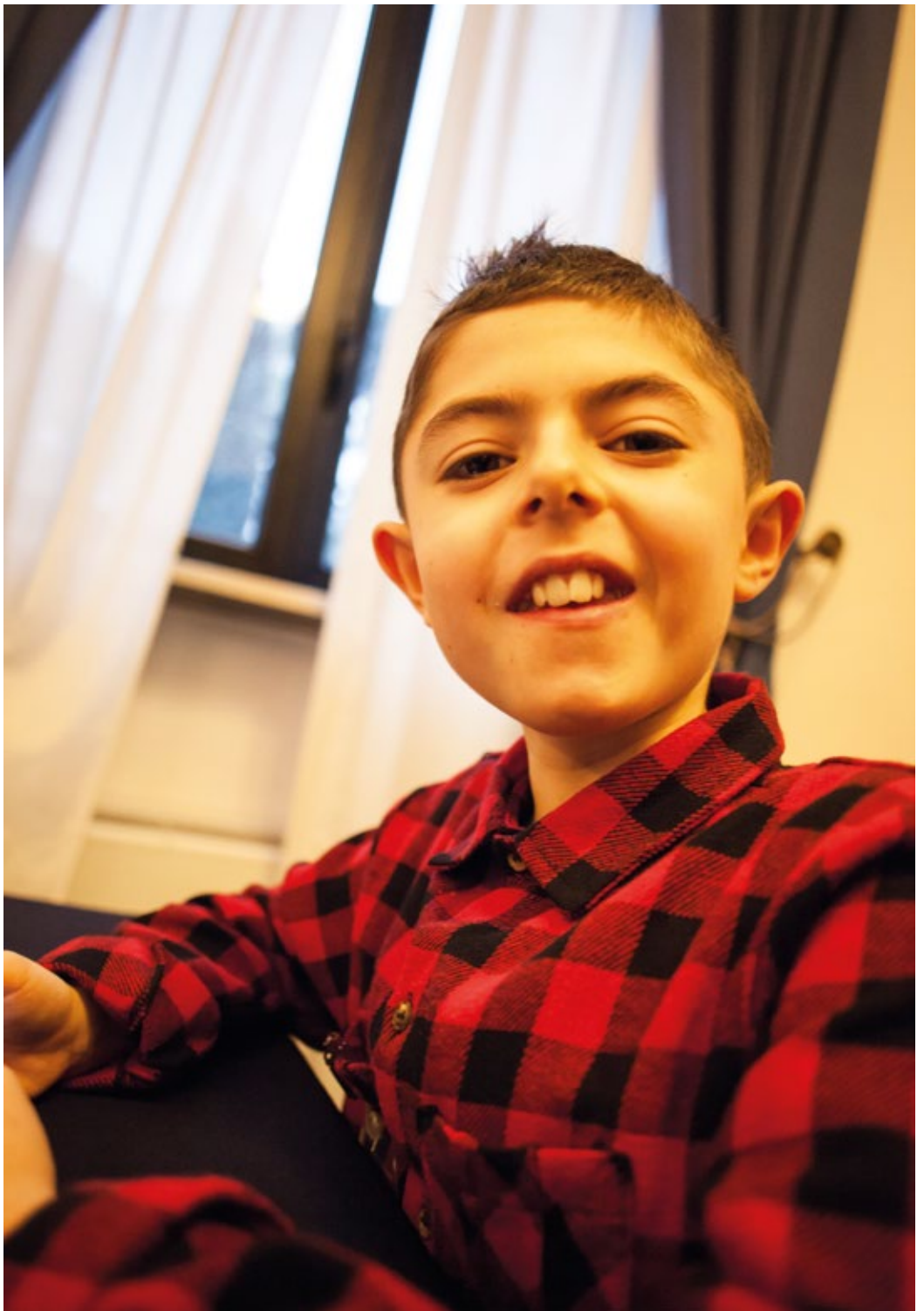


# DIAGNOSI E GESTIONE DELLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

una guida per le famiglie





# SOMMARIO

DICHIARAZIONE DI NON RESPONSABILITÀ	3
1. INTRODUZIONE	4
2. COME USARE QUESTO DOCUMENTO	5
3. DIAGNOSI	11
4. GESTIONE NEUROMUSCOLARE - preservare forza e funzionalità	14
5. GESTIONE DELLA RIABILITAZIONE - fisioterapia e terapia occupazionale	22
6. GESTIONE ORTOPEDICA - problematiche ossee e articolari	25
7. GESTIONE RESPIRATORIA - valutazione della funzionalità dei muscoli respiratori	27
8. GESTIONE CARDIACA - prendersi cura del cuore	29
9. GESTIONE GASTROINTESTINALE - nutrizione, deglutizione e problematiche gastrointestinali	30
10. GESTIONE PSICOSOCIALE - supporto nel comportamento e nell'apprendimento	32
11. CONSIDERAZIONI SUGLI INTERVENTI CHIRURGICI	35
12. CONSIDERAZIONI IN CASO DI EMERGENZA	37
ABBREVIAZIONI	39
LISTA DI TERMINI CHE POTETE INCONTRARE	40

Traduzione a cura dell'ufficio comunicazione, l'ufficio scientifico e il centro di ascolto  
Duchenne di Parent Project Onlus.  
Si ringrazia per la gentile collaborazione Teresa De Paolis

## DICHIARAZIONE DI NON RESPONSABILITÀ

Le informazioni e i consigli pubblicati nel presente documento non devono sostituire i consigli del proprio medico, né possono sostituire la relazione che si instaura tra paziente e medico. I consigli qui presenti devono essere utilizzati insieme ai suggerimenti del proprio medico, che deve essere interpellato su tutti gli argomenti riguardanti la salute, soprattutto relativamente a sintomi che richiedono diagnosi o trattamenti. Qualsiasi azione intrapresa da parte vostra sulla base delle informazioni presenti all'interno di questo documento, sarà a vostra discrezione. Sebbene si sia cercato di garantire la massima completezza e precisione delle informazioni qui presenti, l'accuratezza non può essere garantita e ogni situazione deve essere inserita nella propria realtà individuale.

# 1. INTRODUZIONE

Questa guida per le famiglie riassume i pareri condivisi, a livello internazionale, sulla gestione clinica della distrofia muscolare di Duchenne (DMD). Questo lavoro è stato supportato da US Centers for Disease Control and Prevention (CDC), in collaborazione con le Associazioni dei pazienti e il network TREAT-NMD. Il documento principale è pubblicato sulla rivista scientifica *Lancet Neurology*.

## RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI PER IL DOCUMENTO PRINCIPALE:

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, *Lancet Neurology* 2010, 9(1) 77-93.

Bushby K, et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, *Lancet Neurology* 2010, 9 (2) 177-189.

Il documento principale può essere scaricato gratuitamente su

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD>

Le raccomandazioni si basano su uno studio approfondito di 84 esperti internazionali nella diagnosi e gestione clinica della DMD, scelti per rappresentare una vasta gamma di ambiti specialistici. Questi esperti hanno "valutato" i metodi utilizzati per la gestione della DMD su una scala che va da "necessario" ad "appropriato" o "inappropriato" nelle diverse fasi della DMD. In totale hanno considerato più di 70.000 diversi scenari. Questo ha permesso loro di stabilire delle linee guida che secondo la maggioranza degli esperti rappresentano le

"best practice" (procedure migliori) per la gestione clinica della DMD.

Gli esperti hanno sottolineato che, la gestione migliore della DMD, richiede un approccio multidisciplinare coordinato da un medico e che includa il contributo di specialisti appartenenti a diversi ambiti. Proprio perché ognuno è diverso, le persone affette da DMD e le loro famiglie devono essere attivamente coinvolte da un medico che coordinerà e personalizzerà la presa in carico terapeutica.

Questo documento vi fornirà le informazioni di base per consentirvi di partecipare in modo efficace a questo processo. Il medico o il professionista medico che coordina la presa in carico terapeutica deve essere a conoscenza dell'evoluzione della DMD e di tutte le potenziali problematiche ad essa correlate. Questo medico coordinatore deve poter contare sull'aiuto di diversi specialisti per la presa in carico, in maniera adeguata, di patologie legate alla DMD. Il coinvolgimento di alcuni specialisti o altro personale sanitario cambia in base all'evoluzione della patologia. Questa guida vi farà esplorare i vari argomenti o ambiti di intervento per la gestione clinica della DMD (figura 1). Non tutti questi specialisti saranno necessari in ogni fase della patologia, ma è importante che siano disponibili, se necessario, e che la persona che coordina la presa in carico terapeutica abbia il loro supporto in ogni ambito di intervento.

## 2. COME UTILIZZARE QUESTO DOCUMENTO

Questa guida contiene molte informazioni ed è possibile utilizzarla in due modi. Alcune famiglie preferiscono concentrarsi sullo stadio della DMD in cui si trova il proprio figlio, mentre altre preferiscono sapere il più possibile su ogni aspetto legato alla DMD sin dall'inizio.

In questa sezione e nella figura 1 potete vedere come gli specialisti gestiscono la DMD nelle diverse fasi e come la gestione clinica di un paziente DMD cambi nel corso della vita. Se desiderate leggere le parti del documento che ritenete per voi più pertinenti, lo potete fare con facilità. Alla fine del documento, ci sono due sezioni che potrebbe essere importante usare come riferimento: aspetti da ricordare in caso di interventi chirurgici e aspetti da considerare in situazioni di emergenza. I vari capitoli sono identificati da un colore che corrisponde a quello della figura. Alla fine del documento troverete un glossario che vi permetterà di capire eventuali termini difficili che potete incontrare nel testo o che vengono utilizzati dagli specialisti.

“Questa guida si focalizza sugli aspetti clinici della DMD, ma tenete sempre presente che l'aspetto clinico non è tutto. L'idea è che, riducendo i problemi di carattere clinico vostro figlio potrà vivere la sua vita, così come gli altri membri della famiglia.

È bene ricordare che molti bambini e ragazzi affetti da Duchenne sono felici e che la maggior parte delle famiglie affronta in maniera adeguata la situazione, dopo lo shock iniziale della diagnosi”.

- Elizabeth Vroom, United Parent Projects Muscular Dystrophy

### CONSIDERARE LA DMD FASE PER FASE (fig.1)

La DMD è una patologia che cambia nel tempo. I medici spesso individuano delle tappe fondamentali nella sua progressione e, sebbene queste possano rappresentare una distinzione artificiale, le utilizzano per le raccomandazioni terapeutiche. Usarle vi permette di sapere, in un preciso stadio di evoluzione della patologia, quali interventi risultino necessari e cosa aspettarsi da parte dell'équipe multidisciplinare.

### FASE PRESINTOMATICA

Nella maggior parte dei ragazzi con DMD la diagnosi non avviene nello stadio **PRESINTOMATICO** a meno che non ci siano casi pregressi nella propria famiglia o vengano fatte analisi del sangue per altri motivi. Camminare e parlare in ritardo sono sintomi presenti, ma sono generalmente poco percepiti e non vengono individuati o riconosciuti.



## PRIMA FASE DI DEAMBULAZIONE

Nella prima fase di **DEAMBULAZIONE**, i bambini presenteranno quelli che vengono generalmente considerati come i sintomi “classici” della DMD: la manovra di Gowers (i bambini hanno bisogno di sostenersi con le mani sulle cosce quando si alzano dal pavimento), un’andatura ondeggiante e la camminata sulle punte. Possono salire le scale, ma in genere il secondo piede si unisce al primo invece di alternarsi.

In queste due prime fasi avviene generalmente la diagnosi (Sezione 3).

**DIAGNOSI:** sono consigliati dei test genetici per individuare un eventuale cambiamento del DNA o una mutazione genetica che sta all’origine della DMD. Sarà necessario il parere degli specialisti per interpretare i risultati dei test e per discutere su come questi avranno un impatto su vostro figlio e sugli altri membri della famiglia.

**APPRENDIMENTO E COMPORTAMENTO:** i ragazzi con DMD presentano, con maggiore frequenza, difficoltà di apprendimento e comportamentali. Alcune dovute agli effetti che la DMD ha sul cervello, altre a condizionamenti fisici. Alcuni medicinali, come gli steroidi, possono essere anche all’origine di questi disturbi o avere un impatto sulle manifestazioni. Il supporto della famiglia è fondamentale e può essere necessaria la consulenza di specialisti per gestire alcune problematiche specifiche riguardanti l’apprendimento e il comportamento (Sezione 10).

**FISIOTERAPIA:** la presa in carico degli aspetti fisioterapici (Sezione 5) prevede, in questa fase iniziale della patologia, l’introduzione di esercizi volti a mantenere un buon tono muscolare ed evitare rigidità articolari e retrazioni muscolo-tendinee. Il fisioterapista può suggerire degli esercizi da fare a scuola per favorire la partecipazione del bambino.

**STEROIDI:** è in questo periodo che riceverete informazioni sugli steroidi, da iniziare ad assumere quando le capacità motorie del bambino avranno raggiunto un livello massimo. Nell’introdurre gli steroidi è importante verificare

che tutte le vaccinazioni siano state eseguite e scoprire se i fattori di rischio per gli effetti collaterali dovuti al loro utilizzo possano essere prevenuti o minimizzati. Per esempio, possono essere richiesti consigli sul controllo del peso.

**CUORE E MUSCOLI RESPIRATORI:** in genere, i problemi legati al cuore e ai muscoli respiratori non si manifestano in questa fase, ma è necessario un monitoraggio costituito da una serie di visite regolari per stabilire il quadro clinico di partenza. I controlli cardiaci sono consigliati al momento della diagnosi e ogni due anni fino ai dieci anni. Dopo i 10 anni, il monitoraggio dovrebbe essere più frequente. È anche importante che il bambino riceva le vaccinazioni per pneumococco e influenza (Sezione 7).

## FASE AVANZATA DELLA DEAMBULAZIONE

Nella fase avanzata della **DEAMBULAZIONE**, camminare diventa sempre più difficile e sussistono diversi problemi nel salire le scale e nell’alzarsi dal pavimento.

**APPRENDIMENTO E COMPORTAMENTO:** sarà necessario un sostegno costante da parte di professionisti per risolvere qualsiasi problema di apprendimento e di comportamento e definire strategie di “coping” per affrontare la perdita della deambulazione (Sezione 10).

