



Duchenne
**Parent
Project**
aps

EMERGENCY CARD

Sono affetto da **distrofia
muscolare di Duchenne**
(DMD)

La mia malattia mi espone
al rischio delle seguenti
POSSIBILI 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 vertebrali o 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 $\text{SaO}_2 < 95\%$ 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 si ha risposta alla **NIV** e all'assistenza alla tosse proce-

dere 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 una **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), una **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'**O₂** 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 adiposa**.

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**

- Tutti i regimi giornalieri standard di cortisonici (**prednisone, deflazacort, vamorolone**) prescritti per trattare la Duchenne utilizzati per più di due settimane possono determinare una soppressione della funzione surrenalica, che può causare una **crisi surrenalica potenzialmente letale** durante periodi di stress moderato (sindrome influenzale, frattura di una gamba o di un braccio, intervento chirurgico in anestesia generale, febbre indotta da infusione di bifosfonati, vomito che impedisce l'assunzione) o grave (malattia, trauma o intervento chirurgico maggiore). La crisi surrenalica è caratterizzata da uno o più dei seguenti sintomi: vomito, alterazione dello stato mentale, dolore addominale, affaticamento, ipoglicemia, ipotensione, tachicardia.



- **Dosi aggiuntive di steroidi** devono essere somministrate durante i periodi di stress moderato o grave per prevenire le conseguenze potenzialmente letali della crisi surrenalica.
- Secondo il **protocollo di Nicholoff** per uno **stress moderato** può essere utilizzato **idrocortisone intramuscolo o endovenosa** in aggiunta alla dose standard di cortisone. Il dosaggio di idrocortisone in caso di stress moderato è:
 - **5 mg ogni 6-8 ore** se il paziente pesa tra i **10** e i **25 Kg**
 - **10 mg ogni 6-8 ore** se il paziente pesa tra i **26** e i **50 Kg**
 - **15 mg ogni 6-8 ore** se il paziente pesa più di **50 Kg**




Nei pazienti che utilizzano cronicamente prednisone in alternativa all'uso di idrocortisone per prevenire la crisi surrenalica in caso di stress moderato si può utilizzare

lo stesso prednisone purchè il dosaggio giornaliero usuale del farmaco sia suddiviso in due dosi giornaliere (ad es se il paziente assume 40 mg di prednisone una volta al giorno deve passare al dosaggio di 20 mg due volte al giorno). In caso di utilizzo di deflazacort o di vamorolone va utilizzata invece sempre e soltanto la dose aggiuntiva di idrocortisone.

- Secondo il protocollo di Nicholoff per uno **stress grave** deve essere utilizzato **idrocortisone intramuscolo o endovenosa** in aggiunta alla dose standard di cortisone. Il dosaggio di idrocortisone in caso di stress grave è:
 - **25 mg ogni 6-8 ore** se il paziente ha meno di **1 anno**
 - **50 mg ogni 6-8 ore** se il paziente ha tra **1 e 5 anni**
 - **100 mg ogni 6-8 ore** se il paziente ha almeno **6 anni** o è un adulto



In caso di INTERVENTO CHIRURGICO che richiada ANESTESIA

- Fare un bilancio pre-operatorio della **funzione respiratoria** (se **CVF<50%** del predetto considerare **NIV** per il post-operatorio; 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 effettua-

re **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 morfinici**; se necessarie alte dosi ev di morfinici è necessario il monitoraggio post operatorio della funzione respiratoria.
- **Evitare se possibile l'utilizzo di O₂ nel postoperatorio**; se ipossiemia consi-



derare 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 di 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.





Aggiornato a gennaio 2026

EMERGENCY CARD

**distrofia muscolare di
Duchenne (DMD)**

Realizzato con il contributo di



Questo materiale è stato realizzato grazie al generoso contributo della Famiglia Nicholoff

This material was produced thanks to the generous contribution of the Nicholoff family

PARENT PROJECT APS

Via Pietro de Francisci, 36 - 00165 Roma

Email: info@parentproject.it

Tel. **0666182811**

Codice Fiscale **05203531008**

Parent Project aps è

un ente con personalità
giuridica iscritto al RUNTS
dal 17/10/22 al n.57282



**Duchenne
Parent
Project**
APS