



## **Linee guida del TREAT-NMD per la diagnosi e l'assistenza della distrofia muscolare di Duchenne**

### **Introduzione**

Questo documento è un breve riassunto delle linee guida raccomandate dal TREAT-NMD per quel che riguarda la diagnosi e l'assistenza per la distrofia muscolare di Duchenne.

Si tratta di una prima bozza, basata su linee guida già pubblicate e disponibili (vedi le referenze), che è stata discussa e supervisionata da un gruppo di esperti in diversi campi: diagnostici, neurologi, gastroenterologi, cardiologi, specialisti in assistenza respiratoria, ortopedici, psicologi, specialisti della riabilitazione, dentisti.

Lo scopo di queste "raccomandazioni" è di disseminare nella maniera più rapida possibile le conoscenze già disponibili in questo campo, in attesa della definizione di linee guida più specifiche che prevedono la collaborazione del US Center for Disease Control e del TREAT-NMD. Le seguenti raccomandazioni vanno considerate come il frutto di una valutazione da parte di esperti e, sebbene non siano basate su un processo di revisione, è stato comunque utilizzato un approccio di tipo scientifico. L'applicabilità di queste linee guida varia molto a secondo degli Stati e delle Regioni. In paesi in cui non sia possibile applicarle, è bene che vengano considerate come un obiettivo da raggiungere.

Il presente documento e le corrispondenti referenze saranno pubblicate nella sezione linee guida del sito web del TREAT-NMD ([www.treat-nmd.eu/soc](http://www.treat-nmd.eu/soc)).

### **La diagnosi di DMD**

- **L'esame clinico:**  
Deve includere un'approfondita indagine sulle capacità del bambino nel correre, saltare, fare le scale e alzarsi da terra. I sintomi più comuni sono: l'andatura anomala con frequenti cadute, la difficoltà nel tirarsi sù da terra, la camminata in punta di piedi e la pseudoipertrofia dei polpacci. L'esame può rivelare una diminuzione o la perdita dei riflessi muscolari, e il cosiddetto "segno di Gowers", ovvero il modo particolare con cui il bambino distrofico utilizza le mani poggiate sulle cosce per alzarsi da terra o dalla posizione seduta. Molti segni della debolezza dei muscoli prossimali possono essere valutati più facilmente sfruttando un lungo corridoio piuttosto che lo studio medico.
- **La creatin chinasi (CK):**  
Un livello elevato di CK nel sangue (almeno 10-20 volte superiore al normale e spesso molto di più) è sempre presente ma non è specifico. Qualora vengano riscontrati valori elevati di CK bisogna urgentemente ricorrere ad una visita specialistica per la conferma della diagnosi. Il medico clinico deve sapere che alla DMD possono essere associati alti livelli non epatici di AST (aspartato amino transferasi) e ALT (alanino amino transferasi). Un inaspettato aumento di questi enzimi conferma i sospetti generati da alti livelli di CK.
- **La diagnosi genetica:**  
La DMD è causata nel 70% dei casi da una delezione a livello del gene della distrofina, nel 6% da una duplicazione e per il rimanente da mutazioni puntiformi. Non sempre vengono effettuate diagnosi genetiche complete ed un risultato negativo su una prima analisi non esclude a priori la patologia. E' molto importante valutare i test genetici disponibili in uno specifico laboratorio e conoscerne i limiti, potrebbe essere necessario l'aiuto da parte di uno

specialista. Dovrebbe essere possibile riuscire ad ottenere una diagnosi genetica completa almeno nel 95% dei casi.