**FISIOTERAPIA:** la riabilitazione continuerà a concentrarsi su una gamma di esercizi volti a mantenere le autonomie residue (Sezione 5). In presenza di rigidità articolari e retrazioni importanti è necessario richiedere un consiglio ad uno specialista ortopedico. È bene assicurarsi che vi siano carrozzine appropriate e leggere per favorire l’indipendenza e garantire la comodità del ragazzo.

**STEROIDI:** in questa fase è importante la gestione continua del trattamento con gli steroidi, con particolare attenzione al regime specifico e alle dosi utilizzate (Sezione 4) oltre che agli effetti collaterali. È bene effettuare due controlli annuali per monitorare la forza e le funzionalità. Il controllo del peso deve anche prendere in considerazione qualsiasi tendenza del bambino ad essere sottopeso o sovrappeso con conseguente intervento in caso di problemi (Sezione 9).

**CUORE E MUSCOLI RESPIRATORI:** da un punto di vista cardiaco e respiratorio (rispettivamente Sezioni 7 e 8), il rischio di problemi si presenta basso, ma è necessario un continuo monitoraggio. Ecocardiogramma e altri tipi di test devono essere effettuati annualmente a partire dai 10 anni. Il medico consiglierà eventuali interventi in caso di cambiamenti nell'ecocardiogramma.

### **FASE INIZIALE DI NON-DEAMBULAZIONE**

Nella fase iniziale di **NON DEAMBULAZIONE** il ragazzo ha bisogno di utilizzare una carrozzina. All'inizio utilizza la carrozzina da solo e la sua postura è in genere ancora corretta (Sezione 5).

**APPRENDIMENTO E COMPORTAMENTO:** nonostante la progressione della patologia, durante l'adolescenza, è necessaria una particolare attenzione all'indipendenza, per incoraggiare la normale partecipazione del ragazzo alla vita scolastica e alle attività extrascolastiche.

**FISIOTERAPIA:** l'attenzione alla rigidità degli arti superiori (spalle, gomiti, polsi e dita) diventa molto importante, così come la necessità di utilizzare ausili per aiutare vostro figlio a mantenere una postura corretta. La curvatura della colonna vertebrale (scoliosi) è meno frequente grazie all'uso di steroidi, ma il monitoraggio è ancora molto importante in seguito alla perdita della deambulazione. In alcuni casi la scoliosi progredisce molto rapidamente, spesso in pochi mesi (Sezione 6). Possono anche essere necessari consigli ortopedici per affrontare i problemi legati alla postura dei piedi, che possono causare dolore e condizionare la scelta delle calzature.

**STEROIDI:** in questa fase, la prosecuzione della terapia steroidea continua ad essere un aspetto importante della gestione clinica (Sezione 4), sia che sia stata avviata in precedenza e continui in questa fase, sia che venga avviata ora.

**CUORE E MUSCOLI RESPIRATORI:** il monitoraggio annuale della funzionalità cardiaca è ancora molto importante e qualsiasi peggioramento deve essere trattato in tempi rapidi (Sezione 8).

È probabile che le funzionalità respiratorie

comincino a diminuire dopo la perdita della deambulazione e potrebbe essere necessario introdurre una serie di interventi che aiutino la respirazione e la tosse (Sezione 7).

### **FASE AVANZATA DI NON DEAMBULAZIONE**

Nella fase avanzata di **NON DEAMBULAZIONE**, le funzioni degli arti superiori e il mantenimento di una buona postura sono sempre più compromesse ed è più probabile che si verifichino delle complicazioni.

**FISIOTERAPIA:** è importante discutere con il fisioterapista quali tipi di apparecchiature e ausili possano favorire meglio l'indipendenza e l'integrazione sociale. Possono essere necessari altri adeguamenti per aiutare il ragazzo nelle attività come mangiare, bere, andare in bagno, andare a letto.

**STEROIDI:** le decisioni relative al regime steroideo, alla nutrizione e al peso devono essere analizzate e discusse con l'équipe multidisciplinare.

**CUORE E MUSCOLI RESPIRATORI:** è consigliato un controllo della funzionalità cardiaca e polmonare; spesso risulta necessario programmare degli esami supplementari e adattare la terapia a seconda delle necessità.

Molti ragazzi affetti da DMD vivono vite appa-  
gianti. È importante pianificare in modo proattivo una vita da adulto indipendente, anche se bisognoso di assistenza, con tutte le opportunità e le sfide che questo comporta.

**La sezione che segue tratta i dieci diversi ambiti di intervento della DMD descritti nella figura 1.**

## FIGURA 1.

Le diverse aree di trattamento in funzione della evoluzione della DMD

<b>Fase 1:</b> PRESINTOMATICA  Può essere diagnosticata in questa fase se si scoprono casualmente i valori della CK alta o in caso di pregressi familiari.  Può manifestarsi un ritardo nello sviluppo, ma non un disturbo nell'andatura	<b>Fase 2:</b> PRIMA FASE DI DEAMBULAZIONE  Manovra di Gowers  Andatura ondeggiante  Potrebbe camminare sulla punta dei piedi Può salire le scale	<b>Fase 3:</b> DEAMBULAZIONE AVANZATA  Camminare diventa sempre più difficile  Perde la capacità di salire le scale e di alzarsi da terra	<b>Fase 4:</b> PRIMA FASE DI NON DEAMBULAZIONE  Per un po' è in grado di spingersi in avanti da solo  Capace di mantenere la postura  Può svilupparsi la scoliosi	<b>Fase 5:</b> FASE AVANZATA DI NON DEAMBULAZIONE  La funzione degli arti superiori e il mantenimento della postura diventano progressivamente più compromesse	
Richiede un check-up diagnostico e una consulenza genetica		È poco probabile che la diagnosi avvenga in questa fase a meno di ritardi dovuti ad altri motivi			<b>DIAGNOSI</b>
Pianificazione per gli sviluppi futuri  Assicurarsi che la lista delle vaccinazioni sia completa	Controlli continui per accertarsi del regolare decorso della patologia in linea con l'interpretazione dei test diagnostici.  Almeno ogni sei mesi, si richiede una valutazione della funzionalità, forza e range di movimento per definire la fase della patologia e stabilire se è necessario intervenire con gli steroidi.  Gestione del regime di steroidi con continuità e degli effetti collaterali.			<b>GESTIONE NEUROMUSCOLARE</b>	
Formazione e supporto - Esercizi per mantenere il tono muscolare ed evitare contratture e retrazioni - Incoraggiare esercizi/attività appropriati Favorire la funzionalità motoria tramite ausili e ortesi - Utilizzo di ausili adeguati secondo necessità		Proseguono gli esercizi indicati in precedenza.  Si utilizzano carrozzina e ausili adeguati per garantire la massima indipendenza nelle attività e nelle funzionalità.			<b>GESTIONE DELLA RIABILITAZIONE</b>
Interventi chirurgici ortopedici raramente necessari	Possibilità di intervento chirurgico per retrazioni del tendine di Achille in determinate situazioni	Monitoraggio per la scoliosi: intervento con fusione spinale posteriore in situazioni specifiche  Possibile controllo per il posizionamento dei piedi sulla carrozzina		<b>GESTIONE ORTOPEDICA</b>	



<b>Fase 1:</b> PRESINTOMATICA	<b>Fase 2:</b> PRIMA FASE DI DEAMBULAZIONE	<b>Fase 3:</b> DEAMBULAZIONE AVANZATA	<b>Fase 4:</b> PRIMA FASE DI NON DEAMBULAZIONE	<b>Fase 5:</b> FASE AVANZATA DI NON DEAMBULAZIONE
<p>Può essere diagnosticata in questa fase se si scoprono casualmente i valori della CK alta o in caso di progressi familiari.</p> <p>Può manifestarsi un ritardo nello sviluppo, ma non un disturbo nell'andatura</p>	<p>Manovra di Gowers</p> <p>Andatura ondeggiante</p> <p>Potrebbe camminare sulla punta dei piedi Può salire le scale</p>	<p>Camminare diventa sempre più difficile</p> <p>Perde la capacità di salire le scale e di alzarsi da terra</p>	<p>Per un po' è in grado di spingersi in avanti da solo</p> <p>Capace di mantenere la postura</p> <p>Può svilupparsi la scoliosi</p>	<p>La funzione degli arti superiori e il mantenimento della postura diventano progressivamente più compromesse</p>
<p>Funzionalità respiratoria normale</p> <p>Verificare che la lista delle vaccinazioni sia completa e comprenda il vaccino anti pneumococco 23 valente e quello per l'influenza</p>	<p>Basso rischio di problemi respiratori</p> <p>Monitoraggio dell'evoluzione della patologia</p>	<p>Rischio crescente di insufficienza respiratoria</p> <p>Eseguire valutazioni respiratorie</p>		<p>Rischio crescente di insufficienza respiratoria</p> <p>Esami sulla funzionalità respiratoria e adozione di misure necessarie</p>
<p>Ecocardiogramma alla diagnosi o entro sei anni</p>	<p>Massimo 24 mesi tra una valutazione e l'altra fino a 10 anni, ogni anno dopo i dieci anni</p>	<p>Valutazione uguale a quella del gruppo più giovane</p> <p>Con l'età aumento dei rischi di problemi cardiaci: si richiede un controllo anche in assenza di sintomi</p> <p>Seguire le misure generalmente adottate in caso di insufficienza cardiaca e in caso di deterioramento della funzionalità cardiaca</p>		
<p>Monitoraggio sul peso che deve aumentare in base all'età</p>				<p>Attenzione ad una possibile disfagia</p>
<p>Supporto della famiglia, valutazione/intervento precoce sullo sviluppo, l'apprendimento e il comportamento</p>	<p>Valutazione/intervento su apprendimento, comportamento e COPING</p> <p>Promuovere l'indipendenza e la socializzazione</p>			<p>GESTIONE GASTROINTESTINALE</p>
				<p>GESTIONE PSICOSOCIALE</p>



Figura 2. Manovra di Gowers

## 3. DIAGNOSI

### GESTIONE CLINICA AL MOMENTO DELLA DIAGNOSI

La diagnosi individua la causa specifica di un disordine medico. È molto importante stabilire quale sia la vera diagnosi nel momento in cui il vostro medico ha un sospetto di presunta DMD. L'obiettivo della gestione clinica, in questa fase, dovrebbe essere quello di fornire appena possibile una diagnosi accurata. Grazie a una diagnosi tempestiva, ogni componente della famiglia può essere informato sul corso generale della DMD, può ricevere una consulenza genetica e aggiornamenti sui diversi tipi di trattamento. Può essere adottata una presa in carico clinica appropriata e la famiglia può ricevere supporto e formazione continui. Idealmente, la diagnosi dovrebbe essere comunicata da un medico specializzato in malattie neuromuscolari in grado di effettuare una valutazione clinica del bambino e interpretare le

analisi in modo appropriato. Il monitoraggio e il supporto della famiglia in seguito alla diagnosi sarà coadiuvato dal sostegno di genetisti.

### QUANDO SOSPETTARE LA DMD

I primi sospetti sono in genere causati da uno di questi tre segnali (anche quando non ci sono casi precedenti di DMD in famiglia):

- **Problemi della funzionalità muscolare.** Spesso è un membro della famiglia che si accorge che qualcosa non va. I bambini con DMD camminano più tardi rispetto ai bambini della loro età. Hanno i muscoli del polpaccio più grandi e riscontrano problemi nel correre, saltare o salire le scale. Cadono facilmente e possono avere una tendenza a camminare sulla punta dei piedi. Possono presentare anche un ritardo nel parlare. Uno dei segnali più frequenti della DMD è la cosiddetta manovra di "Gowers", in cui il bambino deve usare le mani e le braccia per sollevare il proprio corpo e raggiungere una posizione eretta. Questo succede a causa della debolezza dei muscoli delle anche e delle cosce (vedi Figura 2).

- **Livelli alti della proteina muscolare creatina chinasi (CK) nell'analisi del sangue.** L'evidenza di un livello alto di CK dovrebbe portare a una visita urgente con uno specialista di patologie neuromuscolari per avere conferma della diagnosi. Livelli alti di CK sono evidenti in persone con altre patologie muscolari: questo implica che il test di CK non è sufficiente per confermare la diagnosi di DMD.

- **Livelli alti degli "enzimi del fegato" AST e ALT nelle analisi del sangue.** Livelli alti di questi enzimi nel sangue sono spesso associati a patologie del fegato, ma anche la distrofia muscolare può provocarne l'aumento. Elevati livelli di questi enzimi, non riconducibili a una causa, potrebbero sollevare il sospetto che anche la CK sia alta per cui si arriva a supporre una diagnosi di distrofia muscolare. Non è con-

### ASPETTI IMPORTANTI DA RICORDARE:

1. La diagnosi è una fase importante che consente a voi e al vostro medico di pianificare la presa in carico clinica di vostro figlio.
2. I medici non possono diagnosticare la DMD usando solo il test della CK. Se vostro figlio ha un livello di CK elevato, il vostro medico dovrà confermare la diagnosi con un test genetico.
3. **NON SIETE SOLI.** Contattate il vostro medico per avere una risposta su qualsiasi domanda e chiedete anche una consulenza genetica.
4. In questo momento il contatto con un gruppo o un'organizzazione di pazienti diventa molto importante.

È possibile trovare un elenco dei contatti su [www.treat-nmd.eu/dmd/patient-organizations/](http://www.treat-nmd.eu/dmd/patient-organizations/)

sigliato effettuare una biopsia del fegato.

- I bambini affetti da DMD mostrano spesso un ritardo nello sviluppo del linguaggio (vedi Sezione 10).

### CONFERMA DELLA DIAGNOSI DELLA DMD

La DMD è una patologia genetica, causata da una mutazione o da un cambiamento nel DNA del gene chiamato distrofina o gene DMD. La diagnosi deve essere confermata da un test genetico generalmente effettuato su un campione di sangue, anche se altre volte vengono effettuati test diversi. Alcune informazioni sui test genetici sono presenti all'interno del riquadro 1.

#### I TEST

##### 1) TEST GENETICI

Un test genetico è sempre necessario anche se la DMD è stata confermata dalla biopsia muscolare. Tipi diversi di test genetici possono fornire informazioni più precise e dettagliate sul cambiamento nel DNA o sulla mutazione. Una conferma genetica della diagnosi è importante per diversi motivi. Stabilirà se il bambino può essere eleggibile per una serie di sperimentazioni cliniche mutazione specifica e aiuterà la famiglia a prendere decisioni relative alla diagnosi prenatale e a future gravidanze.

