

Non mollare l'osso!

**Tutto ciò che serve sapere
per prendersi cura della salute delle ossa
nella Distrofia Muscolare di Duchenne**





Non mollare l'osso!

Tutto ciò che serve sapere per prendersi cura della salute delle ossa nella Distrofia Muscolare di Duchenne

Luca Bello

Professore Associato di Neurologia Dipartimento di Neuroscienze, DNS
Università degli Studi di Padova

Simona Bertoli

Professore Ordinario di Nutrizione Clinica Dipartimento di Scienze per gli Alimenti, la Nutrizione e l'Ambiente dell'Università degli Studi di Milano
Direttore della Scuola di Specializzazione in Scienza dell'Alimentazione
Direttore Centri Obesità Lombardi e del Servizio Day Hospital Obesità di Auxologico Ariosto IRCCS Auxologico, Milano

Natascia Di Iorgi

Professore Associato di Pediatria, Centro di Alta Specialità in Osteoporosi Pediatrica e Malattie del Metabolismo Calcio-Fosforo
U.O.C. Clinica Pediatrica
Dipartimento di Scienze Pediatriche Generali e Specialistiche
IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

Chiara Panicucci

Dirigente Medico, U.O.S.D. Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale,
IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

Introduzione

Le ossa sono la struttura portante del nostro corpo e mantenerle forti e sane è essenziale per una buona salute generale.

Nella **Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD)**, la salute delle ossa richiede **un'attenzione particolare**. Con il tempo, infatti, le ossa tendono a diventare più fragili e si può sviluppare una condizione chiamata **osteoporosi** che le rende più suscettibili alle **fratture**.¹⁻³ Prendersene cura in modo precoce e continuo aiuta a preservare mobilità, autonomia e qualità di vita.





Che cos'è l'osteoporosi

Il termine **osteoporosi** significa letteralmente "ossa porose" e descrive ciò che accade alle ossa quando si sviluppa questa condizione. Nelle vertebre, ad esempio, la parte interna dell'osso ha una struttura molto densa ma leggera, formata da sottili "travi" ricche di calcio, chiamate trabecole, che si intrecciano tra loro creando una fitta rete e piccoli spazi. Nell'osteoporosi, il numero delle trabecole diminuisce e quelle rimaste diventano più sottili. Di conseguenza, gli spazi si allargano, l'osso diventa più poroso e quindi più fragile.

Nella DMD, l'osteoporosi non compare all'improvviso, ma si sviluppa gradualmente e può manifestarsi già in età pediatrica, spesso senza sintomi evidenti.^{2,3}

In ambito pediatrico la definizione di osteoporosi necessita di due condizioni:

- 1.** la presenza di "ossa porose" che viene suggerita da un esame chiamato densitometria (DEXA, dall'inglese dual X-ray absorbiometry, vedi a pag. 15), che valuta la densità dell'osso;
- 2.** la presenza di una storia di fratture. Nel caso di un bambino con DMD è sufficiente una frattura da fragilità (cioè una frattura che incorre per un trauma lieve o anche in assenza di trauma).⁴



Perché nella DMD le ossa sono più fragili?

In passato si pensava che la fragilità delle ossa nella DMD fosse dovuta essenzialmente all'assenza di movimento e all'uso degli steroidi, ma oggi sappiamo che il quadro è più complesso e che diversi fattori contribuiscono a generare la fragilità. Vediamo i principali.

Debolezza muscolare progressiva

La salute delle ossa e quella dei muscoli sono strettamente legate tra loro. I muscoli e le ossa sono, infatti, protagonisti di un vero e proprio dialogo in cui fattori prodotti dai muscoli stimolano l'osso a crescere e rinforzarsi. La debolezza muscolare progressiva associata alla DMD compromette questo dialogo, e l'osso, di conseguenza, riceverà sempre meno stimoli a irrobustirsi.²

Mobilità ridotta

La minore attività fisica legata al progressivo indebolimento muscolare è un importante fattore che influisce negativamente sulla solidità dell'osso.² Quando camminiamo, ci muoviamo o facciamo attività fisica, le ossa ricevono un carico che si traduce in uno stimolo a diventare più forti. Al contrario, quando un osso non viene sottoposto a carico per lungo tempo, il corpo tende a togliere massa ossea, rendendolo più debole.² La stessa cosa succede a chi resta diverse settimane a letto per qualsiasi malattia, oppure agli astronauti che si trovano a lungo in condizioni di assenza di gravità! Anche la ridotta esposizione alla luce solare, legata alla minore attività fisica, ha un impatto importante sulla salute delle ossa: il sole è fondamentale per la produzione di vitamina D, che favorisce la fissazione del calcio al loro interno rendendole più resistenti.²