- **La biopsia muscolare:**  
Questa procedura permette di osservare i segni istologici della distrofia muscolare, come la degenerazione delle fibre muscolari, la rigenerazione muscolare, e l'aumento di tessuto connettivo e adiposo. In caso di DMD, le analisi della distrofina effettuate sul campione di biopsia muscolare danno sempre risultati anormali, offrendo così uno strumento per la conferma della diagnosi. L'analisi della distrofina deve essere seguita da una diagnosi genetica, ciò permetterà anche di accedere ad una consulenza genetica per gli altri membri della famiglia.
- **Come parte integrante del processo diagnostico si deve offrire una consulenza genetica alla madre del paziente, per determinare se è portatrice.** Anche se la patologia è causata da una mutazione sporadica, c'è un rischio del 10% di ricorrenza dovuta ad un mosaicismo della linea germinale. Se la madre è portatrice della mutazione, la consulenza genetica deve essere offerta anche alle sorelle dei pazienti e delle madri.
- **Sostegno:**  
Nel periodo successivo alla diagnosi è utile fornire dei contatti che possano assicurare un servizio di sostegno alla famiglia ed ai pazienti, inoltre è imperativo metterli in contatto con gruppi di familiari e pazienti, come le associazioni nazionali per la distrofia muscolare e Parent Project.

## Neurologia

L'uso di corticosteroidi per la DMD:

- **Tempi:**  
L'esperienza suggerisce che si ottiene un buon miglioramento della performance fisica iniziando il trattamento farmacologico al momento, o subito prima, che il bambino raggiunga il plateau delle sue capacità fisiche (valutate da una sequenza di test funzionali); questa è una condizione che si raggiunge tipicamente verso i 4-6 anni. L'effetto funzionale è minore qualora il farmaco sia iniziato in prossimità della perdita della deambulazione.
- **Dosi:**  
Il dosaggio giornaliero più comune è di 0.75mg/Kg al giorno per il Prednisone/Prednisolone e di 0.9mg/Kg al giorno per il Deflazacort. Questi steroidi hanno la stessa efficacia ma mostrano effetti collaterali diversi. Il Deflazacort può causare un minor incremento di peso ma presenta rischi più alti di cataratta asintomatica. Protocolli alternativi, usati per ridurre l'incidenza degli effetti collaterali, prevedono una somministrazione a giorni alterni, un dosaggio giornaliero più basso o regimi intermittenti (10 giorni si e 10 no, alte dosi nei weekend). E' importante sottolineare che nessuno di questi protocolli è mai stato confrontato sperimentalmente con la somministrazione giornaliera; pertanto l'efficacia a lungo termine non è nota.
- **Test necessari prima di iniziare il trattamento:**  
Prima di iniziare la somministrazione di steroidi deve essere garantita l'immunità contro la varicella (e la tubercolosi, in caso di popolazioni a rischio). Devono essere stati effettuati anche i richiami dei vaccini, se necessario va presa in considerazione la possibilità di anticipare il richiamo programmato per i 6 anni.
- **Efficacia:**  
Il monitoraggio dell'efficacia deve includere i test per la funzionalità e la forza muscolare (timed function test, Hammersmith motor ability score, MRC muscle strength score), la FVC, e la percezione dei genitori e del bambino sugli effetti del trattamento.

