



:: Miopatia di Duchenne

Sinonimi :

Distrofia muscolare di Duchenne, DMD

Definizione :

Miopatia recessiva legata all'X a **progressione lenta** che insorge durante l'infanzia ed **esita in una perdita della funzionalità motoria** (perdita della deambulazione verso i 10 anni), associata a **cardiomiopatia** (insufficienza cardiaca) e **disturbi respiratori** (necessità di ventilazione non invasiva, che può diventare invasiva nel lungo periodo). Con una presa in carico cardiorespiratoria appropriata la sopravvivenza supera i 30 anni.

Ulteriori informazioni :

[Consultare la scheda in Orphanet](#)

Menu	
Scheda di regolamentazione in regime d'urgenza ed emergenza	Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere
Sinonimi	Problemi in caso d'urgenza
Meccanismo	Raccomandazioni in caso d'urgenza
Rischi particolari in situazioni di urgenza	Orientamento
Terapie a lungo termine prescritte di frequente	Interazioni farmacologiche
Insidie	Anestesia
Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera	Misure preventive
Ulteriori informazioni	Misure terapeutiche complementari e ricovero
	Donazione di organi
	Numeri in caso di urgenza
	Riferimenti bibliografici

Scheda di regolamentazione in regime d'urgenza ed emergenza

Informazioni per il paziente affetto da miopatia di Duchenne

Sinonimi

- ▶ Malattia di Duchenne, distrofia muscolare di Duchenne, DMD

Meccanismo

- ▶ Miopatia recessiva legata al cromosoma X che colpisce la muscolatura liscia e striata, a progressione lenta, che esita nella perdita della funzionalità motoria (perdita della deambulazione verso i 10 anni), insufficienza cardiaca e respiratoria


Rischi particolari in situazioni di urgenza

- ▶ insufficienza cardiaca (cardiomiopatia dilatativa), con disturbi limitati dovuti all'impatto periferico sulla funzione motoria
- ▶ insufficienza respiratoria acuta, esacerbata dalla difficoltà a tossire
- ▶ alterazioni metaboliche: disidratazione non perdita di sodio, in particolare nel caso di sforzo fisico o dopo esposizione a temperature elevate
- ▶ difficoltà d'intubazione: deformità ortopediche (scoliosi, ecc.), macroglossia, apertura piccola della bocca

Terapie a lungo termine prescritte di frequente

- ▶ trattamento dell'insufficienza cardiaca
- ▶ fisioterapia
- ▶ ventilazione non invasiva
- ▶ tracheotomia

Insidie

- usare con cautela i farmaci che deprimono la respirazione
- ostruzione della cannula della tracheotomia
-  - possibile difficoltà di intubazione (necessità di un fibroscopio)
- frequenti anomalie ECG: alterazioni del ritmo o disturbi della conduzione (aritmia completa con fibrillazione atriale, blocco atrioventricolare grave), intervallo PR corto, onda Q in porzione laterale, sopraslivellamento del tratto ST

Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera

- ▶ non fare distendere un paziente ortopnoico
- ▶ ventilazione, preferibilmente non invasiva
- ▶ la succinilcolina è controindicata (iperkaliemia)
- ▶ intubazione sotto sedazione con propofol
- ▶ dolore cronico frequente
- ▶ difficoltà di mobilizzazione e posizionamento (deformità ortopedica)
- ▶ ricovero in Terapia intensiva o Rianimazione

