



:: Miastenia autoimmune

- ! - Queste raccomandazioni sono una traduzione delle linee guida francesi redatte dalla Dr.ssa Christine Tranchant, dal Dr. Nicolas Weiss, dalla Dr.ssa Hèlene Rivière e dal Dr. Gilles Bagou, revisionate e pubblicate da Orphanet nel 2010.
- Alcune delle procedure menzionate, in particolare relative ai trattamenti farmaceutici, possono non essere valide nel paese di provenienza.

Sinonimi:

miastenia grave, miastenia acquisita

Definizione:

Malattia autoimmune della **giunzione** neuromuscolare, associata a una riduzione nel numero dei recettori funzionali dell'acetilcolina. Si manifesta con una tendenza all'**affaticamento** muscolare e sintomi **fluttuanti** con il passare del tempo.

Ulteriori informazioni:

[Consulta la scheda di Orphanet](#)

Menu	
<p>Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera</p> <p>Sinonimi</p> <p>Meccanismi</p> <p>Rischi particolari in situazioni di urgenza</p> <p>Terapie a lungo termine prescritte di frequente</p> <p>Insidie</p> <p>Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera</p> <p>Ulteriori informazioni</p>	<p>Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere</p> <p>Problematiche in caso di urgenza</p> <p>Raccomandazioni in caso di urgenza</p> <p>Orientamento</p> <p>Interazioni farmacologiche</p> <p>Precauzioni per l'anestesia</p> <p>Misure preventive</p> <p>Misure terapeutiche complementari e ricovero</p> <p>Donazione di organi</p> <p>Numeri in caso di urgenza</p> <p>Allegato</p> <p>Riferimenti bibliografici</p>

Raccomandazioni per la presa in carico pre-ospedaliera

Informazioni per il paziente affetto da miastenia autoimmune

Sinonimi

- ▶ miastenia grave
- ▶ miastenia acquisita

Meccanismi

- ▶ malattia autoimmune acquisita che interessa la giunzione neuromuscolare e riduce il numero dei recettori funzionali dell'acetilcolina. Si manifesta con una tendenza all'affaticamento muscolare di entità variabile. A livello clinico, i muscoli interessati in misura maggiore sono quelli innervati dai nervi cranici. La miastenia congenita è dovuta a mutazioni genetiche.
- ▶ (malattia diversa dalla miopatia)

Rischi particolari in situazioni di urgenza

- ▶ distress respiratorio (a insorgenza anche molto rapida, nell'arco di pochi minuti), tendenza all'affaticamento muscolare del diaframma. Può essere esacerbato da ostruzione bronchiale
- ▶ difficoltà alla deglutizione
- ▶ crisi colinergica dovuta a un sovradosaggio degli inibitori della colinesterasi (iperscialorrea, miosi, diarrea, ipersecrezione bronchiale)

Terapie a lungo termine prescritte di frequente

- ▶ inibitori orali della colinesterasi (piridostigmina, Mestinon®; ambenonium, Mytelase®, ecc.)
- ▶ talvolta: corticosteroidi o immunosoppressori (Imurel®, altri)

Insidie

- ! – prestare attenzione alla gravità delle difficoltà respiratorie. Il distress respiratorio acuto grave può insorgere nell'arco di pochi minuti
- in sovradosaggio degli inibitori della colinesterasi può provocare intossicazione da acetilcolina che può simulare una crisi miastenica

Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera

- ▶ valutazione della meccanica respiratoria (frequenza respiratoria, ampiezza, sollecitazione dei muscoli accessori, ostruzione, intensità della tosse). La cianosi e la sudorazione sono segni molto tardivi che si sviluppano appena prima di un arresto respiratorio. Un calo della saturazione dell'ossigeno è un segno tardivo (prestare attenzione a una saturazione normale).
- ▶ al di fuori dell'ambiente ospedaliero, il trattamento dei disturbi della deglutizione e della ventilazione è essenzialmente sintomatico (supporto respiratorio invasivo o non invasivo). La ventilazione non invasiva deve essere contemplata solo come soluzione transitoria, mentre si attende che il trattamento personalizzato abbia effetto. Non vi sono dati certi a favore di una ventilazione non invasiva in questa indicazione. La presenza di gravi disturbi della deglutizione è una controindicazione alla ventilazione non invasiva.
- ▶ nei pazienti miastenici, anche in assenza di crisi, prestare attenzione all'uso di farmaci con effetto depressivo respiratorio diretto o indiretto (agenti ipnotici, curarici, morfinici, benzodiazepine).
- ▶ in caso di disturbi respiratori o della deglutizione, senza segni di sovradosaggio da inibitori della colinesterasi, somministrare un'iniezione sottocutanea di 0,5 mg di neostigmina (Prostigmine®); la somministrazione EV di neostigmina usata, in particolare, nella decurarizzazione farmacologica può provocare bradicardia, talvolta molto grave, prevenibile con un'iniezione di atropina (tenere pronta all'uso una siringa di atropina).
- ▶ indirizzare a un reparto di Terapia intensiva o Rianimazione.

