

MALATTIA DI CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT)



COMPLICANZE RESPIRATORIE ACUTE

- Le complicanze respiratorie sono **occasionali in alcuni sottotipi**. La debolezza dei muscoli respiratori può compromettere la funzione di pompa del sistema respiratorio, il tono dei muscoli delle vie aeree superiori e l'efficienza della clearance delle secrezioni. Le conseguenze respiratorie sono **la ritenzione di secrezioni, l'ostruzione delle vie aeree superiori, l'ipoventilazione** notturna.
- Le **infezioni respiratorie** (tracheobronchite o polmonite) sono la causa più frequente di insufficienza respiratoria acuta e richiedono una gestione precoce. Per le infezioni toraciche si raccomanda una bassa soglia per iniziare la terapia antibiotica empirica.
- Se non è evidente alcuna causa infettiva di insufficienza respiratoria acuta, si devono prendere in considerazione cause non infettive (ad esempio, **pneumotorace** o **atelettasia**).
- Annotare i sintomi respiratori e **monitorare i livelli di SpO₂ mediante pulso-ossimetria**; anche una lieve ipossiemia (ad esempio, SpO₂ <95% in aria ambiente) è preoccupante e richiede una radiografia del torace e un esame emogasanalitico. Quando la radiografia del torace è difficile da interpretare, soprattutto in presenza di scoliosi, può essere utile una TC del torace per escludere pneumotorace, polmonite o atelettasia. Se anche la TC del torace non mostra alcuna causa evidente di IR acuta, è utile approfondire l'esame mediante mezzo di contrasto per escludere una tromboembolia polmonare.
- Spesso è necessario l'uso della **NIV**. Le tecniche per la tosse assistita (cioè le tecniche di insufflazione polmonare combinate con la compressione della parete toracica o addominale) o il dispositivo meccanico di assistenza alla tosse (**MI-E**) aiutano a liberare le vie aeree dalle secrezioni. Utilizzare l'attrezzatura del paziente, se disponibile.
- La **presenza continuativa dei parenti o dei caregiver addestrati** è fondamentale per il successo del trattamento; infatti la loro presenza consente l'erogazione in qualsiasi momento della macchina della tosse ed il riposizionamento dell'interfaccia per la NIV.
- L'**O₂** non deve mai essere utilizzato senza essere associato alla NIV. Se è necessario un supplemento di ossigeno, titolare l'ossigenoterapia per raggiungere una SpO₂ 94-98% e monitorare la CO₂.
- In caso di evento acuto reversibile, se la NIV fallisce, l'**intubazione** e la ventilazione invasiva sono indicate a meno che non vi siano direttive anticipate note che indichino diversamente. Quando necessaria, l'intubazione tracheale non deve essere ritardata. Si consideri anche che in questi pazienti l'intubazione tracheale potrebbe essere difficoltosa a causa di anchilosi mandibolare, atrofia del muscolo massetere e/o di altri muscoli masticatori, macroglossia e/o limitata mobilità del rachide cervicale.
- Dopo il recupero dall'acuzie, questi pazienti dovrebbero essere **prontamente estubati in NIV combinata con MI-E**. La tracheotomia può essere valutata in particolare nei pazienti con grave disfunzione bulbare. Tuttavia, dovrebbe essere presa in considerazione solo in caso di fallimenti multipli del protocollo di svezzamento compresa l'applicazione preventiva di NIV combinata con la MI-E immediatamente dopo l'estubazione.



ALTERAZIONI DELLA DEGLUTIZIONE

- Difficoltà di deglutizione sono **occasionalmente presenti**. Devono essere presi in considerazione i segni e i sintomi indicativi di difficoltà nella deglutizione come la durata dei pasti superiore a 30 minuti, le **infezioni toraciche ricorrenti**, la perdita di peso non intenzionale e i **segni di soffocamento** quando il paziente mangia o beve.
- Una severa disfunzione bulbare aumenta il rischio di aspirazione, ostacola l'eliminazione delle secrezioni dalle vie aeree e il successo nell'uso della NIV.
- In caso di segni di soffocamento, utilizzare il **MI-E** o le procedure manuali di tosse assistita; se inefficaci, considerare **l'intubazione tracheale d'emergenza**.



COMPLICANZE CARDIACHE ACUTE

- Non riportate.



