

## DISTROFIA FACIO SCAPOLO-OMERALE (FSHD)



### COMPLICANZE RESPIRATORIE ACUTE

- Le complicanze respiratorie sono **occasionali**. La debolezza dei muscoli respiratori può compromettere la funzione della pompa del sistema respiratorio, il tono dei muscoli delle vie aeree superiori e l'efficienza della clearance della secrezione. Le conseguenze respiratorie sono **la ritenzione delle secrezioni, l'ostruzione delle vie aeree superiori, l'ipo-ventilazione** inizialmente solo notturna e poi può diventare anche diurna.
- Le **infezioni respiratorie** (ad es., la tracheobronchite acuta e la polmonite) sono la causa più frequente di insufficienza respiratoria acuta (IRA) e richiedono una gestione precoce. In caso di infezioni polmonari è raccomandata una bassa soglia per iniziare la terapia antibiotica empirica.
- Se non è evidente una causa infettiva di insufficienza respiratoria acuta, andrebbero considerate le cause non infettive come ad esempio il **pneumotorace** o l'**atelettasia**. Dovrebbe essere escluso anche l'**edema polmonare cardiogeno**.
- In caso di complicanze respiratorie acute bisogna registrare i sintomi respiratori e **monitorare i livelli di SpO<sub>2</sub> tramite pulso-ossimetria**; va attenzionata anche una lieve ipossiemia (per es., SpO<sub>2</sub> <95% nell'aria ambiente) può richiedere una radiografia del torace e un'emogasanalisi. La radiografia del torace può essere di difficile interpretazione, specialmente in presenza di scoliosi. In questo caso può essere utile la TC del torace per escludere pneumotorace, polmonite o atelettasia. Se anche la TC del torace non mostra alcuna causa di IRA, è utile approfondire l'esame somministrando mezzo di contrasto per escludere una tromboembolia polmonare.
- La ventilazione non invasiva (**NIV**) è spesso richiesta. In caso di deficit della tosse le manovre di tosse assistita (cioè le tecniche di insufflazione polmonare combinate con la compressione della parete toracica o addominale) o il dispositivo meccanico per l'assistenza alla tosse (**MI-E**) sono spesso necessari per liberare le vie aeree dalle secrezioni bronchiali. Quando disponibili, andrebbero utilizzati i dispositivi che il paziente utilizza a domicilio.
- La **presenza continuativa dei parenti o dei caregiver addestrati** è fondamentale per il successo del trattamento; infatti la loro presenza consente l'erogazione in qualsiasi momento della macchina della tosse (MI-E) ed il riposizionamento dell'interfaccia per la NIV.
- L'**O<sub>2</sub>** non deve mai essere utilizzato da solo, ma, se necessario, va associato alla NIV. L'ossigeno erogato andrebbe titolato per ottenere una SpO<sub>2</sub> del 94-98%, monitorando anche i livelli ematici di CO<sub>2</sub>.
- In caso di evento acuto reversibile, se la NIV fallisce l'**intubazione** e la ventilazione invasiva sono indicate a meno che non vi siano direttive anticipate note che indichino diversamente. Quando necessaria, l'intubazione tracheale non deve essere ritardata. Si consideri anche che in questi pazienti l'intubazione tracheale potrebbe essere difficoltosa a causa di anchilosi mandibolare, atrofia del muscolo massetere e/o di altri muscoli masticatori, macroglossia e/o limitata mobilità del rachide cervicale.
- Dopo il recupero dalla malattia acuta, questi pazienti dovrebbero essere **prontamente estubati in NIV utilizzata in combinazione con il MI-E**. In alternativa all'estubazione la tracheotomia può essere considerata soprattutto nei pazienti con grave disfunzione bulbare. Tuttavia andrebbe presa in considerazione solo in caso di fallimenti multipli del protocollo di svezzamento, che deve comprendere l'applicazione preventiva, immediatamente dopo l'estubazione della NIV / MI-E.