Ulteriori informazioni

- ▶ www.orpha.net

Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

Problematiche in caso di urgenza

- ▶ Occorre tenere presente due situazioni:
 - scompenso acuto
 - presa in carico di una malattia intercorrente in un paziente affetto da miastenia

Le precauzioni sono identiche in entrambi i casi poiché è probabile che qualsiasi malattia intercorrente, unitamente all'impiego di determinati farmaci (vedere sotto), provochi uno scompenso nel paziente miastenico.

Raccomandazioni in caso di urgenza

▶ Misure diagnostiche di urgenza

- Valutare la gravità:
 - Valutare la presenza di:
 - Criteri di gravità:
 - ◇ malattia respiratoria
 - ◇ disturbi della deglutizione
 - ◇ disturbi della masticazione
 - ◇ difficoltà di eloquio
 - ◇ disturbo a carico dei muscoli palpebrali
 - ◇ compromissione degli arti
 - Complicanze:
 - ◇ arresto respiratorio
 - ◇ **infezione polmonare** secondaria a disturbi della respirazione o della deglutizione
 - ◇ segni di un **sovradosaggio da inibitori della colinesterasi** (iperscialorrea, miosi, diarrea, ipersecrezione bronchiale)
- Analizzare in urgenza:
 - Esami clinici
 - ◇ **valutare lo stato respiratorio**: espansione toracica, efficacia della tosse, frequenza respiratoria (polipnea), interessamento dei muscoli accessori deputati alla respirazione, numero di apnee. I segni di ipercapnia (sudorazione, cefalee) e cianosi insorgono molto tardivamente e sono molto seri.
 - ◇ **misurazione della forza muscolare** (/100) (vedere [tabella in allegato](#))
 - Esami paraclinici in presenza di disturbi della respirazione o della deglutizione
 - ◇ Capacità vitale (approssimazione clinica del numero di apnee)
 - ◇ Emogasanalisi (l'ipercapnia è un segno di esaurimento muscolare)
 - ◇ Saturazione (resta normale molto a lungo e può essere falsamente rassicurante)

▶ Misure terapeutiche immediate

- **In assenza di segni di sovradosaggio da inibitori della colinesterasi e con un dosaggio degli inibitori della colinesterasi** (piridostigmina (Mestinon®) o ambenonium (Mytelase®)) **inferiore a 8 compresse al dì**:
- **somministrazione combinata di farmaci analgesici-antipiretici (p.es. paracetamolo) con farmaci antinfiammatori non steroidei**:
 - 1 fiala di **neostigmina** (Prostigmine®) per via SC per attenuare rapidamente i disturbi della respirazione o deglutizione: questa iniezione richiede un **attento monitoraggio clinico**
 - **aumentare il dosaggio giornaliero** (senza superare le 8 compresse al dì)
- **in caso di disturbi della deglutizione**, inserire una **sonda nasogastrica**
- **in caso di disturbi della respirazione: ossigenoterapia**, discutere l'eventualità di un trasferimento rapido in Terapia intensiva o Rianimazione per tenere il paziente sotto osservazione e fornire ventilazione assistita
- **in presenza di segni di sovradosaggio da inibitori della colinesterasi**:

- ridurre la dose
- **1 fiala di neostigmina** (Prostigmine®) per via SC può essere utile se si sospetta un sovradosaggio da inibitori della colinesterasi. Questa iniezione richiede un attento monitoraggio clinico.

Orientamento

► Dove?

