



## :: Distrofia miotonica di Steinert

- Questo documento è una traduzione delle raccomandazioni francesi redatte dal Pr. Eymard e Dr Orlikowski e Wahbi, revisionate e pubblicate da Orphanet nel 2010.
- Alcune delle procedure menzionate, in particolare nella sezione dedicata ai trattamenti farmacologici, potrebbero non essere disponibili in uno specifico paese.

### Sinonimi :

Distrofia miotonica tipo 1, DM1, malattia di Steinert

### Definizione :

La distrofia miotonica di Steinert (DM) è la forma più comune di distrofia muscolare negli adulti (colpisce tra 1/8.000 e 1/20.000 in Europa), a trasmissione autosomica dominante. È una malattia muscolare atrofizzante che interessa principalmente i muscoli distali, assiali, facciali, faringei e respiratori e determina miotonia nelle mani e danni multisistemici, con cataratta, blocco della conduzione cardiaca, aritmia, diabete e sonnolenza.

Occorre tenere presente **quattro importanti caratteristiche**: 1) la natura dissociata dei segni (il coinvolgimento cardiaco può essere apparentemente isolato, senza deficit muscolare); 2) il contrasto tra la gravità del coinvolgimento respiratorio o la bassa incidenza o l'assenza dei sintomi; 3) la molteplicità dei diversi meccanismi coinvolti: per il coinvolgimento cardiaco, disturbi della conduzione e/o anomalie del ritmo e, più raramente, disfunzione ventricolare; per il coinvolgimento respiratorio, debolezza dei muscoli respiratori, aspirazione, ipoventilazione centrale, embolia polmonare; 4) una tendenza dei pazienti a una certa apatia, con sottostima dei disturbi.

Spesso i risultati dell'emogasanalisi sono alterati (ipossiemia, ipercapnia), sebbene non debba esistere necessariamente una correlazione tra questi due parametri.

**La gravità del disturbo dipende dalle complicanze**: 1) **cardiache**: rischio di morte improvvisa, causa del 20-30% dei decessi; disturbi della conduzione e/o anomalie del ritmo; rischio di accidente embolico con aritmia completa con fibrillazione atriale; 2) **respiratorie**: responsabili della maggior parte dei decessi (pneumopatia, ipoventilazione alveolare), facilitate dall'aspirazione e dai deficit funzionali dei muscoli respiratori. In media, la durata di vita è ridotta di circa 10 anni. Esistono **forme pediatriche** a esordio **neonatale** (Steinert congenita), molto grave, caratterizzata da sindrome malformativa, ipotonia grave, distress respiratorio, morte frequente) o **infantile** (Steinert infantile), caratterizzata da lentezza, difficoltà di apprendimento che causano problemi scolastici e un calo variabile del QI.

### 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="#">Problematiche in urgenza</a>
<a href="#">Meccanismo</a>	<a href="#">Raccomandazioni in 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

## Sinonimi

- ▶ Distrofia miotonica tipo 1
- ▶ DM1
- ▶ Malattia di Steinert

## Meccanismo

- ▶ miopatia genetica dominante che causa un coinvolgimento muscolare atrofizzante e multisistemico

## Rischi particolari in situazioni di urgenza

- ▶ distress respiratorio dovuto a pneumopatia, aspirazione, embolia polmonare o ipoventilazione centrale
- ▶ scompenso respiratorio dopo una banale infezione o un'infezione post-operatoria
- ▶ disturbi della conduzione o anomalie del ritmo, alternanza tra bradicardia e tachicardia
- ▶ embolia arteriosa che complica la fibrillazione atriale
- ▶ morte improvvisa, in particolare durante lo sforzo fisico
- ▶ emorragia ORL che complica la tracheotomia

## Terapie a lungo termine prescritte di frequente

- ▶ fisioterapia respiratoria

## Insidie

- ▶ i pazienti possono sottostimare la gravità dei loro sintomi o della loro malattia
- ▶ prestare attenzione a eventuali episodi di lipotimia, sincope, palpitazioni
- ▶ possibile forma cardiaca isolata (senza coinvolgimento muscolare)
- ▶ forme pediatriche
- ▶ morte improvvisa in presenza di pacemaker

