

DISTROFIA MUSCOLARE DI BECKER (BMD)



COMPLICANZE RESPIRATORIE ACUTE

- Le complicanze respiratorie, pur non essendo frequenti, sono possibili. 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 bronchiali. Ne può derivare **ritenzione delle secrezioni, ostruzione delle vie aeree superiori, ipo-ventilazione** notturna.
- Le **infezioni respiratorie** (ad es., la tracheobronchite acuta e la polmonite) sono la causa più frequente di insufficienza respiratoria acuta (IRA) e richiedono una gestione precoce. In caso di infezioni polmonari è raccomandata una bassa soglia per iniziare la terapia antibiotica empirica.
- Se non è evidente una causa infettiva di insufficienza respiratoria acuta (per es., presenza di aumento delle secrezioni polmonari, febbre, leucocitosi e/o addensamento polmonare) andrebbero considerate le cause non infettive come ad esempio il **pneumotorace** o l'**atelettasia**. Dovrebbe essere escluso anche l'**edema polmonare cardiogeno**. In caso di fratture delle ossa lunghe o vertebrali, se il paziente presenta dispnea o stato mentale alterato andrebbe considerata, tra le possibili cause, anche la **sindrome da embolia adiposa**.
- In caso di complicanze respiratorie acute bisogna identificare i sintomi respiratori e **monitorare i livelli di SpO₂ tramite pulso-ossimetria**. In caso di accesso in Pronto Soccorso anche in presenza di una lieve ipossiemia (p. es., SpO₂ <95% nell'aria ambiente) è utile effettuare una radiografia del torace e un'emogasanalisi. La radiografia del torace può essere di difficile interpretazione, specialmente in presenza di scoliosi. In questo caso può essere utile una TC del torace per escludere pneumotorace, polmonite o atelettasia. Se anche la TC del torace non mostra alcuna causa di IRA, è utile approfondire l'esame somministrando mezzo di contrasto per escludere una tromboembolia polmonare.
- In caso di IRA è spesso utile ricorrere alla ventilazione non invasiva (**NIV**). In caso di deficit della tosse per liberare le vie aeree dalle secrezioni bronchiali possono essere necessarie le manovre di tosse assistita (cioè le tecniche di insufflazione polmonare combinate con la compressione della parete toracica o addominale) o il dispositivo meccanico per l'assistenza alla tosse (**MI-E**). Quando disponibili, andrebbero utilizzati i dispositivi che il paziente utilizza a domicilio.
- La **presenza continuativa dei parenti o dei caregiver addestrati** è fondamentale per il successo del trattamento; infatti assicurano che in qualsiasi momento sia possibile erogare la macchina della tosse e di riposizionare l'interfaccia per la NIV.
- L'**O₂** non deve mai essere utilizzato da solo ma, se necessario, va sempre associato alla NIV. L'ossigeno andrebbe titolato per ottenere una SpO₂ del 94-98%, monitorando anche i livelli ematici di CO₂.
- In caso di evento acuto reversibile, se la NIV fallisce, l'**intubazione** e la ventilazione invasiva sono indicate. Va prima esclusa la presenza di direttive anticipate note che ne controindichino l'utilizzo. Quando necessaria, l'intubazione tracheale non deve essere ritardata. Va anche considerato che in questi pazienti l'intubazione tracheale potrebbe essere difficoltosa a causa di anchilosi mandibolare, atrofia dei muscoli massetere e/o di altri muscoli masticatori, macroglossia e/o limitata mobilità del rachide cervicale.
- Dopo il recupero dalla malattia acuta, questi pazienti dovrebbero essere **prontamente estubati**, facendo seguire alla rimozione del tubo l'**immediato inizio della NIV associata alla MI-E**. In alternativa all'estubazione la tracheotomia può essere considerata, soprattutto nei pazienti con grave disfunzione bulbare. Tuttavia la tracheotomia andrebbe presa in considerazione solo in caso di fallimenti multipli del protocollo di svezzamento, che deve comprendere l'applicazione preventiva, immediatamente dopo l'estubazione della NIV e della MI-E.



ALTERAZIONI DELLA DEGLUTIZIONE

- Le alterazioni della deglutizione, pur non essendo frequenti sono possibili. Devono essere presi in considerazione come segni sospetti un pasto più lungo di 30 minuti, **infezioni polmonari ricorrenti**, perdita di peso non intenzionale e/o **segni di soffocamento** quando il paziente mangia o beve.
- Una grave alterazione della deglutizione aumenta il rischio di **inalazione**, può peggiorare il deficit della tosse e può ostacolare l'uso della NIV.
- In caso di segni di soffocamento utilizzare il **MI-E** o le tecniche di tosse manuale assistita; se inefficaci considerare rapidamente l'**intubazione tracheale**.