- trasferire in **Neurologia**, se possibile, presso una struttura in cui vi siano dei reparti di **Terapia intensiva o continua e Rianimazione**
- **in caso di disturbi della respirazione o della deglutizione: Terapia intensiva o continua, privilegiando la Rianimazione, qualora sussista il minimo dubbio**

► Quando? Non appena sia possibile.

► Come? Reparto di emergenza e urgenza in caso di disturbi della respirazione o della deglutizione o qualora sussista il minimo dubbio (il peggioramento respiratorio può insorgere molto rapidamente, nell'arco di pochi minuti)

Interazioni farmacologiche

Classe di farmaci	Prodotti formalmente controindicati	Prodotti da usare con cautela
Antibiotici	Aminoglicosidi per via parenterale Colistina Cicline iniettabili Telitromicina	Aminosidi e poliammine per applicazione topica Lincomicina Clindamicina Fluorochinoloni
Farmaci cardiovascolari	Chinidina Procainamide Beta-bloccanti	Lidocaina per via EV
Anestetici	Curarici	Anestetici volatili Barbiturici per via IM o EV Ketamina Propanidide
Farmaci del SNC	Trimetadione Difenil-idantoina Dantrolene	Carbamazepina Clorpromazina Litio
Vari	D-penicillamina Magnesio per via EV Chinina e cloroquinina Alofantrina Meflochina Beta-bloccanti in collirio Ossibutinina	Benzodiazepine Fenotiazina Chinino Magnesio orale Interferone alfa Cerotto di nicotina

Precauzioni per l'anestesia

- ▶ L'uso di **curarici** non è raccomandato: l'effetto del curaro si protrae molto a lungo, per un periodo imprevedibile. Se occorre usare tali agenti per l'intubazione, preferire i curarici non depolarizzanti.
- ▶ Gli **anestetici volatili**, i **barbiturici per via IM o EV** e la **ketamina** devono essere usati con **cautela** (vedere sopra).
- ▶ La somministrazione EV di neostigmina usata, in particolare, nella decurarizzazione farmacologica può provocare bradicardia, in taluni casi molto grave, che è possibile prevenire con un'iniezione preventiva di atropina (tenere a disposizione una siringa di atropina pronta all'uso).
- ▶ In caso di anestesia, il paziente deve essere **tenuto a lungo sotto osservazione nella Sala di risveglio**.

Misure preventive

- ▶ Sonda nasogastrica, alimentazione speciale in caso di disturbi della deglutizione (prestare attenzione anche ai disturbi della masticazione)
- ▶ Fisioterapia respiratoria in presenza di superinfezione

Misure terapeutiche complementari e ricovero

- ▶ Nella gestione delle malattie intercorrenti, **assicurarsi di continuare il trattamento abituale** per la miastenia (inibitori della colinesterasi, corticosteroidi, immunosoppressori, ecc.).
- ▶ Se si presenta un'urgenza correlata alla miastenia, non dimenticare di somministrare le terapie per le altre possibili malattie del paziente (diabete, problemi cardiaci, ipertensione, disturbi tiroidei ecc.).
- ▶ Durante il ricovero ospedaliero, **adattare l'ambiente e la posizione del paziente a eventuali problemi motori esistenti**:
 - rischi di cadute, difficoltà di presa, difficoltà a muovere gli arti (assicurarsi che il campanello sia a portata di mano, dare da bere e da mangiare, ecc.)
 - diplopia, oftalmoplegia: posizionare gli oggetti utili nel campo di visione, ecc.
 - disturbi della deglutizione: adattare la consistenza degli alimenti, spostare indietro il mento per permettere al paziente di deglutire, prestare attenzione alle compresse che devono essere ingerite, ecc.
- ▶ Le persone che soffrono di miastenia tendono a sviluppare affaticamento: **evitare sforzi muscolari ripetuti e/o prolungati** (dovuti anche alla masticazione o all'eloquio)
NB: in relazione alle diagnosi recenti, non tutti i pazienti hanno presentato una crisi miastenica disabilitante. È utile pertanto prevenire tali crisi e la paralisi motoria (controllare regolarmente che il campanello sia a portata di mano, che il paziente possa bere o mangiare in autonomia, ingerire i farmaci, andare in bagno, ecc.). L'educazione è essenziale.
- ▶ In caso di crisi acute gravi può essere indicato il trattamento con immunoglobuline per via EV o plasmateresi. Rivolgersi a un Centro abituato a trattare la miastenia (un reparto di Neurologia o Rianimazione specializzato in miastenia può fornire utili indicazioni).

