraffollamento orale, difficoltà a seguire le indicazioni

Sensibilità della valutazione clinica

Uno studio su 29 pazienti con HD riporta insufficiente accuratezza diagnostica rispetto all'identificazione della penetrazione e dell'aspirazione misurate in FEES

Schradl et al, 2014

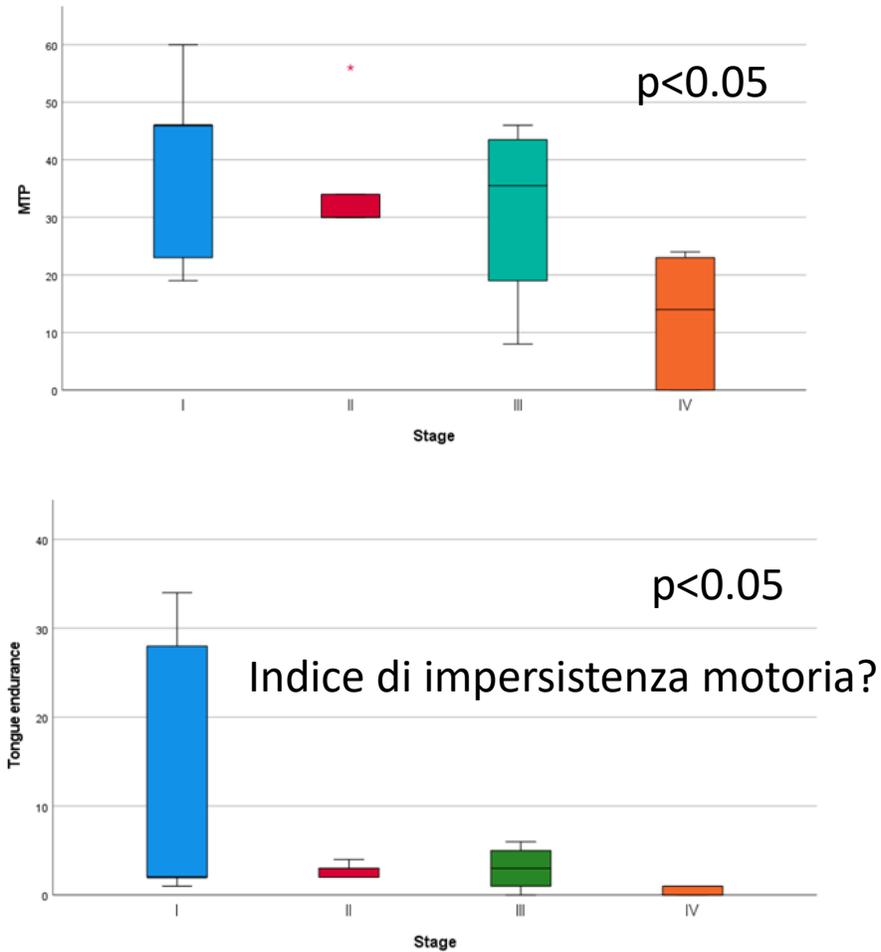
Valutazione delle pressioni linguali

mean MTP 28.47 ± 3.93 kPa (range 0-60)
MPT 53% <10° percentile (Vanderwegen et al, 2013)
median tongue endurance 2 seconds (IQR 1-4)
17/19 (89.5%) <10 seconds

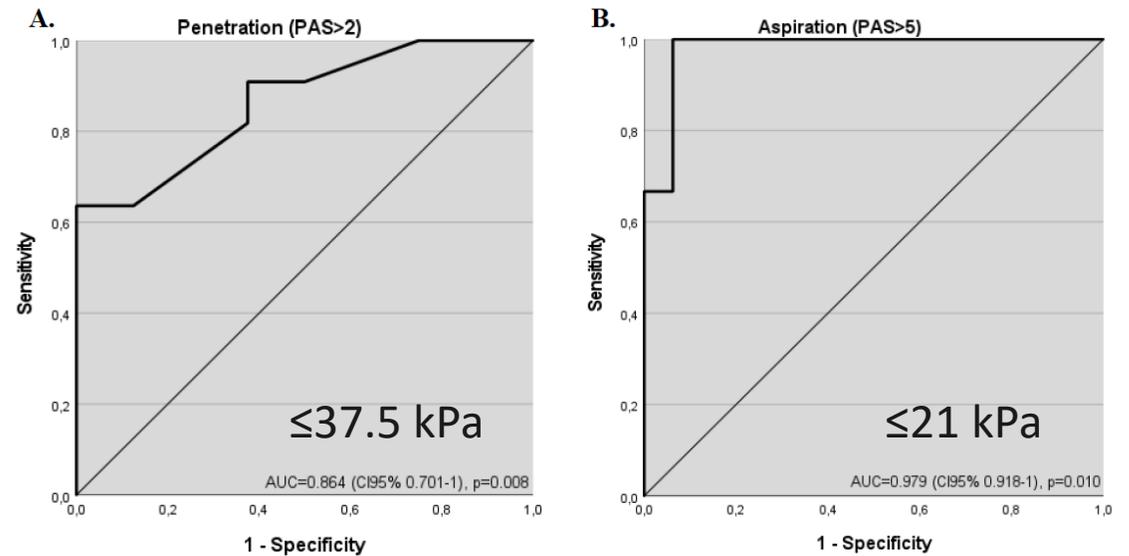
OD Phenotype	Present		Absent		t-test	
	n (%)	MTP (kPa)	n (%)	MTP (kPa)	t	p
Protective deficit	7 (37)	25.14±5.18	12 (63)	32±5.46	0.835	0.415
Posterior oral incontinence	18 (95)	31.11±3.77	1 (5)	0	-1.892	0.076
Delayed pharyngeal phase	16 (84)	26.75±4.17	3 (16)	44±7.57	1.682	0.111
Oropharyngeal dyspraxia	18 (95)	30.33±4.05	1 (5)	14	-0.925	0.368
Propulsion deficit	12 (63)	21.83±4.03	7 (37)	42.57±5.40	3.097	0.007
Resistive issue	10 (53)	28.3±6.85	9 (47)	30.78±3.76	0.307	0.762

OD Phenotype	Present		Absent		Mann Whitney U test	
	n (%)	Endurance (s)	n (%)	Endurance (s)	U	p
Protective deficit	7 (37)	1 (0-3)	12 (63)	2 (1.25-5.5)	28	0.261
Posterior oral incontinence	18 (95)	2 (1-4)	1 (5)	0	16.5	0.211
Delayed pharyngeal phase	16 (84)	2 (0.25-4)	3 (16)	2 (2-2)	24	1
Oropharyngeal dyspraxia	18 (95)	2 (0.75-4)	1 (5)	1	13	0.632
Propulsion deficit	12 (63)	1 (0-2.75)	7 (37)	4 (2-28)	12.5	0.010
Resistive issue	10 (53)	2 (0-10)	9 (47)	2 (1-3.5)	48.5	0.780

Valutazione clinica

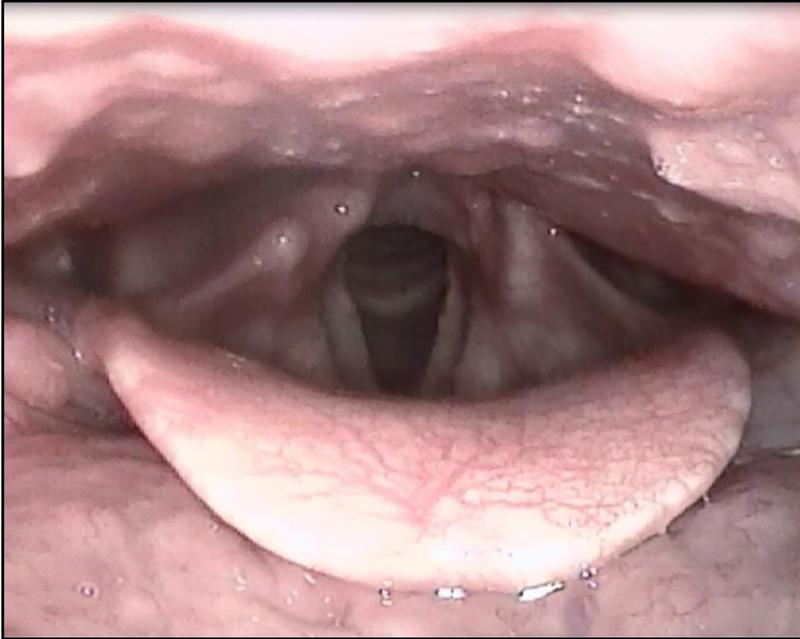


Tongue pressure measurements according to the HD stage



Receiver operating characteristic curve for the ability of the MTP to identify (A) penetrators (PAS>2) and (B) aspirators (PAS>5)

Valutazione Strumentale della Deglutizione



Ci sono differenze nella fattibilità e accuratezza diagnostica tra la FEES e la VFSS nei pazienti con Malattia di Huntington?

Valutazione Strumentale della Deglutizione

I movimenti coreici limitano la fattibilità dell'esame strumentale?

FEES

Fattibilità tra 95%* e 100%

Manor et al, 2019; Schindler et al, 2020

L'esperienza dell'esaminatore potrebbe influenzare la fattibilità

**1 rifiuto per paura, 2 pz stadio 5 solo valutazione statica*

VFSS

Mancanza di dati sulla fattibilità

Potenziata difficoltà a osservare l'intero atto deglutitorio per movimenti

È importante, ove possibile, evitare di limitare i movimenti per migliore approssimazione della vita quotidiana

Valutazione Strumentale della Deglutizione

La presenza di iperestensione del tronco, movimenti involontari della testa e degli arti e la corea linguale limitano l'affidabilità delle misure VFSS