Steroidi

L'osteoporosi è uno dei principali effetti collaterali della terapia con gli steroidi (glucocorticoidi) comunemente impiegati nella DMD.^{1,2} In condizioni normali, l'osso si rinnova continuamente grazie all'azione coordinata e bilanciata di cellule che ne riassorbono piccole porzioni (osteoclasti) e di altre che le ricostruiscono (osteoblasti). Gli steroidi inibiscono l'attività degli osteoblasti, che sono le cellule responsabili della formazione di nuovo tessuto osseo, e promuovono quella delle cellule deputate al riassorbimento, determinando una loro azione sbilanciata che compromette il corretto rinnovo dell'osso e ne indebolisce la struttura.²

Anche il rallentamento della crescita e il ritardo puberale associati alla terapia steroidea tradizionale contribuiscono alla fragilità ossea: durante l'infanzia e l'adolescenza, infatti, crescita e pubertà sono stimoli fondamentali per lo sviluppo e il rafforzamento delle ossa.^{2,5}

È importante sottolineare che un nuovo tipo di steroide ha mostrato negli studi clinici di non avere effetti negativi significativi sulla salute delle ossa e sulla crescita.⁶ L'adozione di questo farmaco di nuova generazione, in sostituzione della terapia steroidea tradizionale, potrebbe quindi ridurre il rischio di osteoporosi nella DMD.

Fratture più comuni nella DMD

Le **fratture** rappresentano una delle complicanze più frequenti nella DMD e sono spesso il primo segnale di un'**osteoporosi già in corso**.¹ Possono verificarsi dopo una caduta, un trauma lieve o, nel caso delle fratture vertebrali, anche senza un trauma evidente.

Nella DMD le fratture richiedono un'attenzione particolare.

- Le **fratture delle ossa lunghe**, specie quelle degli arti inferiori come il femore, possono compromettere la **possibilità di tornare a camminare**.^{1,2}
- Le **fratture vertebrali** possono causare **dolore intenso alla schiena e deformazioni della colonna vertebrale**,^{1,2} ma possono anche essere asintomatiche.

Fratture delle ossa lunghe

Le fratture più frequenti nei bambini e ragazzi con DMD sono quelle delle **ossa lunghe delle gambe, ovvero femore, tibia e perone**.¹ Queste ossa sostengono gran parte del nostro peso e sono, quindi, quelle più a rischio di andare incontro a frattura anche in seguito a piccoli traumi.





Non mollare l'osso!

Se sospetti una frattura, **recati subito al Pronto Soccorso** e informa il tuo **specialista di riferimento**. In questo modo, se la frattura verrà confermata, i medici del reparto potranno ricevere indicazioni precise sul **trattamento più adatto al tuo caso**. Per le fratture della gamba esistono, infatti, sia opzioni **chirurgiche** che **non chirurgiche** e l'intervento più adeguato verrà scelto considerando non solo la gravità e la localizzazione della frattura ma anche **la tua situazione specifica**. È importante che i sanitari sappiano se sei in terapia con steroidi per poter applicare il protocollo di PJ Nicholoff (vedi pag. 7).

Se la **deambulazione è ancora possibile**, il tuo specialista potrebbe indicare un **intervento chirurgico** con l'inserimento di fissatori interni, in alternativa all'immobilizzazione con il gesso.¹ Questa soluzione permette un **recupero più rapido** e riduce il rischio che l'immobilità prolungata comprometta la possibilità di tornare a camminare dopo la guarigione.¹

Nel caso in cui la **deambulazione non sia più possibile**, l'opzione più indicata potrebbe invece essere l'applicazione del **gesso o di tutori**.¹ Se la frattura risulta instabile, ovvero con frammenti di osso che tendono a spostarsi, verrà invece presa in considerazione la soluzione chirurgica.¹

La **prevenzione delle cadute** è fondamentale, insieme al mantenimento di una buona salute ossea, per evitare le fratture e le loro conseguenze negative (vedi pag. 9). I ragazzi in grado di deambulare, insieme alle persone che li circondano (famiglia, amici, compagni di scuola e insegnanti), devono assicurarsi di svolgere in sicurezza attività come esercizio, gioco e altre attività sociali. Alcuni luoghi sono particolarmente a rischio sia in casa (ad esempio il bagno) sia fuori (ad esempio la piscina). Per i ragazzi che usano stabilmente o anche part-time la carrozzina, è di cruciale importanza l'**uso costante, tassativo, e senza eccezioni della cintura di sicurezza**. Le cadute dalla sedia rappresentano un fattore di rischio importante per una particolare frattura del femore, la frattura spiroide della diafisi femorale, che causa frequentemente la sindrome da embolia adiposa.