Donazione di organi



- Non esistono controindicazioni alla donazione di organi.

Numeri in caso di urgenza

Centri specializzati e di expertise, a livello regionale e nazionale, accreditati dal Ministero della Salute per la presa in carico della miastenia autoimmune:

CAMPANIA

- ▶ Azienda Ospedaliera Universitaria "Federico II"
Dipartimento Assistenziale di Scienze Neurologiche

Area Funzionale Clinica Neurologica - Malattie Neuromuscolari
Via Sergio Pansini 5 – 80131 NAPOLI
Telefono 39 081 7462660 – fax 39 081 7462667
Prof. SANTORO Lucio
Email lusantor@unina.it

Dipartimento Clinico di Pediatria
Settore di Neuropsichiatria Infantile
Via Sergio Pansini 5 – 80131 NAPOLI
Telefono 39 081 7462673 – fax 39 081 7463116
Prof. DEL GIUDICE Ennio
Email andelgiu@unina.it

- ▶ **Azienda Ospedaliera “San Giuseppe Moscati”**
Dipartimento Patologie dell'Invecchiamento
U.O.C. di Neurologia e Stroke Unit
Contrada Amoretta – 83100 AVELLINO
Telefono 39 0825 203183 – fax 39 0825 203185
Prof. PETRETTA Vittorio
Email vittorio.petretta@unina2.it

- ▶ **A.O.R.N. Santobono-Pausilipon**
Dipartimento di Neuroscienze e Riabilitazione
S.C. di Neurologia
Via della Croce Rossa 8 – 80122 NAPOLI
Telefono 39 081 2205823 – fax 39 081 2205823
Dr BUONO Salvatore
Email s.buono@santobonopausilipon.it

- ▶ **Seconda Università degli Studi di Napoli**
Dipartimento Assistenziale Integrato di Medicina
Interna e Specialistica
Clinica Neurologica
Viale Sergio Pansini 5 – 80131 NAPOLI
Telefono 39 081 5666809 – fax 39 081 5666809
Prof.ssa MELONE Mariarosa A.
Email mariarosa.melone@unina2.it

EMILIA ROMAGNA

- ▶ **Ospedale “Giovan Battista Morgagni”**
U.O. di Neurologia
Ambulatorio Malattie Neuromuscolari
Via Carlo Forlanini 34 – 47121 FORLÌ (FC)
Telefono 39 0543 735230/31 – fax 39 0543
738652 – email neurolog@ausl fo.it
Dr NERI Walter
Email w.neri@ausl fo.it

- ▶ **Azienda USL di Bologna – Ospedale Bellaria**
IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di
Bologna
Via Altura 3 – 40138 BOLOGNA
Telefono 39 051 4966964/56 – fax 39 051
4966098 – email alessandra.laffi@unibo.it
Dr.ssa AVONI Patrizia
Email patrizia.avoni@unibo.it

- ▶ **Azienda USL di Ravenna – Ospedale per gli Infermi**
Dipartimento Medico - Internistico 2°
U.O. Neurologia
Vale Stradone 9 – 48018 FAENZA (RA)
Telefono 39 0546 601277 – fax 39 0546 601650
Dr CASIMIRO Mario
Email m.casmiro@ausl.ra.it

LAZIO

- ▶ **IRCCS Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù”**
U.O. di Medicina Molecolare
Piazza Sant’Onofrio 4 – 00165 ROMA
Telefono 39 06 68592105/2266 – fax 39 06
68592024
Prof. BERTINI Enrico S.
Email enricosilvio.bertini@opbg.net

- ▶ **Policlinico Universitario “Agostino Gemelli”**
Dipartimento di Scienze Medico-Chirurgiche
Pediatrie
Istituto di Neurologia
Largo A. Gemelli 8 – 00168 ROMA
Telefono 39 06 30155340
Prof.ssa EVOLI Amelia
Email a.evoli@rm.unicatt.it

LIGURIA

- ▶ **Istituto “Giannina Gaslini” - Ospedale Pediatrico IRCCS**
Dipartimento di Neuroscienze Oftalmologia e
Genetica
U.O. di Neuropsichiatria Infantile
Largo G. Gaslini 5 – 16147 GENOVA
Telefono 39 010 5636432 – fax 39 010 381303
Prof.ssa VENESSELLI Edvige
Email edvigeveneselli@ospedale-gaslini.ge.it