Burnip Emma, doctoral thesis, 2020

Valutazione Strumentale della Deglutizione

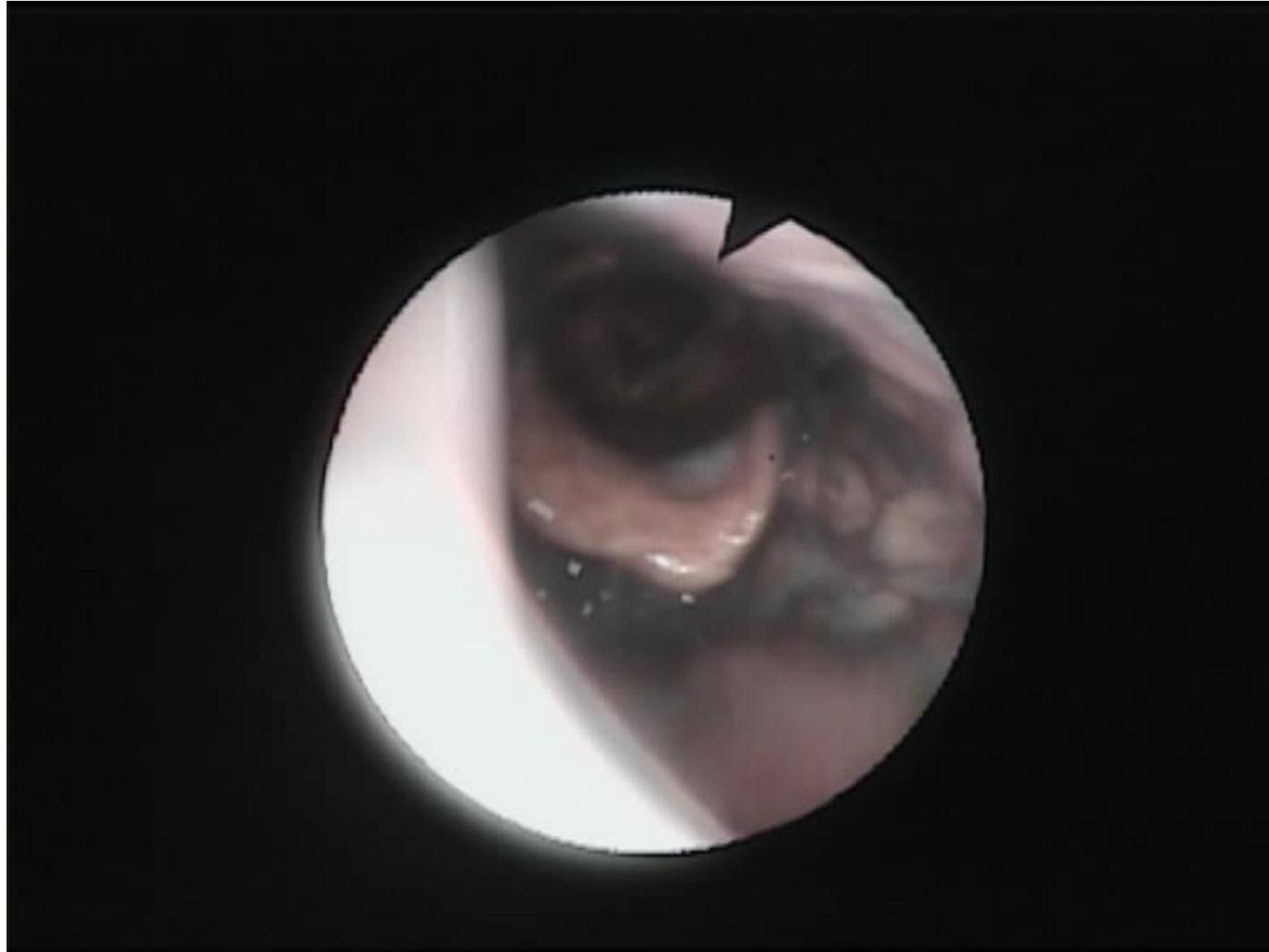
Quale ruolo possono avere la PHRM e l'EMG nella valutazione dei pazienti con HD?

Un case report sull'applicazione della PHRM nell'HD (Lee et al, 2012)

Nessuno studio sull'EMG con finalità di valutazione -> difficoltà di interpretazione dei dati per movimenti involontari

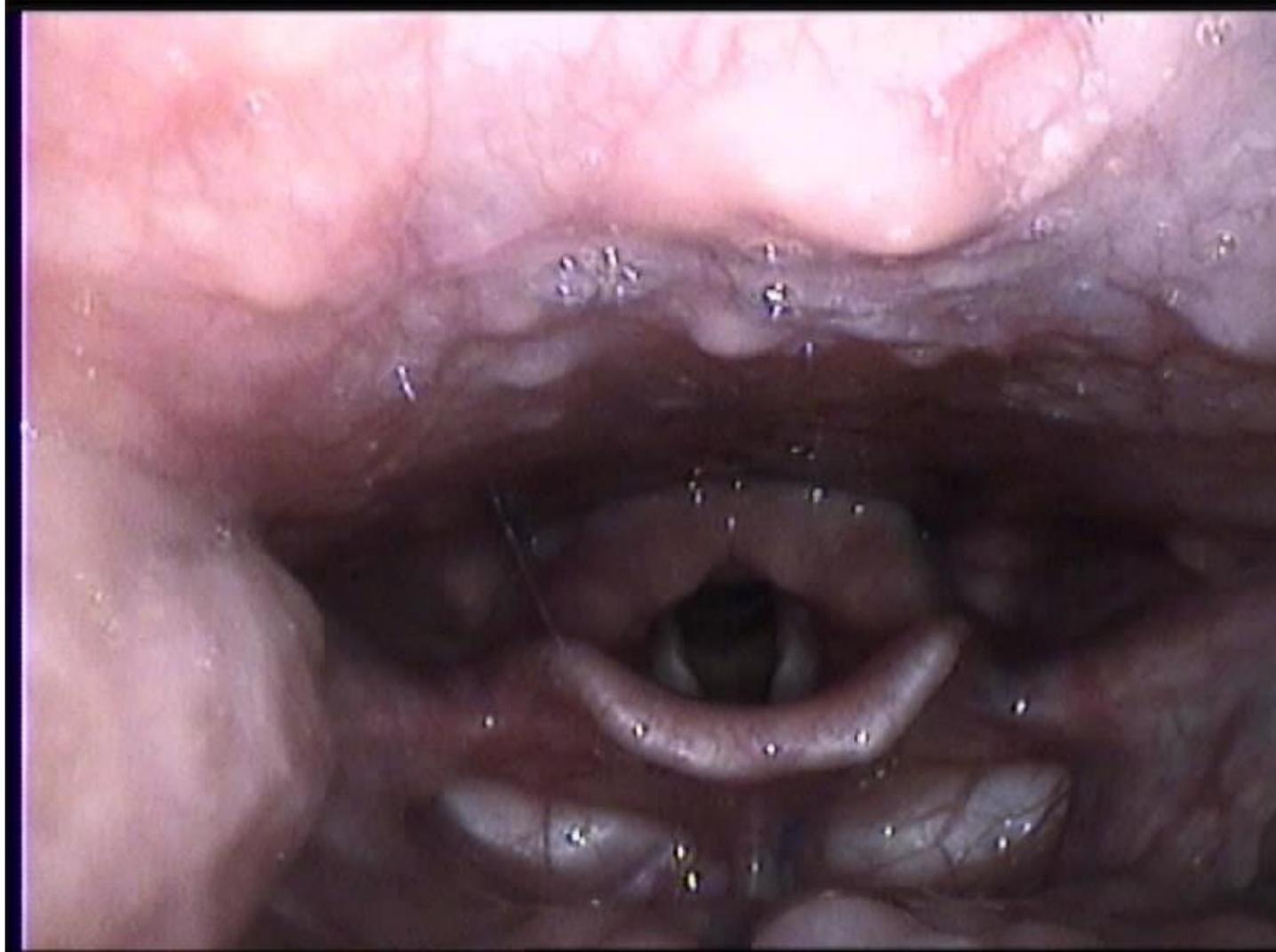
Indicazione per casi selezionati se clinicamente rilevante

FEES



Stadio IV, durata malattia 12 anni, CAG 43

FEES



Stadio I, durata malattia 1 anno, CAG 66

Il pasto del paziente con MH

VIDEO PASTI

Mealtime assessment scale

1. STRUTTURE, FUNZIONI E ATTIVITA' CHE INFLUENZANO IL PASTO

	0	1	2	3
Dentatura	Completa	Parziale	Totale edentulia di un'arcata	Totale edentulia
Comprensione linguistica	Nella norma	Segue una conversazione ordinaria con poche difficoltà	Lievi difficoltà di comprensione di una conversazione	Gravi difficoltà di comprensione di una conversazione
Attenzione	Adeguate	Si distrae occasionalmente	Necessita di richiami frequenti	Non riesce a mantenere l'attenzione sull'attività
Memoria a breve termine	Adeguate	Necessita di saltuarie ripetizioni	Necessita di frequenti ripetizioni	Non ricorda alcuna indicazione
Contenimento orale basale	Nella norma	Un episodio di perdita di saliva	Perdita di saliva frequente ma detera	Perdita di saliva frequente e incapacità a detergersi
Tosse volontaria	Efficace	Debole	Solo raclage	Assente
Qualità fonatoria	Nella norma	Lievemente soffiata	Marcata ipofonia	Afonia
Compliance del paziente alle istruzioni alimentari	Adeguate	Quasi sempre adeguate	Segue saltuariamente le indicazioni	Non segue alcuna indicazione
Desiderio di alimentarsi per os	Mangia volentieri	È indifferente verso il cibo proposto	Mangia solo se contaminato	Rifiuta il cibo
Controllo del capo e del tronco	Adeguate	Necessita di ausili per mantenere la postura	Mantenuto grazie agli ausili ma solo per pochi minuti	Impossibile da mantenere con qualsiasi ausilio
Autonomia nell'alimentazione	Totale autonomia	Minimo intervento del caregiver	Moderato intervento del caregiver	Completa dipendenza
Capacità di portare il cibo alla bocca	Adeguate	Saltuari episodi di perdita di cibo dalla bocca	Frequenti episodi di perdita di cibo dalla bocca	Incapace di portare il cibo alla bocca

2. FATTORI AMBIENTALI CHE INFLUENZANO IL PASTO

FACILITATORI	0	+1	+2	+3
Consistenza del cibo	Dieta libera	Dieta libera con limitazioni	Dieta solida morbida	Dieta semisolida
Dimensione del bolo	Cucchiaino	½ cucchiaino	Cucchiaino	½ cucchiaino
Caratteristiche reologiche del liquido	Normale (bicchiere o cannuccia)	Normale con cucchiaino	Normale dopo deglutizioni a vuoto	Addensato
BARRIERE	0	-1	-2	-3
Possibilità di far affidamento sul caregiver	Caregiver compliant o non necessario	Caregiver incostante nel seguire le indicazioni	Caregiver poco attento alle indicazioni del terapeuta	Caregiver assente al momento del pasto o non affidabile

3. SICUREZZA ED EFFICACIA DELLA DEGLUTIZIONE DURANTE IL PASTO

		0	1	2	3
SICUREZZA	Gestione endorale del bolo	Adeguate	Quantità di cibo leggermente eccessiva	Quantità di cibo eccessiva	Impossibile
	Deterrensione orale dopo la deglutizione (se rimangono residue specificare la sede)	Adeguate	Pochi ristagni	Abbondanti ristagni in metà del cavo orale	Abbondanti ristagni in ogni parte del cavo orale
	Presenza di tosse o raclage	Mai	Raramente (2-5 volte)	Frequentemente (circa 1/3 delle volte)	Quasi sempre (più di ½ delle volte)
	Tosse riflessa <input type="checkbox"/> forte <input type="checkbox"/> debole				
	Qualità della voce postdeglutitoria (specificare con quale/i consistenza/e)	Nella norma	Voce raramente umida/ gorgogliante (2-5 volte)	Voce frequentemente umida/ gorgogliante (circa 1/3 delle volte)	Voce quasi sempre umida/ gorgogliante o non valutabile (più di ½ delle volte)
EFFICACIA	Contenimento orale in masticazione	Nella norma	Fuoriesce saltuariamente del cibo dalla commessura labiale (meno di 1/3 delle volte)	Fuoriesce frequentemente del cibo dalla commessura labiale (circa ½ delle volte)	Assoluta incontinenza dello sfintere labiale (più di 2/3 delle volte)
	Preparazione orale	Nella norma	Leggermente prolungata	Prolungata	Incapacità a formare il bolo
	Capacità di continuare il pasto senza sollecitazioni	Adeguate	Necessita di saltuarie sollecitazioni	Necessita di frequenti sollecitazioni	Sollecitazioni non efficaci
	Affaticabilità	Mai	Raramente (meno di 1/3 delle volte)	Frequentemente (circa ½ delle volte)	Quasi sempre (più di 2/3 delle volte)
	Percentuale del pasto assunta	Circa il 75% o più	Circa il 50%	Circa il 25%	Meno del 25%
	Quantità di cibo assunta al pasto	Adeguate	Scarsa	Insufficiente	Quasi nulla