Sindrome da embolia adiposa: cos'è e quando preoccuparsi

Una complicanza rara ma grave, che può verificarsi **dopo una frattura delle ossa lunghe**, soprattutto di femore e tibia, è la **sindrome da embolia adiposa (SEA)**.¹ Si tratta di una condizione che richiede attenzione rapida perché potenzialmente letale, ma riconoscerne i segnali permette interventi tempestivi ed efficaci.

Chi ha una ridotta mobilità o è in trattamento con steroidi può avere un accumulo di cellule adipose all'interno delle ossa, in particolare nel femore. In caso di frattura o di un forte trauma, queste **"micro-goccioline" di grasso**, chiamate emboli adiposi, possono entrare nel circolo sanguigno riducendo la quantità di sangue che arriva ai polmoni e ostacolando il sufficiente apporto di ossigeno al cuore e al cervello.

I **sintomi** di un'embolia adiposa possono includere:

- stato confusionale, disorientamento, "comportamento insolito",
- respirazione accelerata e/o sensazione di respiro affannoso o mancanza d'aria (dispnea),
- aumento della frequenza cardiaca.

Se compare uno qualsiasi di questi segnali nelle 24-72 ore successive a una frattura, è fondamentale che tu ti rivolga subito al Pronto Soccorso (anche se ci sei già stato dopo il trauma e sei rientrato a domicilio).

È molto importante, dopo una frattura complicata da embolia adiposa, o comunque severa, segnalare al personale sanitario se si è in terapia con steroidi: infatti, lo stress derivante dalla frattura e/o dall'embolia potrebbe rendere necessaria la somministrazione di una dose da stress di corticosteroidi, seguendo il protocollo di PJ Nicholoff.⁷



Fratture vertebrali

Le **fratture vertebrali** sono frequenti nella DMD, soprattutto in chi assume steroidi da molti anni.^{1,5} Possono essere presenti anche in **assenza di dolore**, ed è quindi importante sottoporsi a **controlli clinici regolari** per individuarle precocemente.¹

Le vertebre sostengono la gran parte del peso del corpo e sono quindi sottoposte a una forte pressione. La maggior parte delle fratture vertebrali sono **fratture da compressione**, in cui la vertebra crolla su sé stessa e si schiaccia, assumendo una forma alterata: a **cuneo** nel caso dello schiacciamento della parte anteriore della vertebra, di una lente biconcava quando

crolla la parte centrale della vertebra, o di una vertebra omogeneamente più bassa quando la vertebra crolla in tutte le sue parti. Nel caso in cui tu sia in fase di crescita, la forma originale della vertebra può essere in parte ristrutturata, mentre se sei arrivato a statura definitiva/fine crescita **non potrà essere ripristinata: tuttavia**, alcuni **farmaci** e la **fisioterapia** possono aiutarti ad evitare un peggioramento, recuperare funzionalità e ridurre o eliminare eventuale dolore.



Consigli pratici per ridurre il rischio di fratture

Alcuni piccoli accorgimenti nell'ambiente domestico e l'adozione di abitudini corrette possono ridurre il rischio di fratture dovute a cadute e/o a traumi. A seguire, alcune raccomandazioni sulla sicurezza e la prevenzione delle cadute.¹

- Rimuovere tappeti, fili, giocattoli o qualsiasi altro ostacolo che possa intralciare il movimento.
- Prestare particolare attenzione alle superfici irregolari.
- Indossare scarpe con suole in gomma per ridurre il rischio di scivolare su superfici scivolose o bagnate; se si usano in casa le ciabatte, utilizzare ciabatte chiuse sul tallone e con suole antiscivolo.
- Indossare tutori piede-caviglia antiscivolo durante la notte per ridurre il rischio di cadute mentre si va in bagno.
- Dotare la doccia o la vasca da bagno di maniglie di appoggio e tappetini antiscivolo.
- In presenza di scale, montare corrimani su entrambi i lati e applicare profili antiscivolo ai gradini se sono in legno.
- Prevenire cadute dalla carrozzina usando sempre le cinture di sicurezza e le ruote antiribaltamento.
- Usare ausili che consentano trasferimenti in sicurezza da e verso la carrozzina.