Ulteriori informazioni

- ▶ www.orpha.net

Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

Problemi in caso d'urgenza

- ▶ Insorgenza di **episodi di scompenso respiratorio o cardiaco**: i pazienti sono esposti al rischio di scompenso respiratorio acuto anche in presenza di un semplice raffreddore o di rinofaringite.
- ▶ L'insufficienza respiratoria è esacerbata dalla **difficoltà a tossire**, in particolare se associata a problemi di deglutizione.
- ▶ Esposizione al **rischio di ventilazione invasiva**, di **difficoltà di intubazione** e pertanto di complicanze per i pazienti con deformità ortopediche maggiori, apertura ristretta della bocca o macroglossia.
- ▶ I **pazienti sottoposti a tracheotomia** possono presentare **complicanze, talvolta gravi**, come l'ostruzione della cannula o il forte sanguinamento tracheale.
- ▶ La **cardiopatia della DMD**, che evolve in una **cardiomiopatia dilatativa (CMD) non presenta caratteristiche specifiche**: disturbi limitati alla funzione cardiaca, a fronte della limitata attività motoria, anche nei casi di CMD avanzata. Gli edemi periferici sono la principale spia dell'insufficienza cardiaca. Come per le altre CMD, possono insorgere alterazioni del ritmo o disturbi della conduzione.
- ▶ I **disturbi della deglutizione** come tali sono **raramente problematici nella pratica d'urgenza**, ma possono provocare aspirazione, da gestire come nel caso dell'ostruzione bronchiale. In qualche caso, in presenza di difficoltà o addirittura impossibilità alla deglutizione, può rendersi necessario il ricovero per fornire al paziente l'alimentazione enterale o anche parenterale.

Raccomandazioni in caso d'urgenza

▶ Misure diagnostiche d'urgenza

- Valutare la gravità: i criteri di valutazione si basano sul coinvolgimento respiratorio e sulla tolleranza emodinamica
 - Sono **segni d'allarme di un significativo coinvolgimento respiratorio**:
 - La dispnea
 - L'ortopnea
 - Il tirage
 - Il respiro paradossale
 - L'ostruzione bronchiale
 - La desaturazione in aria ambiente o la necessità di ossigenoterapia
 - Nel paziente già ventilato: aumentare il tempo di ventilazione
 - Nel paziente tracheotomizzato: impossibilità di aspirazione endotracheale o forte sanguinamento
 - Sono **segni d'allarme di una scarsa tolleranza emodinamica**:
 - L'ipotensione (non è sempre facile riconoscerla in quanto nelle precedenti rilevazioni della PA possono essere stati registrati valori bassi)
 - La bassa portata cardiaca: confusione mentale, fegato cardiaco
- Analizzare in urgenza:
 - **Emogasanalisi arteriosa** (talvolta capillare nei pazienti dai quali è difficile ottenere un campione): ciò permette di **indagare la presenza di ipoventilazione alveolare** (con o senza acidosi respiratoria), **in pratica PaCO₂ > 45 mmHg**, e anche di ipossiemia.
 - **Radiografia del torace**: screening delle **patologie parenchimatose** (malattia polmonare, atelettasia, edema polmonare, ecc.) o **pleuriche** (pneumotorace, effusione pleurica, ecc.)

- **ECG:** spesso presenta alcune caratteristiche specifiche:
 - onde Q in porzione laterale (I, aVL e V5, V6) e, talvolta, inferiore.
 - il PR può essere corto.
 - le alterazioni del ritmo e i disturbi della conduzione sono piuttosto frequenti, con episodi di aritmia completa con fibrillazione atriale, disfunzione sinusale o grave blocco atrioventricolare.
 - sono possibili le anomalie della ripolarizzazione, con sopraslivellamento del tratto ST.
 - è frequente l'allargamento di QRS.

▶ Misure terapeutiche immediate

- **Trattamento sintomatico:**
 - **Ossigenoterapia** in caso di desaturazione o ipossiemia.
 - **Diuretici** in caso di edema polmonare.
 - **Ventilazione meccanica, preferibilmente non invasiva** (paziente non ventilato o già ventilato con maschera) se i segni clinici o i risultati dell'emogasanalisi indicano insufficienza respiratoria.
 - **Clearance bronchiale**, manuale (fisioterapia) o con tecnica meccanica (tosse assistita).
 - **Intubazione endotracheale e ventilazione invasiva:** indicazioni formali sono le alterazioni del livello di coscienza, lo stato di shock, l'arresto cardiaco o respiratorio.
 - **Pazienti sottoposti a tracheotomia:** sostituire la cannula nel caso di ostruzione o utilizzare una cannula a palloncino nel caso di ipoventilazione alveolare.
 - **Esame ORL o pneumologico rapido in presenza di sangue nella trachea.**
 - Nel caso di ostruzione bronchiale **di origine differente dalla malattia polmonare accertata, non è stato dimostrato l'effetto benefico di un trattamento antibiotico sistemico.**