## Caratteristiche della presa in carico medica pre-ospedaliera

- ▶ recuperare la documentazione clinica
- ▶ ECG di routine con monitoraggio continuo
- ▶ prestare attenzione al rischio respiratorio associato all'uso di morfina e sedativi
- ▶ controindicazioni: curari depolarizzanti; antiaritmici di classe I; amiodarone, beta-bloccanti, anticolinergici, fluidificanti bronchiali (in caso di ostruzione)
- ▶ privilegiare la ventilazione non invasiva ed evitare l'intubazione (a rischio)
- ▶ prestare attenzione all'ossigeno ad alto flusso nei pazienti ventilati o meno
- ▶ pazienti sottoposti a tracheotomia: sostituire la cannula o inserire una cannula a palloncino
- ▶ pazienti ortopnoici: non farli distendere (rischio di arresto respiratorio)
- ▶ ricoverare in Rianimazione o Terapia intensiva cardiologica per l'impianto di un pacemaker

## Ulteriori informazioni

- ▶ [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Emergency.php?lng=IT](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Emergency.php?lng=IT)

# Raccomandazioni per le emergenze ospedaliere

## Problematiche in urgenza

**Richiedere al paziente la documentazione clinica**, essenziale per la presa in carico in una situazione d'urgenza (descrizione di lesioni preesistenti, medici referenti, consigli specifici sulla presa in carico).

▶ Insorgenza di scompenso respiratorio acuto:

- eventi infettivi comuni (durante raffreddori o episodi di rinofaringite)
- determinate situazioni medico-chirurgiche (nel periodo post-operatorio o durante l'anestesia)

▶ Insorgenza di disturbi della conduzione cardiaca o anomalie del ritmo

▶ Insorgenza di problemi gastrointestinali:

- dolore +/- vomito dovuto a litiasi biliare
- addome pseudo-chirurgico: pseudo-occlusione gastrointestinale trattata medicalmente

## Raccomandazioni in urgenza

### 1. Insorgenza di scompenso respiratorio

Il problema maggiore è rappresentato dalla presenza di **ipoventilazione alveolare**, a volte cronica acuitizzata o rivelata da un'ostruzione bronchiale dovuta a debolezza dei muscoli usati per tossire. Ciò può richiedere **ventilazione invasiva**, con il rischio di **difficoltà, se non impossibilità, di svezzamento** e pertanto di tracheotomia, creando successivamente delle complicazioni di presa in carico sociale (solitudine e frequente incapacità di socializzare).

▶ **Misure diagnostiche d'urgenza**

- Valutare la gravità: i criteri di valutazione si basano sulla **tolleranza respiratoria**
- Criteri di gravità:
  - dispnea
  - ortopnea
  - tirage
  - respiro paradossoso
  - ostruzione bronchiale
  - desaturazione in aria ambiente o necessità di ossigenoterapia
  - paziente già ventilato: aumentare il tempo di ventilazione
  - pazienti sottoposti a tracheotomia: l'aspirazione endotracheale è impossibile in presenza di forte sanguinamento
- Esaminare in urgenza:
  - **emogasanalisi arteriosa** (talvolta capillare nei pazienti dai quali è difficile ottenere un campione) per determinare:
    - l'**ipoventilazione alveolare** (con o senza acidosi respiratoria): **PaCO<sub>2</sub>>45 mmHg**
    - **ipossiemia**
  - **radiografia del torace**
    - screening delle cause: **parenchimatose** (pneumopatia, atelettasia, edema polmonare, ecc.) o **pleuriche** (pneumotorace, effusione pleurica, ecc.)

## ► **Misure terapeutiche immediate**

Il trattamento è principalmente sintomatico.

- **Ossigenoterapia** in caso di desaturazione (ipossiemia). Prestare attenzione all'ossigeno ad alto flusso nei pazienti ventilati o meno
- In caso di segni clinici di **insufficienza respiratoria**, o se indicato dai risultati dell'emogasanalisi, effettuare la **ventilazione meccanica, preferibilmente VNI**
- **Clearance dell'ostruzione bronchiale**, manuale (fisioterapia) o con tecnica meccanica (tosse assistita)
- Indicazioni formali per l'intubazione endotracheale e la ventilazione invasiva:
  - disturbi dello stato di coscienza
  - stato di shock
  - arresto respiratorio
  - arresto cardiaco
- Pazienti sottoposti a tracheotomia: sostituire la cannula in caso di ostruzione o utilizzare una cannula a palloncino in caso di ipoventilazione alveolare
- **In caso di sanguinamento tracheale**, esame ORL o pneumologico rapido

## 2. **Insorgenza di disturbi della conduzione cardiaca o anomalie del ritmo**

Sono più frequenti della disfunzione ventricolare (nel contesto di una cardiopatia dilatativa): il coinvolgimento cardiaco non è correlato alla debolezza degli arti e pertanto può rivelare la malattia.