Non mollare l'osso!

Cosa si può fare per aiutare le ossa

Anche se non è possibile **prevenire completamente la fragilità ossea**, puoi fare molto per aiutare le tue ossa a **mantenersi in salute il più a lungo possibile**. Ecco come.



Attività fisica

Come i muscoli, anche le ossa **rispondono positivamente all'attività fisica diventando più robuste**.² Gli esercizi più indicati sono quelli **con carico**, ovvero attività in cui il corpo lavora contro la forza di gravità, come **camminare** o **stare in piedi** in base alle proprie possibilità. È fondamentale che il **tipo e l'intensità** di questi esercizi vengano scelti insieme al **fisioterapista**, così da adattarli alla tua condizione specifica e svolgerli in modo **sicuro ed efficace**.

Alimentazione

Oltre a prevenire il sovrappeso, un'alimentazione sana ed equilibrata rappresenta un importante alleato per la salute delle ossa. Il calcio è il micronutriente chiave per contrastare la fragilità ossea,^{2,3} per questo è fondamentale assumere regolarmente cibi che ne siano ricchi.

Questo minerale deriva principalmente dalla dieta ed è presente in buone quantità nel latte e nei suoi derivati (come parmigiano e yogurt), nel pesce azzurro, negli ortaggi a foglia verde (cavoli, broccoli, rucola), nei semi di sesamo, nei legumi e nelle acque calciche (con contenuto superiore a 150 mg/litro).

Secondo i LARN (Livelli di Assunzione di Riferimento per la popolazione italiana), il fabbisogno giornaliero varia in base all'età e, a partire dai 14 anni, anche al genere, come indicato nella **Tabella 1**.

In condizione di scarsa esposizione solare o se si è in trattamento con farmaci che possono alterare il metabolismo minerale, è particolarmente importante garantire un apporto adeguato di calcio, anche tramite integratori specifici e/o regimi alimentari mirati, preferibilmente sotto controllo medico.

Ricette per ossa felici



Pasta Integrale Cremosa con Ricotta e Broccoli

Ingredienti (2-4 porzioni)

- 160 g di pasta integrale
- 200 g di broccoli
- 120 g di ricotta vaccina
- 2 cucchiaini di parmigiano reggiano grattugiato
- 1 cucchiaio di olio extravergine d'oliva
- Sale e pepe q.b.
- Noce moscata (facoltativa)

Preparazione

1. Cuoci i broccoli in acqua salata finché sono morbidi.
2. Nella stessa acqua lessa la pasta.
3. Schiaccia una parte dei broccoli con una forchetta e mescolali con la ricotta.
4. Scola la pasta tenendo da parte un po' d'acqua di cottura.
5. Unisci la pasta al composto di ricotta e broccoli, aggiungi acqua se serve.
6. Completa con olio, parmigiano e pepe.

Perché è ricca di calcio

Ricotta e parmigiano forniscono calcio altamente biodisponibile; i broccoli contribuiscono con calcio vegetale.

Pancake alla Ricotta e Avena

Ingredienti (2-4 porzioni)

- 100 g di ricotta
- 40 g di farina d'avena
- 1 uovo
- 50 ml di latte
- 1 cucchiaino di miele
- Frutta fresca per decorare

Preparazione

1. Mescola ricotta, uovo, latte e miele.
2. Aggiungi la farina d'avena fino a ottenere una pastella.
3. Cuoci i pancake in padella antiaderente 2-3 minuti per lato.
4. Servi con frutta fresca.

Perché è ricca di calcio

Ricotta e latte aumentano l'apporto di calcio, mentre l'avena rende il pasto più saziante e nutriente.

Tortino di Patate e Mozzarella

Ingredienti (2-4 porzioni)

- 300 g di patate
- 120 g di mozzarella
- 40 g di parmigiano grattugiato
- 1 uovo
- Pangrattato q.b.
- Sale e pepe q.b.

Preparazione

1. Lessa le patate e schiacciale.
2. Mescola con uovo, parmigiano, sale e pepe.
3. Versa metà composto in una teglia piccola.
4. Aggiungi la mozzarella a pezzi e copri con il resto.
5. Spolvera con pangrattato e cuoci a 190°C per 25 minuti.

Perché è ricca di calcio

Mozzarella e parmigiano sono ottime fonti di calcio.



Tabella 1. Livello di Assunzione di Riferimento di Calcio per la popolazione italiana (LARN).

