

Distonia nella sindrome di Angelman: una manifestazione clinica comune ma misconosciuta.

Edoardo Ferlazzo^{1,2,3}, Michele Ascoli^{1,2}, Francesca Abate¹, Sara Gasparini^{1,2}, Giovanni Mastroianni², Vittoria Cianci², Giulia Ferrigno¹, Chiara Sueri², Tiziana D'Agostino², Umberto Aguglia^{1,2,3}

1. *Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Università Magna Graecia, Germaneto, Catanzaro, Italia.*
2. *Centro Regionale Epilessie, Grande Ospedale Metropolitano Bianchi-Melacrino-Morelli, Reggio Calabria, Italia.*
3. *Istituto di Bioimmagini e Fisiologia Molecolare, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Germaneto, Catanzaro, Italia.*

Introduzione: Disordini del movimento sono stati riportati in quasi tutti i soggetti con Sindrome di Angelman (SA) e sono descritti come "*movimenti tremolanti degli arti, instabilità, goffaggine o movimenti rapidi e a scatti*". La distonia non è mai stata studiata in dettaglio in pazienti con SA. Scopo di questo studio è stato di valutare la prevalenza, le caratteristiche cliniche e la gravità della distonia in una serie di soggetti adolescenti e adulti con SA.

Metodi: sono state valutate le registrazioni video di 44 soggetti con SA geneticamente confermata. La distonia è stata valutata mediante la sottoscala relativa ai disturbi del movimento della Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale (BFM).

Risultati: quattordici registrazioni sono state escluse per la scarsa collaborazione. Abbiamo dunque analizzato i dati di 30 soggetti (15 F). L'età media era di 28 anni (range 15-51). La distonia era presente in 28/30 (93,3%) ed interessava gli arti superiori in 28/28 (100%), gli arti inferiori in 8/28 (28,5%), la bocca in 7/28 (25%), il collo in 3/28 (10,7%), il tronco in 1/28 (3,6%). La gravità della distonia era lieve o moderata. Dai nostri dati è emersa una correlazione lineare tra la gravità della distonia e l'aumento dell'età. Non è stata invece rilevata differenza in termini di gravità tra i sottogruppi genetici.

Conclusioni: la distonia è una manifestazione clinica comune, spesso non riconosciuta, in soggetti adulti ed adolescenti con SA.