- **I problemi della conduzione** (atrioventricolare +/- intraventricolare) **sono generalmente proporzionali alla durata della malattia**
- Le **anomalie del ritmo** (fibrillazione atriale, disturbi del ritmo ventricolare) **possono esordire durante l'adolescenza**, agevolate dallo sforzo fisico
- Il **rischio di morte improvvisa** è superiore in caso di associazione a disturbi della conduzione AV riconosciuti (PR>200 ms) e della conduzione ventricolare (QRS>100ms)
- **Sono stati riferiti casi di morte improvvisa in pazienti** sottoposti a impianto di **pacemaker** per disturbi della conduzione; una spiegazione potrebbe risiedere nell'insorgenza di disturbi del ritmo ventricolare o di embolia polmonare, ma talvolta la causa resta sconosciuta
- **Misure diagnostiche d'urgenza**
  - Valutare la gravità: i criteri di valutazione si basano sui **parametri emodinamici**
  - Criteri di gravità:
    - **sincope, lipotimia, palpitazioni**
    - **bradicardia <40, tachicardia >120, aritmia**
    - fattori che indicano **una scarsa tolleranza emodinamica**
      - **ipotensione** (non è sempre facile riconoscerla poiché nelle **precedenti rilevazioni della PA** si ottengono valori spesso bassi)
      - bassa portata cardiaca: confusione mentale, fegato cardiaco
    - Analizzare in urgenza:
      - Il **tracciato ECG** evidenzia spesso:
        - › **disturbi della conduzione** di tipo parossistico di alto grado (pause, blocco atrioventricolare (AVB)): AVB II o AVB III – AVB totale)
        - › **o anomalie del ritmo di tipo parossistico**, principalmente in pazienti con storia di sincope o disturbi della conduzione, *per es.* AVB I o blocco di branca.

### ▶ **Misure terapeutiche immediate:**

- Misure sintomatiche
- Vi è un rischio elevato di un'**alternanza** tra episodi di bradicardia e tachicardia:
  - **usare estrema cautela nell'uso di antiaritmici** (amiodarone, beta-bloccanti) **in caso di tachicardia** poiché possono essere associati all'insorgenza di grave bradicardia
  - gli **antiaritmici di classe I sono formalmente controindicati**, in particolare per via endovenosa.

## Orientamento

### ▶ Dove?

- In caso di insufficienza respiratoria: Rianimazione o Terapia intensiva respiratoria specializzata nella patologia.
- Terapia intensiva cardiologica in caso di insufficienza cardiaca pura (pazienti non ventilati) con la possibilità di impianto rapido di un pacemaker in caso di disturbi della conduzione di alto grado.

### ▶ Quando? in caso d'urgenza

### ▶ Come?

- Ambulanza completamente attrezzata perché il paziente è problematico (**accesso venoso, intubazione rischiosa**)
- Prestare attenzione al posizionamento del paziente: **non far distendere un paziente ortopnoico (rischio di arresto respiratorio)**.

## Interazioni farmacologiche

- ▶ In caso di ostruzione i **fluidificanti bronchiali sono** strettamente **controindicati**
- ▶ **Evitare i sedativi** a causa del rischio respiratorio
- ▶ **Gli agenti morfینici devono essere usati con cautela a causa del rischio respiratorio e del rischio di occlusione intestinale**
- ▶ **Gli antiaritmici di classe I sono formalmente controindicati**
- ▶ I **farmaci che inducono bradicardia** (amiodarone, beta-bloccanti) devono essere usati con **estrema cautela**
- ▶ **L'uso degli anticolinergici si associa al rischio di ritenzione urinaria**