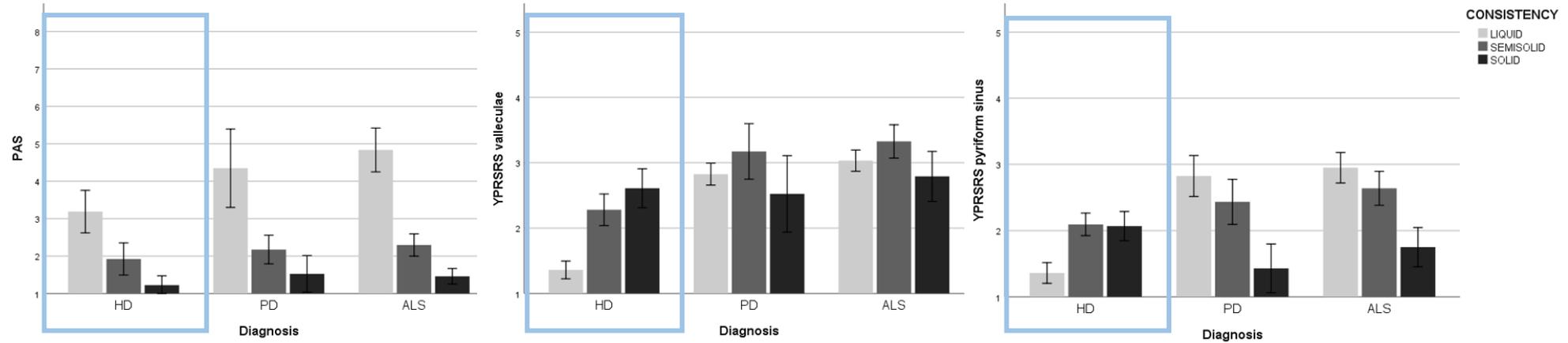
Osservazione del pasto

Checklist aggiuntiva

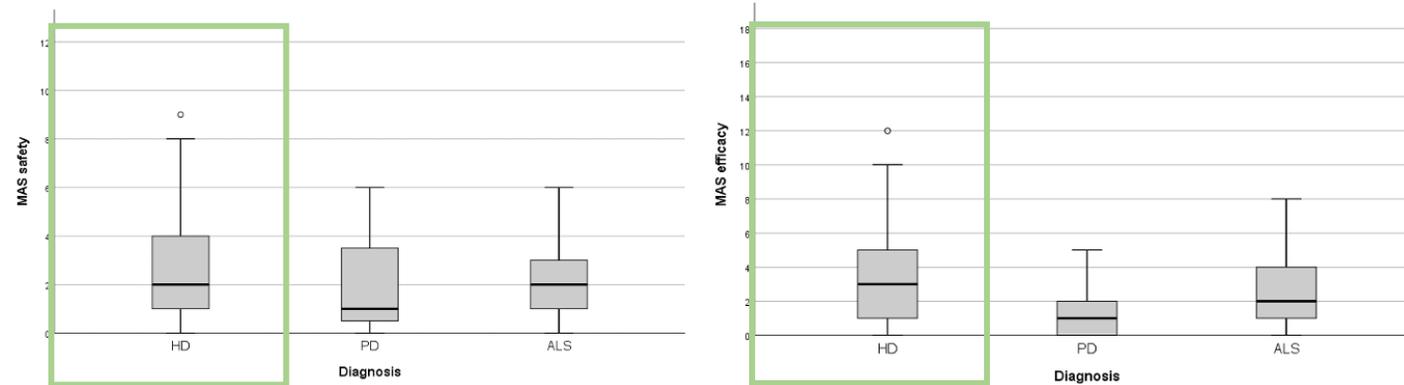
- Tachifagia
- Tendenza all'affollamento orale
- Difficoltà nella fase di preparazione orale
- Inspirazioni improvvise nel pasto
- Difficoltà di controllo del capo e del tronco
- Difficoltà nell'autoalimentazione

OSSERVAZIONE DEL PASTO

FEES



MEALTIME



Autovalutazione

HUNTINGTON'S DISEASE DYSPHAGIA SCALE – VERSIONE ITALIANA (HDDS-IT)

N.	Domanda	1	2	3	4	5
1	Durante il giorno al di fuori dei pasti, perde la saliva?	No, quasi mai	Si, raramente	Si, ogni tanto	Si, frequentemente	Si, quasi sempre
2	Ha la sensazione di avere troppo cibo in bocca da non riuscire più a deglutire?	No, quasi mai	Si, raramente	Si, ogni tanto	Si, frequentemente	Si, quasi sempre
3	Il cibo fuoriesce dalla sua bocca?	No, quasi mai	Si, raramente	Si, ogni tanto	Si, frequentemente	Si, quasi sempre
4	Il cibo o le bevande fuoriescono dal suo naso?	No, quasi mai	Si, raramente	Si, ogni tanto	Si, frequentemente	Si, quasi sempre
5	Riesce sempre a deglutire cibo o bevande?	Si, quasi sempre	Si, frequentemente	Si, ogni tanto	Si, raramente	No, quasi mai
6	Si soffoca con cibo o bevande?	No, quasi mai	Si, raramente	Si, ogni tanto	Si, frequentemente	Si, quasi sempre
7	Tossisce mentre deglutisce cibo o bevande?	No, quasi mai	Si, raramente	Si, ogni tanto	Si, frequentemente	Si, quasi sempre
8	Starnutisce mentre deglutisce cibo o bevande?	No, quasi mai	Si, raramente	Si, ogni tanto	Si, frequentemente	Si, quasi sempre
9	Le capita qualche volta di fare dei respiri inaspettati mentre deglutisce cibo o bevande? In altre parole: fa dei respiri inaspettati quando deglutisce?	No, quasi mai	Si, raramente	Si, ogni tanto	Si, frequentemente	Si, quasi sempre
10	Le capita che cibo o bevande qualche volta tornino in bocca, nonostante li avesse già deglutiti?	No, quasi mai	Si, raramente	Si, ogni tanto	Si, frequentemente	Si, quasi sempre
11	A volte sente come se avesse un grumo in gola?	No, quasi mai	Si, raramente	Si, ogni tanto	Si, frequentemente	Si, quasi sempre

Heemskerk et al, 2014; Pizzorni et al, in corso

Autovalutazione

Fornisce informazioni sulla consapevolezza del paziente delle difficoltà di deglutizione

Utile una compilazione parallela da parte del caregiver

"Agreement between the patients' and partners' HDDS scores was low, which indicates that relatives have a quite different perception of the patient's swallowing difficulties than the patients themselves"

Heemskerk et al, 2014

Il livello cognitivo influenza l'affidabilità dell'autovalutazione

Total Cognition Cutoffs for Reliability for Different HDQLIFE PROs

HDQLIFE PRO Measure	Reliability < 0.7	Reliability < 0.8
Chorea	< 77	< 136
Speech Difficulties	NA	< 109
Swallowing Difficulties	< 134	< 179

Carlozzi et al, 2018

Fear of choking

Are you afraid of choking?

	Fear of choking (%)		
	All HD patients (n=158)	Independent group (n=83)	Dependent group (n=75)
HD patient	51.9 *	45.7 §	58.7 ††
Formal caregivers	33.8 †	19.0	50.1 ‡‡
Informal caregivers	68.0 ‡	59.5 **	77.5 **
p-value HD patients vs formal caregivers	0.13	0.001	0.69
p-value HD patients vs informal caregivers	0.18	0.14	0.34
p-value formal caregivers vs informal caregivers	<0.001	<0.001	0.004

Kalkers et al, 2022

HRQoL

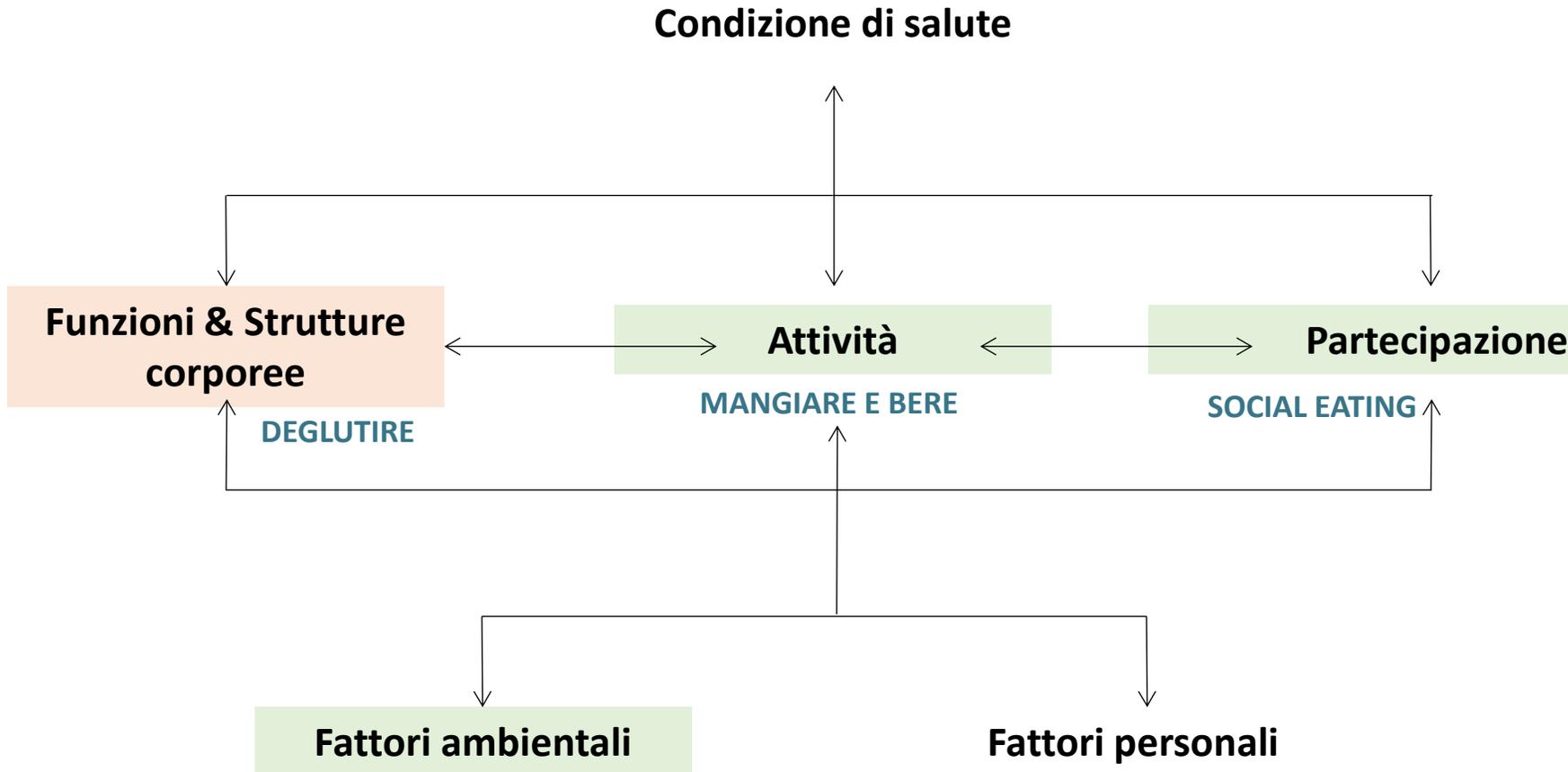
› [Qual Life Res.](#) 2021 Jan;30(1):251-265. doi: 10.1007/s11136-020-02608-0. Epub 2020 Aug 24.