Orientamento

- ▶ Dove: nel caso di insufficienza respiratoria, Rianimazione o Terapia intensiva respiratoria, specializzata nella patologia. Nel caso di insufficienza cardiaca pura (pazienti non ventilati), Terapia intensiva cardiologica.
- ▶ Quando: nelle emergenze.
- ▶ Come: **ambulanza completamente attrezzata** perché il paziente è problematico (**accesso venoso, intubazione rischiosa**). Prestare attenzione al posizionamento del paziente: **non fare distendere un paziente ortopedico (rischio di arresto respiratorio)**. Usare cautela nella mobilizzazione (**rischio di frattura**).

Interazioni farmacologiche

- ▶ Nel caso di ostruzione i **fluidificanti bronchiali sono fortemente controindicati**.
- ▶ I **sedativi devono essere evitati** a causa del rischio respiratorio.
- ▶ I **morfine devono essere usati con cautela** a causa del rischio respiratorio e del rischio di occlusione intestinale.
- ▶ L'impiego di **anticolinergici** comporta il **rischio di ritenzione urinaria**.

Anestesia

- ▶ Induzione: controllo soddisfacente delle vie aeree (frequenti difficoltà anatomiche), evitare il rischio di aspirazione (svuotamento gastrico ritardato) e di complicazioni cardiovascolari
 - I **curari depolarizzanti** (succinilcolina) **sono controindicati:** rischio di iperkaliemia.
 - **La tecnica d'elezione è l'intubazione con fibroscopio flessibile e sotto sedazione con propofol.**
- ▶ Mantenimento dell'anestesia
 - **Gli agenti alogenati sono controindicati (ipertermia maligna).**
 - **Gli agenti ipnotici per via EV del tipo propofol sono i prodotti d'elezione,** in associazione ai morfine ad

azione rapida, come remifentanil, e, quando necessario, in combinazione con tecniche anestesiolgiche loco-regionali per **minimizzare, nei limiti del possibile, il rischio di depressione respiratoria post-operatoria.**

- Il **monitoraggio respiratorio e cardiovascolare durante l'anestesia** è una prassi di routine, ma deve essere adattato alla procedura chirurgica e all'entità del coinvolgimento cardiaco del paziente, unitamente al **controllo della temperatura** con la **prevenzione dell'ipotermia** e il **rilevamento dell'ipertermia maligna.**

Misure preventive

- ▶ Fisioterapia respiratoria precoce
- ▶ Vaccinazioni: antinfluenzale e antipneumococco.

Misure terapeutiche complementari e ricovero

- ▶ **Permettere al familiare del paziente di accompagnarlo**, anche in caso d'urgenza. Le persone più vicine al paziente sono generalmente quelle che conoscono meglio la patologia e i rischi evolutivi.
- ▶ Tenere presente le difficoltà di **mobilizzazione** e **posizionamento** (cambiamenti frequenti della postura) e il dolore (materasso adatto).
- ▶ Spesso il paziente può essere alimentato solo in posizione seduta; se deve essere fatto distendere, utilizzare la sonda nasogastrica (rischio di chetosi da digiuno).
- ▶ Non dimenticare la **fisioterapia di mobilizzazione** (retrazioni).

Donazione di organi

- ▶ In teoria, la donazione di fegato e reni non è controindicata, a differenza della donazione di cuore (tropismo miocardico).

