

REALTA' VIRTUALE E RIABILITAZIONE IN PAZIENTE AFFETTA DA MALATTIA DI POMPE: CASE REPORT – ABSTRACT

Premessa. La malattia di Pompe (GSD2) è una glicogenosi di tipo II a trasmissione autosomica recessiva, che comporta un accumulo lisosomiale di glicogeno nel tessuto muscolare. Clinicamente comporta un'ipostenia della muscolatura scheletrica e, progressivamente, anche di quelle cardiaca e respiratoria.

Obiettivo/i. Valutare la fattibilità e gli effetti a breve e lungo termine di un protocollo di esercizi riabilitativi domiciliari con realtà virtuale, eseguito per 14 settimane da una paziente di 49 anni affetta da GSD2 in assenza di copertura farmacologica specifica.

Materiali e metodi. Per 14 settimane la paziente è stata sottoposta ad un protocollo riabilitativo di 12 esercizi personalizzati di realtà virtuale, rilevati dalla console *Kinect for Windows* tramite il software e dispositivo medico *Rehability®Neuro*. Prima del trattamento, 5 e 24-31 settimane dopo, sono stati somministrati due questionari, le valutazioni dinamometrica e stabilometrica, e il 6-minute-walking test, per quantificare eventuali variazioni di forza, potenza, endurance, equilibrio e benessere psico-sociale.

Discussione. Al termine del trattamento, in linea con alcuni dati presenti in letteratura, sono stati riscontrati miglioramenti degli intrarotatori della spalla destra e degli extrarotatori di spalla bilateralmente e un mantenimento della forza dei muscoli quadricipiti, a differenza dell'indebolimento a carico degli ischiocrurali.

È stata poi riscontrata una peggiore reattività nel controllo del COP, migliorata al follow-up e parzialmente slegata dall'evoluzione dinamometrica. I dati del 6MWT sottolineano un importante incremento della distanza percorsa, in accordo con un minor senso di fatica durante l'esercizio, nonostante l'impatto maggiore in termini lavorativi, familiari e psicosociali.

Conclusioni. Dai risultati emergono un miglioramento dinamometrico lieve, una lieve riduzione dell'equilibrio, ma soprattutto un incremento della distanza percorsa al 6MWT, tale per cui la fatica della paziente è risultata inferiore, nonostante l'impatto ingravescente della stessa sulla qualità di vita.

È necessario effettuare ulteriori studi in merito all'utilizzo della realtà virtuale come strumento riabilitativo nella GSD2.

Keywords. Malattia di Pompe, realtà virtuale, isocinetica, endurance, equilibrio.

VIRTUAL REALITY AND REHABILITATION IN A POMPE-DISEASE AFFECTED PATIENT: CASE REPORT – ABSTRACT

Background. Pompe’s disease, also known as Glycogen storage disease type II (GSD2), is a recessive metabolic disorder creating glycogen deposits inside lysosomes within the muscular tissue. It clinically manifests as a hyposthenia of voluntary muscles, which progressively involves cardiac and respiratory muscles as well.

Objective/s. Evaluating short-term/long-term effects and the feasibility of a virtual-reality home-based rehabilitation protocol of 14 weeks practiced by a 49-year-old female subject affected by GSD2 in the absence of any specific pharmacological treatment.

Materials and methods. The rehabilitation protocol provided for a 14-week-long training, consisting of 12 individualized virtual-reality exercises. Movements were detected by the console *Kinect for Windows* through the medical device and software *Rehability®Neuro*. Two questionnaires, a dynamometric assessment, balance platform evaluations and 6-minute walking test were administered before, 5 weeks and 24-31 weeks after the treatment, for quantifying possible variations of strength, power, endurance, balance and psychosocial health.

Discussion. After the treatment and in line with previous data, some improvements of right-shoulder internal rotators and bilateral shoulder external rotators, together with the maintenance of bilateral knee-extensor strength, opposed to a bilateral hamstring weakening.

Furthermore, considering its subsequent follow-up improvement as well, the initial worsening of COP control was not in line with the dynamometric changes, unlike previously reported. 6MWT data underlined an evident increase in walked distance, consistently with lower levels of perceived fatigue during activity, despite a greater impact on work, family, and psychosocial health.

Conclusions. Reported data demonstrates a mild dynamometric improvement, a mild balance impairment, and an important walked-distance augmentation in 6MWT. Fatigue improved, unlike its worsening impact on quality of life. More studies on virtual reality effectiveness on GSD2 are required.

Keywords. Pompe’s Disease, Virtual reality, Isokinetic, endurance, balance. viii