Una volta nota la mutazione o cambiamento nel DNA del gene della distrofina, alle madri dovrebbe essere offerta la possibilità di effettuare un test genetico per verificare se sono portatrici oppure no. Questa informazione sarà importante per altri membri femminili della famiglia da parte della madre (sorelle, figlie, zie, cugine) per capire se anche loro sono portatrici. Il test genetico e la consulenza di un genetista aiuteranno la famiglia a capire i risultati delle analisi e l'impatto potenziale su altri membri della famiglia (vedi Riquadro 1).

##### 2) BIOPSIA MUSCOLARE

Il medico potrebbe consigliare una biopsia muscolare (prendere un piccolo pezzo di muscolo per analizzarlo). La mutazione genetica nella DMD significa che il corpo non può produrre la proteina distrofina o non ne produce in quantità sufficiente. La biopsia muscolare può offrire

informazioni sulla quantità di distrofina presente nelle cellule dei muscoli (vedi Figura 3).

Se la diagnosi è stata già confermata con il test genetico, la biopsia muscolare potrebbe non essere necessaria. Tuttavia, in alcuni centri, la diagnosi della DMD può essere fatta attraverso la biopsia muscolare. Il test genetico, successivo alla biopsia positiva per la diagnosi DMD, è ancora fondamentale per stabilire il cambiamento specifico nel DNA o la mutazione genetica che ha causato la DMD.

In genere esistono due tipi di test eseguiti su una biopsia muscolare. Si tratta dell'immunocitochimica e dell'immunoblotting per la distrofina. Questi test vengono effettuati per stabilire la presenza o l'assenza di distrofina e possono aiutare a distinguere la DMD da una forma meno severa della stessa patologia.

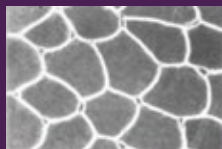
##### 3) ALTRI TEST

In passato, test come l'elettromiografia (EMG) e studi sulla conduzione dei nervi (test degli aghi) hanno rappresentato una parte essenziale nella valutazione di un bambino con il sospetto di una patologia neuromuscolare.

Gli esperti sono concordi nell'asserire che questi test NON sono adeguati o necessari per la valutazione della DMD.

### Figura 3. Biopsia muscolare;

NORMALE



DMD



**Sinistra:** un muscolo normale che mostra la distrofina intorno alle fibre.

**Destra:** un muscolo distrofico che mostra assenza di distrofina.

## Riquadro 1.

### Perché la conferma genetica è importante

#### CONSULENZA GENETICA E TEST NELLE PORTATRICI:

- A volte la mutazione genetica che causa la DMD si verifica per caso nel bambino. Si tratta, in questo caso, di una mutazione spontanea. In altri casi, la mutazione è stata trasmessa al bambino dalla madre.
- Se la madre ha questa mutazione viene definita come “portatrice” e può trasmetterla ad altri figli. I bambini a cui la trasmette saranno affetti da DMD, mentre le bambine saranno loro stesse portatrici. Se la madre viene sottoposta a test e si scopre che ha la mutazione, può prendere decisioni più consapevoli su gravidanze future e le sue parenti (sorelle, zie, figlie) possono essere sottoposte al test per vedere se anche loro corrono il rischio di avere un figlio con la DMD.
- Anche quando una donna non è portatrice, esiste il rischio nelle gravidanze future perché la mutazione può avvenire nelle ovaie e negli ovociti. Questo fenomeno è noto come “mosaicismo germinale”.
- Una portatrice ha anche un piccolo rischio di sviluppare una debolezza cardiaca o nelle gambe in una fase adulta. La consapevolezza dello stato di portatrice aiuta a individuare gli eventuali rischi e la donna potrà ricevere una consulenza adeguata.
- Dovreste consultare un genetista che vi potrà spiegare tutto questo con maggiori dettagli.

#### ELEGGIBILITA' PER LE SPERIMENTAZIONI CLINICHE:

- Esistono molte sperimentazioni cliniche per la DMD rivolte a determinati tipi di mutazione. Il test genetico è importante per capire se il ragazzo può essere idoneo a partecipare a queste sperimentazioni. Per aiutare i medici a individuare i bambini eleggibili, dovreste iscrivervi in un registro dei pazienti.
- La domanda più importante cui dovete trovare risposta è se il test genetico eseguito rispetta gli standard attualmente accettati, che consentono di definire in modo esatto la mutazione. In caso contrario saranno necessari ulteriori test. Dovreste affrontare questo aspetto con il vostro medico. La mutazione esatta è anche necessaria per iscrivervi in uno dei registri dei pazienti con DMD. Nel documento principale, potrete trovare maggiori dettagli sulla tipologia di test che possono essere effettuati e quanto possano essere efficaci nell'individuare la mutazione.

Tutti i registri nazionali di pazienti con DMD nel mondo sono reperibili su [www.treat-nmd.eu/patientregistries](http://www.treat-nmd.eu/patientregistries).

Fate riferimento al sito Web per maggiori dettagli.

## 4. GESTIONE NEUROMUSCOLARE

### preservare forza e funzionalità motorie

#### QUALI VALUTAZIONI FARE E PERCHÉ

Vostro figlio deve effettuare controlli regolari con uno specialista che abbia le competenze necessarie a seguire l'evoluzione della patologia e capire se si verifica qualcosa di insolito che necessita di controlli più approfonditi. Questo è importante per prendere decisioni in merito a nuovi trattamenti nel momento più appropriato e per anticipare e prevenire il più possibile eventuali complicazioni. Si consiglia di far visitare il proprio figlio, ogni sei mesi, da un medico specialista e svolgere una valutazione motoria, circa ogni 4 mesi, con il fisioterapista che ha in carico il ragazzo.

I test utilizzati per la gestione clinica della DMD possono variare da una clinica all'altra. La cosa più importante è che ci sia un controllo regolare in modo tale da monitorare gli interventi. Queste visite dovrebbero includere quegli esami che consentono di vedere il progresso della patologia.

#### Tra i test da effettuare figurano:

**Forza:** può essere misurata in modi diversi per constatare l'eventuale cambiamento nella forza generata dai muscoli.

**Movimenti articolari:** questi test vengono effettuati per monitorare se si stanno sviluppando rigidità articolari o retrazioni muscolo tendinee e per definire gli esercizi di stretching e gli interventi che possono essere efficaci.

**Test:** in molti ospedali viene monitorato il tempo impiegato per alzarsi da terra, per camminare fino a un certo punto e per salire diversi gradini. Questo consente di avere informazioni importanti su come sta progredendo la patologia del bambino e su come sta reagendo ai trattamenti.

**Scale di valutazione motorie:** esiste un grande numero di scale diverse ma il vostro medico

dovrebbe usare sempre la stessa per monitorare la condizione di vostro figlio in maniera sistematica. Scale diverse possono essere necessarie in momenti diversi.

#### ASPETTI IMPORTANTI DA RICORDARE:

1. Considerando che vostro figlio non ha la distrofina, i suoi muscoli gradualmente si indeboliranno.
2. Alcuni tipi di esercizi e l'affaticamento possono peggiorare ancora di più la situazione muscolare.
3. Il medico è in grado di comprendere la progressione con cui si manifesta la debolezza a livello muscolare e può aiutarvi a preparare vostro figlio per la fase successiva.
4. È importante che il medico sappia come sono le funzioni muscolari di vostro figlio in modo tale da iniziare la terapia più adatta il prima possibile.

**Attività della vita quotidiana:** questo consente all'équipe di stabilire se c'è bisogno di aiuto per favorire l'autonomia del ragazzo.

#### TRATTAMENTO FARMACOLOGICO

La ricerca su possibili nuovi trattamenti per la DMD è particolarmente ricca in questo momento. Nel documento gli esperti danno solo consigli per i casi in cui esistono già le condizioni sufficienti per sottoporsi a trattamenti. Questi consigli cambieranno nel momento in cui le prove di efficacia di nuovi trattamenti (per esempio, i risultati delle sperimentazioni cliniche) saranno disponibili. Le linee guida cambieranno con la disponibilità di nuovi risultati.

Sebbene ci si aspetti per il futuro la disponibilità di una gamma più ampia di trattamenti, al momento, l'unico trattamento farmacolo-

gico disponibile per i sintomi muscoloscheletrici della DMD su cui gli esperti concordano, perché esistono prove sufficienti per consigliarlo, è quello con gli steroidi. Gli steroidi vengono descritti nel dettaglio in questa sezione. I trattamenti per altri sintomi specifici di questa patologia, come i problemi cardiaci, saranno discussi nelle sezioni successive.

### TRATTAMENTO CON GLI STEROIDI – UNA GUIDA PASSO DOPO PASSO

Gli steroidi vengono usati in molte altre patologie e a livello internazionale si è sviluppata molta esperienza sul loro utilizzo. Senza dubbio possono offrire vantaggi ai ragazzi con DMD, ma tali benefici devono essere controbilanciati da una gestione proattiva dei possibili effetti collaterali. L'uso degli steroidi è molto importante nella DMD e dovrebbe essere discusso precocemente con tutti i membri della famiglia.

#### ASPETTI DI BASE

- **Gli steroidi (chiamati anche glucocorticoidi o corticosteroidi) sono gli unici medicinali noti in grado di rallentare la diminuzione della forza muscolare e della funzionalità motoria nella DMD.** L'obiettivo dell'utilizzo degli steroidi è aiutare il bambino a camminare più a lungo possibile in modo indipendente per consentire una migliore autonomia e per ridurre, in una fase successiva, problemi ortopedici, cardiaci e respiratori. Questi medicinali possono anche diminuire il rischio di scoliosi (curvatura della colonna vertebrale).

- **La prevenzione e la gestione degli effetti collaterali provocati dagli steroidi devono essere proattive e applicate in anticipo.** Misure preventive devono essere effettuate precocemente nel tentativo di prevenire problemi e assicurarsi che non diventino di natura grave. Gli effetti collaterali associati all'uso degli steroidi variano e sono elencati nella Tabella 1.

#### INIZIARE E INTERRUPERE GLI STEROIDI

- **Il momento ottimale per iniziare il trattamento con gli steroidi è quando la funziona-**

#### ASPETTI IMPORTANTI DA RICORDARE:

1. Gli steroidi sono le uniche medicine note che aiutano a rallentare la debolezza muscolare.
2. Comunicate sempre al personale medico che vostro figlio sta assumendo gli steroidi. È importante soprattutto in caso di interventi chirurgici o in caso di infezioni o ferite perché gli steroidi possono indebolire il sistema immunitario.
3. Vostro figlio non dovrebbe mai smettere di assumere gli steroidi all'improvviso.
4. Vostro figlio dovrebbe essere visitato regolarmente da un medico che conosce bene la gestione della terapia con gli steroidi. Il medico spiegherà i possibili effetti collaterali e vi dirà se vostro figlio corre il rischio di svilupparli.

**lità motoria si trova nella fase di massimo sviluppo**, ovvero, quando le capacità motorie del bambino non registrano alcun miglioramento, ma non è ancora iniziata la fase di declino. Questo succede generalmente tra i 4 e i 6 anni. Iniziare il trattamento con gli steroidi non è consigliato per i bambini che stanno ancora sviluppando le proprie capacità motorie, soprattutto se hanno meno di 2 anni.

- **Il programma di vaccinazione nazionale consigliato deve essere completato prima dell'inizio del trattamento con gli steroidi e deve essere stata eseguita anche la vaccinazione contro la varicella.**

- **Iniziare un trattamento con gli steroidi nei ragazzi/giovani adulti che non riescono più a camminare in maniera autonoma è una decisione da prendere individualmente e deve essere discussa con il proprio medico, considerando gli effetti di fattori di rischio pre-esistenti.** Per i ragazzi che hanno utilizzato gli steroidi quando camminavano, molti esperti consigliano di proseguire con la loro assunzione dopo aver perso la deambulazione. L'obiettivo per una persona non deambulante è conservare la forza negli arti superiori,

rallentare la progressione della scoliosi e ritardare il declino delle funzionalità cardiache e respiratorie.

### I DIVERSI REGIMI STEROIDEI

Uno degli aspetti che possono confondere nella presa in carico della DMD consiste nel fatto che medici e ospedali diversi spesso prescrivono regimi steroidei diversi, il che significa che troverete informazioni su farmaci e regimi differenti. L'intento di queste linee guida è definire un percorso chiaro nell'utilizzo di steroidi in modo efficiente e sicuro, basato su un'analisi costante delle funzionalità e degli effetti collaterali (vedi Riquadro 2).

- **Prednisone (Prednisolone) e Deflazacort** sono i due tipi di steroidi principalmente usati nella DMD. **Si ritiene che i loro effetti siano simili.** Nessuno dei due è migliore dell'altro. Le sperimentazioni relative a questi medicinali dovrebbero contribuire a una

migliore comprensione del loro effetto.

- La scelta di quale tipo di steroide utilizzare dipende dalla disponibilità in un determinato paese, il costo, il modo in cui viene assunto e gli effetti collaterali percepiti. Il Prednisone ha il vantaggio di non essere costoso e di essere disponibile sia in pasticche sia in soluzione liquida. Il Deflazacort potrebbe essere la scelta migliore rispetto al Prednisone per alcuni soggetti perché il rischio di prendere peso è leggermente inferiore.

- Gli esperti preferiscono consigliare l'uso quotidiano degli steroidi rispetto a regimi alternativi. I dati provenienti da sperimentazioni in corso e future potranno modificare questo tipo di approccio.

### GESTIONE DEGLI STEROIDI E DEGLI EFFETTI COLLATERALI (riquadri 3 e 4 e tabella 1)

Una gestione attenta degli effetti collaterali dovuti agli steroidi è fondamentale quando un





## Riquadro 2.

### Dosi per iniziare e continuare gli steroidi

- La dose iniziale consigliata per il Prednisone è 0,75 mg/kg/al giorno mentre quella del Deflazacort è 0,9 mg/kg/al giorno, prese la mattina. Alcuni bambini mostrano effetti collaterali di breve durata di tipo comportamentale (iperattività, sbalzi di umore) per alcune ore dopo l'assunzione del medicinale. Per questi bambini la somministrazione del medicinale nel pomeriggio può alleviare alcune di queste difficoltà.