Understanding speech and swallowing difficulties in individuals with Huntington disease: Validation of the HDQLIFE Speech Difficulties and Swallowing Difficulties Item Banks

Noelle E Carlozzi ¹, Nicholas R Boileau ², Angela Roberts ³, Praveen Dayalu ⁴, Dana L Hanifan ⁵, Jennifer A Miner ², Daniel Claassen ⁶, Emily Mower Provost ⁷

IL TRATTAMENTO DELLA DISFAGIA

Obiettivo del trattamento



Trattamento della disfagia nella MH

Approccio compensativo

- Modificazioni della dieta
- Strategie di gestione del pasto

Approccio riabilitativo

- Rinforzo muscolare
- Skill training

APPROCCIO COMPENSATIVO: tecniche

- POSTURE e MANOVRE DI COMPENSO
- MODIFICAZIONI DIETETICHE
- MODIFICAZIONI AMBIENTALI/COMPORAMENTALI AL PASTO
- MODIFICAZIONI MODALITA' DI ALIMENTAZIONE

APPROCCIO COMPENSATIVO: tecniche

- POSTURE e MANOVRE DI COMPENSO -> Applicabili?
 - Movimenti involontari del capo
 - Livello cognitivo
 - Capacità di coordinazione motoria e sequenziamento

APPROCCIO COMPENSATIVO: tecniche

■ MODIFICAZIONI DIETETICHE

- Doppie consistenze
- Coesione
- Facilità di masticazione
- Volume dell'alimento
- Salienza sensoriale (temperatura, gusto, piccante, acido, gassato)

Strategie di gestione del pasto

Procedure

Controllo della dimensione del bolo/dei bocconi
Assumere piccoli bocconi
Preparazione orale e velocità del pasto
Masticare il bolo finché non sarà pronto per essere deglutito
Assumere un nuovo boccone solo dopo aver deglutito il precedente
Interruzione del pasto
Interrompere il pasto in caso di marcata affaticabilità
Interrompere il pasto in caso di comparsa di importanti segni indiretti di disfagia (es. tosse, variazioni della voce, schiarimenti di gola, abbondanti ristagni di cibo all'interno della bocca)

Quale aderenza?

- Scarsa consapevolezza
- Impulsività
- Influenza degli aspetti attentivi
- Considerare preferenze alimentari ed i loro cambiamenti nel corso della malattia

Favorire l'aderenza alle raccomandazioni

- Scelta condivisa degli obiettivi e delle strategie per raggiungerli
- Visione condivisa degli esami strumentali e di video dalla valutazione clinica/del pasto per aumentare la consapevolezza
- Counseling informativo
- Counseling addestrativo
- Osservazioni al pasto con il caregiver
- Strutturazione dell'ambiente per favorire l'aderenza

Strategie di gestione del pasto

Alimenti

- Tagliare gli alimenti in pezzi di piccole/medie dimensioni prima di servire il piatto
- Suddividere la portata in più parti presentando una piccola quantità alla volta
- Minimizzare le situazioni potenzialmente pericolose al pasto (es. togliere i noccioli dalla frutta, ridurre la dimensione del bolo per alimenti di difficile masticazione)

Strategie di gestione del pasto

Ausili

Utilizzare ausili di piccole dimensioni per evitare il sovraffollamento orale

Utilizzo della cannuccia per controllare la dimensione del sorso



Strategie di gestione del pasto

Ambiente

- Evitare distrazioni al pasto (es. spegnere la tv)
- Evitare di conversare mentre il paziente ha la bocca piena mentre sfruttare le pause tra le portate per parlare

Strategie di gestione del pasto

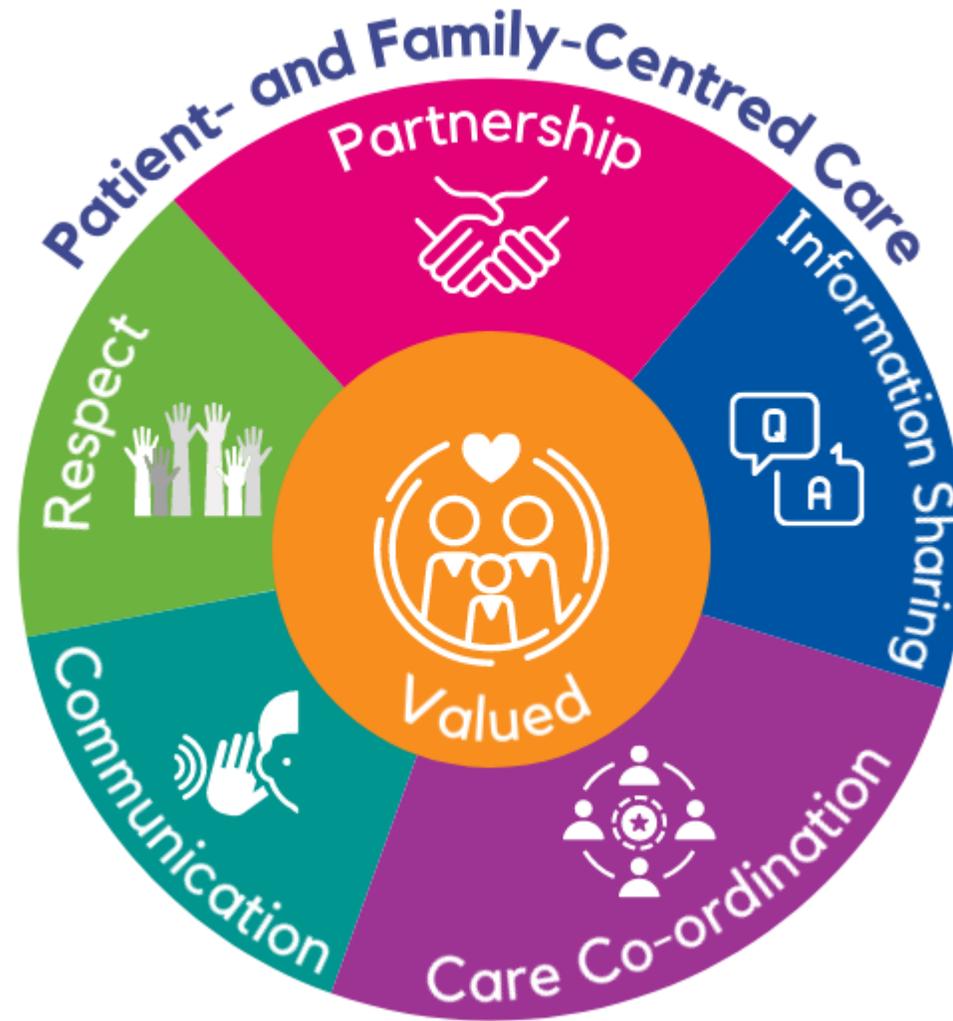
Organizzazione dei pasti

- Fare spuntini tra i pasti principali per regolare l'eccessivo senso di fame a inizio pasto
- Avere a disposizione un tempo adeguato per consumare il pasto senza fretta
- Adattare la difficoltà e la lunghezza del pasto in base al momento della giornata o alla socializzazione (es. prediligere pasti più facili e veloci con poco tempo a disposizione o eccessiva stanchezza o fuori casa con amici)
- Suddividere ogni piatto in piccole porzioni
- Programmare in anticipo i pasti (menù e tempo disponibile per cucinare)

LG fisioterapia nella MH

I fisioterapisti dovrebbero garantire che i piani di assistenza per le persone con MH in fase terminale includano cambi posturali e posture sedute appropriati, movimento attivo, posizionamento, esercizi respiratori e formazione. **L'educazione della famiglia e del caregiver, al fine di fornire strategie per il mantenimento di un'adeguata attività e partecipazione il più a lungo possibile, è un obiettivo importante per il team di fisioterapia come parte dell'assistenza nello stadio terminale.**

Quinn et al, 2020 https://ehdn.org/wp-content/uploads/2021/07/HD-Clinical-Guidelines_professional-Summary-FINAL-Europe-ITA.pdf



Family-centered Care

Nutrizione enterale

Valutazione individualizzata caso per caso in equipe multidisciplinare considerando

- Situazione clinica
- Stato cognitivo
- Stato nutrizionale
- Impatto atteso sulla qualità di vita
- Preferenze del paziente e dei caregiver

ESPEN guidelines on artificial enteral nutrition, Löser et al, 2005

Nutrizione enterale

Quali evidenze per la Malattia di Huntington?