COMPLICANZE CARDIACHE ACUTE

- La **cardiomiopatia dilatativa** e le **aritmie** sono molto frequenti. I difetti di conduzione, pur non essendo frequenti possono essere presenti. Le manifestazioni cliniche dell'insufficienza cardiaca sono spesso misconosciute a causa delle limitazioni muscolo-scheletriche.
- In caso di eventi acuti considerare il peggioramento della cardiomiopatia ed escludere l'insufficienza cardiaca congestizia, i blocchi atrio-ventricolari e le aritmie.
- Richiedere i referti degli esami cardiologici eseguiti in passato inclusi l'ecocardiogramma e l'elettrocardiogramma.
- Effettuare una breve anamnesi focalizzata allo stato cardiaco di base, incluso l'uso di farmaci.
- Chiedere informazioni sui sintomi cardiaci e **monitorare il ritmo cardiaco, la pressione arteriosa e la SpO₂**.
- Misurare i livelli ematici di **peptide natriuretico di tipo B** ed effettuare un **elettrocardiogramma**; una radiografia del torace e/o un'ecografia del torace possono essere utili in caso di sospetto di edema polmonare.
- Richiedere un **ecocardiogramma** e una consulenza cardiologica urgente.
- In questi pazienti i livelli ematici di Troponina T cardiaca (cTnT) possono essere cronicamente elevati, mentre i livelli ematici di Troponina I cardiaca (cTnI) sono più raramente cronicamente elevati. Di conseguenza, in caso di sospetta miocardite o ischemia miocardica si raccomanda, se possibile, di misurare il cTnI.



GESTIONE ANESTESIOLOGICA E PERIOPERATORIA

- Idealmente, gli interventi chirurgici dovrebbero essere eseguiti in Centri con personale esperto nella gestione dei pazienti neuromuscolari. Gli interventi chirurgici urgenti possono essere eseguiti in centri non specializzati seguendo le raccomandazioni relative all'anestesia e alla gestione perioperatoria.
- È fondamentale ottenere una **valutazione preoperatoria che includa i test di funzionalità polmonare e della efficacia della tosse**; se la capacità vitale forzata è inferiore al 50% del valore predetto e/o il picco di flusso della tosse è inferiore a 270 l/min, sarebbe importante addestrare il paziente all'uso del MI-E e della NIV prima della procedura chirurgica, quando possibile.
- I pazienti dovrebbero inoltre essere sottoposti ad un'attenta **valutazione della funzione cardiaca** e all'ottimizzazione delle terapie cardiologiche nel periodo preoperatorio. Un elettrocardiogramma e un ecocardiogramma devono essere eseguiti prima dell'anestesia, qualora il paziente non li abbia eseguiti recentemente.
- **L'uso della succinilcolina e degli anestetici inalatori deve essere evitato** per prevenire la rabdomiolisi.
- È importante ricordare che questi pazienti hanno una **maggiore sensibilità ai sedativi, agli agenti 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 a fine intervento chirurgico. Pertanto deve essere utilizzato il rocuronio che, a fine intervento, deve essere antagonizzato col sugammadex.



GESTIONE ANESTESIOLOGICA E PERIOPERATORIA

- **L'intubazione tracheale può essere difficile** nei pazienti con NMD ed è riportato l'uso frequente del broncoscopio per effettuare l'intubazione endotracheale.
- Preferire l'**anestesia regionale o locale** riduce le complicanze respiratorie postoperatorie legate all'anestesia generale.
- Quando possibile dovrebbe essere evitata l'infusione postoperatoria di **morfina**, soprattutto nei pazienti con ridotta funzionalità respiratoria o apnee notturne ostruttive.
- **Il ricovero postoperatorio in Terapia Intensiva** dovrebbe essere considerato in ogni paziente a rischio di complicanze respiratorie o cardiache. Infatti questi pazienti richiedono un monitoraggio e una gestione respiratoria postoperatoria aggressiva, che comprende l'**utilizzo della NIV e del MI-E subito dopo l'estubazione**. L'O₂ non deve mai essere utilizzato da solo ma, se necessario, va associato alla NIV.



GESTIONE DELLE FRATTURE DEL FEMORE

- A causa della debolezza muscolare, delle contratture e dello scarso equilibrio, i pazienti con patologie neuromuscolari 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 femorale è preferibile al **trattamento conservativo** perché può consentire, preservando la funzione muscolare, un più rapido recupero della deambulazione.
- Nei pazienti adulti non deambulanti, il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione in caso di frattura composta del collo femorale subcapitale. Al contrario, nella frattura diafisaria o trocanterica del femore è necessaria la **fissazione interna**.
- Nei pazienti pediatrici il trattamento delle fratture femorali è strettamente correlato all'età del bambino, alla sede della frattura e alla disabilità correlata alla debolezza muscolare. Il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione nei pazienti di età inferiore a 5-6 anni, con fratture composte e quando si prevede un breve periodo di immobilizzazione. Negli altri casi è preferibile la **fissazione chirurgica con tecniche minimamente invasive** (ad es., fissazione percutanea mediante fili di Kirshner, chiodi endomidollari o fissatori esterni leggeri).



ALTERAZIONI DELLA MOTILITÀ INTESTINALE

- Alcuni pazienti possono manifestare stitichezza a causa delle alterazioni della motilità intestinale.
- **La distensione gastrica e/o addominale può causare IRA** in pazienti ad alto rischio di complicanze respiratorie. In questi casi la decompressione mediante sondino nasogastrico e/o sondino rettale è spesso efficace.



ALTRI PROBLEMI

- I livelli ematici delle **transaminasi** e del **CK** possono essere aumentati. Se altri test di funzionalità epatica (ad es., bilirubina e gamma GT) sono normali, questo pattern non riflette necessariamente un'epatopatia e può essere dovuto al coinvolgimento muscolare.
- In caso di terapia cronica con corticosteroidi va considerato il **rischio di insufficienza surrenalica acuta**. In caso di insufficienza surrenalica acuta, somministrare 100 mg di idrocortisone mediante iniezione endovenosa lenta o intramuscolare. In situazioni meno critiche, consultare il protocollo PJ Nicholoff e richiedere una consulenza endocrinologica urgente.

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.