LOMBARDIA

- ▶ **IRCCS Istituto Clinico Humanitas**
Ambulatorio Polineuropatie
U.O. di Neurologia 2
Via Manzoni 56 – 20089 ROZZANO (MI)
Telefono 39 02 82246443 – fax 39 02 82242298
Prof. NOBILE-ORAZIO Eduardo; Dr.ssa
TERENGI Fabrizia
Email eduardo.nobile@unimi.it;
fabrizia.terenghi@humanitas.it

- ▶ **IRCCS Policlinico “San Donato”**
Dipartimento di Scienze Medico-Chirurgiche
Clinica Neurologica
Centro per lo Studio delle Malattie
Neuromuscolari
Via Morandi 30 – 20097 SAN DONATO
MILANESE (MI)
Telefono 39 02 52774480/556 – fax 39 02
5274717
Prof. MEOLA Giovanni; Dr.ssa SANSONE
Valeria
Email giovanni.meola@unimi.it;
valeria.sansone@unimi.it

- ▶ **Fondazione IRCSS – Istituto Neurologico “Carlo Besta”**
U.O. Neurologia IV – Malattie Neuromuscolari
Via Celoria 11 – 20133 MILANO
Telefono 39 02 23942372 – fax 39 02 70633874
Dr MANTEGAZZA Renato
Email mantegazza@istituto-besta.it

- ▶ **Azienda Ospedaliera Spedali Civili di Brescia**

Presidio Pediatrico
Centro NF1 - U.O. di Neuropsichiatria
dell'Infanzia e dell'Adolescenza
Piazzale Spedali Civili 1 - 25123 BRESCIA
Telefono 39 030 3995721/24 – fax 39 030
3995723 – email
neuropsichiatria@ospedalebambinibrescia.it
Dr MICHELI Roberto
Email micheli.robby@tin.it

Centro per lo Studio delle
Malattie Neuromuscolari e delle Neuropatie
Unità di Neurologica
Piazzale Spedali Civili 1 - 25123 BRESCIA
Telefono 39 030 3995632 – fax 39 030 3384086 –
email neurologia2@spedalicivili.brescia.it
Dr FILOSTO Massimiliano
Email filosto@med.unibs.it

- ▶ **Centro Clinico Nemo**
NEuroMuscular Omnicentre
Piazza Ospedale Maggiore 3 – 20162 MILANO
Telefono 39 02 914337 31 – fax 39 02 914337
200 – email info@centroclinionemo.it
Dr CELLOTTO Nadia
Email nadia.celotto@centroclinionemo.it

MOLISE

- ▶ **IRCCS Neuromed – Istituto Neurologico Mediterraneo**
Dipartimento di Patologia Molecolare
U.O. di Neurogenetica
Località Camerelle – 86077 POZZILLI (IS)
Telefono 39 0865 915248 – fax 39 0865 927575
Prof. SQUITIERI Ferdinando
Email neurogen@neuromed.it

PIEMONTE

- ▶ **Azienda Ospedaliera Città della Salute e della Scienza di Torino - Ospedale Molinette**
Dipartimento di Neuroscienze
S.S. Malattie Neuromuscolari
Via Cherasco 15 - 10126 TORINO
Telefono 39 011 6335429 – fax 39 011 6963487
Prof.ssa MONGINI Tiziana
Email tizianaenrica.mongini@unito.it

PUGLIA

- ▶ **Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale Policlinico di Bari**
D.A.I. di Neuroscienze ed Organi di senso ed
Apparato locomotore
U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile
Piazza Giulio Cesare 11– 70124 BARI
Telefono 39 080 5592829 – fax 39 080 5595260
Prof.ssa MARGARI Lucia
Email lucia.margari@uniba.it

SICILIA

- ▶ **Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico "G. Martino"**
Dipartimento di Scienze Pediatriche
U.O. di Neuropsichiatria Infantile
Via Consolare Valeria 1– 98125 MESSINA
Telefono 39 090 2213145 – fax 39 090 2930414
Dr.ssa BONSIGNORE Maria; Prof.
TORTORELLA Gaetano
Email maria.bonsignore@unime.it;
gaetano.tortorella@unime.it