Inpatient gastrostomy in Huntington's disease: Nationwide analysis of utilization and outcomes compared to amyotrophic lateral sclerosis

Ali G. Hamedani^{a,b,*}, Meredith Pauly^c, Dylan P. Thibault^{a,b}, Pedro Gonzalez-Alegre^{a,e}, Allison W. Willis^{a,b,d,f}

Clinical Parkinsonism & Related Disorders 3 (2020) 100041

Studio retrospettivo su flussi informativi statunitensi dal 2000 al 2010

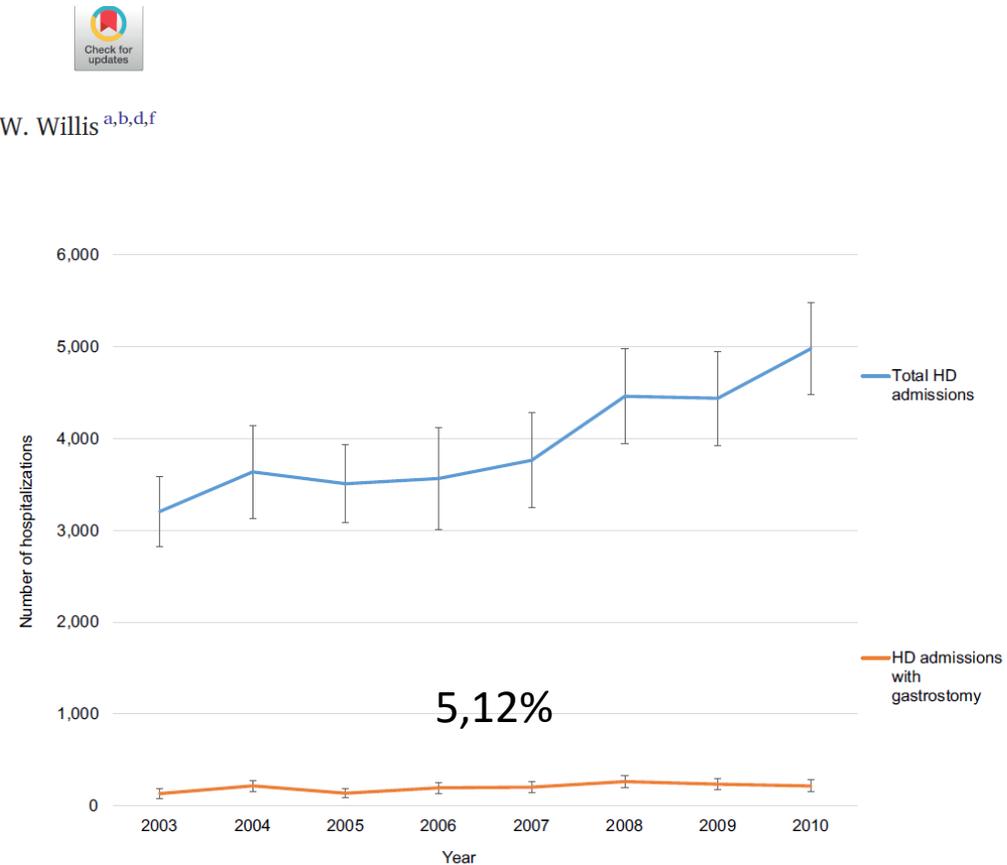


Fig. 1. Trend in hospitalization for Huntington's disease and gastrostomy utilization by year, National Inpatient Sample 2003–2010. Vertical bars denote 95% confidence intervals.

Nutrizione enterale

Quali evidenze per la Malattia di Huntington?

Table 2

Diagnoses and comorbidities associated with inpatient gastrostomy for Huntington's disease vs. amyotrophic lateral sclerosis.

	HD		ALS		p-Value (HD gastrostomy vs. ALS gastrostomy)
	Number (%) with gastrostomy	Number (%) without gastrostomy	Number (%) with gastrostomy	Number (%) without gastrostomy	
Elixhauser comorbidity index					0.01
0-1	195 (12.1%)	5229 (17.5%)	876 (11.1%)	8861 (15.3%)	
2	399 (24.7%)	8935 (29.8%)	1761 (22.3%)	14,080 (24.3%)	
3	512 (31.7%)	7601 (25.4%)	2019 (25.5%)	14,947 (25.8%)	
4+	507 (31.4%)	8172 (27.3%)	3253 (41.1%)	20,152 (34.7%)	
Aspiration pneumonia	550 (34.1%)	3463 (11.6%)	1620 (20.5%)	6778 (11.7%)	< 0.0001
Dementia	505 (31.3%)	7613 (25.4%)	374 (4.7%)	2527 (4.4%)	< 0.0001
Malnutrition	489 (30.3%)	1817 (6.1%)	2226 (28.2%)	3944 (6.8%)	0.48
Dysphagia	477 (29.6%)	1726 (5.8%)	2470 (31.2%)	5037 (8.7%)	0.59
Infection, sepsis	453 (28.1%)	5479 (18.3%)	1085 (13.7%)	10,388 (17.9%)	< 0.0001
Delirium, dementia, and amnesic and other cognitive disorders	277 (17.2%)	4329 (14.5%)	244 (3.1%)	1633 (2.8%)	< 0.0001
Mechanical ventilation	234 (14.5%)	1369 (4.6%)	2553 (32.3%)	16,525 (28.5%)	< 0.0001
Anorexia	33 (2.1%)	208 (0.7%)	133 (1.7%)	264 (0.5%)	0.67

Compared to inpatient ALS gastrostomies, HD patients had longer length of stay (OR 1.14, 95% CI: 1.02–1.28) and greater skilled nursing facility discharge (p < 0.0001 for Wald chi square test) but less inhospital mortality (OR 0.35, 95% CI: 0.16–0.77).

TUTTAVIA

- nessun dato sulla gravità della malattia
- timing dell'aspiration pneumonia rispetto alla PEG non chiara
- nessun dato sulla sopravvivenza
- nessun dato su complicanze legate alla PEG (es autorimozione)

L'impatto psicologico della PEG

- Indagare precedenti vissuti familiari
- Non presentarla come l'ultima spiaggia
- Introdurre il tema prima che sia necessaria ma non troppo precocemente (sintomi depressivi)
- Illustrare possibili ricadute positive sulla HRQoL
- Sottolineare che la scelta finale è della famiglia

Monitoraggi

1. Informare del rischio
2. **Diminuire il rischio di complicanze (igiene orale)**
3. Monitorare lo stato nutrizionale
4. Eseguire TC polmonari seriate (1/anno)
5. Consultare il pneumologo
6. Rivedere il paziente periodicamente (6 mesi)
7. Confronti periodici di team con il neurologo dopo ogni visita

Fornire indicazioni sin dalle prime visite in quanto l'accesso alle cure odontoiatriche per molti di questi pazienti è limitato

Trattamento della disfagia nella MH

Approccio compensativo

- Modificazioni della dieta
- Strategie di gestione del pasto

Approccio riabilitativo

- Rinforzo muscolare
- Skill training



Approccio proattivo nella MH

Journal of Huntington's Disease 9 (2020) 1–12
DOI 10.3233/JHD-190384
IOS Press

Review

A Systematic Review of Rehabilitation for Corticobulbar Symptoms in Adults with Huntington's Disease

Emma Burnip^{a,*}, Emma Wallace^a, Kristin Gozdzikowska^{a,b} and Maggie-Lee Huckabee^a

^aRose Centre for Stroke Recovery and Research, School of Psychology, Speech and Hearing, University of Canterbury, Christchurch, New Zealand

^bLaura Fergusson Trust, Christchurch, New Zealand

8 studi inclusi (2RCT, 6 case-series)

6 studi su trattamento deglutitorio standard intensivo

1 studio su Inspiratory and Expiratory Muscle Strenght Training

1 studio su stimolazioni sensoriali

CARATTERISTICHE

- Pazienti a vari stadi di malattia, ma nella maggior parte dei casi HD lieve/moderato
- Interventi intensive
- Scarsa descrizione della maggior parte degli interventi
- Outcome valutati solo nel breve termine, no dati a lungo termine

Approccio proattivo nella MH

Journal of Huntington's Disease 9 (2020) 1–12
DOI 10.3233/JHD-190384
IOS Press

Review

A Systematic Review of Rehabilitation for Corticobulbar Symptoms in Adults with Huntington's Disease

Emma Burnip^{a,*}, Emma Wallace^a, Kristin Gozdzikowska^{a,b} and Maggie-Lee Huckabee^a

^aRose Centre for Stroke Recovery and Research, School of Psychology, Speech and Hearing, University of Canterbury, Christchurch, New Zealand

^bLaura Fergusson Trust, Christchurch, New Zealand

8 studi inclusi (2RCT, 6 case-series)

6 studi su trattamento deglutitorio standard intensivo

1 studio su Inspiratory and Expiratory Muscle Strength Training

1 studio su stimolazioni sensoriali

CONCLUSIONI

- Evidenze insufficienti per supportare il trattamento riabilitativo della disfagia nei pazienti con Malattia di Huntington nella pratica clinica
- Evidenze preliminari di potenziali benefici a breve termine sulla funzione deglutitoria e sulla qualità di vita nei pazienti in stadio precoce/moderato di malattia, ma derivante da studi con elevato rischio di bias e assenza di una valutazione strumentale
- Negli studi longitudinali non sono stati riportati effetti detrimentali significativi
- Riportata buona aderenza al trattamento ma non misurata.

Evidenze sulla funzione motoria

- Buona tolleranza
- Miglioramenti riportati nel funzionamento durante le ADL e nella HRQoL
- Alcuni miglioramenti nelle funzioni di cammino e equilibrio dopo interventi multidisciplinari

Bilney et al, 2003; Fritz et al, 2017; Quinn & Busse, 2017; Dolbow et al, 2019

LG fisioterapia nella MH

Quando consultare un fisioterapista:

Le persone con MH dovrebbero consultare un fisioterapista **subito dopo la diagnosi in modo che possa essere prescritto un programma di esercizi personalizzato**. Questo consentirà di **mantenere il più a lungo possibile le capacità di svolgere le attività** della vita quotidiana. Il fisioterapista può anche aiutare a rispondere a domande sulla frequenza, il tipo e l'intensità degli esercizi. Se la persona con MH presenta problemi a camminare, sedersi o alzarsi dalla sedia, salire e scendere dal letto o tende ad inciampare o a cadere dovrebbe consultare un fisioterapista per un trattamento più prolungato (ad esempio 8-10 settimane) al fine di realizzare un programma personalizzato per migliorare queste problematiche.

Quinn et al, 2020 https://ehdn.org/wp-content/uploads/2021/07/HD-Clinical-Guidelines_professional-Summary-FINAL-Europe-ITA.pdf

Approccio proattivo della deglutizione

Ad oggi la possibilità di potenziare la funzione deglutitoria è da considerarsi sperimentale nella MH.

Qualora si proponesse al paziente è importante:

1. Informare della mancanza di evidenze
2. Verificarne la fattibilità
3. Monitorare eventuali effetti detrimental
4. Monitorare strumentalmente la funzione deglutitoria per verificarne l'efficacia
5. Mirare gli esercizi agli specifici deficit biomeccanici già presenti o che ci si attende sulla base del fenotipo tipico della malattia (skill e/o strength?)