- **Effetti collaterali:**  
Il monitoraggio e la prevenzione dovrebbero andare di pari passo (<http://enmc.org/workshop/?id=21&mid=88>). I principali effetti collaterali da prendere in considerazione sono i cambiamenti comportamentali, la riduzione della crescita, l'aumento eccessivo di peso, l'osteoporosi, l'intolleranza al glucosio, soppressione immunitaria/surrenale, dispepsia/ulcera peptica, cataratta, e problemi dermatologici. Per questo motivo è sempre importante controllare il peso, l'altezza, la pressione, il glucosio nelle urine, l'eventuale comparsa di aspetto cushingoide, le variazioni dell'umore/comportamento/personalità, le alterazioni gastrointestinali e della cute, i riflessi degli occhi (red reflex of eyes), la frequenza di fratture ossee, e le comparsa di infezioni ricorrenti.
- Molti effetti collaterali possono essere gestiti senza il bisogno di diminuire il dosaggio o sospendere gli steroidi. Il controllo del peso dovrebbe essere associato ad una consulenza dietetica prima dell'inizio del trattamento, i cambiamenti nel comportamento dovrebbero essere monitorati e gestiti con un sostegno psicologico, lo stato delle ossa dovrebbe essere controllato anche osservando la frequenza delle fratture. Il concomitante trattamento con farmaci anti-infiammatori non steroidei deve essere evitato. I dolori addominali o le ulcerazioni peptiche possono essere trattati con antiacidi.
- **Riduzione del dosaggio:**  
Nonostante tutte le misure preventive è necessario diminuire i dosaggi in alcuni casi particolari: di modificazioni del comportamento che influenzano negativamente la vita familiare o scolastica, un aumento di peso del 25% o un incremento di 3 percentili rispetto alla media, un rallentamento della crescita, alterazioni cutanee inaccettabili per la famiglia o il bambino (acne, smagliature, irsutismo), livelli di glucosio nel sangue a digiuno >110 mg/dl (>6.1 mmol/l) o dopo 2 ore dai pasti >140 mg/dl (7.8 mmol/l), un'alta frequenza di infezioni, persistenza di sintomi a livello gastrointestinale nonostante il trattamento con antiacidi (dolori addominali, pirosi, sanguinamento).
- **Interruzione del trattamento:**  
Gli steroidi devono essere sospesi qualora si presentino effetti collaterali severi o inaccettabili. I casi in cui ciò può essere necessario sono: cambiamenti comportamentali che influenzano gravemente la vita familiare o scolastica, aumento di peso o crescita rallentata, alterazioni cutanee non accettabili per il bambino o la famiglia e nonostante una riduzione del dosaggio, diabete mellito definito con livelli di glucosio nel sangue a digiuno >126 mg/dl (>7.0 mmol/l) o dopo 2 ore dai pasti >200 mg/dl (11.1 mmol/l), ipertensione confermata (un aumento della pressione sistolica di 15-30 mm Hg superiore al 97° percentile o un aumento della pressione diastolica di 10/30 mm Hg superiore al 97° percentile relativo all'altezza), un'alta frequenza di infezioni nonostante la riduzione del dosaggio, o sintomi gastrointestinali che non siano stati ridotti dagli antiacidi o dalla diminuzione del dosaggio di steroidi.
- **Diminuzione graduale della posologia**  
Qualora vi fosse la necessità di interrompere il trattamento steroideo bisogna diminuire la somministrazione in maniera graduale per alcune settimane, mai improvvisamente. Si consiglia di diminuire il dosaggio passando a 1/2 dose di steroidi la prima settimana, 1/4 la seconda, 1/8 la terza per poi interrompere completamente il trattamento.
- **Quanto deve durare il trattamento:**  
In alcuni centri si usa continuare il trattamento anche dopo la perdita della capacità di deambulazione, come protocollo per proteggere la colonna vertebrale, la respirazione e la funzionalità cardiaca. Ad oggi, non esistono evidenze di benefici nel caso di un trattamento iniziato dopo che il ragazzo ha smesso di camminare. Tuttavia, in alcuni pazienti si può notare un miglioramento funzionale e della FVC.

Le informazioni per i pazienti sono disponibili presso Parent Project onlus come pure attraverso l'European Neuromuscular Centre (ENMC) ([www.enmc.org/workshop/?id=21&mid=88](http://www.enmc.org/workshop/?id=21&mid=88)).