## ALTERAZIONI DELLA DEGLUTIZIONE

- Le alterazioni della deglutizione sono occasionali. Devono essere presi in considerazione come segni sospetti un pasto più lungo di 30 minuti, **infezioni polmonari ricorrenti**, perdita di peso non intenzionale e/o **segni di soffocamento** quando il paziente mangia o beve.
- Una grave alterazione della deglutizione aumenta il rischio di **aspirazione**, può peggiorare il deficit della tosse e può ostacolare l'uso della NIV.
- In caso di segni di soffocamento utilizzare il **MI-E** o le tecniche di tosse manuale assistita; se inefficaci considerare rapidamente l'**intubazione tracheale**.



## COMPLICANZE CARDIACHE ACUTE

- La cardiomiopatia dilatativa, i difetti di conduzione e le aritmie sono occasionali. Tuttavia, le manifestazioni cliniche dell'insufficienza cardiaca sono spesso misconosciute a causa delle limitazioni muscolo-scheletriche.
- In caso di eventi acuti considerare il peggioramento della cardiomiopatia ed escludere l'insufficienza cardiaca congestizia, i blocchi atrio-ventricolari e le aritmie.
- Richiedere i referti degli esami cardiologici eseguiti in passato inclusi l'ecocardiogramma e l'elettrocardiogramma.
- Effettuare una breve anamnesi focalizzata allo stato cardiaco di base, incluso l'uso di farmaci.
- Chiedere informazioni sui sintomi cardiaci e **monitorare il ritmo cardiaco, la pressione arteriosa e la SpO<sub>2</sub>**.
- Misurare i livelli ematici di **peptide natriuretico di tipo B** ed effettuare un **elettrocardiogramma**; una radiografia del torace e/o un'ecografia del torace possono essere utili in caso di sospetto di edema polmonare.
- Richiedere un **ecocardiogramma** e una consulenza cardiologica urgente.
- In questi pazienti i livelli ematici di Troponina T cardiaca (cTnT) possono essere cronicamente elevati, mentre i livelli ematici di Troponina I cardiaca (cTnI) sono più raramente cronicamente elevati. Di conseguenza, in caso di sospetta miocardite o ischemia miocardica si raccomanda, se possibile, di misurare il cTnI.



## GESTIONE ANESTESIOLOGICA E PERIOPERATORIA

- Idealmente, gli interventi chirurgici dovrebbero essere eseguiti in Centri con personale esperto nella gestione dei pazienti neuromuscolari. Gli interventi chirurgici urgenti possono essere eseguiti in centri non specializzati seguendo le raccomandazioni relative all'anestesia e alla gestione perioperatoria.
- È fondamentale ottenere una **valutazione preoperatoria che includa i test di funzionalità polmonare e della efficacia della tosse**; se è presente una debolezza dei muscoli respiratori (per es. capacità vitale forzata inferiore al 50% del valore predetto e/o il picco di flusso della tosse inferiore a 270 l/min), sarebbe importante addestrare il paziente all'uso del MI-E e della NIV prima della procedura chirurgica, quando possibile.
- I pazienti dovrebbero inoltre essere sottoposti ad un'attenta **valutazione della funzione cardiaca** e all'ottimizzazione delle terapie cardiologiche nel periodo preoperatorio. Un elettrocardiogramma e un ecocardiogramma devono essere eseguiti prima dell'anestesia, qualora il paziente non li abbia eseguiti recentemente.
- **L'uso della succinilcolina e degli anestetici inalatori deve essere evitato** per prevenire la rabdomiolisi.
- È importante ricordare che questi pazienti hanno una **maggiore sensibilità ai sedativi, agli agenti anestetici e ai miorilassanti**. Pertanto, la profondità dell'anestesia e la funzione neuromuscolare devono essere monitorate al fine di titolare la dose appropriata di tali farmaci. Inoltre, l'effetto dei miorilassanti deve essere completamente annullato a fine intervento chirurgico, vale a dire che deve essere utilizzato il rocuronio che deve essere antagonizzato col sugammadex.