- Per i ragazzi deambulanti, il dosaggio viene comunemente aumentato con la crescita finché raggiunge un peso di 40 kg. La dose massima di Prednisone è circa 30 mg/ al giorno, mentre quella del Deflazacort è pari a 36 mg/al giorno.

- Gli adolescenti non deambulanti che seguono una terapia con gli steroidi a lungo termine pesano in genere più di 40 kg e il dosaggio di Prednisone per kg può spesso scendere a 0,3 o 0.6 mg/kg/al giorno. Sebbene questo dosaggio sia inferiore al dosaggio massimo di 30 mg, offre comunque benefici significativi.

- Decidere se mantenere la dose di steroidi dipende dal bilancio tra crescita, risposta alla loro assunzione e gli effetti collaterali. Questa decisione deve essere valutata durante ogni visita in ospedale sulla base dei risultati dei test effettuati e degli effetti collaterali, e del modo in cui vengono gestiti o tollerati.

- Nei ragazzi che assumono un dosaggio relativamente basso di steroidi (inferiore al dosaggio iniziale per kg per peso corporeo) che cominciano a presentare un declino della funzionalità, è necessario considerare un aggiustamento per un "recupero funzionale". Il dosaggio degli steroidi verrà aumentato fino all'obiettivo prefissato e i pazienti saranno valutati, approssimativamente dopo due o tre mesi, per rilevare eventuali benefici.

- Non esiste un'opinione condivisa sul dosaggio ottimale degli steroidi quando la terapia viene iniziata nei pazienti non deambulanti, né sappiamo, in questo scenario, quanto sia efficace il trattamento con gli steroidi nel prevenire la scoliosi o nello stabilizzare le funzionalità cardiache o respiratorie. Questo aspetto richiede ulteriori approfondimenti.

ragazzo inizia un trattamento a lungo termine. Sebbene la terapia con gli steroidi rappresenti al momento il pilastro del trattamento della DMD, non deve essere intrapresa con leggerezza dietro decisione di un medico non specialista, ma deve essere decisa da un medico con appropriate competenze. **Gli steroidi sono gli unici medicinali sui quali si riscontra un parere positivo concorde tra gli esperti.**

Nonostante alcune delle medicine menzionate nel Riquadro 4 siano ampiamente utilizzate, non esistono prove sufficienti per

affermare se questi altri integratori siano o meno realmente efficaci. È importante discutere l'assunzione di qualsiasi medicinale con il proprio medico prima di pensare di poterlo iniziare o interrompere. La tabella 1 (sul retro) riassume i principali effetti collaterali degli steroidi che dovrebbero essere monitorati e alcuni interventi utili. I fattori da considerare nel mantenere o aumentare il dosaggio sono legati alla risposta alla terapia, al peso e alla crescita e alla presenza o meno di effetti collaterali, oltre che alla loro gestibilità.

### Riquadro 3.

#### Gestione del trattamento con gli steroidi

- Una riduzione della dose di circa un quarto o un terzo viene consigliata nel caso in cui si verificano effetti collaterali indesiderati o non gestibili; deve essere fissato un consulto telefonico o una visita medica un mese dopo per controllare gli effetti collaterali.
- Se il dosaggio giornaliero comporta effetti collaterali ingestibili e/o intollerabili che non migliorano quando questo viene ridotto, allora il passaggio ad un regime alternativo è appropriato.
- La terapia steroidea non dovrebbe essere abbandonata anche se gli effetti collaterali NON fossero gestibili e/o tollerabili fino a quando non siano stati tentati almeno una riduzione del dosaggio e il passaggio a un regime alternativo. Questo consiglio è valido sia per i soggetti deambulanti che non deambulanti.
- Nel caso in cui le modifiche al dosaggio dello steroide e/o ai regimi di somministrazione si mostrino inefficaci nel rendere qualsiasi effetto collaterale sufficientemente gestibile e tollerabile, allora è necessario interrompere la terapia con gli steroidi. Queste decisioni devono essere prese individualmente con il ragazzo e la sua famiglia. **Gli steroidi non devono mai essere interrotti all'improvviso.**

### Riquadro 4.

#### Altri medicinali e integratori

Gli esperti hanno analizzato una serie di altri medicinali e integratori che in alcuni casi vengono utilizzati per il trattamento della DMD. Hanno studiato i dati pubblicati su queste sostanze per vedere se esistessero prove sufficienti sulla loro sicurezza ed efficacia al fine di raccomandarli. Secondo gli esperti è emerso che:

- L'uso di **Oxandrolone**, uno steroide anabolico, **non è consigliato**.
- La sicurezza nell'impiego del Botox per il trattamento o la prevenzione di retrazioni in ragazzi con DMD non è tale da poterlo consigliare.
- Non esiste alcun supporto all'uso sistematico della creatina. Un trial clinico controllato con randomizzazione sulla creatina nella DMD non ha mostrato alcun chiaro beneficio. Se un soggetto assume creatina e mostra problematiche renali, è necessario interrompere l'assunzione di questo integratore.
- **Nessun consiglio** può essere dato in questo momento su altri integratori o medicinali a volte utilizzati nel trattamento della DMD, tra cui il co-enzima Q10, la carnitina, gli aminoacidi (la glutammina, l'arginina), gli antinfiammatori/antiossidanti (olio di pesce, vitamina E, estratto del tè verde, pentossifillina), e altri tra cui estratti di erbe e piante. Secondo gli esperti non esistono prove sufficienti nella letteratura pubblicata.
- Secondo gli esperti questa è un'area in cui è necessaria una maggiore attività di ricerca. Il coinvolgimento attivo delle famiglie nelle attività che portano allo sviluppo di maggiori conoscenze, come sperimentazioni cliniche e registri dei pazienti, è fortemente incoraggiato.

## Tabella 1.

### Effetti collaterali degli steroidi: monitoraggi e interventi consigliati

Qui trovate un elenco degli effetti collaterali a lungo termine più comuni derivanti dalla somministrazione di un alto dosaggio di steroidi nella fase di crescita dei bambini. È importante notare come persone diverse abbiano reazioni diverse agli steroidi. La chiave per una gestione ottimale degli steroidi è l'essere consapevoli dei potenziali effetti collaterali e lavorare per prevenirli o ridurli, dove possibile. La riduzione del dosaggio degli steroidi è necessaria se gli effetti collaterali non sono gestibili o tollerabili. Se questo non porta a risultati, allora sarà necessaria una ulteriore riduzione, una modifica o il passaggio a un altro regime di dosaggio prima di abbandonare del tutto il trattamento.

Effetto collaterale degli steroidi	Commento e monitoraggio consigliato	Punti su cui riflettere e da discutere con il proprio medico
<b>Aumento generale ed evidente del peso</b> <b>Obesità</b>	Prima di iniziare un regime a base di steroidi tutte le famiglie devono ricevere consigli sull'alimentazione. Devono essere consapevoli che gli steroidi aumentano l'appetito.	È importante che tutta la famiglia si alimenti in modo corretto per evitare un aumento eccessivo del peso. Chiedete un consiglio per tutta la famiglia per quanto riguarda diete e alimentazione.
<b>Tratti cushingoidi</b> <b>(“volto a forma di luna”)</b>	La pienezza nel volto e nelle guance diventa con il tempo più evidente.	Un attento monitoraggio dell'alimentazione e una riduzione nell'assunzione di zucchero e sale aiutano a controllare il peso e questo potrebbe ridurre un aspetto cushingoido.
<b>Crescita eccessiva di peluria sul corpo</b> <b>(irsutismo)</b>	Esame clinico.	Questo aspetto non è mai così grave da comportare una riduzione del dosaggio.
<b>Acne, tinea, verruche</b>	Più evidente negli adolescenti	Usare trattamenti specifici (trattamenti localizzati) e non affrettarsi a cambiare il regime steroideo a meno che non si verifichi uno stress emotivo.
<b>Ritardo nella crescita</b>	Monitorare l'altezza almeno ogni 6 mesi durante i controlli di routine (l'altezza tende a essere inferiore per i ragazzi DMD anche senza un trattamento steroideo).	Chiedete a vostro figlio se è preoccupato di essere basso. In caso affermativo dovrete verificare con il vostro medico se è necessario fare un controllo endocrinologico.
<b>Ritardo nella pubertà</b>	Monitorare lo sviluppo. Identificare qualsiasi esperienza pregressa in famiglia di maturazione sessuale tardiva.	Incoraggiate vostro figlio a parlare della pubertà. Chiedete a vostro figlio se è preoccupato di eventuali ritardi. Parlate con il vostro medico rispetto a una eventuale valutazione endocrinologica nel caso in cui voi o vostro figlio siate preoccupati.

Effetto collaterale degli steroidi	Commento e monitoraggio consigliato	Punti su cui riflettere e da discutere con il proprio medico
<p><b>Cambiamenti comportamentali negativi</b> (Ci sono molte informazioni sul comportamento nella Sezione 10 di questo documento).</p>	<p>Identificate, all'inizio del trattamento, eventuali sbalzi di umore, problemi caratteriali o problematiche ADHD. Sappiate che questi peggiorano spesso temporaneamente nel corso delle prime sei settimane della terapia con gli steroidi.</p>	<p>Prendete in considerazione se intervenire su queste problematiche prima di iniziare la terapia con gli steroidi, per es. visita o prescrizioni per ADHD. Potrebbe essere d'aiuto assumere gli steroidi non al mattino (da discutere con il proprio medico, che potrebbe anche chiedere una valutazione comportamentale).</p>
<p><b>Insufficienza surrenalica/immunitaria</b></p>	<p>È importante sapere che potrebbe esserci il rischio di infezioni gravi ed il bisogno di affrontare tempestivamente infezioni minori. Informate tutto il personale medico del fatto che il bambino assume gli steroidi e tenete con voi la scheda che informa rispetto alla loro assunzione. Assicuratevi che l'assunzione di steroidi non sia interrotta all'improvviso. È molto importante che chi assume steroidi in maniera cronica non salti la propria dose per massimo 24 ore, soprattutto se non gode di ottima salute.</p>	<p>Effettuate il vaccino contro la varicella prima di iniziare la terapia con gli steroidi; se non viene effettuato, chiedete consiglio al medico qualora si entrasse in contatto con casi di varicella. Se c'è un problema locale di tubercolosi, potrebbe essere necessario un monitoraggio. Discutete con il vostro medico come andrebbe affrontata una interruzione di steroidi, sostituendo, per esempio, un equivalente del prednisone se il Deflazacort è temporaneamente non disponibile e domandate se un trattamento endovena è necessario durante un periodo di malattia o digiuno. Parlate con lui di una dose equivalente di Metilprednisolone iniettato per endovena, in caso di malattia grave o intervento chirurgico. In caso di digiuno, il trattamento con steroidi avverrà in endovena.</p>
<p><b>Ipertensione</b></p>	<p>Monitorate la pressione del sangue (BP) durante ogni controllo.</p>	<p>Se la pressione sanguigna è alta, ridurre in prima battuta il consumo di sale e il peso corporeo. Se questi metodi risultano inefficaci, il vostro medico dovrà considerare il possibile trattamento con ACE-inibitori o beta bloccanti.</p>

Effetto collaterale degli steroidi	Commento e monitoraggio consigliato	Punti su cui riflettere e da discutere con il proprio medico
<b>Intolleranza al glucosio</b>	Controllate la presenza di glucosio nelle urine con stick diagnostico durante i controlli di routine. Approfondite nel caso di un frequente bisogno di urinare o su un aumento della sete.	Potrebbero essere necessarie analisi del sangue nel caso in cui il test delle urine sia positivo.
<b>Gastrite/reflusso gastroesofageo</b>	Fare attenzione ai sintomi del reflusso (acidità/bruciore di stomaco).	Evitare medicinali antinfiammatori non steroidei (NSAID) - come l'aspirina, l'ibuprofene e il naprossene. In caso di sintomi, possono essere usati medicinali antiacidi.
<b>Ulcera peptica</b>	Comunicare eventuali sintomi di dolore allo stomaco perché possono essere un segnale di danneggiamento della parete dello stomaco. Può essere ricercata la presenza di tracce di sangue nelle feci, in caso di precedenti di anemia e di dolori allo stomaco.	Evitare gli NSAID (aspirina, ibuprofene, naprossene). In caso di sintomi possono essere usati medicinali e antiacidi. Fare una visita gastrointestinale.
<b>Cataratte</b>	Esame oculistico annuale	Considerare il passaggio da Deflazacort a Prednisone se le cataratte arrivano a modificare la vista. Fare una visita oculistica. Le cataratte richiedono un intervento solo se interferiscono con la vista.
<b>Osteoporosi e maggiore rischio di fratture</b>	Analisi attenta di fratture pregresse. DEXA annuale per monitorare la densità delle ossa. Test del livello di vitamina D nel sangue (idealmente a fine inverno) e integrazione con la vitamina D3 se il livello è basso. Il nutrizionista valuterà l'apporto di calcio e vitamina D.	L'integrazione di vitamina D può essere necessaria a seconda del suo livello nel sangue. Riverificare il livello di vitamina D dopo 3 mesi di terapia. Possono essere utili esercizi per il controllo del peso. Assicurarsi che la dieta alimentare preveda una buona assunzione di calcio; in caso contrario potrebbe essere necessaria un'integrazione.
<b>Mioglobinuria</b> (Le urine hanno il colore della coca-cola perché contengono prodotti di degradazione delle proteine dei muscoli; questo implica che devono essere sottoposte a test in un laboratorio ospedaliero).	Indagare su una colorazione inusuale delle urine dopo uno sforzo fisico - test delle urine.	Evitare esercizi troppo intensi o particolari, come la corsa in discesa o salti sul tappeto elastico. È importante assumere liquidi con regolarità. Se il disturbo continua è necessaria un'analisi sulle funzionalità renali.

## 5. GESTIONE DELLA RIABILITAZIONE fisioterapia e terapia occupazionale



Nel corso della loro vita le persone con DMD hanno la necessità di accedere a diversi tipi di riabilitazione. La riabilitazione sarà seguita da fisioterapisti e da terapisti occupazionali, ma potrebbe essere necessario anche l'aiuto di altre figure, come specialisti, tecnici, fornitori di ausili e altre apparecchiature. Potrebbero essere coinvolti anche chirurghi ortopedici.