Numeri in caso di urgenza

Centri ed unità di riferimento regionali e nazionali accreditati dal Ministero della Salute per la presa in carico della miopatia di Duchenne:

▶ ABRUZZO

Ospedale Clinicizzato «S.S. Annunziata»
Centro Regionale per le malattie Neuromuscolari
Dipartimento di Neurofisiopatologia
Via dei Vestini – 66100 CHIETI
Telefono 0871 35713581
Pr UNCINI Antonio

▶ CALABRIA

Policlinico Universitario «Mater Domini»
Facoltà di Medicina e Chirurgia
U.O. di Neurologia
Via Tommaso Campanella – 88100 CATANZARO
Tel. 39 0961 775322 – fax 39 0961 777775

Azienda Ospedaliera «Bianchi-Melacrino-Morelli»
U.O. di Neurologia
Via Giuseppe Melacrino 21 – 89124 REGGIO CALABRIA
Tel. 39 0965 397972 – Email u.aguglia@neurorc.it

▶ CAMPANIA

Policlinico Universitario «Federico II»
Dipartimento di Scienze Neurologiche
Via Pansini 5 (ed. 17) – 80131 NAPOLI
Tel. 39 081 7462476 – fax 39 081 5461541

▶ EMILIA ROMAGNA

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma
U.O. di Neurologia
Via Gramsci 14 – 43126 PARMA
Tel. 39 0521 704101/2
Dr TERZANO Mario Giovanni

Azienda Ospedaliero-Universitaria «S. Orsola Malpighi»
Ambulatorio per le malattie neuromuscolari (5° piano, pad. 2)
Via Albertoni 15 – 40138 BOLOGNA
Tel. 39 051 6362641
Pr D'ALESSANDRO Roberto

Azienda Ospedaliera «S. Martino»
U.O. di Genetica Medica
Viale Benedetto XV 6 – 16132 GENOVA
Tel. 39 010 3538950 – fax 39 010 3538978
Email genetica.medica@unige.it
Pr MANDICH Paola

▶ FRIULI VENEZIA GIULIA

IRCCS «Burlo Garofolo»
U.O. di Neuropsichiatria Infantile
Via dell'Istria 65/1 – 34137 TRIESTE
Tel. 39 040 378511 – fax 39 040 762623

Azienda Ospedaliero-Universitaria «Santa Maria della Misericordia»
Clinica Neurologica
Piazzale Santa Maria della Misericordia 15 – 33100 UDINE
Tel. 39 0432 552720 (lun-ven 9-15) – 39 0432 552560 (lun-ven 8-20) – fax 39 0432 552719 –
Email neuro@aoud.sanita.fvg.it
Dr ELEOPRA Roberto

▶ LAZIO

IRCCS Ospedale Pediatrico «Bambino Gesù»

- Struttura Complessa Malattie Muscolari e Neurodegenerative
Piazza S. Onofrio 4 – 00165 ROMA
Tel. 39 06 68592105/2266 – fax 39 06 68592024
Dr BERTINI Enrico - Email enricosilvio.bertini@opbg.net
- U.O. di Neurologia e Neuroscienze
Piazza S. Onofrio 4 – 00165 ROMA
Tel. 39 06 68592031 – fax 39 06 68592453
Dr VIGEVANO Federico - Email federico.vigevano@opbg.net

Azienda Ospedaliero «San Filippo Neri»
Dipartimento Malattie nervose e osteoarticolari
Via Giovanni Martinotti 20 – 00135 ROMA
Tel. 06 3375639

Policlinico Universitario «Agostino Gemelli»
Istituto di Neurologia
Largo Agostino Gemelli 8 – 00168 ROMA
Tel. 39 06 30155390
Dr BATOCCHI Anna Paola

▶ LIGURIA

Istituto Giannina Gaslini – Ospedale Pediatrico IRCCS
U.O. di Neurochirurgia
Largo Gerolamo Gaslini 5 – 16147 GENOVA
Tel. 39 010 5636712 – fax 39 010 3993159 –
Email neurochirurgia@ospedale-gaslini.it
Prof. CAPRA Valeria - Email valeriacapra@ospedale-gaslini.ge.it