## Aspetti gastrointestinali e nutrizione

- Si deve fornire un'adeguata consulenza dietetica fin dalla più giovane età. Essa deve essere focalizzata su sane abitudini alimentari dalle quali tutta la famiglia può trarre beneficio con particolare riferimento al controllo del peso, all'assunzione di adeguate quantità di calcio e vitamina D e al controllo dell'assunzione di sodio.
- Nei ragazzi che non hanno problemi nutrizionali il peso va controllato 1-2 volte l'anno. Se compare un sovrappeso o sottopeso i controlli dovranno essere più frequenti. Un monitoraggio del peso deve essere effettuato anche in situazioni in cui ci si aspetta dei cambiamenti (perdita della capacità di deambulazione, prima di importanti operazioni chirurgiche).
- In un bambino il peso ideale è in relazione con la sua altezza ed è influenzato dalla perdita di massa magra (come nel caso della distrofia muscolare di Duchenne). Per avere un'indicazione sul peso in eccesso è necessario riportare su di un grafico l'altezza e il peso del bambino (grafico dei percentili). L'indice di massa corporea (BMI), cioè il peso diviso per il quadrato dell'altezza ( $\text{Kg/m}^2$ , adattato nella tabella dei percentili per età e sesso) è una misura affidabile per quel che riguarda il grasso corporeo e può a sua volta essere riportata su di un grafico. Per un'adeguata consulenza dietetica deve essere preso in considerazione il quadro clinico generale che tenga in considerazione diversi aspetti, quali quelli emotivi, psicologici e familiari.
- Per prevenire un eccessivo aumento del peso, dovrebbe essere consultato un dietologo al momento della diagnosi, all'inizio del trattamento con gli steroidi e al momento della perdita della capacità di deambulazione. E' necessario consultare il dietologo anche nel caso in cui si manifesti una tendenza alla perdita di peso.
- In caso di sovrappeso è consigliabile una perdita di 0.5 kg al mese, o una stabilizzazione del peso nei casi in cui è preferibile una lenta normalizzazione del peso.
- I problemi di denutrizione compaiono, in genere, dopo che il ragazzo comincia ad usare una carrozzina (intorno ai 12-13 anni) e possono riconoscere cause multifattoriali. In una prima fase bisogna valutare l'introito alimentare e, se necessario, ottimizzare la dieta in termini energetici e proteici. Il passo successivo, per casi gravi di denutrizione, è di ricorrere alla nutrizione enterica durante la notte.
- Lo stato nutrizionale dovrebbe sempre essere esaminato prima di interventi chirurgici maggiori. Eventuali problemi, in particolar modo la presenza di denutrizione devono essere affrontati prima di un intervento. Nei casi di sovrappeso i pazienti possono avere disfunzioni respiratorie durante il sonno, ciò richiede una più approfondita valutazione della saturazione di ossigeno prima di un intervento.
- Specialmente per i ragazzi che assumono steroidi, l'apporto dietetico di calcio e vitamina D deve essere controllato ed in caso implementato (4-8 anni: 800mg calcio/giorno; 9-18 anni 1300mg calcio/giorno; 400 IU vitamina D).
- In fasi più tardive della patologia possono sorgere difficoltà nella deglutizione. Se questo porta ad aspirazione e/o a denutrizione è necessario ricorrere alla nutrizione attraverso un sondino o attraverso una PEG (gastrostomia percutanea endoscopica).