TOSCANA

- ▶ **Azienda Ospedaliero Universitaria Pisana - Ospedale Cisanello**
Dipartimento Cardio-Toraco Vascolare
Ambulatorio per la Diagnosi e la Terapia della
Miastenia Grave
Via Paradisa 2 – 56124 PISA
Telefono 39 050 995519/69 – fax 39 050 995569
Dr.ssa RICCIARDI Roberta
Email r.ricciardi@ao-pisa.toscana.it
- ▶ **Azienda USL 11 - Ospedale Santa Verdiana**
U.O.C. di Neurologia
Ambulatorio Malattie Rare
Viale dei Mille 1 – 50051
CASTELFIORENTINO (FI)
Telefono 39 0571 705759 – fax 39 055 7472433 –
email malattierareneuro@usl11.toscana.it
Dr MACUCCI Marco
Email m.macucci@usl11.tos.it

TRENTINO ALTO ADIGE

- ▶ **Ospedale Centrale di Bolzano**
Reparto di Neurologia
Via Lorenz Boehler 5 - 39100 BOLZANO
Telefono 39 0471 908589 – fax 39 0471 908589 –
email neurolog@asbz.it
Prof. SCHONHUBER Rudolf

VENETO

- ▶ **Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova**
Dipartimento di Neuroscienze
Via Giustiniani 2/3 – 35128 PADOVA
Telefono 39 049 8211943 – fax 39 049 8751770
Prof. ANGELINI Corrado; Prof.ssa PEGORARO
Elena
Email corrado.angelini@unipd.it;
elena.pegoraro@unipd.it
- ▶ **ULSS 6 "Vicenza"**
Dipartimento di Neuroscienze
U.O.C. di Neurologia - Ambulatorio disturbi del
movimento
Via Rodolfi 37 – 36100 VICENZA
Telefono 39 0444 753675 – fax 39 0444 753744
Dr PERINI Francesco
Email francesco.perini@ulssvicenza.it

Allegato

Tabella: misurazione della forza muscolare nella miastenia (Gajdos et al., 1997)

Funzione		Punteggio
Mantenere gli arti superiori in posizione orizzontale	massimo (1)	15
	minimo (1)	0
Mettere gli arti inferiori nella posizione di Mingazzini	massimo (1)	15
	minimo (1)	0
Sollevare il capo dalla posizione distesa	Incontrando una resistenza	10
	Senza resistenza	5
	Impossibile	0
Mettersi seduti dalla posizione distesa	Senza aiutarsi con le mani	10
	Impossibile	0
Muscolatura oculare estrinseca	Normale	10
	Ptosi	5
	Diplopia	0
Chiudere gli occhi	Completamente	10
	Non completamente, coprendo la cornea	5
	Non completamente, senza coprire la cornea	0
Masticazione	Normale	10
	Ridotta	5
	Impossibile	0
Deglutizione	Normale	10
	Compromessa senza aspirazione	5
	Aspirazione	0
Eloquio	Normale	10
	Nasale	5
	Disartrico	0

⁽¹⁾ 1 punto per 10 secondi

⁽²⁾ 1 punto per 5 secondi


Riferimenti bibliografici

- ▶ Jani-Acsadi A, Lisak RP: **Myasthenic crisis: guidelines for prevention and treatment.** *J of Neurol Sci* 2007, 261: 127-33.
- ▶ Smulowitz PB, Zeller J, Sanchez LD, Edlow J: **Myasthenia gravis: lessons for emergency physician.** *Eur J Emerg Med* 2005, 12:324-6.
- ▶ Tranchant C: **Therapeutic strategy in myasthenia gravis.** *Rev Neurol* 2009, 165:149-54.

Queste raccomandazioni sono state elaborate dalla Prof.ssa Christine TRANCHANT – Centre de référence des maladies neuromusculaires, CHU Strasbourg –, dal Dr. Nicolas WEISS – Hôpital Européen Georges Pompidou, Paris –, dalla Dr.ssa Hélène RIVIERE – Association Française contre les Myopathies –, e dal Dr. Gilles Bagou – SAMU-69 Lyon.

Data di realizzazione: 18 ottobre 2010

Traduzione: Orphanet-Italia

Queste raccomandazioni sono state tradotte grazie al sostegno finanziario di Shire. 

Data di traduzione: luglio 2013