**La gestione delle retrazioni muscolo tendinee e le rigidità articolari rappresenta un aspetto chiave della riabilitazione.**

**L'obiettivo dello stretching è mantenere le funzionalità motorie. Il programma di stretching sarà monitorato dal fisioterapista ma deve diventare parte della routine familiare giornaliera.**

Molti sono i fattori nella DMD che contribuiscono a sviluppare retrazioni e rigidità articola-

ri. Tra questi, troviamo contratture e asimmetrie muscolari, posture errate. È importante mantenere una buona mobilità articolare e la simmetria muscolare. Questo consente di mantenere le migliori funzionalità possibili e prevenire lo sviluppo di deformità fisse.

### CARROZZINA, SEDUTE E ALTRI AUSILI

- **Durante la prima fase deambulatoria, uno scooter, un passeggino o una carrozzina possono essere utilizzati per coprire lunghe distanze e per preservare le forze.** Quando vostro figlio comincia a utilizzare una carrozzina per periodi più lunghi, diventa più importante rivolgere particolare attenzione alla postura e, generalmente, è necessaria una personalizzazione della carrozzina stessa.

- Con l'aumentare delle difficoltà nel cammi-

## Riquadro 5.

### Gestione delle retrazioni muscolo tendinee e delle rigidità articolari

- La figura principale per la gestione riabilitativa è il fisioterapista. Idealmente i consigli di un fisioterapista saranno coadiuvati da quelli di uno specialista ogni quattro mesi circa. Lo stretching deve essere eseguito almeno 4-6 volte a settimana e deve diventare parte della routine giornaliera.
- Uno stretching efficace per prevenire lo sviluppo di retrazioni e contratture può richiedere tecniche diverse che il fisioterapista vi mostrerà, tra cui lo stretching e l'utilizzo di tutori e ausili.
- Uno stretching regolare di caviglie, ginocchia e fianchi è molto importante. In una fase successiva diventa necessario anche uno stretching per le braccia, soprattutto per le dita, il polso, il gomito, la spalla e il tronco. È possibile individuare altre aree per cui è richiesto lo stretching in seguito a visite specialistiche.
- Tutori per la notte (ortesi tibio-tarsica o AFO) possono essere utilizzati per controllare le retrazioni della caviglia. I tutori devono essere fatti su misura e non esistono già pronti. Dopo la perdita della deambulazione, può essere preferibile adottare dei tutori diurni, che non sono invece consigliati per i ragazzi deambulanti.
- I tutori per le gambe (ortesi fino al ginocchio o KAFO) possono essere utili nella fase in cui camminare diventa molto difficile o impossibile. KAFO possono essere utili per controllare la rigidità delle articolazioni, per prolungare la deambulazione e per ritardare il manifestarsi della scoliosi.
- L'utilizzo di ausili per raggiungere e mantenere la posizione eretta (standing) sono consigliati quando la deambulazione non è più possibile.
- I tutori per le mani in fase di riposo sono adatti per le persone che presentano retrazioni e rigidità molto importanti.
- Può essere consigliato di intervenire chirurgicamente per prolungare il periodo di deambulazione. Questo tipo di approccio è assolutamente da studiare caso per caso. Maggiori informazioni sono disponibili nel documento principale.

nare, si consiglia di utilizzare appena possibile una carrozzina elettrica. Idealmente, la carrozzina elettrica deve essere adattata e personalizzata per garantire il massimo comfort e la postura e la simmetria migliori. Alcuni esperti consigliano anche le carrozzine verticalizzanti.

• Con il passare del tempo la forza nelle braccia diventa un problema. I fisioterapisti e i terapisti occupazionali vi aiuteranno con consigli su ausili che permettono di garantire l'autonomia del ragazzo. È meglio pensare in anticipo al tipo di attrezzature necessarie per garantire l'autonomia e l'inclusione, in modo da assicu-

arne la disponibilità e fornirle non appena si rendano necessarie.

• Possono essere necessarie ulteriori modifiche nell'ultima fase di deambulazione o nelle fasi di non deambulazione per alzarsi, per spostarsi, per mangiare, bere, girarsi nel letto e per andare in bagno.

## Riquadro 6. Gestione del dolore

È importante chiedere ai ragazzi con DMD se il dolore è un problema in modo da trattarlo in maniera appropriata.

Sfortunatamente sappiamo poco sul dolore causato dalla DMD. Sono necessarie maggiori ricerche. Se vostro figlio sente dolore dovete parlare con il medico e spiegarli quale sia il problema.

- Per una gestione efficace del dolore, è importante stabilire dove sia localizzato in modo da consentire ai medici di intervenire in maniera adeguata.

- Poiché molti dei dolori derivano dai problemi legati alla postura e alla difficoltà di sentirsi comodi, tra gli interventi sono compresi la fornitura di **ortesi appropriate e personalizzate (apparecchi ortopedici)**, sedute, lettini e **trattamenti con medicinali** (per es. medicinali rilassanti per i muscoli o antinfiammatori). È necessario fare attenzione all'interazione con altri medicinali (come, per es., steroidi e medicinali antinfiammatori non steroidei [NSAID]) e agli effetti collaterali associati, soprattutto quelli che possono agire negativamente sulle funzioni cardiache o respiratorie.

- In rari casi, può essere necessario un intervento chirurgico per i disturbi che non possono essere gestiti in nessun altro modo. Se vostro figlio presenta dolore alla schiena, soprattutto se fa uso di steroidi, i medici devono verificare attentamente la presenza di eventuali fratture vertebrali, che possono essere trattate in maniera soddisfacente con i bifosfonati.





## 6. GESTIONE ORTOPEDICA

### problematiche ossee e articolari

Le persone con DMD non sottoposte a trattamento con corticosteroidi hanno il 90% delle possibilità di sviluppare una scoliosi progressiva (una curvatura della colonna vertebrale che peggiora con il tempo). È stato dimostrato che il trattamento giornaliero con gli steroidi riduce il rischio di scoliosi o che almeno ne ritarda la sua insorgenza.

Una gestione proattiva dei rischi di scoliosi prevede:

#### CONTROLLI

- **Il trattamento della colonna vertebrale dovrebbe includere anche il monitoraggio della scoliosi. Questo viene fatto nella fase deambulatoria attraverso test clinici e con una radiografia della colonna solo nel caso di scoliosi. Nella fase non deambulatoria, è importante una verifica dello stato con cadenza semestrale.**

- **La radiografia della colonna vertebrale (raggi x) deve essere fatta per una valutazione di partenza nel momento in cui il paziente diventa dipendente dalla carrozzina. Sono necessarie le radiografie con una doppia prospettiva dell'intera colonna vertebrale. Il controllo con radiografia deve essere fatto almeno una volta all'anno, se c'è un problema. Se si aspetta più di un anno tra una radiografia e l'altra potrebbe esserci un peggioramento della scoliosi. Dopo l'assessamento della fase di crescita le radiografie sono necessarie solo su segnalazione medica.**

#### PROFILASSI (misure preventive)

- **Fare sempre attenzione alla postura: prevenzione di asimmetrie muscolari nei ragazzi deambulanti, sistema di postura adeguato nella carrozzina che supporta la simmetria pelvica e spinale. Gli ausili ortopedici (busti) per la colonna vertebrale non sono adeguati per ritardare un intervento chirurgico, ma possono essere utilizzati nel caso in cui la chirurgia non sia una scelta possibile o contemplata.**

#### **ASPETTI IMPORTANTI DA RICORDARE:**

1. I bambini e i ragazzi con DMD vanno incontro a osteoporosi, soprattutto se assumono steroidi.
2. È importante che vostro figlio assuma la quantità necessaria di calcio e vitamina D, che consente di mantenere le ossa forti.
3. Il dottore dovrebbe analizzare attentamente la colonna vertebrale di vostro figlio quando smette di camminare, soprattutto quando è ancora in una fase di crescita, perché la scoliosi può insorgere e peggiorare rapidamente.
4. Il successo di un intervento chirurgico alla colonna vertebrale, se necessario, sta nell'individuare un chirurgo esperto e un'attenzione adeguata ai muscoli respiratori e al cuore.
5. Se vostro figlio ha dolori alla schiena deve essere visitato dal medico.

#### TRATTAMENTO

- **La chirurgia con fusione spinale posteriore è indicata** quando il grado della curva (noto come angolo di Cobb) è maggiore di 20° nei ragazzi che continuano a crescere e non sottoposti a steroidi. Lo scopo della chirurgia è garantire la migliore postura possibile per comfort e funzioni. Quando i ragazzi assumono gli steroidi, c'è meno rischio di deterioramento e la decisione di un intervento chirurgico può essere rimandata fino a quando l'angolo di Cobb è superiore ai 40°.
- È importante parlare di che tipo di operazione sia necessario fare con il vostro medico ed esprimere qualunque preoccupazione possiate avere.

## GESTIONE DELLA SALUTE DELLE OSTEOPOROSI

• La cura delle ossa è importante sia nella fase deambulatoria sia in quella non deambulatoria della DMD. I ragazzi con DMD a tutte le età hanno le ossa deboli, soprattutto se assumono steroidi. Hanno una densità minerale delle ossa inferiore e hanno una possibilità maggiore di incorrere in fratture rispetto ad altri.

### GESTIONE DELLA FRATTURA DEL FEMORE

• Una gamba rotta può rappresentare una minaccia significativa alla possibilità di camminare. Ecco perché può essere preso in considerazione l'intervento chirurgico per consentire al ragazzo con DMD di essere nuovamente in piedi appena possibile. Se c'è una frattura, accertatevi che il fisioterapista ne sia al corrente.

• Se un ragazzo nella fase deambulatoria si rompe una gamba, è necessario un fissaggio interno (un intervento chirurgico per stabilizzare la frattura appena possibile) per riprendere a camminare e per avere il maggior numero di possibilità di preservare la deambulazione.

• Nei ragazzi che non camminano più, una gamba rotta può essere trattata con tutori e gesso, tenendo presente la posizione funzionale dell'arto e il possibile sviluppo di retrazioni.

### OSTEOPOROSI

• Il trattamento con gli steroidi aumenta il rischio di osteoporosi ed è anche associato al rischio di fratture della colonna vertebrale. Le fratture delle vertebre in genere non si presentano nei ragazzi non sottoposti a trattamenti con gli steroidi. La densità delle ossa può essere stabilita con analisi del sangue, scanner delle ossa e altre tipologie di raggi X (vedi Riquadro 7).

Si tratta di un'area in cui sono necessarie ulteriori ricerche per stabilire i parametri relativi alle migliori procedure da seguire.

## Riquadro 7.

### Gestione della osteoporosi

**I FATTORI CHE DETERMINANO UNO STATO POCO SALUTARE DELLE OSSA SONO:**

- una diminuzione della mobilità
- perdita di deambulazione
- la terapia a base di steroidi

**POSSIBILI INTERVENTI:**

- Vitamina D – necessaria se c'è una reale mancanza, un'integrazione potrebbe essere necessaria nei bambini.
- Calcio – assunzione nella dieta alimentare ma, in caso di dieta inadeguata, potrebbe essere necessaria un'integrazione su consiglio di un dietologo.
- Bifosfonati – bifosfonati in endovena consigliati per fratture delle vertebre.



## 7. GESTIONE RESPIRATORIA - valutazione della funzionalità dei muscoli respiratori

Di solito i ragazzi non hanno problemi nel respirare o tossire quando possono ancora camminare. Quando i ragazzi con DMD crescono, i muscoli respiratori si indeboliscono e i pazienti corrono il rischio di avere infezioni delle vie respiratorie, spesso dovute a una tosse poco efficace. In una fase successiva, compaiono disturbi respiratori durante la notte. Crescendo, i ragazzi potrebbero aver bisogno di aiuto con la respirazione anche durante il giorno. Trattandosi di una evoluzione nota, un approccio pianificato e proattivo sugli aspetti legati alle vie respiratorie è possibile attraverso controlli, profilassi e interventi mirati. L'équipe multidisciplinare deve prevedere la presenza di un medico e di un terapeuta con le competenze necessarie per fornire tecniche di respirazione artificiale non invasive per aumentare la quantità di aria che entra nei polmoni e per una tosse assistita manualmente o meccanicamente.

### CONTROLLI

- Quando un ragazzo con DMD cammina ancora, una valutazione di base delle funzioni polmonari (come la misurazione della capacità vitale forzata [FVC] che va effettuata almeno una volta l'anno) consente al bambino di abituarsi agli strumenti utilizzati e all'équipe di valutare le massime capacità respiratorie ragguinte.

- **La massima attenzione sulla valutazione delle funzioni respiratorie messa in atto dopo che il bambino ha perso la capacità di camminare in maniera autonoma**, e deve prevedere la misurazione della FVC e dell'efficacia del colpo di tosse. Possono essere utili anche altre misurazioni, tra cui l'analisi dei livelli di ossigeno nel sonno, che devono essere introdotte con il passare del tempo. La frequenza di queste analisi dipenderà dallo stadio della patologia, ma una misurazione minima della FVC deve essere fatta **almeno ogni 6 mesi**.

### ASPETTI IMPORTANTI DA RICORDARE:

1. Conservate una copia dell'ultimo test respiratorio di vostro figlio da mostrare al medico che ne segue la presa in carico.
2. Vostro figlio non deve mai essere sottoposto ad anestesia inalatoria o a succinilcolina.
3. Le funzioni polmonari di vostro figlio devono essere controllate prima di un intervento chirurgico. È bene individuare eventuali problemi perché così possono essere gestiti rapidamente.
4. Vostro figlio avrà bisogno di utilizzare antibiotici in caso di infezioni delle vie respiratorie.
5. Sintomi di ipoventilazione e tosse deboli devono essere monitorati e comunicati all'équipe medica per iniziare la terapia.
6. Se il livello di ossigeno di vostro figlio scende quando è malato, il medico deve stare molto attento nel somministrare ossigeno perché si rischia di peggiorare la situazione.