Tratta da: SINU. LARN - Livelli di Assunzione di Riferimento di Nutrienti ed energia per la popolazione italiana. 2024.

Calcio		mg/die
<i>Lattanti</i>	7-12 mesi	280
<i>Bambini</i>	1-3 anni	510
	4-6 anni	900
	7-10 anni	1040
<i>Adolescenti maschi</i>	11-14 anni	1150
	15-17 anni	1150
<i>Adolescenti femmine</i>	11-14 anni	1150
	15-17 anni	1150
<i>Adulti maschi</i>	18-64 anni	950
	≥65 anni	1100
<i>Adulti femmine</i>	18-64 anni	950
	≥65 anni	1100

Esposizione al sole

L'esposizione alla **luce solare** è un altro importante fattore che aiuta le tue ossa a rimanere in salute. I raggi solari stimolano la pelle a produrre la **vitamina D**, una specie di navicella trasportatrice di calcio dall'intestino al sangue, senza la quale il calcio introdotto con l'alimentazione non potrebbe essere assorbito nelle ossa.² Anche se non ci sono indicazioni precise, si pensa che un'esposizione di volto e mani alla luce solare per **15-30 minuti al giorno** possa essere sufficiente per una buona sintesi di vitamina D. Tuttavia, a seconda di dove vivi, i raggi solari arrivano più inclinati dal mese di ottobre in poi, e non è sufficiente a farti produrre vitamina D durante i periodi invernali. Per questo a volte è indicato supportare il tuo bagaglio di vitamina D con integratori.

Integrazione con calcio e vitamina D

Se il tuo specialista rileva che la quantità di calcio e/o vitamina D presenti nel sangue non sono adeguate, potrà indicarti l'assunzione di **integratori** per sopperire alla carenza.¹⁻³

Terapia con testosterone

Se non vengono osservati segni di sviluppo puberale entro i 12,5-13,5 anni, lo specialista potrà indicare una terapia con testosterone mirata a favorire un corretto sviluppo puberale e a preservare la salute ossea.^{2,5} Esistono diverse formulazioni di testosterone, alcune sono somministrabili attraverso **iniezioni intramuscolari, altre mediante l'applicazione di gel o cerotti**. In tutti i casi, la terapia viene avviata con dosi basse e aumentata gradualmente per imitare il normale processo puberale, sotto la supervisione dell'endocrinologo. Durante il trattamento è necessario un monitoraggio regolare per valutare la risposta dell'organismo e prevenire eventuali effetti collaterali.

Smoothie Banana, Latte e Semi di Chia

Ingredienti (2-4 porzioni)

- 50 ml di latte
- 1 banana
- 150 g di yogurt bianco
- 1 cucchiaino di semi di chia
- 1 cucchiaino di cacao amaro (facoltativo)

Preparazione

1. Inserisci tutti gli ingredienti nel frullatore.
2. Frulla fino a ottenere una consistenza cremosa.
3. Servi fresco.

Perché è ricca di calcio

Latte, yogurt e semi di chia forniscono una combinazione eccellente di calcio e proteine.

Filetti di Pollo al Sesamo con Crema allo Yogurt

Ingredienti (2-3 porzioni)

- 300 g di petto di pollo a striscioline
- 2 cucchiai di semi di sesamo
- 1 cucchiaino di farina di riso (o classica)
- 1 cucchiaino di olio extravergine d'oliva
- Sale e paprika dolce q.b.

Per la crema allo yogurt

- 100 g di yogurt greco
- 1 cucchiaino di succo di limone
- Erba cipollina o prezzemolo
- Sale e pepe q.b.

Preparazione

1. Mescola il pollo con farina, sale, paprika e semi di sesamo.
2. Cuoci in padella con un filo d'olio finché risulta dorato.
3. Prepara una crema unendo yogurt, limone, erbe aromatiche e pepe.
4. Servi il pollo con la crema fresca sopra o a lato.

Perché è ricca di calcio

Lo yogurt greco e i semi di sesamo sono fonti eccellenti di calcio.

Porridge allo Yogurt con Mandorle e Frutta

Ingredienti (1-2 porzioni)

- 40 g di fiocchi d'avena
- 120 ml di latte
- 100 g di yogurt greco
- 1 cucchiaio di mandorle tritate
- Frutta fresca (mirtilli, banana, mela)
- Miele o sciroppo d'acero (facoltativo)

Preparazione

1. Cuoci l'avena nel latte fino a ottenere un porridge cremoso.
2. Lascia intiepidire e incorpora lo yogurt.
3. Aggiungi mandorle e frutta fresca.
4. Puoi dolcificare leggermente se lo desideri.

