

**Sono affetto da Distrofia Muscolare Duchenne (DMD) che mi espone al rischio delle seguenti
POSSIBILI POTENZIALI COMPLICANZE:**

ALTERAZIONI RESPIRATORIE (più probabili dopo la perdita completa della deambulazione):

- ✓ **sindrome restrittiva**
- ✓ **ipercapnia cronica da ipoventilazione prima notturna, poi anche diurna**
- ✓ **deficit della tosse**
- ✓ **apnee ostruttive notturne** (possono comparire anche prima della perdita completa della deambulazione soprattutto se presente obesità o ipertrofia adeno-tonsillare)
- ✓ **insufficienza respiratoria acuta (IRA)** (tra le cause considerare in particolare 1) formazione di **tappi endobronchiali** in corso di infezioni delle vie aeree se presente deficit della tosse; 2) **atelettasia**; 3) **polmonite**; 4) **embolia polmonare**; 5) **farmaci** che riducono la forza muscolare, ad esempio benzodiazepine; 6) **pneumotorace**; 7) **embolia adiposa** in caso di frattura di femore; 8) **edema polmonare cardiogenico** se presente disfunzione ventricolare sinistra)

ALTERAZIONI CARDIACHE (più probabili dopo i 10 anni): possono determinare **scompenso cardiaco e/o ipotensione** attraverso uno dei seguenti meccanismi:

- ✓ **cardiopatia ipocinetica dilatativa**
- ✓ **aritmie**
- ✓ **alterazione della conduzione**

COMPLICANZE legate alla TERAPIA CORTISONICA CRONICA

- ✓ **ipotensione da insufficienza surrenalica acuta** se sottoposti a stress elevato (ad es, intervento chirurgico) in corso di terapia steroidea cronica
- ✓ **sanguinamento gastro-enterico** da ulcera peptica

SCOLIOSI (più probabile dopo la perdita completa della deambulazione)

aumenta il rischio di insufficienza respiratoria

ALTERAZIONE DELLA DEGLUTIZIONE (più probabile nell'età adulta)

- ✓ **polmonite da inalazione**
- ✓ **soffocamento da ingombro acuto della trachea**

OSTEOPOROSI (soprattutto dopo la perdita della deambulazione e nei pazienti trattati con cortisone)

aumenta il rischio di **fratture** soprattutto **vertebrali** e di **femore**

ALERT PER I MEDICI CHE IN EMERGENZA HANNO IN CURA UN PAZIENTE AFFETTO DA DMD

In caso di INSUFFICIENZA RESPIRATORIA rischio elevato dopo la perdita della deambulazione autonoma

- ✓ Se $SaO_2 < 95\%$ e/o ipercapnia utilizzare **ventilazione non invasiva (NIV)** e **assistenza alla tosse** con macchina della tosse o tecniche manuali di assistenza alla tosse; se il paziente è incosciente o se ha una grave alterazione della deglutizione considerare subito l'intubazione tracheale
- ✓ Non usare O_2 senza associare la ventilazione non invasiva. Se si usa O_2 è necessario monitorare anche la PCO_2
- ✓ Se non risponde alla NIV e all'assistenza alla tosse procedere a intubazione tracheale.
- ✓ Possibile ventilazione e/o intubazione difficile; per la valutazione e la gestione delle vie aeree difficili far riferimento alle raccomandazioni SIAARTI sulla gestione delle vie aeree.
- ✓ Se si sospetta un'infezione delle vie aeree ed il valore di pulso-ossimetria è $< 95\%$ in aria ambiente iniziare precocemente una **terapia antibiotica empirica**
- ✓ Appena possibile effettuare un **RX torace** e, se non c'è una chiara causa infettiva, considerare le cause non infettive di IRA (pneumo-torace, edema polmonare cardiogeno, trombo-embolia polmonare, embolia adiposa). Se l'RX torace non giustifica il quadro clinico di IRA effettuare **TC torace con mezzo di contrasto** per escludere trombo-embolia polmonare e pneumotorace anteriore