GESTIONE ANESTESIOLOGICA E PERIOPERATORIA

- Idealmente, l'intervento chirurgico dovrebbe essere eseguito in un centro specializzato con personale esperto nella gestione di pazienti con malattia neuromuscolare. Gli interventi chirurgici urgenti possono essere eseguiti in centri non specializzati seguendo le raccomandazioni relative all'anestesia e alla gestione perioperatoria.
- Ottenere una **valutazione preoperatoria che includa test di funzionalità polmonare e valutazione dell'efficacia della tosse**; se è presente debolezza dei muscoli respiratori (cioè capacità vitale forzata inferiore al 50% del valore predetto e/o picco di flusso della tosse inferiore a 270 l/min), è importante addestrare il paziente all'uso del MI-E e della NIV prima dell'intervento, quando possibile.
- **L'uso della succinilcolina deve essere evitato** per prevenire l'iperkaliemia. Possono essere utilizzati anestetici inalatori.
- I pazienti possono presentare un'**umentata sensibilità ai sedativi, agli anestetici e ai miorilassanti**; pertanto, la profondità dell'anestesia e la funzione neuromuscolare devono essere monitorate al fine di titolare la dose appropriata di tali farmaci. Inoltre, l'effetto dei miorilassanti deve essere completamente annullato al termine dell'intervento (ad esempio, il rocuronio deve essere antagonizzato con il sugammadex).
- **L'intubazione tracheale può essere difficoltosa** ed è frequente il ricorso all'intubazione endotracheale assistita dal broncoscopio.
- L'uso dell'**anestesia regionale o locale** permette di evitare l'anestesia generale e riduce le complicanze respiratorie postoperatorie.
- L'infusione di **morfina** dovrebbe essere evitata, soprattutto nei pazienti con ridotta funzione respiratoria o apnee ostruttive del sonno.
- **Il ricovero in un'unità di terapia intensiva** deve essere preso in considerazione in tutti i pazienti a rischio di complicazioni respiratorie o cardiache. Infatti, questi pazienti richiedono uno stretto monitoraggio e una gestione respiratoria post-operatoria aggressiva che comprende l'**utilizzo della NIV e del MI-E subito dopo l'estubazione**. L'O₂ non deve mai essere utilizzato senza essere associato alla NIV.



GESTIONE DELLE FRATTURE DEL FEMORE

- A causa della debolezza, delle contratture e dello scarso equilibrio, i pazienti sono ad alto rischio di cadute. D'altra parte, l'osteoporosi aumenta il rischio di fratture.
- Nei pazienti adulti deambulanti, la **fissazione interna** della frattura del femore è preferibile al **trattamento conservativo** perché consente, preservando la funzione muscolare, un recupero precoce della deambulazione.
- Nei pazienti adulti non deambulanti, il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione in caso di frattura composta del collo femorale sottocapitale. Al contrario, in caso di frattura diafisaria o trocanterica del femore è necessaria la **fissazione interna**.
- Nei pazienti pediatriche il trattamento delle fratture del femore è strettamente correlato all'età del bambino, alla sede della frattura e alla disabilità legata alla debolezza muscolare. Il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione nei pazienti di età inferiore ai 5-6 anni con fratture composte e quando si preveda un breve periodo di immobilizzazione. Negli altri casi è preferibile la **fissazione chirurgica con tecniche minimamente invasive** (ad esempio, fissazione percutanea con fili di Kirshner, chiodi endomidollari flessibili o fissatori esterni leggeri).



ALTERAZIONI DELLA MOTILITÀ INTESTINALE

- Alcuni pazienti possono manifestare stitichezza a causa di un'anomala motilità gastrointestinale.
- **La distensione gastrica e/o addominale può causare un'insufficienza respiratoria acuta** nei pazienti ad alto rischio di complicanze respiratorie. In questi casi, la decompressione mediante sondino nasogastrico e/o tubo rettale è spesso una terapia efficace.



ALTRI PROBLEMI

- **Il dolore è molto comune.** Può essere correlato a un alterato carico a livello delle articolazioni, a causa della debolezza muscolare, o al dolore neuropatico dovuto a un danno delle terminazioni nervose dolorifiche.

RIFERIMENTO BIBLIOGRAFICO

Racca F et al. Emergencies cards for neuromuscular disorders 1st Consensus Meeting from UILDM - Italian Muscular Dystrophy Association Workshop report. Acta Myol. 2022 Dec 31;41(4):135-177.