Perché è ricca di calcio

Latte, yogurt greco e mandorle offrono un mix completo di calcio, proteine e grassi "buoni".

Salmone al Forno con Yogurt e Mandorle

Ingredienti (2 porzioni)

- Filetti di salmone
- 125 g di yogurt greco
- 20 g di mandorle tritate
- 1 cucchiaino di senape
- Erbe aromatiche q.b.
- Sale e pepe q.b.

Preparazione

1. Mescola yogurt, senape ed erbe aromatiche.
2. Spalma la salsa sul salmone.
3. Cospargi con mandorle tritate.
4. Cuoci in forno a 180°C per circa 20 minuti.

Perché è ricca di calcio

Yogurt e mandorle sono ottime fonti di calcio; il salmone apporta vitamina D utile per assorbirlo meglio.



Non mollare l'osso!

Come viene monitorata la salute delle ossa

Controllare regolarmente la salute delle ossa è fondamentale nella DMD, sia nella fase di deambulazione che in quella di non deambulazione.^{1,3}

La **prima valutazione** andrebbe eseguita **subito dopo la diagnosi** o, al più tardi, in corrispondenza **dell'avvio della terapia con gli steroidi**.^{1,3}

Durante i controlli il tuo specialista ti chiederà se ci sono stati episodi di **fratture** o se avverti **dolore** alla schiena o alle ossa, valuterà il tuo stato di **crescita**, lo **sviluppo puberale** e i livelli di **vitamina D e calcio** tramite prelievo annuale. Inoltre, eseguirai alcuni esami strumentali non invasivi, di seguito elencati.

Radiografia della colonna vertebrale in proiezione laterale

Serve a individuare eventuali fratture vertebrali e va eseguita **ogni anno se stai assumendo steroidi**, oppure in presenza di **dolore o riduzione della densità minerale ossea alla DEXA** (vedi pag. 15). Se invece non stai assumendo steroidi, puoi effettuarla ogni 2 anni. Per individuare segni precoci di fratture vertebrali, sarebbe ideale avere una radiografia eseguita poco dopo la diagnosi da usare come confronto.^{1,3}



Densitometria ossea o DEXA

Si tratta di un esame che misura la densità delle ossa lunghe e delle vertebre e che monitora il loro stato di salute generale e i loro cambiamenti nel tempo. Va eseguita idealmente **ogni anno** valutando la colonna vertebrale, il corpo intero e/o il femore con l'obiettivo



di individuare cambiamenti precoci a carico di diversi distretti ossei. L'esame complessivamente dura circa 4-10 minuti in base al numero di valutazioni eseguite (colonna vertebrale, femore, corpo intero) e va effettuato mantenendo una posizione quanto più ferma possibile; si esegue, quindi, a partire dai 4-5 anni **in base alla capacità di stare fermo per 1 fino a 6 minuti**. Se il tuo Centro di Riferimento non ha la possibilità di eseguire l'esame con tale frequenza, andrà comunque bene eseguire la radiografia della colonna in proiezione laterale più frequentemente.^{1,3}

Radiografia della mano sinistra

Serve a stimare l'età ossea che si ottiene attraverso il confronto dello stato di maturazione delle ossa con l'età cronologica effettiva.⁵ Andrebbe eseguita **annualmente** fino al raggiungimento della statura definitiva. Un ritardo importante dell'età scheletrica permette ai tuoi medici di prevedere meglio l'insorgenza di un eventuale ritardo puberale, e quindi di agire con i trattamenti specifici con anticipo.





Non mollare l'osso!

Come si interviene in caso di osteoporosi

Se gli esami indicano una **riduzione significativa della densità ossea**, se hai subito **fratture delle ossa lunghe in assenza di traumi significativi** o se hai **fratture vertebrali da compressione**, il tuo specialista valuterà se iniziare una terapia con una classe di farmaci chiamati **bisfosfonati**.^{1,3} Questi farmaci agiscono interferendo con l'attività delle cellule chiamate osteoclasti, deputate al riassorbimento osseo: il loro impiego può rallentare la perdita di osso preservandone la densità.

