

## DISTROFIA MUSCOLARE DEI CINGOLI (LGMD)



### COMPLICANZE RESPIRATORIE ACUTE

- Le complicanze respiratorie **sono frequenti in alcuni sottotipi** (LGMD1, LGMD2C/D/E/F). La debolezza dei muscoli respiratori può compromettere la funzione di pompa del sistema respiratorio, il tono dei muscoli delle vie aeree superiori e l'efficienza della clearance delle secrezioni. Le conseguenze respiratorie sono la **ritenzione di secrezioni, l'ostruzione delle vie aeree superiori, l'ipoventilazione** notturna e infine quella diurna.
- Le **infezioni respiratorie** (tracheobronchite o polmonite) sono la causa più frequente di insufficienza respiratoria acuta e richiedono una gestione precoce. Per le infezioni toraciche si raccomanda una bassa soglia per iniziare la terapia antibiotica empirica.
- Se non è evidente alcuna causa infettiva di insufficienza respiratoria acuta, si devono prendere in considerazione cause non infettive (ad esempio, **pneumotorace o atelettasia**) ed escludere l'**edema polmonare cardiogeno**.
- Annotare i sintomi respiratori e **monitorare i livelli di SpO<sub>2</sub> mediante pulso-ossimetria**; anche una lieve ipossiemia (ad esempio, SpO<sub>2</sub> <95% in aria ambiente) è preoccupante e richiede una radiografia del torace e un esame emogasanalitico. Quando la radiografia del torace è difficile da interpretare, soprattutto in presenza di scoliosi, può essere utile una TC del torace per escludere pneumotorace o atelettasia. Se anche la TC del torace non mostra alcuna causa evidente di IR acuta, è utile approfondire l'esame mediante mezzo di contrasto per escludere una tromboembolia polmonare.
- Spesso è necessario l'uso della **NIV**. Le tecniche per la tosse assistita (cioè le tecniche di insufflazione polmonare combinate con la compressione della parete toracica o addominale) o il dispositivo meccanico di assistenza alla tosse (**MI-E**) aiutano a liberare le vie aeree dalle secrezioni. Utilizzare l'attrezzatura del paziente, se disponibile.
- 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 e il riposizionamento dell'interfaccia per la NIV.
- L'**O<sub>2</sub>** non deve mai essere utilizzato senza essere associato alla NIV. Se è necessario un supplemento di ossigeno, titolare l'ossigenoterapia per raggiungere una SpO<sub>2</sub> 94-98% e monitorare la 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 dall'acuzie, questi pazienti dovrebbero essere **prontamente estubati in NIV combinata con MI-E**. La tracheotomia può essere valutata in particolare nei pazienti con grave disfunzione bulbare. Tuttavia, dovrebbe essere presa in considerazione solo in caso di fallimenti multipli del protocollo di svezzamento compresa l'applicazione preventiva di NIV combinata con la MI-E immediatamente dopo l'estubazione.



## ALTERAZIONI DELLA DEGLUTIZIONE

- Difficoltà di deglutizione sono occasionalmente presenti in alcuni sottotipi. Devono essere considerati segni e sintomi sospetti di difficoltà di deglutizione la durata dei pasti superiore a 30 minuti, la presenza di **infezioni toraciche ricorrenti**, una perdita di peso non intenzionale e **segni di soffocamento** quando il paziente mangia o beve.
- Una severa disfunzione bulbare aumenta il rischio di **aspirazione**, ostacola l'eliminazione delle secrezioni dalle vie aeree e il successo nell'uso della NIV.
- In caso di segni di soffocamento, utilizzare il **MI-E** o le procedure manuali di tosse assistita; se inefficaci, considerare l'**intubazione tracheale d'emergenza**.



## COMPLICANZE CARDIACHE ACUTE

- La **cardiomiopatia dilatativa** è molto frequente in alcuni sottotipi (LGMD1B e LGMD2C/D/E/I). I **difetti di conduzione** e le **aritmie** sono occasionali. Tuttavia, le manifestazioni cliniche dell'insufficienza cardiaca sono spesso misconosciute fino a stadi avanzati di malattia, a causa delle limitazioni muscolo-scheletriche.
- Considerare il peggioramento della cardiomiopatia ed escludere l'insufficienza cardiaca congestizia, i blocchi atrio-ventricolari e le aritmie.
- Chiedere i risultati degli esami cardiologici eseguiti in passato, compresi ecocardiogramma ed elettrocardiogramma.
- Ottenere una breve anamnesi con particolare attenzione allo stato cardiaco di base, compreso l'uso di farmaci.
- Chiedere informazioni sui sintomi cardiaci e **monitorare la frequenza cardiaca, la pressione arteriosa e la SpO<sub>2</sub>**.
- Misurare i livelli ematici del **peptide natriuretico di tipo B** ed effettuare un **elettrocardiogramma**; una radiografia del torace e/o un'ecografia toracica possono essere utili se si sospetta un edema polmonare.
- Richiedere un **ecocardiogramma** e consultare tempestivamente un cardiologo.
- 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 elevati. Di conseguenza, in caso di sospetta miocardite o ischemia miocardica, si raccomanda di misurare la cTnI.



