
Report intermedio (Settembre 2025)

Progetto: *Identification of predictors of respiratory failure in patients with Duchenne Muscular Dystrophy*

Codice progetto: **PP2023FT1**

PI: **Dr Federica Trucco**

Questo progetto ha come obiettivo lo studio della funzione respiratoria nei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne. Nello specifico, vogliamo determinare in che modo i fattori clinici quali l'uso di corticosteroidi, l'età della perdita della deambulazione, la fisioterapia e i fattori genetici, specifici per ogni paziente, interagiscano tra loro contribuendo allo sviluppo di insufficienza respiratoria. Questo permetterà di personalizzare gli interventi clinici e il monitoraggio dei pazienti e di validare nuove misurazioni quando la spirometria non fosse fattibile o informativa.

Lo studio si propone inoltre di identificare variabili e soglie cliniche che possano predire se un paziente andrà incontro a una progressione respiratoria più o meno favorevole e che serviranno anche al disegno di studi clinici sulla DMD e sulle altre distrofie neuropatiche.

Questo studio include bambini e ragazzi con diagnosi genetica e clinica di DMD che non siano in ventilazione notturna al momento dell'inclusione.

Sono stati raccolti dati specifici del paziente quali la mutazione genetica, l'età di avvio del corticosteroide e dati retrospettivi – ovvero relativi alla storia clinica del paziente – quali la funzione cardiaca nel tempo e l'avvio di terapie cardiologiche, la funzionalità respiratoria nel tempo misurata regolarmente sia di giorno che di notte, la funzionalità motoria nel tempo. Verranno inoltre raccolti, dal momento dell'avvio dello studio, dati specifici che riguardano la funzione respiratoria misurata anche attraverso poligrafia cardiorespiratoria nel sonno, uno studio più specifico di quelli fatti comunemente e l'ecografia del muscolo diaframma, che serve per valutare il principale muscolo della respirazione.

Al momento attuale i pazienti inclusi nello studio sono 32, tutti ben caratterizzati e studiati dal punto di vista delle informazioni cliniche, genetiche e retrospettive. Siamo in attesa dell'approvazione del Comitato Etico regionale, per poter procedere con l'ecografia diaframmatica e poter pertanto avviare le analisi statistiche che ci serviranno a definire le caratteristiche della progressione respiratoria e a creare un *software* che calcoli il rischio di sviluppare insufficienza respiratoria.

Queste informazioni saranno a disposizione di tutti i Centri, al fine di migliorare la cura dei pazienti, e saranno anche inseriti nella rete nazionale DMD al fine di accrescere la conoscenza sui meccanismi biochimici che portano alcuni muscoli respiratori a essere più deboli di altri. Tale quesito scientifico è alla base di alcune recenti pubblicazioni in collaborazione con l'Università di Cork (Prof Ken O'Halloran) con cui la Dr Trucco collabora (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40448706> *Unravelling the complexity of respiratory involvement in Duchenne muscular dystrophy: An urgent call for a collective translational approach*. Trucco F, O'Halloran KD.)

A disposizione per qualunque chiarimento
Dr Federica Trucco
federica.trucco@unige.it