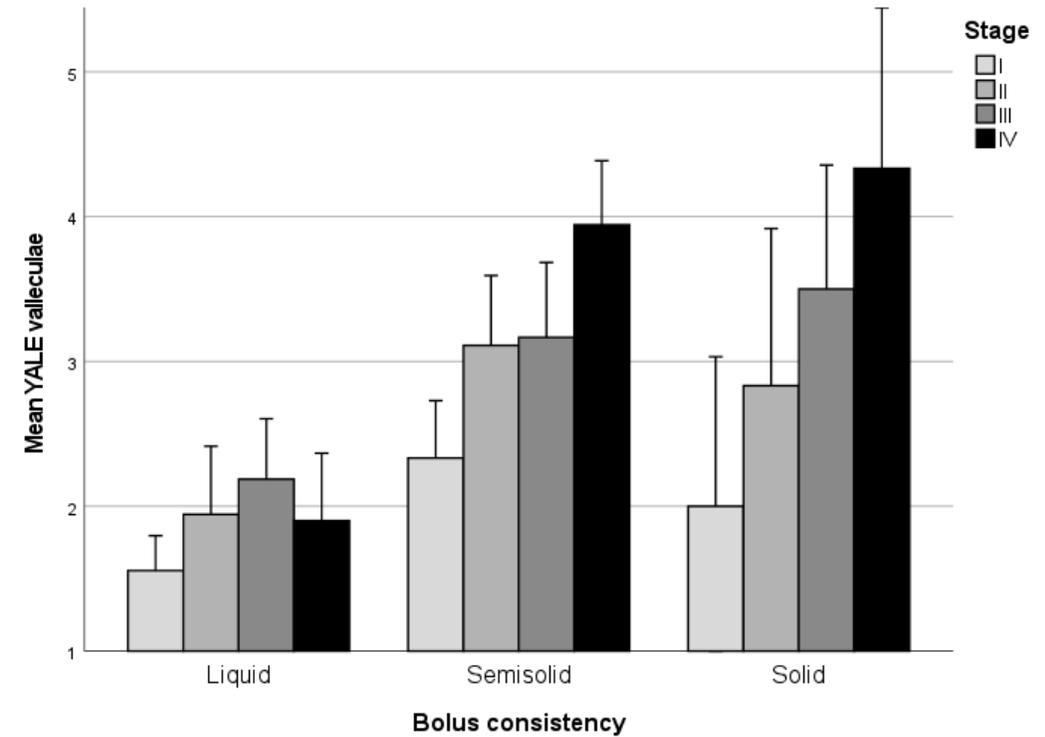
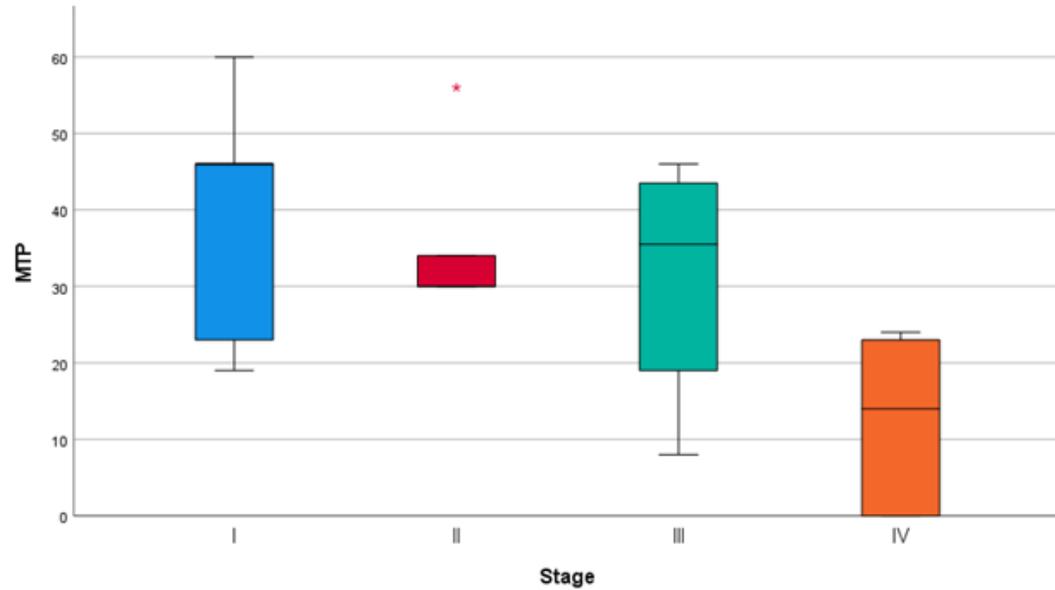
Approccio proattivo della deglutizione

Ad oggi la possibilità di potenziare la funzione deglutitoria è da considerarsi sperimentale nella MH.

Qualora si proponesse al paziente **NEGLI STADI PRECOCI** è importante:

1. Informare della mancanza di evidenze
2. Verificarne la fattibilità
3. Monitorare eventuali effetti detrimental
4. Monitorare strumentalmente la funzione deglutitoria per verificarne l'efficacia
5. Mirare gli esercizi agli specifici deficit biomeccanici già presenti o che ci si attende sulla base del fenotipo tipico della malattia

Rinforzo linguale?



Impersistenza motoria e variabilità

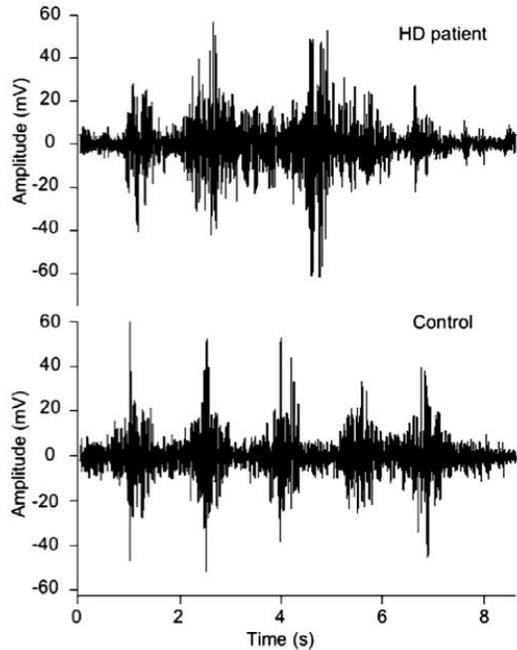
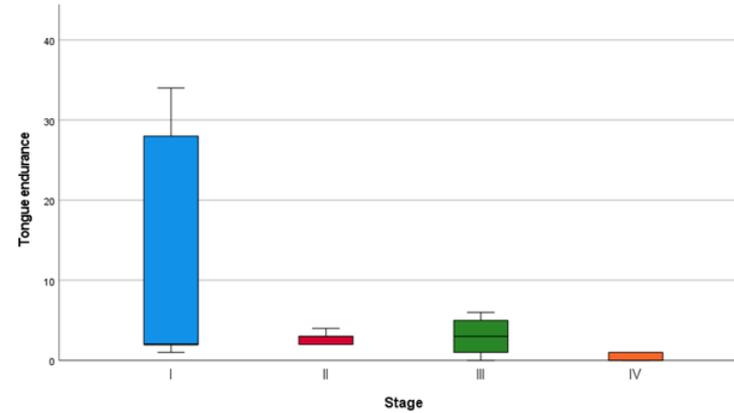


Fig. 1. A typical example of raw sEMG signals of submental muscles during water swallowing (50 ml) in a patient with Huntington's disease and a healthy volunteer (control).



Allenamento al mantenimento di una contrazione muscolare stabile (a bassa intensità) per un tempo progressivamente più prolungato e consistenza della contrazione muscolare in deglutizione

+ controllo motorio
+ consapevolezza

Impersistenza motoria e variabilità

Utilizzo del BIOFEEDBACK:

- IOPI
- sEMG
- Specchio

VIDEO

Preparazione orale

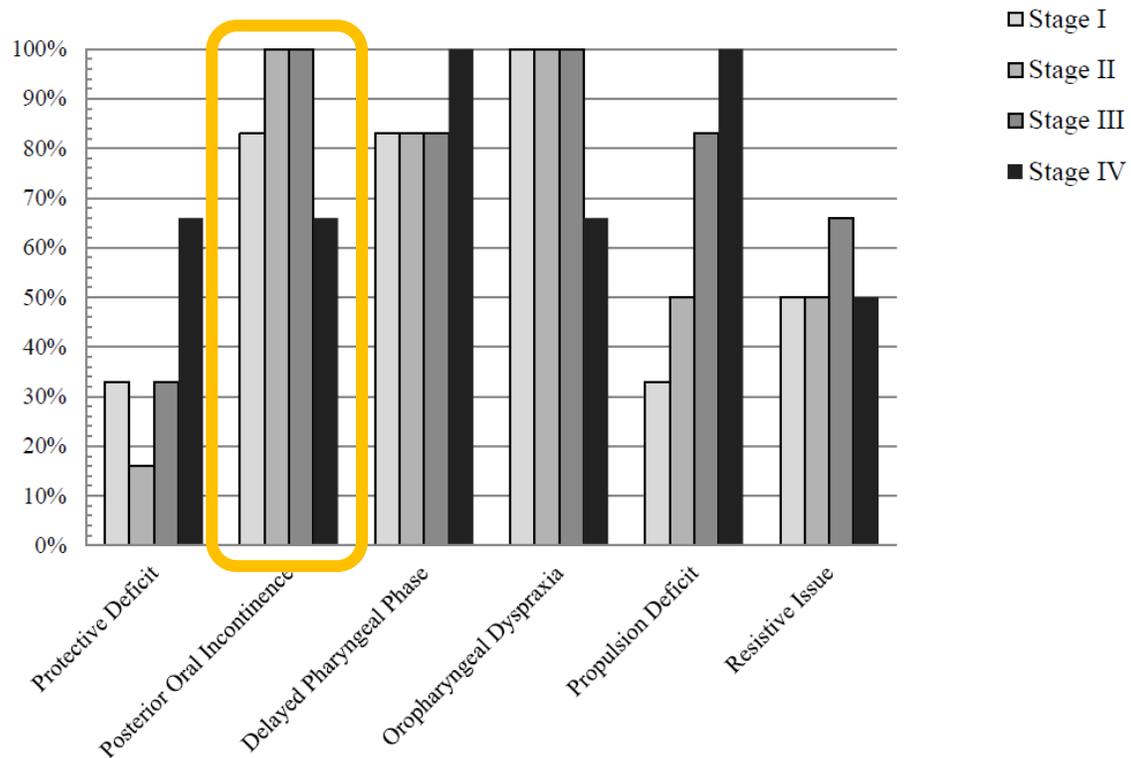
- Alterazioni nella velocità (+ o -)
- Movimenti poco ampi



Esercizi di masticazione con alimenti a difficoltà crescente lavorando su:

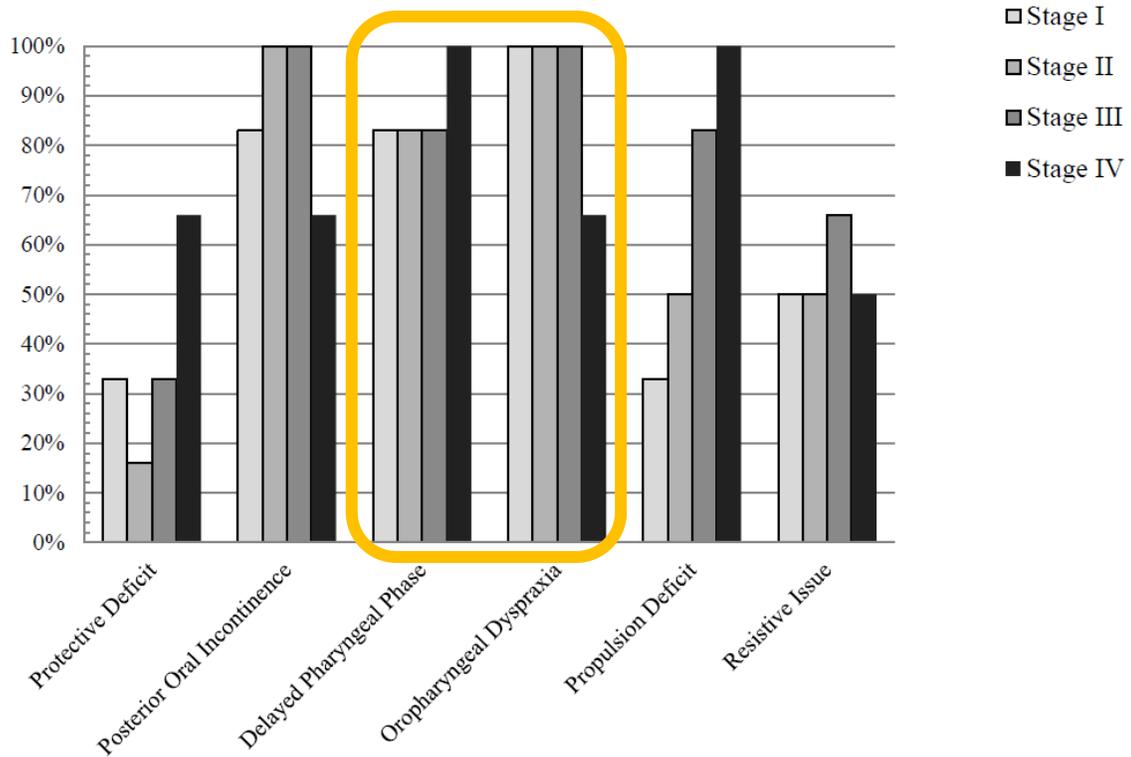
- Ampiezza -> specchio, marker sul mento
- Ritmo -> battito di mani, cronometro

Contenimento orale



Esercizi di contenimento orale con liquidi, meglio se percettivamente salienti (freddo, gusto), a volumi crescenti, per tempi crescenti e con posture del capo via via più sfavorevoli

Timing della deglutizione

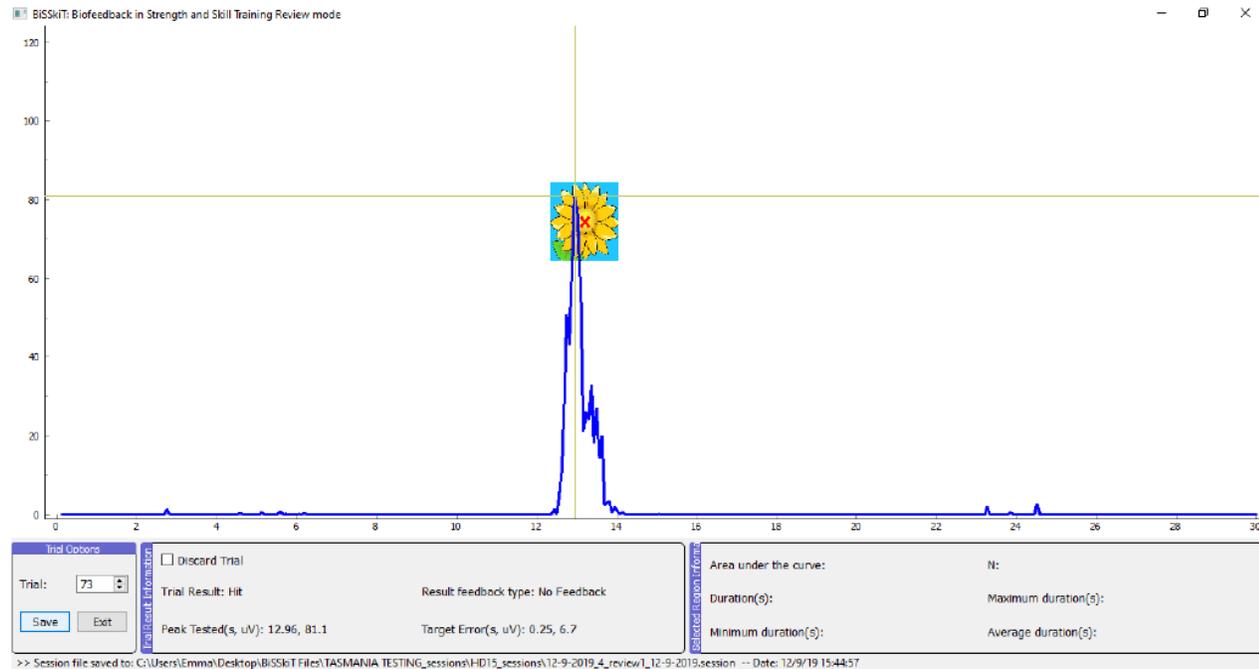


Esercizi di deglutizione di saliva, bevande o alimenti a specifiche tempistiche

Skill-based training

1 ora x 5 giorni x 2 settimane

12 pz con HD da stadio II a stadio IV



Target 30-70% della media di 5 deglutizioni forzate
Dimensione del target variabile
1 atto deglutitorio a secco ogni 30 secondi
8 sessioni x 10 deglutizioni



BiSSkiT software

Burnip E, doctoral thesis, 2020

Skill-based training

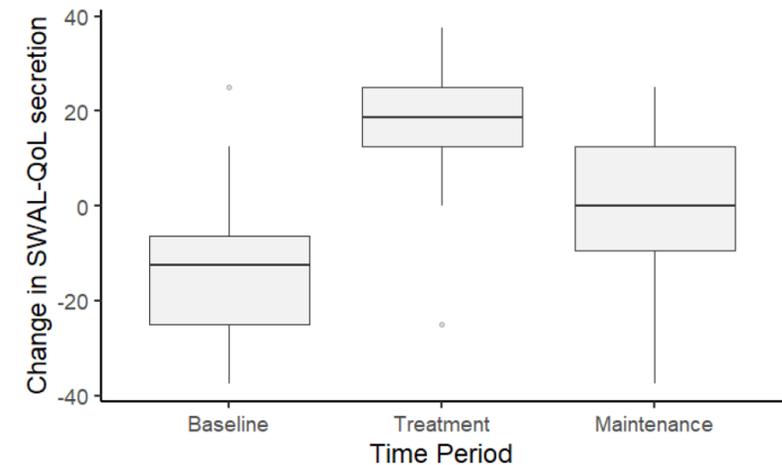
VFSS: miglioramento del tempo di transito con liquidi. Chiusura vestibolo laringeo, durata dell'apertura dello UES, metriche manometriche di pressione e durata più vicini ai dati normali (ma non significativi cambiamenti)

Nessuna differenza su TWST and TOMASS

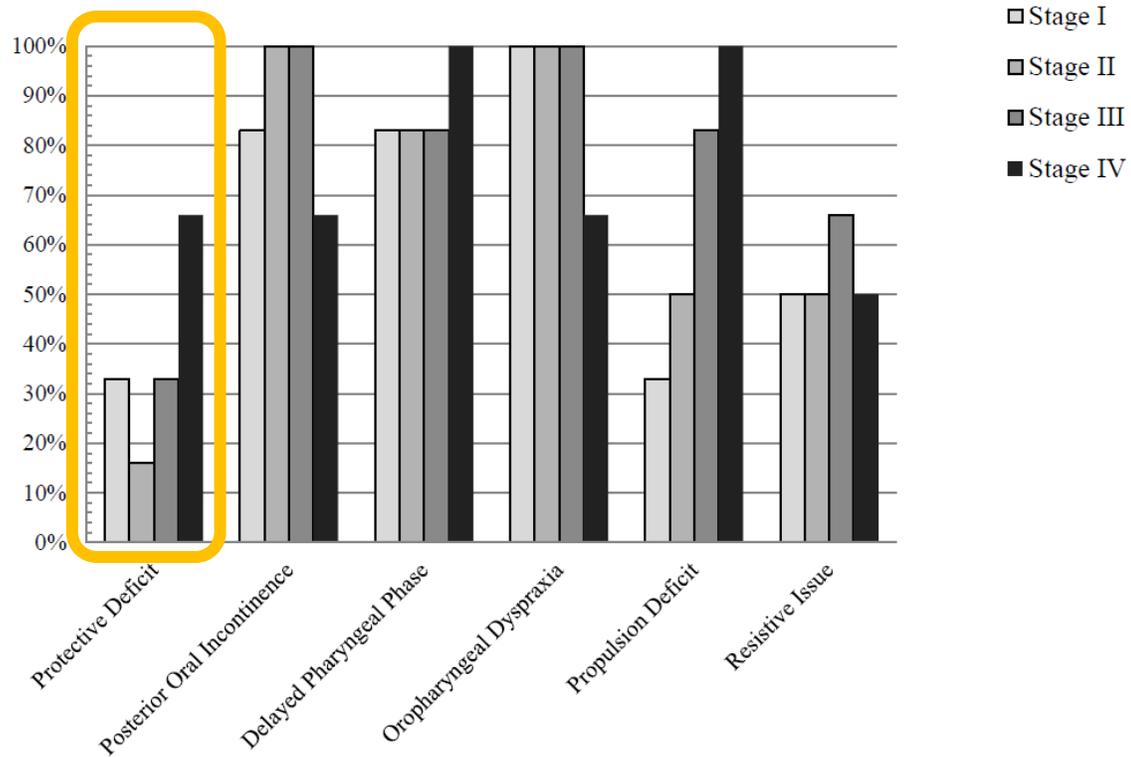
5 pazienti riportando miglioramento soggettivo della disfagia

13/17 misure di outcome mostravano una minore variabilità dopo la terapia (non significativa)

Representation of the Distribution of SWAL-QoL Secretion Score Rate of Change Across Time Periods



Protezione delle vie aeree inferiori



Esercizi di coordinazione respirazione-deglutizione

Respiratory-swallow Training Protocol
(Martin-Harris et al, 2023)