## Anestesia

- ▶ La valutazione **cardiaca** pre-operatoria deve escludere la presenza di disturbi della conduzione correlati che possono provocare scompenso durante la somministrazione di antiaritmici. Non è rara la comparsa di anomalie del ritmo di tipo parossistico durante o dopo l'intervento chirurgico.
- ▶ Induzione: controllo soddisfacente delle **vie aeree** (frequenti difficoltà anatomiche), evitare il rischio di aspirazione (svuotamento gastrico ritardato) e di complicanze cardiovascolari
  - **I curari depolarizzanti (succinilcolina) sono controindicati: rischio di iperkaliemia**
  - **La tecnica d'elezione sembra essere l'intubazione sotto sedazione con propofol** (utilizzare l'endoscopio nei casi di dismorfismo facciale)
- ▶ Mantenimento dell'anestesia:
  - **Gli agenti alogenati sono controindicati (ipertermia maligna)**
  - **Gli agenti ipnotici per via EV del tipo di propofol sembrano essere i prodotti d'elezione**, in associazione ai **morfīnici ad azione rapida** (come il remifentanil) e, **laddove necessario**, in combinazione con **tecniche anestesologiche loco regionali per minimizzare, nei limiti del possibile, il rischio di depressione respiratoria post-operatoria**

- **Il monitoraggio respiratorio e cardiovascolare durante l'anestesia è di routine** e deve essere **adattato alla procedura** chirurgica e **all'entità dei problemi cardiaci** del paziente
- **Controllo della temperatura** con prevenzione dell'ipotermia e rilevamento dell'ipertermia maligna

## Misure preventive

- ▶ Prestare attenzione all'insufficienza respiratoria (ipossiemia frequente): considerare l'eventualità della VNI combinata, laddove necessario, con ossigeno (rischio di peggioramento dell'ipercapnia e l'ipercapnia è paradossalmente ben tollerata)
- ▶ Fisioterapia respiratoria e rieducazione motoria precoce
- ▶ Evitare i sedativi e gli agenti ipnotici (frequenti disturbi del sonno)
- ▶ Prevenzione delle complicanze trombo-emboliche (trombosi frequente)
- ▶ Pazienti "passivi" e relativamente poco esigenti che pertanto non sono molto sintomatici
- ▶ Aspetti sociali da prevedere

## Misure terapeutiche complementari e ricovero

- ▶ **Se presente, il familiare del paziente è un elemento chiave nel coordinamento delle cure fornite, comprese quelle in urgenza:** è generalmente colui che conosce meglio la patologia e i rischi associati alla sua evoluzione.
- ▶ Verificare che le istruzioni per l'assistenza siano state ben comprese (possibili problemi cognitivi e/o depressivi)
- ▶ Tenere presente le difficoltà di **mobilizzazione** e **posizionamento** (si tratta di pazienti che devono essere mobilizzati di frequente)
- ▶ Tenere conto del dolore (materasso adatto)
- ▶ Frequenti **problemi di deglutizione**. Inserire **una sonda nasogastrica in caso di aspirazione**. Adattare la consistenza degli alimenti, lasciare mangiare con calma
- ▶ Non dimenticare la **fisioterapia di mobilizzazione** (peggioramento motorio, meno comunemente **tirage**)
- ▶ Adattare l'ambiente e le installazioni a eventuali problemi motori di cui la persona soffre: rischio di cadute, difficoltà di presa, difficoltà a muovere gli arti (il campanello deve essere accessibile, può essere necessario dare da mangiare e da bere al paziente)
- ▶ Adattare l'ambiente e le installazioni a eventuali disturbi visivi di cui la persona soffre (cataratta a esordio precoce, in particolare nelle forme con esordio durante l'infanzia): illuminazione, evitare una posizione in controluce

## Donazione di organi



- La malattia presenta tropismo miocardico e talvolta neurologico centrale. In teoria, non è associata a nessun tipo di disturbo renale.
- **Non è consentita la donazione di cuore, fegato o cornea.**

## Numeri in caso di urgenza

Centri ed unità di riferimento regionali e nazionali accreditati dal Ministero della Salute per la presa in carico della distrofia miotonica di Steinert:

- ▶ LAZIO
  - **IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù**  
U.O. di Medicina Molecolare  
Piazza Sant'Onofrio 4 – 00165 ROMA  
Telefono 06 68592105/2266 – Fax 06 68592024  
Prof. BERTINI Enrico  
Email: enricosilvio.bertini@opbg.net

- **Policlinico Universitario «A. Gemelli»**  
Istituto di Neurologia  
Dipartimento di Scienze Medico-Chirurgiche  
Pediatrie  
Largo Agostino Gemelli 8 – 00168 ROMA  
Telefono 06 30155340  
Prof. MERCURI Eugenio (bambini)  
Email: eumercuri@gmail.com  
Prof. SILVESTRI Gabriella (adulti)  
Email: gsilvestri@rm.unicatt.it