**È molto importante fare attenzione ai segnali che possono suggerire difficoltà respiratorie da parte di vostro figlio con il passare del tempo.** Se pensate che vostro figlio si trovi in questa situazione dovete parlarne con il vostro medico:

- malessere prolungato con un'infezione delle vie respiratorie alte apparentemente di livello minore. Per esempio, il recupero dopo un normale raffreddore è lento, i raffreddori si trasformano in una congestione toracica e in bronchiti, che spesso richiedono una terapia antibiotica;
- è più stanco del solito;
- ha il fiato corto, si comporta come se non

riuscisse a stare al passo con il proprio respiro o ha difficoltà nel terminare le frasi;

- ha mal di testa tutto il giorno o al mattino;
- ha spesso sonno senza motivo;
- ha difficoltà nel dormire, si sveglia spesso, ha difficoltà nello svegliarsi e ha gli incubi;
- si sveglia con l'affanno o afferma di sentire il proprio cuore battere;
- ha problemi di concentrazione.

### COME PREVENIRE I PROBLEMI

• È consigliata la vaccinazione contro la polmonite per i bambini dai due anni in su e potrebbe essere ripetuta secondo le indicazioni del medico. È anche consigliato il vaccino annuale per l'influenza. Entrambi i vaccini possono essere somministrati a soggetti sottoposti a trattamento con gli steroidi, sebbene in questo caso la risposta potrebbe essere di livello inferiore. Ad oggi, informazioni dettagliate relative a indicazioni sulle vaccinazioni, controindicazioni e pianificazioni possono essere reperite attraverso diverse fonti nei singoli paesi. È importante essere aggiornati sui programmi di vaccinazioni perché cambiano con frequenza in base all'insorgere di nuove problematiche, come nel caso dell'influenza H1N1 nel 2009.

• Se si verifica un'infezione delle vie respiratorie, oltre all'utilizzo di una tosse assistita manualmente e meccanicamente, sarà necessario considerare anche la somministrazione di antibiotici.

### INTERVENTI *(sono richieste competenze specialistiche)*

• Gli interventi dipendono dalla fase della patologia. Innanzitutto, potrebbe essere utile ricorrere a delle tecniche per aumentare la quantità di aria che entra nei polmoni attraverso una inspirazione profonda (tecnica di riempimento dei polmoni). Con il progredire della DMD, la tosse diventerà meno efficace, e le tecniche per migliorarla come la tosse manuale e assistita, possono essere molto utili. Con il tempo, sarà necessario inizialmente un supporto alla respirazione nella fase notturna

## Riquadro 8.

### IMPORTANTE - ATTENZIONE

• Negli stadi più avanzati della DMD la terapia con ossigeno supplementare deve essere utilizzata con attenzione.

• Sebbene, questa terapia possa migliorare apparentemente l'ossigenazione del sangue, l'apporto di ossigeno potrebbe mascherare le vere cause che ne stanno alla base, quali l'insufficienza respiratoria e un collasso polmonare.

• Una terapia a base di ossigeno può diminuire la spinta a respirare e portare al trattamento dell'anidride carbonica.

• Potrebbero essere necessari una tosse assistita manualmente e meccanicamente e un supporto di ventilazione non invasivo. L'uso di una terapia a base di ossigeno non è invece consigliato e può essere pericoloso.

• Se viene dato l'ossigeno, e in alcuni casi è necessario, bisogna essere molto attenti nel monitorare la presenza di gas nel sangue e/o, al tempo stesso, offrire un supporto per la respirazione.

e poi durante il giorno (supporto ventilatorio giornaliero/ notturno non invasivo) in presenza dei sintomi elencati nella sezione relativa ai controlli. Il supporto alla respirazione attraverso l'uso di una ventilazione non invasiva è molto importante per la salute. La ventilazione può anche essere garantita attraverso una cannula posizionata chirurgicamente nel collo (cannula per la tracheostomia). Questo approccio, noto come assistenza ventilatoria invasiva, viene utilizzato in alcuni paesi. Tutti questi interventi possono contribuire alla salute delle persone con DMD e ad evitare l'insorgere di malattie acute.

• È necessaria un'attenzione particolare alla respirazione nel momento in cui è stato pianificato un intervento chirurgico (vedi Sezione 11 relativa alle considerazioni sulla respirazione in caso di intervento chirurgico).

## 8. GESTIONE CARDIACA

### prenderci cura del cuore

Lo scopo della gestione cardiaca nella DMD è l'individuazione e il trattamento precoce del deterioramento della funzionalità del muscolo cardiaco (generalmente si tratta di una cardiomiopatia ovvero una problematica nel muscolo cardiaco o nel ritmo che genera, per esempio, palpitazioni) che comunemente accompagna la fase di progresso generale della patologia. Poiché questa problematica avviene senza il manifestarsi di sintomi significativi, è necessario agire preventivamente per trattare le anomalie in maniera adeguata. I fattori chiave da considerare nella gestione cardiaca sono i controlli e la gestione proattiva. Dovete accertarvi che all'interno dell' équipe multidisciplinare sia presente un cardiologo.

#### CONTROLLI

- **Una prima valutazione** della funzionalità cardiaca deve essere eseguita nel momento in cui **viene confermata la diagnosi o, al più tardi, entro i 6 anni**. Le analisi devono prevedere minimo un **elettrocardiogramma (ECG)** e un **ecocardiogramma**.
- La valutazione della funzionalità cardiaca deve essere fatta **minimo una volta ogni due anni fino ai dieci anni. All'età di dieci anni o se si verificano problematiche o sintomi cardiaci in una fase precedente, occorre iniziare valutazioni cardiache complete su base annuale**. Se i test cardiaci non invasivi presentano delle anomalie, è necessario aumentare la frequenza dei controlli almeno ogni sei mesi e iniziare una

terapia con medicinali.

#### TRATTAMENTO

- Gli ACE-Inibitori (Enzima di Conversione dell'Angiotensina, Angiotensin Converting Enzyme=ACE) devono essere presi in considerazione come prima terapia. Altri medicinali come i beta-bloccanti e i diuretici sono anche appropriati sono ugualmente appropriati e la loro somministrazione deve essere conforme alle linee guida per il trattamento della disfunzione cardiaca. I risultati di alcune sperimentazioni cliniche supportano il trattamento profilattico della cardiomiopatia con ACE-inibitori ancora prima del manifestarsi di qualsiasi anomalia funzionale. I risultati di ulteriori studi consentiranno di stabilire indicazioni precise in merito.
- Anomalie nel ritmo cardiaco devono essere analizzate e trattate in maniera tempestiva. Il battito cardiaco accelerato è una caratteristica comune ai pazienti DMD. Questo sintomo può essere innocuo o, nel caso si manifesti per la prima volta, indicativo di una problematica cardiaca che va attentamente valutata.
- Gli individui sottoposti a trattamento con gli steroidi hanno necessità di un'attenzione particolare dal punto di vista cardiovascolare, soprattutto per quanto riguarda il monitoraggio dell'ipertensione (pressione alta del sangue). La dose di steroidi può richiedere un adeguamento o può essere necessario aggiungere altri trattamenti (vedi Tabella 1).

#### ASPETTI IMPORTANTI DA RICORDARE:

1. Il cuore di vostro figlio deve essere controllato con regolarità sin dal momento della diagnosi.
2. Nella DMD il cuore potrebbe essere già danneggiato prima del manifestarsi dei sintomi.
3. Questo significa che vostro figlio potrebbe aver bisogno di assumere farmaci per il cuore anche in assenza di sintomi.
4. È bene individuare problematiche asintomatiche per fare in modo che vengano trattate in modo tempestivo.
5. Conservate una copia degli ultimi esami cardiaci per mostrarli al medico che segue vostro figlio.

## 9. GESTIONE GASTROINTESTINALE nutrizione, deglutizione e problematiche gastrointestinali

Nelle diverse fasi potrebbe essere necessaria una consulenza con i seguenti specialisti: dietologo o nutrizionista, logopedista e gastroenterologo.

### GESTIONE NUTRIZIONALE

• **A partire dalla diagnosi e per tutta la vita è importante mantenere una buona dieta alimentare per prevenire una situazione di sovrappeso o di sottopeso.** È importante che il peso in base all'età o all'indice di massa corporea per età venga mantenuto tra il 10° e l'85° percentile, relativamente alla tabella dei percentili nazionali. Offrite al ragazzo una **dieta ben bilanciata con diversi tipi di alimenti.** Le informazioni su una dieta bilanciata per tutta la famiglia possono essere reperite in diverse fonti a livello nazionale.

• Il peso e l'altezza dei ragazzi devono essere valutati regolarmente. L'altezza dei ragazzi non deambulanti, può essere calcolata dalla misurazione del braccio. Sarà necessario consultare un dietologo/nutrizionista se vostro figlio è sovrappeso o sottopeso, se sta acquistando o perdendo peso senza un motivo preciso, se sta aumentando poco di peso, se si sta pianificando un intervento importante, se ha una costipazione cronica e/o se ha problemi di deglutizione (disfagia). La consulenza di uno specialista sarà anche necessario al momento della diagnosi e quando si inizia la terapia a base di steroidi. L'apporto di calorie, proteine, liquidi, calcio, vitamina D e altri elementi nutrizionali, devono essere ugualmente valutati nella dieta.

• Si consiglia alle persone con DMD di assumere giornalmente un multivitaminico contenente vitamina D e minerali.

• In caso di perdita di peso, è importante verificare la presenza di problemi di deglutizione. Tuttavia è importante notare come problematiche di tipo diverso come quelle cardiache e

### ASPETTI IMPORTANTI DA RICORDARE:

1. Durante ogni visita dal medico è necessario controllare peso e altezza di vostro figlio.
2. È importante che vostro figlio osservi una dieta ben bilanciata, che includa soprattutto la giusta quantità di calcio e di vitamina D.
3. Nutrizionista e dietologo sono membri importanti dell'équipe multidisciplinare che segue vostro figlio, in grado di controllare la sua dieta e aiutarlo a mangiare meglio.
4. Vostro figlio andrebbe sottoposto a controlli nel caso in cui manifesti problemi nella deglutizione.
5. Come ultima soluzione, per aiutare vostro figlio a mantenere il peso corporeo, si può ricorrere alla gastrostomia.

respiratoria, possono comunque contribuire a una perdita di peso. Se c'è una perdita di peso non prevista, è importante fare controlli anche in altre aree.

### GESTIONE DELLA DEGLUTIZIONE

Nelle fasi successive, la debolezza dei muscoli della gola possono portare a problemi di deglutizione (disfagia), accentuando così ancora di più problemi di natura nutrizionale. Questo può avvenire in modo graduale e quindi può essere difficile individuare il problema.

• **Sono necessari esami clinici e raggi x sulla deglutizione quando esistono sintomi clinici di una possibile aspirazione (cibo nella trachea) e di uno scarso movimento dei muscoli della deglutizione (sensazione di avere il cibo bloccato in gola).** Tra questi sintomi c'è la perdita di peso non intenzionale del 10% o superiore, una scarso aumento di peso nei bambini

in crescita, tempi prolungati per i pasti (sopra ai 30 minuti) o pasti accompagnati da fatica, salivazione, tosse o soffocamento.

- **La polmonite causata dai liquidi che scendono nei polmoni (polmonite da aspirazione)**, un declino non spiegabile delle funzioni polmonari o una febbre di origine ignota, possono essere sintomi di problemi di deglutizione che necessitano una valutazione.

- In caso di problemi di deglutizione, è **necessario l'intervento di un logopedista in grado di fornire un piano di trattamento individualizzato** per preservare una buona deglutizione.

- Se lo sforzo di mantenere il peso e l'assunzione di liquidi per bocca non è più sufficiente, occorrerebbe ricorrere all'inserimento di un tubo gastrico. Potenziali rischi e benefici di questo approccio devono essere discussi con molta attenzione. Una gastrostomia può essere effettuata attraverso un intervento chirurgico in endoscopia o tradizionale, in base alle valutazioni anestesologiche e le preferenze personali e della famiglia.

Una cannula per la nutrizione, inserita al momento adeguato, può sollevare il paziente dallo stress legato ad una alimentazione sufficiente. A patto che i muscoli della deglutizione funzionino correttamente, avere una cannula per la nutrizione non significa che per il ragazzo non sia possibile mangiare il cibo che desidera, ma solo che non è necessario affidarsi unicamente ai pasti per assumere le calorie e tutte le sostanze nutritive di cui il ragazzo ha bisogno, pertanto può trarre maggiore piacere dal cibo.

#### **ALTRI ASPETTI DELLA GESTIONE GASTROINTESTINALE**

La costipazione e il reflusso gastroesofageo (che provoca acidità di stomaco) sono i due disturbi gastrointestinali più frequenti riscontrati nei ragazzi con DMD. La costipazione, in genere, si manifesta in un'età più avanzata o dopo un intervento chirurgico. Con l'età, altre complicazioni che possono essere riferite sono, ad esempio, il gonfiore gastrico e intestinale correlato all'ingerimento di aria dovuto all'uso del

ventilatore.

- Possono essere utili lassativi e altri medicinali. È importante che venga assunta una quantità sufficiente di liquidi. L'aumento di fibre può peggiorare i sintomi soprattutto se non c'è un aumento dei liquidi.

- Il reflusso viene in genere trattato con medicinali appropriati. Vengono comunemente prescritti antiacidi ai bambini in trattamento steroideo o con bifosfonati per via orale al fine di evitare complicazioni.

- L'igiene orale è un ambito importante, e sebbene non sia stato inserito nello studio internazionale pubblicato sulla gestione clinica della DMD, TREAT-NMD ha definito delle raccomandazioni cliniche, provenienti da esperti in questo ambito, che sono indicate nel Riquadro 9.

#### **Riquadro 9. sull'igiene orale**

- I ragazzi con DMD devono essere visitati da un dentista con una grande esperienza e una profonda conoscenza della patologia, preferibilmente presso il centro di riferimento o in una clinica specialistica. Il dentista dovrà gestire il trattamento in maniera efficace, garantire l'igiene orale oltre al benessere del paziente e diventare il punto di riferimento per il dentista di famiglia. Il dentista dovrebbe essere a conoscenza delle differenze specifiche dello sviluppo dentale e scheletrico dei ragazzi con DMD e collaborare con un ortodontista esperto e ben informato.

- L'igiene orale e dentale si deve basare su misure profilattiche che ne garantiscano un buon mantenimento.

- L'utilizzo di ausili personalizzati e strumenti tecnici per l'igiene orale sono particolarmente importanti quando inizia a diminuire la forza muscolare delle mani, braccia e collo del ragazzo.