In caso di INSUFFICIENZA CARDIACA ACUTA

- ✓ Eseguire un **elettrocardiogramma** (potrebbero risultare onde Q anomale causate dalla sostituzione cronica del tessuto cardiaco con tessuto fibrotico), un **RX Torace** ed un **ecocardiogramma**
- ✓ Valutare i livelli ematici del **peptide natriuretico**
- ✓ Iniziare la **terapia farmacologica** appropriata per le aritmie e/o lo scompenso cardiaco
- ✓ Utile **ventilazione non invasiva** in associazione all' O_2 terapia se edema polmonare cardiogeno
- ✓ Considerare posizionamento **pace-maker** se grave alterazione della conduzione
- ✓ Se disfunzione ventricolare sinistra resistente alla terapia farmacologica in assenza di disfunzione ventricolare destra considerare impianto di **dispositivo di assistenza ventricolare (VAD)**

In caso di FRATTURA DI FEMORE

- ✓ Se il paziente è ancora deambulante e si è fratturato una gamba, l'opzione migliore è l'**intervento chirurgico** rispetto alla ingessatura.
- ✓ In caso di frattura di femore il paziente è a rischio di **EMBOLIA ADIPOSITA**
- ✓ L'embolia adiposa va sospettata in caso di comparsa di **insufficienza respiratoria acuta con quadro all'RX torace di infiltrati bilaterali** con o senza **ipotensione** associata frequentemente a **alterazione della coscienza** e più raramente alla comparsa di **petecchie**.

In caso di **STRESS** (es.chirurgia, infezioni gravi, polmonite, sepsi) **PREVENZIONE INSUFFICIENZA SURRENALICA ACUTA**

Se è in terapia cortisonica cronica considerare dose di **idrocortisone per profilassi** aggiuntiva secondo il protocollo di Nicholoff per prevenire l'insufficienza surrenalica acuta.

L'insufficienza surrenalica acuta è da sospettare in caso di presenza di ipotensione **e/o tachicardia e/o alterazioni coscienza e/o dolore addominale, nausea, vomito, iposodiemia**. In questi casi va somministrato **idrocortisone per terapia**

- ✓ Se il paziente usa una dose di PREDNISONONE tra i 5 e i 20 mg/die (3-12mg/m² se <14 anni) per ≥ 10 giorni l'ACTH **può essere** soppresso ed è raccomandata la **copertura in caso di stress con idrocortisone**
- ✓ Se il paziente usa una dose di PREDNISONONE ≥ 20 mg/die (3-12 mg/m² se <14 anni) per ≥ 10 giorni l'ACTH è **soppresso** ed è raccomandata la **copertura in caso di stress con idrocortisone**

In caso di uso di DEFLAZACORT calcolare la dose di equivalente (6mg di prednisone sono la dose equivalente di 5 mg di deflazacort)
La dose aggiuntiva di cortisone dipende dall'entità dello stress:

- In caso di **stress medico/chirurgico minore** (ad es. ernia inguinale, colonscopia, sindrome simil-influenzale) dose aggiuntiva di prednisone 5 mg (o deflazacort 6 mg) per os oppure **IDROCORTISONE 25 mg ev (30-50 mg/m² se <14 anni)**
- In caso di **stress medico/chirurgico moderato** (ad es. frattura di femore, polmonite) **IDROCORTISONE 50 mg (50-75 mg/m² se <14 anni) ev e poi 25 mg ogni 6 ore** per 24 ore o per la durata dello stress, riducendo poi in 2 giorni la dose sino a riprendere la dose usuale per os
- In caso di **stress medico/chirurgico severo** (ad es. chirurgia maggiore, shock settico) **IDROCORTISONE 100 mg (50-75 mg/m² se <14 anni) ev e poi 50 mg ogni 6 ore** per 24-48 ore o per la durata dello stress, riducendo poi in 2 giorni la dose sino a riprendere la dose usuale per os