- **Policlinico Università di Tor Vergata**  
Istituto di Neurologia  
Dipartimento di Neuroscienze  
Viale Oxford, 81 - 00133 Roma  
Telefono: 06.2090.3120  
Prof. Roberto Massa (adulti)  
Email: massa@uniroma2.it

▶ LIGURIA

- **Ospedale Peditrico IRCCS – Istituto G. Gaslini**  
U.O. Neurochirurgia  
Largo G. Gaslini 5 – 16147 GENOVA  
Telefono 010 5636712/604 – Fax 010 3993159  
Email neurochirurgia@ospedale-gaslini.ge.it  
Dr.ssa CAPRA Valeria  
Email valeriacapra@ospedale-gaslini.ge.it
- **Ospedale Peditrico IRCCS – Istituto G. Gaslini**  
Dipartimento di Neuroscienze Oftalmologia e  
Genetica  
U.O. Neuropsichiatria Infantile  
Largo G. Gaslini 5 – 16147 GENOVA  
Telefono 010 5636432 – Fax 010 381303 –  
Email neurosvi@unige.it  
Prof.ssa VENESELLI Edvige  
Email edvigeveneselli@ospedale-gaslini.ge.it

▶ LOMBARDIA

- **IRCCS Istituto Clinico Humanitas**  
U.O. Neurologia 2  
Ambulatorio Polineuropatie  
Via Manzoni 56 – 20089 ROZZANO (MI)  
Telefono 02 82246443 – Fax 02 82242298  
Prof. NOBILE-ORAZIO Eduardo  
Email eduardo.nobile@unimi.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 02 52774480/4556 – Fax 02 5274717Z  
Prof. MEOLA Giovanni  
Email giovanni.meola@unimi.it

▶ SICILIA

- **A.O.U. Policlinico «G. Martino**  
Dipartimento di Scienze Pediatriche  
U.O. di Neuropsichiatria Infantile  
Via Consolare Valeria 1 – 98125 MESSINA  
Telefono 090 2213145 – Fax 090 2930414  
Prof. TORTORELLA Gaetano

▶ VENETO

- **Azienda Ospedaliera Universitaria di Padova**  
Dipartimento di Neuroscienze  
Via Giustiniani 2/3 – 35128 PADOVA  
Telefono 049 8211943 – Fax 049 8751770 –  
Email lab.neuromuscolare@unipd.it  
Prof.ssa PEGORARO Elena  
Email elena.pegoraro@unipd.it

## Riferimenti bibliografici

- ▶ Harper PS, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE: **Myotonic Dystrophy: present management, future therapy.** Oxford: Oxford University Press 2004.
- ▶ Lazarus A, Varin J, Ounnoughene Z, Radvanyi H, Junien C, Coste J, Laforet P, Eymard B, Becane HM, Weber S, Duboc D: **Relationships among electrophysiological findings and clinical status, heart function, and extent of DNA mutation in myotonic dystrophy.** *Circulation* 1999, 99:1041-1046.
- ▶ Groh WJ, Groh MR, Saha MSC, Kincaid JC, Simmons Z, Ciafaloni E, Pourmand R, Otten RF, Bhakta D, Nair GV, Marashdeh MM, Zipes DP, Pascuzzi RM: **Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy Type 1.** *N Engl J Med* 2008, 358:2688-97.

Queste raccomandazioni sono state elaborate con la collaborazione del Prof. Bruno Eymard, Centre National de Référence des maladies neuromusculaires, Parigi, del Dr. David Orlikowski, Service de réanimation et unité de ventilation à domicile, Hôpital Raymond Poincaré, Garches, del Dr. Karim Wahbi, Institut de Myologie, Parigi, dell'équipe del Professor Denis Duboc, Service de cardiologie, Hôpital Cochin, dell'Association Française contre les Myopathies (Associazione francese contro le miopatie, AFM) e del Dr. Gaële Comte SAMU-69, Lione.

Data di realizzazione: 06 novembre 2010

Queste linee guida sono state validate e adattate alla situazione italiana grazie alla collaborazione del Prof. Enrico Silvio Bertini, Ospedale Pediatrico «Bambino Gesù», Roma.

Data di traduzione: Luglio 2012

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