## GESTIONE ANESTESIOLOGICA E PERIOPERATORIA

- **L'intubazione tracheale può essere difficile** nei pazienti con NMD ed è riportato un uso frequente dell'intubazione endotracheale assistita dal broncoscopio.
- L'uso dell'**anestesia regionale o locale** evita l'anestesia generale e riduce le complicanze respiratorie postoperatorie.
- L'infusione postoperatoria di **morfina**, quando possibile, dovrebbe essere evitata, soprattutto nei pazienti con ridotta funzionalità respiratoria o apnee notturne ostruttive.
- Il **ricovero postoperatorio in Terapia Intensiva** dovrebbe essere considerato in ogni paziente a rischio di complicanze respiratorie o cardiache. Infatti questi pazienti richiedono un monitoraggio ed una gestione respiratoria post-operatoria aggressiva, che comprende l'**utilizzo della NIV e del MI-E subito dopo l'estubazione**. L'O<sub>2</sub> non deve mai essere utilizzato da solo ma, se necessario, va associato alla NIV.



## GESTIONE DELLE FRATTURE DEL FEMORE

- A causa della debolezza muscolare, delle contratture e dello scarso equilibrio, i pazienti con patologie neuromuscolari sono ad alto rischio di cadute. D'altra parte, l'osteoporosi aumenta il rischio di fratture.
- Nei pazienti adulti deambulanti, la **fissazione interna** della frattura femorale è preferibile al **trattamento conservativo** perché può consentire, preservando la funzione muscolare, un più rapido recupero della deambulazione.
- Nei pazienti adulti non deambulanti, il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione in caso di frattura composta del collo femorale subcapitale. Al contrario, nella frattura diafisaria o trocanterica del femore è necessaria la **fissazione interna**.
- Nei pazienti pediatrici il trattamento delle fratture femorali è strettamente correlato all'età del bambino, alla sede della frattura e alla disabilità correlata alla debolezza muscolare. Il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione nei pazienti di età inferiore a 5-6 anni, con fratture composte e quando si prevede un breve periodo di immobilizzazione. Negli altri casi è preferibile la **fissazione chirurgica con tecniche minimamente invasive** (ad es., fissazione percutanea mediante fili di Kirshner, chiodi endomidollari o fissatori esterni leggeri).



## ALTERAZIONI DELLA MOTILITÀ INTESTINALE

- Alcuni pazienti possono manifestare stitichezza a causa delle alterazioni della motilità intestinale.
- **La distensione gastrica e/o addominale può causare IRA** in pazienti ad alto rischio di complicanze respiratorie. In questi casi la decompressione mediante sondino nasogastrico e/o sondino rettale è spesso efficace.



## ALTRI PROBLEMI

- In questi pazienti i livelli ematici delle **transaminasi** e del **CK** possono essere aumentati. Se altri test di funzionalità epatica (ad es., bilirubina e gamma GT) sono normali, questo pattern non riflette necessariamente un'epatopatia e può essere dovuto al coinvolgimento muscolare.
- A causa del limitato battito delle palpebre e dell'incapacità di chiudere correttamente gli occhi, anche durante il sonno, possono presentarsi **congiuntivite** e **ulcerazione della cornea**.
- La debolezza dei muscoli facciali può portare a un'interpretazione errata dell'espressione emotiva, in particolare nei soggetti con FSHD grave ad esordio infantile.

### RIFERIMENTO BIBLIOGRAFICO

Racca F et al. Emergencies cards for neuromuscular disorders 1st Consensus Meeting from UILDM - Italian Muscular Dystrophy Association Workshop report. Acta Myol. 2022 Dec 31;41(4):135-177.