## GESTIONE ANESTESIOLOGICA E PERIOPERATORIA

- Idealmente, l'intervento chirurgico dovrebbe essere eseguito in un centro specializzato con personale esperto nella gestione di pazienti con malattia neuromuscolare. Gli interventi chirurgici urgenti possono essere eseguiti in centri non specializzati seguendo le raccomandazioni relative all'anestesia e alla gestione perioperatoria.
- Ottenere una **valutazione preoperatoria che includa test di funzionalità polmonare e valutazione dell'efficacia della tosse**; se è presente debolezza dei muscoli respiratori (cioè capacità vitale forzata inferiore al 50% del valore predetto e/o picco di flusso della tosse inferiore a 270 l/min), è importante addestrare il paziente all'uso del MI-E e della NIV prima dell'intervento, quando possibile.
- I pazienti devono essere sottoposti a un'attenta **valutazione della funzione cardiaca** e all'ottimizzazione delle terapie cardiologiche nel periodo preoperatorio. Prima dell'anestesia devono essere eseguiti un elettrocardiogramma e un ecocardiogramma.
- **L'uso di succinilcolina e di anestetici inalatori deve essere evitato** per prevenire la rabdomiolisi.
- I pazienti possono presentare un'**umentata sensibilità ai sedativi, agli 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 al termine dell'intervento (ad esempio, il rocuronio deve essere antagonizzato con il sugammadex).



## GESTIONE ANESTESIOLOGICA E PERIOPERATORIA

- **L'intubazione tracheale può essere difficoltosa** ed è frequente il ricorso all'intubazione endotracheale assistita dal broncoscopio.
- L'uso dell'**anestesia regionale o locale** permette di evitare l'anestesia generale e riduce le complicanze respiratorie
- L'infusione di  **morfina**  dovrebbe essere evitata, soprattutto nei pazienti con ridotta funzione respiratoria o apnee ostruttive del sonno.
- Il **ricovero in un'unità di Terapia Intensiva** deve essere preso in considerazione in tutti i pazienti a rischio di complicazioni respiratorie o cardiache. Infatti, questi pazienti richiedono uno stretto monitoraggio e una gestione respiratoria postoperatoria 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 senza essere associato alla NIV.



## GESTIONE DELLE FRATTURE DEL FEMORE

- A causa della debolezza, delle contratture e dello scarso equilibrio, i pazienti 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 del femore è preferibile al **trattamento conservativo** perché consente, preservando la funzione muscolare, un recupero precoce della deambulazione.
- Nei pazienti adulti non deambulanti, il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione in caso di frattura composta del collo femorale sottocapitale. Al contrario, in caso di frattura diafisaria o trocanterica del femore è necessaria la **fissazione interna**.
- Nei pazienti pediatrici il trattamento delle fratture del femore è strettamente correlato all'età del bambino, alla sede della frattura e alla disabilità legata alla debolezza muscolare. Il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione nei pazienti di età inferiore ai 5-6 anni con fratture composte e quando si preveda un breve periodo di immobilizzazione. Negli altri casi è preferibile la **fissazione chirurgica con tecniche minimamente invasive** (ad esempio, fissazione percutanea con fili di Kirshner, chiodi endomidollari flessibili o fissatori esterni leggeri).



## ALTERAZIONI DELLA MOTILITÀ INTESTINALE

- Alcuni pazienti possono manifestare stitichezza a causa di un'anomala motilità gastrointestinale.
- **La distensione gastrica e/o addominale può causare un'insufficienza respiratoria acuta** nei pazienti ad alto rischio di complicanze respiratorie. In questi casi, la decompressione mediante sondino nasogastrico e/o tubo rettale è spesso una terapia efficace.



## ALTRI PROBLEMI

- In questi pazienti i livelli ematici di **transaminasi** e **creatinkinasi** possono essere aumentati. Se i test di funzionalità epatica (ad esempio, bilirubina e gamma GT) sono normali, questo quadro non riflette necessariamente un'epatopatia e può essere dovuto a un coinvolgimento muscolare.
- Alcuni sottotipi di LGMD possono presentare un coinvolgimento del sistema nervoso centrale con disabilità intellettiva e/o epilessia e, raramente, disturbi del movimento.

### 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.