## Assistenza respiratoria

- **Controllo dell'efficacia della ventilazione:**  
Le misurazioni seriali della capacità vitale forzata (FVC in valori assoluti e predetti per altezza, ampiezza del braccio o lunghezza dell'ulna) sono una semplice metodica per valutare e documentare il progressivo indebolimento dei muscoli respiratori. Nel momento in cui compaiono i segni clinici di ipoventilazione notturna o in cui la FVC scende al di sotto di 1.25 l o sotto al 40% del valore predetto, la graduale perdita della capacità respiratoria notturna può essere determinata con misurazioni seriali di saturimetria notturna.
- **Controllo dell'efficacia della tosse:**  
Misurazioni seriate del picco di tosse (PCF) forniscono una stima dell'efficacia della tosse. I metodi per aumentare la capacità di tossire, quali la tosse assistita, le tecniche di reclutamento polmonare e l'apparecchio per l'assistenza meccanica della tosse (o in-essufflatore meccanico) dovrebbero essere presi in considerazione quando il PCF è sotto i 270 l/min in ragazzi che non camminano e devono essere comunque introdotti prima che il PCF sia inferiore a 160 l/min.
- **Profilassi per le infezioni polmonari:**  
Una volta che il FVC diminuisce i ragazzi diventano facilmente suscettibili alle infezioni polmonari, devono essere quindi somministrati vaccini contro influenza, pertosse e pneumococco.
- **Gestione delle infezioni polmonari:**  
Quando la tosse è inefficace bisogna rapidamente ricorrere agli antibiotici. Inoltre è necessario che i familiari e gli assistenti apprendano alcune tecniche di fisioterapia, quali il drenaggio posturale e la tosse assistita, procedure che devono essere accompagnate dall'uso di un apparecchio per l'assistenza alla tosse o altre tecniche di reclutamento polmonare come la respirazione glosso-faringea.
- **Gestione dell'ipoventilazione notturna:**  
E' necessario cercare i sintomi dell'ipoventilazione notturna ad ogni visita. L'ipoventilazione notturna sintomatica è una indicazione chiara per cominciare la ventilazione notturna non-invasiva (NIV). La NIV deve essere presa in considerazione anche se si osservano bassi livelli di saturazione di O<sub>2</sub> o alti livelli di pCO<sub>2</sub> durante gli studi del sonno (capnografia/saturimetria e/o polisonnigrafia notturna).
- Si consiglia di estendere la ventilazione alle ore diurne qualora il paziente presenti livelli elevati di pCO<sub>2</sub> o bassi di saturazione di O<sub>2</sub> quando è sveglio. Un importante supporto può essere fornito con una ventilazione intermittente a pressione positiva erogato tramite boccaglio.
- Un corso strutturato per i pazienti e i familiari sull'uso del ventilatore ed un regolare aggiornamento dovrebbe essere parte integrante del trattamento. Inoltre, è necessario un monitoraggio delle complicanze da NIV, quali fuoriuscite d'aria, distensione gastrica, secchezza delle mucose, deformazione delle ossa della faccia.
- Le tecniche anestesilogiche da utilizzare per eventuali interventi chirurgici devono minimizzare gli effetti di depressione sul sistema respiratorio e cardiovascolare. Può inoltre essere necessario un monitoraggio invasivo e l'accesso in terapia intensiva nel post-operatorio. Nel corso dell'anestesia bisogna evitare i curari depolarizzanti che possono causare iperkalemia.

## Assistenza cardiaca

- **Monitoraggio:**  
E' necessario programmare controlli cardiologici periodici (ecocardiogramma e ECG): al momento della diagnosi, ogni 2 anni fino all'età di 10 anni dopodichè una volta l'anno o con maggiore frequenza se vengono rilevate delle anomalie. A qualsiasi età è indicato un controllo cardiologico pre-operatorio in caso di anestesia generale. Una risonanza magnetica cardiaca può essere utile per i pazienti che hanno una finestra acustica ecocardiografica limitata.
- Le anomalie nel ritmo cardiaco devono essere rapidamente indagate e trattate. Per i pazienti che hanno disfunzioni cardiache documentate è consigliabile un monitoraggio periodico con Holter.
- **Profilassi:**  
La somministrazione di ACE-inibitori deve cominciare nel momento in cui viene rilevato, mediante ecocardiografia, un deterioramento subclinico della funzione cardiaca. Uno studio a lungo termine ha dimostrato che l'inizio precoce degli ACE-inibitori previene un successivo deterioramento della funzionalità cardiaca in fase più avanzata. Benché non vi sia un consenso generale, alcuni centri raccomandano una profilassi preventiva con ACE-inibitori ad un livello pre-clinico, già a partire dai 5-10 anni.
- **Trattamento:**  
Dipende dal tipo e dallo stadio della cardiomiopatia. La cardiomiopatia dilatativa è la forma più comune. In presenza di alterazioni progressive si può partire con l'associazione ACE-inibitori + beta bloccanti, oppure iniziando con il solo ACE-inibitore a cui poi eventualmente associare il beta-bloccante, quando indicato..I diuretici ed altri farmaci vanno aggiunti all'insorgere dello scompenso cardiaco. La terapia anticoagulante è da prendere in considerazione nei pazienti che hanno gravi disfunzioni cardiache con il rischio di eventi tromboembolici.
- **Aritmie:**  
Le aritmie ventricolare possono verificarsi in qualsiasi momento, ma sono più comuni negli stadi avanzati delle cardiomiopatie tipiche delle distrofinopatie. Un monitoraggio periodico con Holter deve essere preso in considerazione per quei pazienti che hanno disfunzioni cardiache documentate. Nel caso di isolati battiti ventricolari prematuri non vi è bisogno di trattamenti specifici, ma è importante effettuare un'attenta valutazione cardiologia. Nel caso di aritmie ventricolari importanti bisogna, invece, ricorrere ad un trattamento, tenendo bene in mente che alcuni farmaci possiedono effetti inotropi negativi.
- Le portatrici DMD dovrebbero effettuare dei controlli (ecocardiogramma e ECG) ogni 5 anni, o con maggiore frequenza in caso di anomalie accertate.