## 10. GESTIONE PSICOSOCIALE - supporto nel comportamento e nell'apprendimento

Le persone con DMD presentano maggiori rischi di incorrere in disagi psicosociali, come problemi del comportamento e di apprendimento, la presa in carico deve includere anche un supporto per il benessere psicosociale. Le capacità nelle relazioni sociali dipendono da specifiche caratteristiche individuali come la socievolezza, saper valutare situazioni e prospettive sociali, mentre le persone con DMD, a causa delle limitazioni di natura fisica, possono vivere una condizione di autoesclusione o isolamento a livello sociale. Per molti genitori è più difficile riconoscere e gestire in modo adeguato le difficoltà di natura psicosociale dei loro bambini, piuttosto che gli aspetti fisici legati alla patologia.

Se pensate che vostro figlio sia preoccupato per la sua condizione, apertura e disponibilità nel rispondere alle sue domande possono aiu-

tare nel prevenire problemi futuri. I ragazzi con DMD sanno molto di più sulla loro condizione di quanto i genitori si aspettino. È importante rispondere apertamente alle domande, ma rispondete in modo adeguato all'età e solo a ciò che vi viene chiesto. Questo vi può sembrare difficile, ma l'équipe può aiutarvi e supportarvi sulla base delle esperienze con le altre famiglie, così come vi possono aiutare i gruppi di mutuo aiuto e le organizzazioni di pazienti.

Non tutti i ragazzi con DMD possono presentare problemi psicosociali, ma le famiglie devono prestare attenzione a:

- una rallentamento nello sviluppo del linguaggio e nella comprensione e una memoria a breve termine;
- problemi di apprendimento;
- difficoltà nelle interazioni sociali e/o nella socializzazione (per es., immaturità sociale, scarse capacità sociali, ritiro sociale o isolamento dai compagni);
- Ansia/preoccupazione;
- Discussioni frequenti e sbalzi d'umore;
- C'è anche un maggior rischio di disordini comportamentali e dello sviluppo di tipo neurologico, tra cui disturbo dello spettro autistico, deficit di attenzione/iperattività (ADHD) e disturbo ossessivo compulsivo (OCD);
- Si possono manifestare anche problemi di natura emotiva e di depressione. Un altro disagio può essere rappresentato dall'ansia che può essere aggravata da un deficit di flessibilità e adattabilità mentale (per esempio esiste un rischio di rigidità mentale);
- Questo può generare anche un comportamento oppositivo/provocatorio e altre problematiche caratteriali;
- Inoltre, l'aumentare dei casi di depressione nei genitori di bambini con DMD sottolinea la

### ASPETTI IMPORTANTI DA RICORDARE:

1. La salute psicosociale di vostro figlio e della vostra famiglia è importante.
2. Vostro figlio ha più probabilità di avere difficoltà psicosociali.
3. È possibile che alcuni membri della famiglia soffrano di depressione a seguito della diagnosi.
4. Il modo migliore per gestire problemi di natura psicosociale è individuarli subito e intervenire in modo adeguato.
5. Nel bambino DMD si possono presentare più frequentemente difficoltà nello sviluppo del linguaggio e di apprendimento che possono essere individuate e riabilite.
6. I problemi di apprendimento della DMD non sono progressivi e la maggior parte dei ragazzi recupera se seguiti in modo adeguato.



## Riquadro 10.

### Gestione della parola e del linguaggio - I dettagli:

- I bambini affetti da DMD possono presentare deficit nel linguaggio, inclusi problemi nello sviluppo del linguaggio, memoria a breve termine, difficoltà nell'elaborazione fonologica, oltre che QI ridotto e disturbi specifici dell'apprendimento. Questo non riguarda tutti i bambini con DMD, ma si raccomanda una valutazione del linguaggio per tutti i bambini ed un eventuale trattamento, se necessario.
- Un ritardo nell'acquisizione del linguaggio è comune nei bambini con DMD rispetto ai bambini della stessa età. Le differenze nella capacità di evoluzione del linguaggio sono visibili nell'arco dell'intero periodo dell'infanzia. È importante che il problema venga individuato e trattato in modo adeguato. **Prestate attenzione al ritardo nello sviluppo del linguaggio.**
- **È necessario l'intervento di un logopedista per una valutazione e una terapia da seguire se si sospetta la presenza di problemi in quest'area.**
- Gli esercizi con i muscoli coinvolti nel linguaggio e un supporto delle articolazioni sono necessari sia per i ragazzi con DMD che hanno difficoltà in quest'area sia per i soggetti più grandi che hanno subito un deterioramento della forza dei muscoli orali e/o presentano problemi nell'intelligibilità della parola.
- Per i ragazzi più grandi, **strategie di compensazione, esercizi della voce e amplificazione del linguaggio** possono essere appropriate se diventa difficile comprendere la persona con DMD a causa dei problemi del linguaggio e dell'intensità vocale dovuti a supporti per la respirazione. La possibilità di utilizzare un Voice Output Communication Aid (comunicatori con uscita in voce, VOCA) può essere appropriata a qualsiasi età se le capacità espressive sono ridotte.

necessità di analisi e supporto per tutta la famiglia.

**L'enfasi nella gestione psicosociale deve essere sulla prevenzione dei problemi e su interventi precoci, che consentono di ottimizzare i risultati ottenuti.** Se credete che ci siano problemi di natura psicosociale chiedete aiuto ad uno specialista in grado di attuare interventi efficaci e attendibili.

#### **VALUTAZIONI**

Sebbene le necessità di ogni bambino possano cambiare, i momenti più importanti per effettuare una valutazione sono quelli successivi al momento della diagnosi (dai 6 ai 12 mesi dalla diagnosi e la valutazione può essere utile per permettere un adattamento dopo la diagnosi), prima dell'ingresso nella scuola primaria e in seguito alle variazioni funzionali. Sebbene non tutte le strutture offrano un accesso di-

retto alle valutazioni e agli interventi elencati, questi consigli possono essere una guida per colmare eventuali lacune del personale medico e per rivolgersi a specialisti nel caso sia necessario.

- È necessario svolgere approfondimenti per valutare la capacità di adattamento e gestione delle emozioni, lo sviluppo dell'apprendimento in funzione dell'età, lo sviluppo del linguaggio, la possibile presenza di disordini dello spettro autistico. Un professionista dei servizi sociali può aiutarvi ad accedere a risorse finanziarie, a sviluppare reti di supporto sociale o a fornire un supporto psicologico alla famiglia.

- Il benessere psicosociale del ragazzo con DMD, dei genitori e dei fratelli deve essere parte integrante della presa in carico di un paziente DMD.

## INTERVENTI

Interventi in termini di presa in carico e supporto.

- **Il coordinatore dell'équipe multidisciplinare** ha un ruolo molto importante: rappresenta un punto di contatto per le famiglie e diventa una persona di fiducia. Questa persona deve avere una formazione sulle patologie neuromuscolari tale da essere in grado di fornire le informazioni di cui la famiglia ha bisogno.

- **L'intervento proattivo è fondamentale per evitare l'insorgere di problemi di natura sociale e l'isolamento che possono verificarsi con la DMD.** Esempi di interventi utili possono essere: la formazione e l'informazione sulla DMD nel contesto scolastico; la promozione della partecipazione sociale tramite attività sportive adeguate; il coinvolgimento in attività di socializzazione spontanee o strutturate in centri ricreativi; fornire un servizio di cane-assistenza e favorire la relazione tra pari attraverso internet.

**È necessario stabilire un piano educativo personalizzato per affrontare le difficoltà di apprendimento e gestire adeguatamente attività che potrebbero risultare dannose per i muscoli del bambino, come l'educazione motoria, o faticose come percorrere lunghe distanze per andare e tornare dalla pausa pranzo. È, inoltre, essenziale considerare la sicurezza durante la ricreazione e le problematiche legate all'accessibilità.**

- È importante che la scuola sia informata sulla DMD. Condividete tutte le informazioni che avete a disposizione e individuate la referente dedicata al supporto di bambini con bisogni educativi speciali. Un approccio proattivo è importante per essere sicuri che un bambino con DMD possa avere accesso a tutti gli strumenti educativi di cui ha bisogno per sviluppare un buon livello d'interazione sociale e per prepararsi agli studi futuri e all'inserimento professionale. La scuola deve essere dalla vostra parte!

- **Promuovere l'indipendenza e il coinvolgimento nei processi decisionali** (in particola-

re per quanto riguarda la gestione clinica) è necessario e importante per favorire l'autonomia. Questo aspetto deve essere alla base di un programma di transizione dalla presa in carico pediatrica a quella adulta.

- **Promuovere lo sviluppo di competenze sociali e di apprendimento** favorirà l'inserimento lavorativo e consentirà ai ragazzi DMD di vivere una vita adulta di qualità.

- Se necessario, le cure palliative possono essere adeguate a prevenire o diminuire la sofferenza e per migliorare la qualità della vita. Oltre alla gestione del dolore (Riquadro 6), l'équipe medica che si occupa di cure palliative è anche in grado di fornire un supporto emotivo e spirituale, assistere le famiglie nel chiarire gli obiettivi dei trattamenti e nel prendere decisioni difficili, agevolare la comunicazione tra famiglie ed equipe di medici e risolvere problematiche legate a dolore, perdita e lutto.

## PSICOTERAPIA E INTERVENTI CON MEDICINALI

Esistono approcci specifici di trattamento rivolti alle famiglie. Tra questi, il "parent training" per cercare di gestire comportamenti negativi e conflitti, la terapia familiare, individuale o interventi comportamentali. La terapia comportamentale può essere d'aiuto nella gestione di atteggiamenti di natura autistica.

Alcuni bambini e adulti possono beneficiare della somministrazione di medicinali utili a trattare problemi di natura comportamentale o emotiva quali depressione, l'aggressività, disturbo ossessivo compulsivo (DOC), deficit dell'attenzione o iperattività (ADHD). Questi medicinali possono essere utilizzati esclusivamente sotto la supervisione di uno specialista.

## 11. CONSIDERAZIONI SUGLI INTERVENTI CHIRURGICI

Potrebbe essere necessaria un'anestesia in circostanze sia correlate alla DMD (biopsia muscolare, intervento per le retrazioni tendinee o alla colonna vertebrale, gastrostomia) che indipendenti da essa (interventi chirurgici di emergenza). Per la pianificazione di un intervento chirurgico in sicurezza occorre tenere in considerazione un certo numero di situazioni e problematiche specifiche.

- **L'intervento chirurgico deve essere eseguito in un ospedale dove il personale coinvolto nell'operazione e nella fase postoperatoria, conosca la DMD e sia disposto a collaborare per fare in modo che tutto venga seguito nel miglior modo possibile.** Inoltre, nel caso di pazienti in trattamento steroideo, occorre considerare la copertura di steroidi durante l'intervento chirurgico.

### ASPETTI IMPORTANTI DA RICORDARE:

1. Esistono sempre rischi connessi all'anestesia, tuttavia, considerazioni particolari legate alla DMD permettono di somministrare l'anestesia in maniera più sicura quali l'impiego della tecnica dell'anestesia totale intravena e il divieto di utilizzare la succinilcolina.
2. Nella fase di pianificazione di un intervento chirurgico è importante effettuare un controllo del cuore e dei polmoni.
3. Assicurarsi che tutti i medici siano adeguatamente informati sulla DMD e su tutti i farmaci che vostro figlio sta assumendo.

### ANESTETICI E ALTRE CONSIDERAZIONI RELATIVE AGLI INTERVENTI

- Esistono sempre dei rischi associati all'uso di anestetici. Nel caso della DMD sono necessarie delle considerazioni che consentano di poter somministrare l'anestetico in sicurezza. Tali considerazioni riguardano quali farmaci specifici non devono essere utilizzati e l'impiego dell'anestesia totale intravenosa.

- Ridurre al minimo la perdita di sangue è fondamentale soprattutto in interventi importanti come la fusione spinale. A questo scopo, il chirurgo e l'anestesista devono usare tecniche specifiche.

- I dettagli completi sono disponibili nel documento principale.

### ASPETTI CARDIACI

- **Prima di un'anestesia totale è necessario effettuare un ecocardiogramma e un elettrocardiogramma.** Questi esami devono essere effettuati anche prima della somministrazione di sedativi o di un'anestesia locale, se l'ultimo controllo è stato fatto un anno prima o in caso ci sia stato un ecocardiogramma anomalo nei





precedenti 7-12 mesi.

- Per l'anestesia locale, deve essere eseguito un ecocardiogramma se, in precedenza, c'è stato un risultato anomalo.

#### **ASPETTI RESPIRATORI**

- L'adozione di alcune misure permette un intervento chirurgico sicuro anche nel caso di un paziente affetto da DMD che ha già problemi respiratori, per quanto il rischio in questo caso sia maggiore. È molto importante effettuare una valutazione respiratoria, prima dell'intervento, in un centro di riferimento per la DMD.

Prima dell'operazione potrebbe essere necessaria una formazione sull'impiego della ventilazione non invasiva, sulla tosse assistita e interventi specifici eventualmente necessari.

- Nel caso in cui una persona con DMD venga sottoposta a un intervento chirurgico è sempre necessaria la presenza di un fisioterapista.

- La pianificazione, la valutazione proattiva e la gestione del rischio sono elementi chiave per garantire interventi chirurgici sicuri di persone con la DMD.

## 12. CONSIDERAZIONI IN CASO DI EMERGENZA

Se dovete andare in ospedale per un'emergenza, dovete prendere in considerazione alcuni aspetti importanti.

- Al momento dell'accettazione dovete fornire al personale medico le seguenti informazioni: **la diagnosi della DMD, la terapia in corso, la presenza di eventuali complicazioni cardiache o respiratorie e l'équipe multidisciplinare che ha in carico vostro figlio.**
- L'aspettativa di vita e la sua qualità devono essere illustrate al personale sanitario poiché, in molti casi, non c'è una consapevolezza sulle strategie potenziali di gestione clinica per i pazienti affetti da DMD

### ASPETTI IMPORTANTI DA RICORDARE:

1. È probabile che voi sappiate di più sulla DMD rispetto al personale medico del Pronto Soccorso.
2. Comunicate al personale medico se vostro figlio è in trattamento steroideo.
3. Se vostro figlio ha una frattura, insistete affinché il personale medico parli con il vostro medico o fisioterapista.
4. Se potete, portate con voi una copia dei risultati più recenti dei test di vostro figlio, come FVC e LVEF.
5. Se il livello di ossigeno di vostro figlio dovesse scendere, il medico deve essere molto attento alla somministrazione di ossigeno e di sedativi.