▶ LOMBARDIA

Azienda Ospedaliera «Spedali Civili»
U.O. di Neurofisiopatologia
Piazzale Spedali Civili 1 (scala 10, piano 3°) – 25123 BRESCIA
Segreteria: tel. 39 030 3995569/8 – fax 39 030 3995052 –
Email neurofisiopatologia@spedalicivili.brescia.it
Dr ANTONINI Luisa - Email luisa.antonini@spedali.civili.brescia.it

Azienda Ospedaliera «L. Sacco»
Ambulatorio Malattie Rare Neurologiche e Disturbi del Movimento
Via Giovanni Battista 74 – 20175 MILANO
Tel. 39 800 638 638
Dr CILASGHI Giuliana - Email cislacghi.giuliana@hsacco.it

Centro Clinico Nemo
Fondazione Serena Onlus
Piazza Ospedale Maggiore 3 – 20162 MILANO
Tel. 39 02 9143371 – fax 39 02 914337200 –
Email info@centroclinionemo.it

Fondazione IRCCS Ca' Granda – Ospedale Maggiore Policlinico
U.O. di Neurologia
Via Francesco Sforza 35 – 20122 MILANO
Segreteria: tel. 39 02 55033802 – fax 39 02 55033800 –
Email clinneur@unimi.it, neurologia@policlinico.mi.it
Prof. BRESOLIN Nereo

IRCCS Fondazione S. Raffaele del Monte Tabor
U.O. di Neurologia – Unità Malattie Neuromuscolari (Miopatie)
Via Olgettina 48 – 20132 MILANO
Centralino 39 02 26431

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico «C. Besta»
U.O. di Neurologia IV – Neuroimmunologia e Malattie Neuromuscolari
Via Celoria 11 – 20133 MILANO
Tel. 39 02 23942282/2255 – fax 39 02 70633874 –
Email neurologia4@istituto-besta.it
Dr MANTEGAZZA Renato - Email mantegazza@istituto-besta.it

IRCCS Policlinico San Donato
Dipartimento di Scienze Medico-Chirurgiche
Clinica Neurologica - Centro per lo Studio delle Malattie Neuromuscolari
Via Morandi 30 – 20132 MILANO
Tel. 39 02 52774480 – fax 39 02 5274717
Pr MEOLA Giovanni

▶ MOLISE

IRCCS NEUROMED Istituto Neurologico Mediterraneo
Via Atinense 18 – 86077 POZZILI (IS)
Tel. 39 0865 9291

▶ PUGLIA

Azienda Ospedaliero-Universitaria Consorziale – Policlinico di Bari
Raggruppamento UU. OO. Scienze Neurologiche
Piazza Giulio Cesare 11 – 70124 BARI
Tel. 39 080 5592311

Ospedale «F. Miulli»
U.O. di Neurologia
Strada Provinciale per Santeramo km 4,1 – 70021 ACQUAVIVA DELLE FONTI (BA)
Tel. 39 080 3054843 – fax 39 080 3054978

▶ SARDEGNA

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Cagliari
Presidio pediatrico Macciotta – Neuropsichiatria Infantile
Via Ospedale 119 (piano 2°) – 09124 CAGLIARI
Tel. 39 070 6093414 – fax 39 070 6091417

Prof. CIANCHETTI Carlo
Ospedale «San Francesco» di Nuoro
Divisione Neurologia
Via Mannironi - NUORO
Tel. 39 0784 240200
Dr MURGIA Bruno Salvatore

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Sassari
Policlinico Sassarese
Istituto di Neuropsichiatria Infantile
Viale Italia 11 – 07100 SASSARI
Tel. 39 079 2062351 – fax 39 079 238512 –
Email info@aousassari.it
Prof. TONDI Massimo