## Aspetti ortopedici

- **Protesi ortesiche:**  
Nei bambini deambulanti è necessario prescrivere tutori notturni tipo AFO (AFO= Ankle Foot Otrhosis) quando vi è una perdita della dorsiflessione della caviglia. L'utilizzo delle docce AFO diurne non è consigliabile prima della perdita della capacità di deambulazione.
- **Nei bambini che non camminano:**  
I tutori tipo AFO da utilizzare nella posizione seduta sono raccomandati nel momento in cui si sviluppano contratture dolorose che possono influenzare negativamente la postura. Per alcuni bambini sarà necessario ricorrere alla tenotomia ma i tutori AFO devono comunque essere utilizzati anche dopo l'intervento.
- Si ritiene che i tutori KAFO (Knee Ankle Foot Otrhosis) ritardino lo sviluppo di contratture e prolunghino la deambulazione. Tavole di statica (Standing frames o swivel walkers) possono ritardare lo sviluppo di contratture nei bambini che non camminano.
- In assenza di un trattamento a lungo termine con steroidi, la deformazione della colonna vertebrale nella DMD compare verso i 10 anni. L'intervento chirurgico è raccomandato non appena si osserva una progressione della deformazione e il l'angolo di Cobb supera i 25-30 gradi.

## Aspetti psico-sociali

- Ogni famiglia dovrebbe avere la possibilità di ottenere un sostegno a domicilio per affrontare le problematiche pratiche quotidiane e quelle emozionali che si vengono a creare dopo la comunicazione della diagnosi. Ad esempio, per affrontare il senso di disorientamento, colpevolezza, rabbia, e per parlare della patologia al bambino affetto da DMD e ai fratelli. Tra gli altri problemi da affrontare ricordiamo quelli legati all'accessibilità della casa, della scuola, delle attività ricreative e delle barriere all'autonomia.
- Un supporto a livello sociale (informazioni, consigli e tutela) e a livello psicologico dovrebbe essere offerto nei momenti di bisogno e di crisi. Ad esempio, nel momento in cui si progetta di avere altri figli o di cambiare domicilio, nel momento in cui si verifica la perdita della deambulazione, un'intervento chirurgico, o in cui compaiono problemi cardiaci e respiratori, nel momento in cui si inizia l'università o un lavoro, e nel momento in cui si arriva al termine della vita.
- Un supporto psicologico è necessario al bambino affetto da DMD e alla famiglia nei momenti in cui insorgono problemi emozionali e comportamentali.
- Le difficoltà nell'apprendimento devono essere identificate al più presto e devono essere fornite a genitori e insegnanti le informazioni su come gestire queste difficoltà.

