



## :: 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
<a href="#">Sinonimi</a>	<a href="#">Problemi in caso d'urgenza</a>
<a href="#">Meccanismo</a>	<a href="#">Raccomandazioni in caso d'urgenza</a>
<a href="#">Rischi particolari in situazioni di urgenza</a>	<a href="#">Orientamento</a>
<a href="#">Terapie a lungo termine prescritte di frequente</a>	<a href="#">Interazioni farmacologiche</a>
<a href="#">Insidie</a>	<a href="#">Anestesia</a>
<a href="#">Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera</a>	<a href="#">Misure preventive</a>
<a href="#">Ulteriori informazioni</a>	<a href="#">Misure terapeutiche complementari e ricovero</a>
	<a href="#">Donazione di organi</a>
	<a href="#">Numeri in caso di urgenza</a>
	<a href="#">Riferimenti bibliografici</a>

# 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](http://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 **cardiopatía 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 PaCO<sub>2</sub> > 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 anestesiológicas 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.* 