Esistono diversi tipi di bisfosfonati: quelli più comunemente usati nella DMD sono somministrati attraverso **infusione intravenosa**.^{1,3} ogni 3 o 6 mesi a seconda del farmaco scelto e della fase di trattamento (infusioni più frequenti all'inizio nei primi 1-2 anni).⁸

Il trattamento con i bisfosfonati è associato ad alcuni possibili effetti collaterali tra cui, i più comuni, sono **sintomi simili a quelli dell'influenza** come febbre, dolori muscolari e alle ossa.^{1,3} Questi sintomi possono manifestarsi nei **giorni immediatamente successivi** al trattamento soprattutto dopo la **prima infusione**. È importante parlare con il tuo specialista di riferimento su come gestire l'eventuale comparsa di questi sintomi poiché potrebbero richiedere la somministrazione di **dosi aggiuntive di steroidi**.

Prima di avviare la terapia con bisfosfonati, è bene effettuare un controllo dal dentista o dall'odontoiatra, per escludere o trattare



patologie dentarie come carie o altro, che potrebbero aumentare il rischio di complicanze legate alla terapia.

La terapia con i bisfosfonati viene generalmente proseguita **fino al completamento della crescita**, sotto stretto controllo dello specialista.³





GLOSSARIO

Acque calciche: acque minerali naturali che contengono una concentrazione significativa di calcio, definita per legge come una quantità superiore a 150 mg/litro.

Bisfosfonati: classe di farmaci usati per la prevenzione e il trattamento dell'osteoporosi che agiscono interferendo con l'attività delle cellule deputate al riassorbimento osseo (osteoclasti).

Densità ossea: un parametro che indica la quantità di minerali presenti all'interno di un segmento osseo.

Densitometria ossea o DEXA - dual X-ray absorbiometry: esame che misura la densità delle ossa lunghe e delle vertebre.

Dispnea: sensazione di respiro affannoso o mancanza d'aria.

Dose da stress di corticosteroidi: dosi supplementari di corticosteroidi somministrate in caso di stress fisici, quali febbre, traumi, fratture o interventi chirurgici, per prevenire l'insufficienza surrenalica acuta o crisi surrenaliche nei pazienti in trattamento cronico con steroidi.

Emboli adiposi: "micro-goccioline" di grasso che entrano nel circolo sanguigno ostruendo i vasi.

Esercizi con carico: attività in cui il corpo lavora contro la forza di gravità.

Età ossea: è un indicatore del livello di maturazione delle ossa di un individuo e viene usato in medicina per confrontare lo sviluppo fisico effettivo con l'età anagrafica.

Frattura da fragilità: frattura che si verifica in seguito a un trauma lieve o anche in assenza di trauma.

Frattura instabile: frattura in cui i frammenti di osso tendono a spostarsi.

Frattura spiroide della diafisi femorale: frattura che riguarda la parte centrale del femore con una caratteristica forma a spirale.

Fratture da compressione: fratture vertebrali in cui la vertebra crolla su sé stessa e si schiaccia assumendo una forma alterata.

Fratture delle ossa lunghe: fratture che riguardano ossa come femore, tibia, perone, omero, radio o ulna.

Glucocorticoidi: un tipo specifico di steroide.

LARN - Livelli di Assunzione di Riferimento di Nutrienti ed energia:

tabelle nutrizionali ufficiali elaborate dalla Società Italiana di Nutrizione Umana (SINU). Definiscono le quantità ottimali di energia, nutrienti (proteine, grassi, carboidrati, fibre) e micronutrienti (vitamine, minerali) necessarie per mantenere in buona salute la popolazione italiana sana, distinguendo per età, genere e livelli di attività fisica.

Metabolismo minerale: l'insieme dei processi fisiologici che regolano l'assorbimento, l'utilizzo, il deposito e l'escrezione dei minerali nel corpo.

Osteoblasti: cellule responsabili della formazione di nuovo tessuto osseo.

Osteoporosi: malattia che rende le ossa fragili e porose.

Protocollo di PJ Nicholoff: documento destinato al personale medico per la prevenzione dell'insufficienza surrenalica acuta nei pazienti con Distrofia di Duchenne in terapia steroidea. Contiene informazioni su come prevenire, riconoscere e gestire questo grave evento potenzialmente fatale, nonché su quando e come impiegare dosi da stress di steroidi.

Pubertà: è il periodo in cui il corpo di un bambino si trasforma in quello di un adulto. Nei maschi avviene generalmente tra i 9 e i 14 anni e comporta l'aumento di volume dei testicoli, crescita del pene, comparsa di peli pubici, ascellari e facciali, ingrossamento della voce e aumento della massa muscolare.