## Riabilitazione

- I controlli neurologici, respiratori e cardiaci devono essere effettuati annualmente e, teoricamente, coordinati mediante un centro di riferimento per la DMD.
- Dal momento della diagnosi, i ragazzi devono essere valutati una o due volte l'anno da clinici e terapisti (neuro-fisiatri, fisioterapisti e terapisti occupazionali) specializzati nel campo delle malattie neuromuscolari. L'intervallo di tempo tra i controlli dipende dall'età del paziente, dallo stadio della malattia e dalle sue capacità funzionali.
- Lo scopo di queste valutazioni è di pianificare e prendere in considerazione delle misure per ottimizzare le capacità fisiche, sociali ed intellettive del ragazzo. La pianificazione deve essere pensata in maniera tale che i professionisti ed i genitori siano sempre in anticipo sugli eventi e siano pronti per lo stadio successivo della malattia. Le valutazioni delle capacità fisiche, ripetute ad intervalli fissi, servono a determinare la velocità della progressione della patologia.
- L'obiettivo principale per i neuro-fisiatri, fisioterapisti e terapisti occupazionali è di incoraggiare l'attività muscolare e promuoverne la funzionalità. Ciò include la prescrizione degli esercizi per ritardare o ridurre il deterioramento della forza muscolare, e fornire le linee guida riguardo alle attività, le possibilità e gli adattamenti che permettono ai ragazzi di poter condurre una vita socialmente attiva con la propria famiglia e con gli amici.
- Una visita annuale a domicilio, eseguita da un team interdisciplinare di un centro riabilitativo specializzato in DMD, è raccomandata per fornire un sostegno alla famiglia, ai neuro-fisiatri, fisioterapisti e terapisti occupazionali, agli assistenti sociali e agli insegnanti.
- Esercizi:  
Gli esercizi di resistenza non sono consigliabili in quanto non sono utili e possono accelerare il processo di deterioramento muscolare. Sono raccomandati invece livelli moderati di esercizio fisico, in particolar modo in piscina. I bambini che assumono steroidi potrebbero inoltre aggiungere altre attività fisiche come andare in bicicletta, ciò aiuta anche la sfera dell'indipendenza e dell'interazione con gli amici.
- Carrozzina:  
Deve promuovere la capacità di movimento e l'indipendenza. E' necessario che la carrozzina elettrica sia dotata sin dall'inizio delle funzioni di basculamento, reclinazione e di una postura personalizzabile con poggiatesta, per evitare le contratture posturali e garantire una postura corretta.
- E' raccomandata l'organizzazione, da parte di associazioni per la DMD in collaborazione con centri specialistici di riferimento, di corsi annuali e centralizzati per bambini e adulti con DMD e per le loro famiglie.



## L'igiene orale

- I ragazzi DMD dovrebbero farsi visitare da un dentista con una buona esperienza e che conosca bene la patologia, preferibilmente in un centro specializzato. L'obiettivo del dentista dovrebbe essere quella di fornire cure di alta qualità, una buona salute dei denti e di servire come risorsa per la famiglia e per il dentista di fiducia del ragazzo. Questo dentista deve prestare attenzione alle differenze che vi sono nello sviluppo dei denti e delle ossa di un ragazzo con DMD, e cercare di collaborare con una buona esperienza odontoiatrica.
- L'igiene orale deve essere basata su misure di profilassi che abbiano lo scopo di mantenere in buona salute denti e bocca.
- E' importante che i consigli e l'assistenza tecnica dell'igiene orale sia adattata alle condizioni del paziente, soprattutto quando la forza nelle mani, nelle braccia e nel collo comincia a diminuire (spazzolino elettrico e/o microgetti).

## Bibliografia

Bushby K, Muntoni F, Urtizbera A, Hughes R, Griggs R. Report on the 124th ENMC International Workshop. Treatment of Duchenne muscular dystrophy; defining the gold standards of management in the use of corticosteroids. 2-4 April 2004, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders* 2004; 4:526-34.

Bushby K, Bourke J, Bullock R, Eagle M, Gibson M, and Quinby J. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics* 2005; 15: 292-300.

Cardiovascular Health Supervision for Individuals Affected by Duchenne or Becker muscular dystrophy. Section on Cardiology and Cardiac Surgery. *Pediatrics* 2005;116;1569-1573.

Quinlivan R, Roper H, Davie M, Shaw NJ, McDonagh J, Bushby K. Report of a Muscular Dystrophy Campaign funded workshop Birmingham, UK, January 16th 2004. Osteoporosis in Duchenne muscular dystrophy; its prevalence, treatment and prevention. *Neuromuscular Disorders* 2005; 15:72-79.

Duboc D, Meune C, Pierre B, et al. Perindopril preventive treatment on mortality in Duchenne muscular dystrophy: 10 years' follow-up. *American Heart Journal* 2007;154:596-602.

American Thoracic Society consensus conference (Finder JD, chair). Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Crit Care Med* 2004; 170:456-465.

Angelini C. The role of corticosteroids in muscular dystrophy: a critical appraisal. *Muscle & Nerve* 2007; 36:424-435.



Translation by Parent Project onlus