In caso di **INTERVENTO CHIRURGICO che richiede ANESTESIA**

- ✓ fare un bilancio pre-operatorio della **funzione respiratoria** (se CVF<50% del predetto considerare NIV per il postoperatorio; se picco della tosse <270 l/min necessaria assistenza alla tosse nel post-operatorio; escludere apnee ostruttive) e **cardiaca** (valutare la presenza di: cardiopatia ipocinetica dilatativa, aritmie, alterazione della conduzione) e valutare eventuale **deficit della deglutizione**
- ✓ se terapia cortisonica cronica prevedere **dose di idrocortisone** secondo il protocollo di Nicholoff
- ✓ preferire **anestesia loco-regionale**
- ✓ se necessaria anestesia generale **evitare gas alogenati e succinilcolina** (rischio di rabdomiolisi) ed effettuare **anestesia totalmente endovenosa** utilizzando farmaci a breve emivita (ad esempio **propofol e remifentanyl**) monitorizzando la profondità dell'anestesia; **se possibile evitare curarizzazione**; se necessaria curarizzazione utilizzare **esmeron** titolandone la dose necessaria con il **monitoraggio della profondità della curarizzazione** e antagonizzando completamente il curaro al termine della procedura con **suggamadex**.
- ✓ possibile difficile **ventilazione manuale e difficile intubazione** (valutare criteri predittivi ed adottare precauzioni del caso)
- ✓ **limitare l'utilizzo dei morfiniti**; se necessarie alte dosi ev di morfiniti è necessario il monitoraggio post operatorio della funzione respiratoria
- ✓ **evitare se possibile l'utilizzo di O₂ nel postoperatorio**; se ipossiemia considerare ventilazione non invasiva e assistenza della tosse. Se si utilizza l'O₂ monitorare sempre anche la PCO₂

In caso di **SOFFOCAMENTO DOVUTO A DISFAGIA**

- ✓ Trattare con tecniche di **assistenza alla tosse**; se inefficaci in presenza di grave desaturazione considerare **intubazione tracheale** seguita da broncoscopia; successivamente considerare confezionamento di una gastrostomia.
- ✓ Se l'alimentazione e l'idratazione per via orale sono difficoltose, bisogna proporre idratare con soluzioni di glucosio ed elettroliti per **via parenterale** o nutrire per **via enterale tramite un sondino naso-gastrico**; successivamente considerare il confezionamento di una **gastrostomia**

In caso di **ALTERAZIONE DELLA COSCIENZA E/O SEGNI DI LATO**

Considerare tra le possibili cause: 1) l'**ipercapnia acuta** (soprattutto se CVF<50%); 2) l'**embolia adiposa** (soprattutto se fratture); 3) l'**insufficienza surrenalica acuta e l'iposodiemia** (soprattutto se in terapia cortisonica cronica); 4) l'**ictus embolico** (soprattutto in presenza di cardiopatia)

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

- ✓ Hull J, Aniapravan R, Chan E, et al. British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuromuscular weakness. *Thorax* 2012;67(Suppl. 1):i1-40
- ✓ Birnkrant DJ, Katharine Bushby H, Carla M Bann CM, et al for the DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol.* 2018 May;17(5):445-455.
- ✓ Racca F, Del Sorbo L, Mongini T, et al. Respiratory management of acute respiratory failure in neuromuscular diseases *Minerva Anestesiol* 2010; 76: 51-62
- ✓ Racca F, Mongini T, Wolfer A, et al. Recommendations for anesthesia and perioperative management of patients with neuromuscular disorders. *Minerva Anestesiol* 2013;79(4):419-33
- ✓ Kinnett K, Noritz G. The PJ Nicholoff Steroid Protocol for Duchenne and Becker Muscular Dystrophy and Adrenal Suppression. *PLoS Curr.* 2017; doi:10.1371/currents.md.d18deef7dac96ed135e0dc8739917b6e