▶ SICILIA

Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico “G. Martino”
Dipartimento di Scienze Pediatriche
U.O. di Neuropsichiatria Infantile
Via Consolare Valeria 1 – 98125 MESSINA
Tel. 39 090 2213145 – fax 39 090 2930414
Prof. TORTORELLA Gaetano -
Email gaetano.tortorella@unime.it

▶ TOSCANA

Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi
Neuropsichiatria Infantile
Largo Brambilla 3 - 50134 FIRENZE
Centralino 39 055 794111 – Email aouc@aou-careggi.toscana.it
Prof. PASQUINELLI Anna

Azienda Ospedaliero-Universitaria Meyer
Malattie Metaboliche e Muscolari Ereditarie
Viale Pieraccini 24 – 50100 FIRENZE
Tel./fax 39 055 5662569
Dr DONATI Maria Alice - Email m.donati@meyer.it

Azienda Ospedaliero-Universitaria Senese – Policlinico
«Le Scotte»

- Dipartimento Materno-Infantile
U.O.C. di Pediatria
Viale Bracci 2 – 53100 SIENA
Tel. 39 0577 586537 – fax 39 0577 586147 –
Email pediatria@unisi.it
Prof. BARTALINI Gabriella

- Dipartimento di Scienze Neurologiche,
Neurochirurgiche e del Comportamento
Neurologia e Malattie Neurometaboliche
Laboratorio di Neurogenetica
Viale Bracci 2 – 53100 SIENA
Tel. 39 0577 585763 – fax 39 0577 40327
Prof. FEDERICO Antonio - Email federico@unisi.it

▶ VENETO

Azienda Ospedaliero-Universitaria di Padova

- Clinica neurologica
Via Giustiniani 2 – 35128 PADOVA
Tel. 39 049 8213600 – fax 39 049 8751770 –
Email cl.neurologica@sanita.padova.it
Prof. BATTISTIN Leontino
- Dipartimento di Neuroscienze
Via Giustiniani 2/3 – 35128 PADOVA
Tel. 39 049 8211943 – fax 39 049 8751770 –
Email lab.neuromuscolare@unipd.it
Prof. ANGELINI Corrado

Azienda Ospedaliera di Verona – Policlinico «G.B. Rossi»
– Borgo Roma

- Neuropsichiatria Infantile
Piazzale Ludovico Antonio Scuro 10 – 37134 VERONA
Tel. 39 045 8124763 – fax 39 045 8027475
Prof. DALLA BERNARDINA Bernardo
Email bernardo.dallabernardina@univr.it
- Clinica Neurologia
Piazzale Ludovico Antonio Scuro 10 – 37134 VERONA
Tel. 39 045 8074285
Prof. RIZZUTO Nicolò

Riferimenti bibliografici

- ▶ Prise en charge de l'insuffisance respiratoire aiguë d'origine neuromusculaire. D. Orlikowski , H. Prigent , T. Sharshar, J.-C. Raphael. Journal Européen des Urgences 21 (2008) 94–98.
- ▶ Intubation endotrachéale des patients atteints d'une maladie neuromusculaire. A. Polito, D. Orlikowski. Journal Européen des Urgences 21 (2008) 102–104.
- ▶ Quelle prise en charge anesthésique pour les patients atteints de pathologies musculaires? Najla Akrouit, Andrea Polito, Djillali Annane and David Orlikowski. La revue du praticien. Dicembre 2008 (58) 20. 2265-2270.

Queste raccomandazioni sono state elaborate con la collaborazione del Dr. David Orlikowski del Centro di Riferimento per le Malattie Neuromuscolari, Hôpital Raymond Poincaré, Garches, e del Dr. Gilles Bagou SAMU-69 Lione.

Data di realizzazione: 03 luglio 2009

Queste linee guida sono state adattate alla situazione italiana grazie alla collaborazione del Prof. Bruno Dallapiccola.

Data di traduzione: 09 giugno 2011

Queste linee guida sono state tradotte grazie al sostegno finanziario di Shire E.G. 