### Steroidi

**Comunicare chiaramente se il ragazzo è in terapia steroidea cronica.** Dite al personale medico **da quanto tempo vostro figlio fa uso di steroidi** e se ha saltato una dose. È anche importante dire al medico se **vostro figlio ha assunto steroidi in passato.**

- Gli steroidi possono attenuare la risposta allo

stress, quindi, una ulteriore somministrazione potrebbe essere necessaria se chi sta male è già in trattamento cronico con steroidi.

- Gli steroidi possono aumentare il rischio di ulcera allo stomaco.
- Raramente si manifestano complicazioni più gravi dovute agli steroidi.

### FRATTURE

I ragazzi con DMD sono a rischio di fratture ossee. Nel caso in cui ci siano già delle difficoltà di deambulazione la frattura di una gamba potrebbe comportare delle difficoltà nel camminare in seguito. In caso di frattura, informate il vostro fisioterapista e il resto dell'équipe multidisciplinare in modo tale che possano parlare con il chirurgo, se necessario.

- Se un paziente è ancora deambulante, nel caso di frattura a una gamba, l'intervento chirurgico è spesso una opzione migliore rispetto al gesso.
- **Il contributo di un fisioterapista è fondamentale** per essere certi che il ragazzo possa tornare a camminare appena possibile.
- Se si verificano fratture a una delle vertebre accompagnate da un forte dolore alla schiena, è necessario il parere di un ortopedico o di un endocrinologo per disporre del trattamento appropriato. (vedi Sezione 6).

### PROBLEMI RESPIRATORI

Conservate e ricordate i risultati dei test inerenenti l'ultima valutazione respiratoria (come la capacità vitale forzata, FVC). Questa informazione può essere utile per il personale medico che segue vostro figlio nel caso in cui si ammali in maniera acuta.

I principali rischi legati alla respirazione si manifestano quando la capacità vitale forzata e l'efficacia della tosse diminuiscono:

- potrebbe essere necessario liberare le vie re-



spiratorie dalle secrezioni mucose;

- il ragazzo potrebbe avere bisogno di aiuto con la tosse;
- potrebbe essere necessaria l'assunzione di antibiotici;
- a volte potrebbe essere necessario fornire un supporto attraverso un ventilatore.
- Il rischio che i muscoli respiratori possano aver bisogno di un supporto extra nel corso di un'infezione, può essere alto nei soggetti con funzionalità respiratoria al limite. È essenziale stare attenti all'impiego di narcotici o di altri sedativi, così come all'uso di ossigeno senza ventilazione, a causa del rischio di innalzare il livello di anidride carbonica nel sangue dei pazienti con una forza dei muscoli respiratori compromessa.
- Se viene già utilizzata la ventilazione notturna, avere accesso a un ventilatore diventa fondamentale durante qualsiasi evento acuto o intervento. Per i ragazzi già ventilati, occorre coinvolgere il prima possibile i clinici di riferi-

mento per la gestione respiratoria.

**Se avete un ventilatore (o dispositivi simili) è una buona idea portarli con voi in ospedale.**

### **FUNZIONE CARDIACA**

Conservate e ricordate i risultati dei test inerenti l'ultima valutazione cardiaca (come la frazione di eiezione del ventricolo sinistro, LVEF), quali, se presenti, medicine per il cuore sta assumendo vostro figlio e qual è il suo cardiologo di riferimento. Queste informazioni aiuteranno i medici del pronto soccorso a decidere se è probabile che i problemi presenti siano legati a una disfunzione cardiaca.

- È importante una conoscenza del rischio legato a problemi del ritmo cardiaco e alla cardiomiopatia.

I rischi legati a medicinali anestetici (vedi Sezione 11) devono essere presi in considerazione tutte le volte in cui risulta necessario un intervento chirurgico o una sedazione.

## ABBREVIAZIONI

<b>ACE</b>	Enzima di Conversione dell'Angiotensina (gli ACE inibitori sono utilizzati per controllare i problemi di natura cardiaca e legati all'ipertensione)	<b>FVC</b>	capacità vitale forzata (un test sulla forza dei muscoli respiratori)
<b>ADHD</b>	Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività	<b>GC</b>	glucocorticoide
<b>ADL</b>	attività della vita quotidiana	<b>IV</b>	endovenoso (intravena)
<b>AFO</b>	ortesi tibio-tarsica (tutori per controllare la rigidità delle caviglie)	<b>KAFO</b>	ortesi fino al ginocchio (ortesi per il femore che possono essere utilizzate soprattutto nel periodo in cui sta diventando impossibile camminare e per prolungare questa attività)
<b>ALT</b>	alanina aminotransferasi	<b>kg</b>	chilogrammo
<b>AST</b>	aspartato aminotransferasi	<b>L</b>	litro
<b>BP</b>	pressione sanguigna	<b>LVEF</b>	frazione di eiezione del ventricolo sinistro (uno dei test principali per la funzionalità cardiaca)
<b>CDC</b>	Centers for Disease Control and Prevention (la principale istituzione per la salute pubblica negli Usa)	<b>mg</b>	milligrammo
<b>CK</b>	creatinchinasi (enzima che si trova ad elevati livelli nel sangue dei pazienti affetti da DMD o da altre forme di distrofia muscolare)	<b>nmol</b>	nanomole
<b>DEXA</b>	densitometria ossea a raggi X (un test eseguito per valutare la forza delle ossa, viene anche denominato DXA)	<b>NSAID</b>	farmaci antinfiammatori non steroidei (utilizzati per un sollievo dal dolore, tra cui i più comuni sono ibuprofene, diclofenac e naproxene)
<b>DMD</b>	distrofia muscolare di Duchenne	<b>OCD</b>	disordine ossessivo-compulsivo
<b>ECG</b>	elettrocardiogramma (test principale eseguito per controllare il ritmo cardiaco)	<b>TA</b>	tendine di Achille
		<b>TB</b>	tubercolosi
		<b>VOCA</b>	comunicatori con uscita in voce

## LISTA DI TERMINI CHE POTETE INCONTRARE

<b>Fusione spinale anteriore</b>	un approccio per correggere la scoliosi
<b>Polmonite da aspirazione</b>	broncopolmonite che si sviluppa a causa dell'ingresso di materiali estranei nell'albero bronchiale, spesso proveniente per via orale o gastrica
<b>Atelectasia</b>	condizione in cui i polmoni non si espandono completamente
<b>Linea di fondo</b>	punto di partenza rispetto al quale confrontare altri test
<b>BiPAP</b>	ventilazione a pressione positiva intermittente a due livelli di pressione positiva, utilizzata per mantenere l'espansione dei polmoni
<b>Indice di massa corporea</b>	relazione tra peso e altezza, data dal rapporto tra la massa, espressa in chilogrammi, e il quadrato dell'altezza, espressa in metri.
<b>Cardiomiopatia</b>	deterioramento della funzionalità del muscolo cardiaco – nota anche come “ <i>disfunzione del muscolo cardiaco</i> ”
<b>Angolo di Cobb</b>	misurazione dell'angolo della scoliosi da una radiografia della colonna vertebrale
<b>Contratture</b>	irrigidimento di una articolazione che per questo motivo diventa fissa in una particolare posizione o mostra una mobilità inferiore rispetto alla norma
<b>Sindrome di Cushing</b>	termine utilizzato per descrivere il volto rotondo o a forma di luna, che può essere sviluppato dalle persone che fanno uso di steroidi (questa caratteristica può essere evidente anche se l'aumento di peso generale non costituisce un problema e può essere difficile da controllare senza un cambiamento negli steroidi o nel regime di somministrazione)
<b>Miorilassanti depolarizzanti</b>	medicinali che diminuiscono il tono muscolare agendo sui ricettori muscolari coinvolti nella depolarizzazione
<b>DEXA</b>	vedi abbreviazioni



<b>Disfagia</b>	problemi di deglutizione
<b>Distrofinopatia</b>	termine utilizzato per indicare tutte le patologie causate da problemi legati al gene della distrofina (distrofia muscolare di Duchenne, distrofia muscolare di Becker, portatrici manifeste di una di queste patologie e rari pazienti che hanno solo problemi di cuore)
<b>Esercizi eccentrici</b>	esercizi che promuovono l'allungamento muscolare come scendere le scale
<b>Elettrocardiogramma (ECG)</b>	metodo usato per valutare l'attività elettrica del cuore. L'ECG comporta il posizionamento di elettrodi sul torace per registrare i segnali cardiaci.
<b>Ecocardiogramma ("eco")</b>	metodo utilizzato per valutare la struttura del cuore. L'Eco è anche noto come "ultrasuono cardiaco" e offre immagini del cuore che batte.
<b>Elettromiografia</b>	un test che misura i segnali elettrici di un muscolo e serve per capire se c'è un disturbo a livello muscolare o nervoso
<b>Eziologia</b>	causa
<b>Capacità vitale forzata</b>	il volume massimo di aria espirata dopo la massima inalazione
<b>Gastrite/reflusso gastroesofageo</b>	avviene quando il muscolo che unisce l'esofago (il tubo di deglutizione dalla bocca) allo stomaco si apre per conto proprio o non si chiude correttamente e ciò che lo stomaco contiene sale verso l'esofago. Chiamato anche reflusso acido o rigurgito acido, perché i succhi gastrici, chiamati acidi, salgono con il cibo
<b>Gastrostomia</b>	intervento chirurgico allo stomaco, in questo caso per inserire un tubo per l'alimentazione – noto anche come PEG
<b>Mosaicismo germinale</b>	condizione in cui le cellule delle gonadi che si sviluppano in cellule germinali (cellula uovo e spermatozoo) sono una mescolanza di due tipi cellulari geneticamente diversi
<b>Intolleranza al glucosio</b>	definisce uno stato precedente al diabete associato alla resistenza all'insulina

<b>Manovra/segno di Gowers</b>	segno di debolezza dei muscoli delle anche e della parte superiore degli arti inferiori. Descrive il modo in cui una persona con questa debolezza muscolare si solleva da terra, con il tronco flesso in avanti, le gambe aperte e una mano sulle proprie cosce per alzarsi. Viene comunemente riscontrata nella DMD, ma altre patologie con la stessa debolezza muscolare possono presentare la manovra di Gowers
<b>Holter</b>	metodo usato per la registrazione continua, nel corso delle 24 h, dell'ECG
<b>Ipercapnia</b>	quantità eccessiva di anidride carbonica nel sangue
<b>Ipertensione</b>	pressione alta del sangue
<b>Ipoventilazione</b>	efficienza respiratoria ridotta della capacità ventilatoria
<b>Ipossiemia</b>	livello ridotto di ossigeno nel sangue
<b>Immunoblotting</b>	un modo per misurare la quantità di distrofina nei muscoli
<b>Immunocitochimica</b>	un modo per osservare il muscolo al microscopio e vedere la quantità di distrofina presente
<b>Adduttori delle ginocchia</b>	i muscoli che permettono di stringere le cosce
<b>Cifoscoliosi</b>	curvatura anomala della colonna vertebrale sia laterale (scoliosi) sia con deviazione a convessità posteriore o anteriore (cifosi)
<b>Ipertermia maligna</b>	una reazione all'anestesia che causa febbre alta e può essere pericolosa per la vita del paziente
<b>Scala delle funzioni motorie</b>	test per valutare le abilità motorie in modo standardizzato
<b>Mioglobinuria</b>	presenza di mioglobina nelle urine come segnale di rottura del muscolo. Le urine hanno il colore della coca-cola perché contengono prodotti di degradazione delle proteine muscolari
<b>Osteopenia/osteoporosi</b>	diminuzione della densità minerale delle ossa
<b>Ossimetria</b>	misurazione della quantità di ossigeno nel flusso sanguigno utilizzando un dispositivo che la rileva attraverso la pelle

<b>Palpitazioni</b>	percezione di battiti cardiaci anomali
<b>Obliquità pelvica</b>	descrive una condizione in cui il bacino non è simmetrico, ad esempio quando è ruotato verso il basso da un lato
<b>Profilassi</b>	prevenzione
<b>Rabdomiolisi</b>	rottura del muscolo
<b>Scoliosi</b>	curvatura della colonna vertebrale
<b>Stadio di Tanner</b>	stabilisce lo sviluppo della pubertà basato su caratteristiche sessuali esterne primarie e secondarie, come la dimensione dei seni, degli organi genitali e della peluria pubica
<b>Tenotomia</b>	taglio chirurgico di un tendine
<b>Trombosi</b>	la trombosi è un processo patologico che consiste nella formazione di trombi (coaguli) all'interno dei vasi sanguigni, che ostacolano o impediscono la normale circolazione del sangue
<b>Tinea</b>	infezione micotica della pelle
<b>Tracheostomia</b>	la tracheostomia è l'operazione chirurgica tramite la quale si crea, a livello del collo, una via di passaggio per l'aria destinata ai polmoni
<b>Varismo</b>	rotazione interna del piede dovuta a uno squilibrio tra i muscoli del piede stesso
<b>Volumi inspiratori</b>	aumentare la quantità di aria inspirata dai polmoni utilizzando uno strumento che ne aiuti l'espansione. Tali dispositivi includono il pallone di Ambu e l'IN-EXSUFFLATOR. Per aumentare il volume possono essere utilizzati anche ventilatori
<b>Videofluoroscopia</b>	strumento di valutazione per visualizzare e definire la natura e l'estensione di un problema di deglutizione orofaringea. Viene fatta una radiografia con video mentre il bambino deglutisce del cibo
<b>Coping</b>	capacità di adattamento alle situazioni stressanti

MDA, PPMD, TREAT-NMD, UPPMD e PARENT PROJECT ONLUS sono stati tutti direttamente coinvolti nella redazione e nella produzione di questa guida.

Muscular Dystrophy Association: [www.mda.org](http://www.mda.org)

PPMD: [www.parentprojectmd.org](http://www.parentprojectmd.org)

TREAT-NMD: [www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)

UPPMD: [www.uppmd.org](http://www.uppmd.org)

Parent Project Onlus: [www.parentproject.it](http://www.parentproject.it)

