

Imperativi per la DUCHENNE

04/2014

una guida per i medici curanti

DIAGNOSI • In caso di ritardo nelle fasi dello sviluppo o in presenza di livelli elevati degli enzimi epatici procedere al dosaggio della creatininchinasi (CK) ChildMuscleWeakness.org • Se il valore riscontrato fosse alto (CK>800), richiedere una indagine genetica completa per la distrofia muscolare di Duchenne • Discutere la possibilità di effettuare un test genetico per indagare nella madre la condizione di portatrice e le alternative riproduttive e per eseguire il test in altri membri della famiglia.

USO DELLE RISORSE • Rivolgersi a fonti online affidabili e sicure; suggerire contatti con le associazioni di pazienti (parentproject.it, ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org) • Organizzare visite di approfondimento presso un centro neuromuscolare in possesso delle competenze necessarie a effettuare una presa in carico delle persone che vivono con la Duchenne.

CORTICOSTEROIDI • Iniziare presto! Discutere dei benefici e dei possibili effetti collaterali dovuti all'uso dei corticosteroidi già a partire dal 3° anno di età, o anche prima se possibile • Valutare l'efficacia e tenere sotto controllo gli effetti collaterali dovuti ai corticosteroidi durante ogni successivo controllo neuromuscolare • Discutere il razionale alla base del trattamento con steroidi a lungo termine.

HAI CONTROLLATO IL CUORE? • Alla diagnosi, o almeno entro i 6 anni di età, effettuare una prima visita cardiologica che includa un ecocardiogramma o un MRI cardiaco, ripetere la visita ogni due anni (o a seconda delle necessità) fino ai 10 anni di età e successivamente ogni anno (o più spesso se necessario) • Discutere dei farmaci nel caso in cui l'MRI mostri una fibrosi, o per una diminuzione della funzionalità cardiaca rispetto al valore di baseline o per un arresto cardiaco (SF o frazione di accorciamento <28%, EF o frazione di eiezione <55%).

EDUCAZIONE ALIMENTARE • Monitorare il peso • Valutare e discutere la dieta (mangiare sano, integrazioni di calcio, vitamina D) • Valutare la deglutizione/necessità di un intervento • Se necessario trattare il Reflusso Gastro-Esofageo (GERD) e la costipazione/stitichezza.

NON DIMENTICARE LA TERAPIA FISICA E OCCUPAZIONALE, LA FISIATRIA E LA RIABILITAZIONE • Valutazione specialistica ogni 4-6 mesi • Discutere la prevenzione delle contratture (ausili, stretching), gli esercizi più indicati, i dispositivi per l'assistenza motoria (passeggini, scooter, sedie a rotelle) e ad altri ausili (letti, supporti per le braccia, sollevatori, etc.).

NON TRASCURARE LA DENSITÀ OSSEA • Chi assume steroidi deve controllare i livelli della 25-OH vitamina D ancor prima di iniziare l'assunzione e poi ogni anno • Se necessario integrare la vitamina D • Discutere un adeguato apporto di calcio e vitamina D con la dieta • Discutere delle metodiche di valutazione della densità ossea e dell'uso dei bifosfonati • Controllare la curvatura della spina dorsale quando il bambino è ancora in grado di camminare e nel caso in cui mostri un qualsiasi sintomo di scoliosi.

EFFETTUARE CONTROLLI RESPIRATORI REGOLARI • Valutare almeno una volta, quando il bambino è ancora in grado di camminare, la funzionalità polmonare ed ogni anno dopo la perdita della deambulazione • Discutere dei dispositivi di assistenza alla tosse quando il picco di tosse è < 270 litri al minuto, o quando la tosse diventa più debole (da usare in caso di malattie respiratorie finché il bambino è in grado di camminare e quotidianamente, se necessario, dopo la perdita della deambulazione) • Discutere la ventilazione notturna (Bi-PAP) a seconda delle necessità o quando la capacità vitale forzata FVC < 30% • Vaccinare regolarmente contro l'influenza e le infezioni polmonari • Trattare immediatamente ed in modo aggressivo le infezioni respiratorie.

MENS SANA IN CORPORE SANO • Valutare ad ogni visita l'adattamento e la gestione di disturbi emotivi e comportamentali, l'isolamento sociale del paziente e della famiglia • Controllare l'insorgenza di disturbi di apprendimento, di comprensione e produzione linguistica, di deficit dell'attenzione e dell'iperattività, autismo e disturbi ossessivo-compulsivi • Fare una valutazione neuro-cognitiva alla diagnosi e prima dell'inserimento scolastico; fare screening periodici se necessari • Discutere della necessità di un piano educativo individuale/personalizzato.

DA NON DIMENTICARE: una copia del referto dell'ultima visita (incluso lo schema dei farmaci assunti ed i contatti dei neurologi), dovrebbe accompagnare sempre il paziente e la sua famiglia • **Usare con cautela l'anestesia e evitare la succinilcolina.**

Per maggiori informazioni:

Center for Disease Control and Prevention Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelines

Family Friendly Version of the Care Considerations
ParentProjectMD.org/CareGuidelinesFamilyPF

Care for Duchenne
ParentProjectMD.org/Care

Aspetti clinici
Parentproject.it/progetti