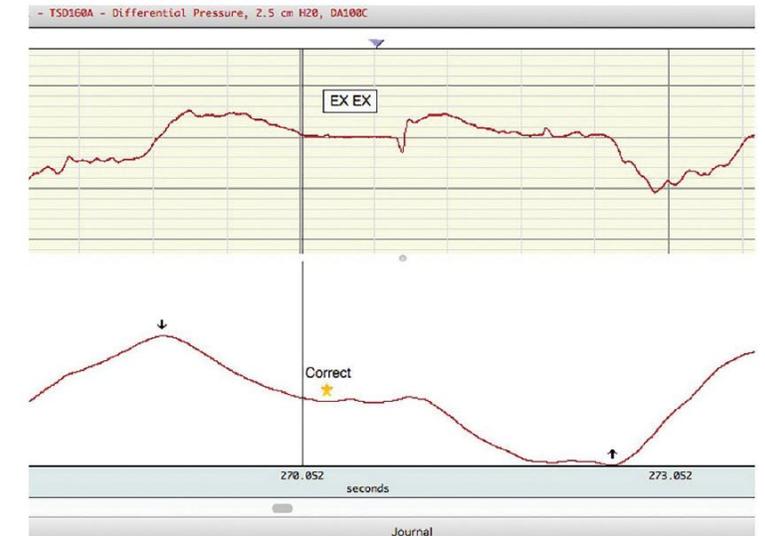
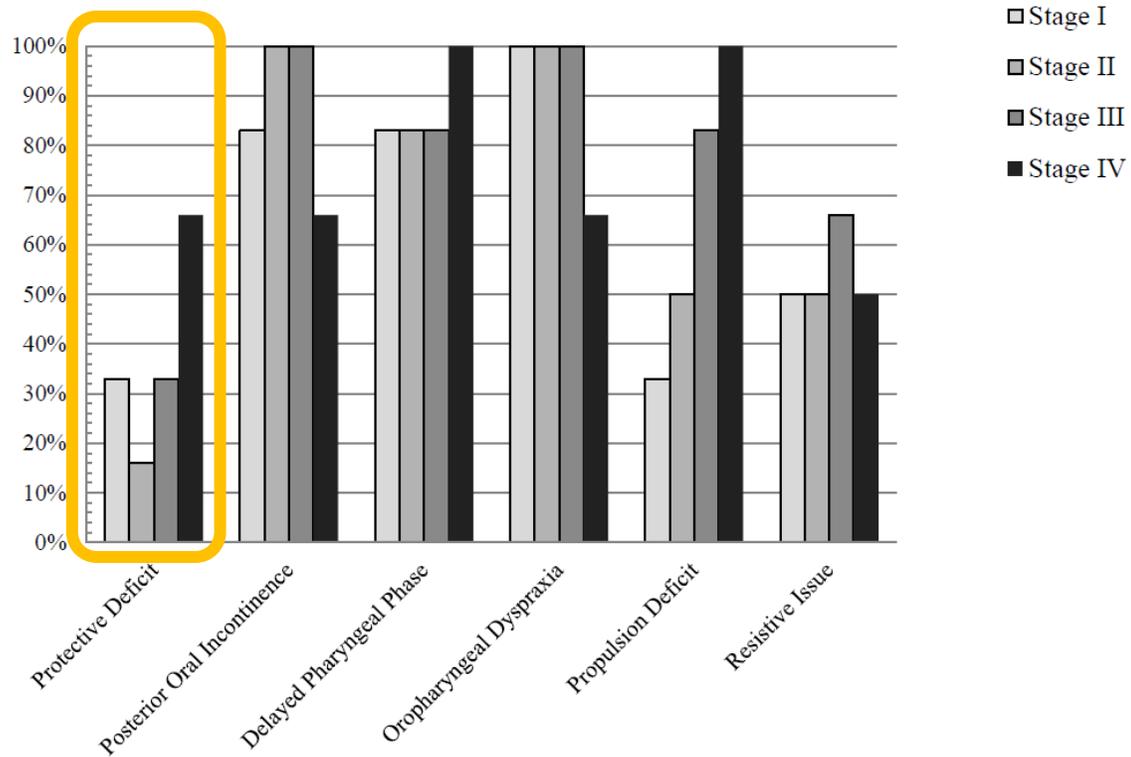


Fig. 5.
Automated software detecting swallow event

Protezione delle vie aeree inferiori



Training della tosse:

- Volontaria
- Riflessa

Expiratory/Inspiratory muscle strength training

Respiratory muscle training on pulmonary and swallowing function in patients with Huntington's disease: a pilot randomised controlled trial

Alvaro Reyes¹, Travis Cruickshank¹, Kazunori Nosaka², and Mel Ziman^{1,3}



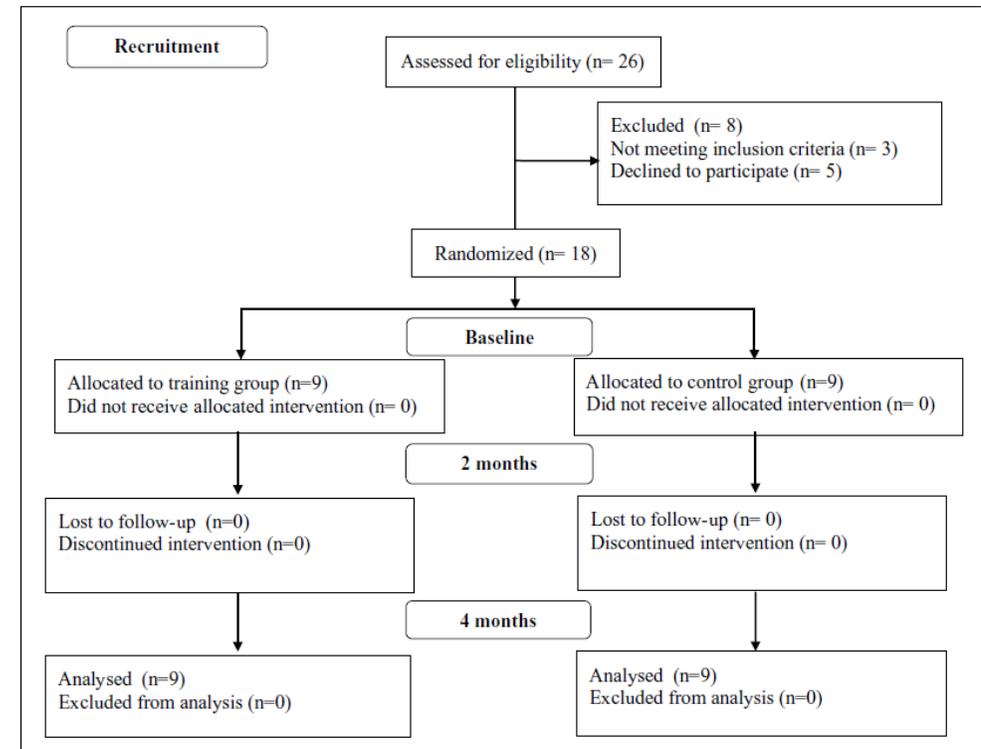
2 x 5 set x 5 ripetizioni x 6 giorni/sett x 4 mesi

Sham resistenza costante

Real resistenza dal 30% al 75% (+15% al mese)

CI test genetico positivo, espressione clinica verificata (UHDRS-TMS ≥ 5) e capacità di comprendere e rispondere alle istruzioni.

Esclusi i pz con difficoltà a mantenere il sigillo labiale sul device e/o con eccessivi movimenti coreici della lingua durante i test della funzione polmonare sono stati esclusi.



Expiratory/Inspiratory muscle strength training

Aderenza 100%
Tutti i pazienti con incremento del 15% al mese
Nessun evento avverso

50ml water
swallow test

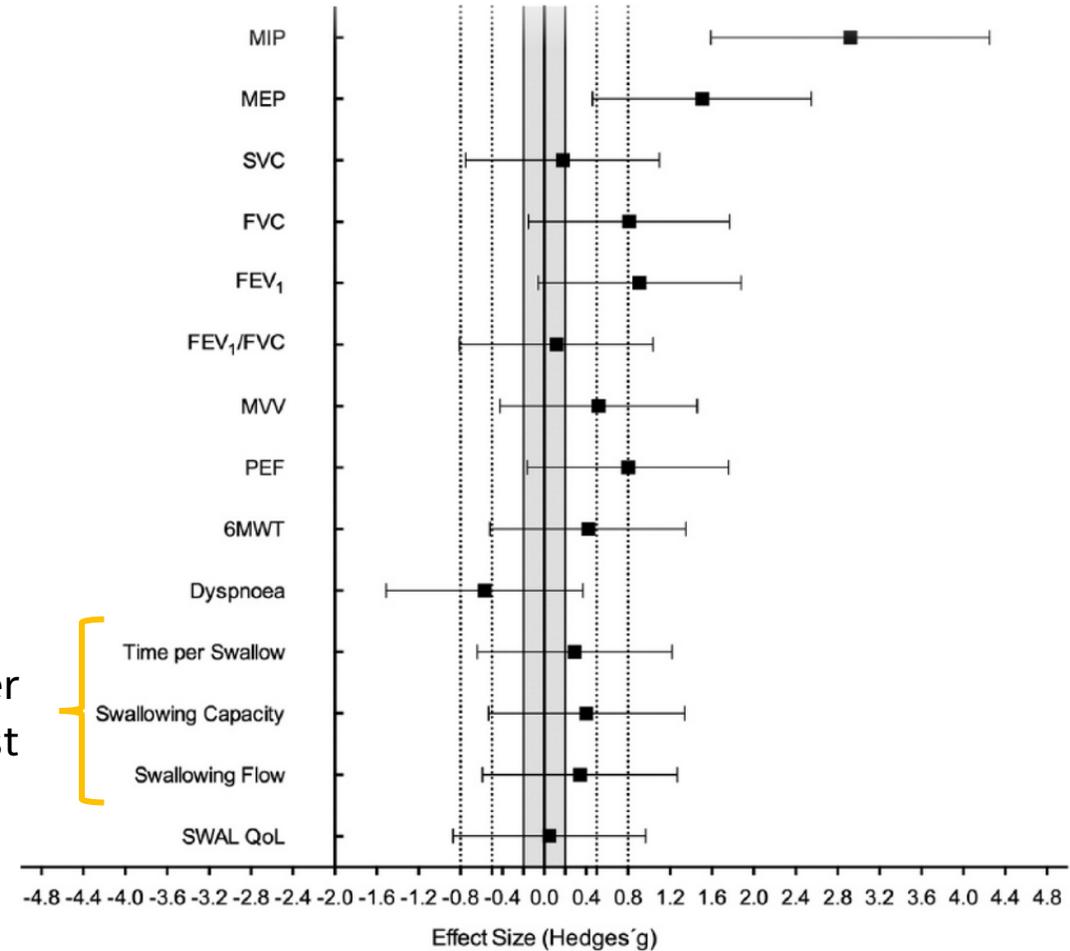


Figure 2. Standardized effect sizes of the differences between training and control groups after 4 months of training. Squares represent the magnitude of difference between the two groups. Errors bars indicate 95% confidence limits of the mean difference between groups. The shaded area of the graph indicates the region in which the difference between groups is trivial (i.e., between -0.20 and 0.20 standardized effect size).

MIP: maximum inspiratory pressure, MEP: maximum expiratory pressure, SVC: slow vital capacity, FVC: forced vital capacity, FEV₁: forced expiratory volume in 1 second, MVV: maximum voluntary ventilation, PEF: peak expiratory flow, 6MWT: six minute walking test, SWAL-QoL: swallowing quality of life questionnaire.