Radiografia della colonna vertebrale in proiezione laterale: un esame diagnostico non invasivo che utilizza i raggi X per acquisire immagini di profilo dei corpi vertebrali, studiando la curvatura (lordosi/cifosi), l'allineamento, gli spazi discali e l'integrità ossea.

Ritardo puberale: assenza dell'aumento di volume testicolare o mancato avvio dello sviluppo dei caratteri sessuali secondari entro i 14 anni di età.

Sindrome da embolia adiposa (SEA): una complicanza rara e potenzialmente letale, caratterizzata dall'ostruzione dei vasi sanguigni da parte di micro-goccioline di grasso (emboli adiposi), rilasciate solitamente dal midollo osseo in seguito a fratture di ossa lunghe o bacino.

Steroidi: classe di farmaci antinfiammatori.

Testosterone (terapia con): trattamento farmacologico basato sull'impiego di testosterone al fine di favorire lo sviluppo puberale.



Riferimenti bibliografici

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018;17(4):347-361. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30025-5.
2. Hurley-Novatny A, Chang D, Murakami K et al. Poor bone health in Duchenne muscular dystrophy: a multifactorial problem beyond corticosteroids and loss of ambulation. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2024 Nov 28;15:1398050. doi: 10.3389/fendo.2024.1398050.
3. Ward LM, Hadjiyannakis S, McMillan HJ et al. Bone health and osteoporosis management of the patient with Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics.* 2018 Oct; 142(Suppl 2):S34-S42. doi: 10.1542/peds.2018-0333E.
4. Gordon CM, Leonard MB, Zemel BS; International Society for Clinical Densitometry. 2013 Pediatric Position Development Conference: executive summary and reflections. *J Clin Densitom.* 2014 Apr-Jun;17(2):219-224. doi: 10.1016/j.jocd.2014.01.007. Erratum in: *J Clin Densitom.* 2014 Oct-Dec;17(4):517.
5. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM et al.; DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018 Mar;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3. Erratum in: *Lancet Neurol.* 2018 Jun;17(6):495. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30125-X.
6. Dang UJ, Damsker JM, Guglieri M et al. Efficacy and safety of vamorolone over 48 weeks in boys with Duchenne Muscular Dystrophy: A randomized controlled trial. *Neurology.* 2024 Mar 12;102(5):e208112. doi: 10.1212/WNL.0000000000208112.
7. Kinnett K, Noritz G. The PJ Nicholoff steroid protocol for Duchenne and Becker muscular dystrophy and adrenal suppression. *PLoS Curr.* 2017 Jun 27;9:ecurrents.md.d18deef7dac96ed135e0dc8739917b6e. doi: 10.1371/currents.md.d18deef7dac96ed135e0dc8739917b6e.
8. Simm PJ, Biggin A, Zacharin MR et al.; APEG Bone Mineral Working Group. Consensus guidelines on the use of bisphosphonate therapy in children and adolescents. *J Paediatr Child Health.* 2018 Mar;54(3):223-233. doi: 10.1111/jpc.13768.

Altre fonti

- <https://www.treat-nmd.org/wp-content/uploads/2023/01/Italian-DMD-Family-Guide-2018.pdf>
- Parent Project Muscular Dystrophy. Bone & Joint Care guidelines. <https://www.parentprojectmd.org/care/care-guidelines/by-area/bone-and-joint-care>
- SINU (Società Italiana di Nutrizione Umana). LARN - Livelli di Assunzione di Riferimento di Nutrienti ed energia per la popolazione italiana. 2024. V Revisione. Milano: Biomedica.

Non mollare l'osso!

**Tutto ciò che serve sapere per prendersi cura della salute delle ossa
nella Distrofia Muscolare di Duchenne**

Editore

Ma.CRO Lifescience Srl
Via Boncompagni 16, 00187 Roma
Website: www.ma-cro.com

Project Management e Coordinamento Editoriale

Laura Prosdocimi
Indra Reale
Elena Cesario
Marta Castellani

Progetto Grafico e Impaginazione

MakeID Srl
Website: www.makeid.it

Stampa

GECA Divisione Libri di Ciscra Spa
Via Belvedere 42, 20862 Arcore, MB
Website: www.gecaonline.it
Stampato nel mese di agosto 2026

Ringraziamenti e Note Legali

Realizzato con il supporto non condizionante di Santhera Pharmaceuticals (Italy) Srl.

Si ringrazia Santhera Pharmaceuticals (Italy) Srl per il supporto bibliografico fornito. Santhera Pharmaceuticals (Italy) Srl non ha partecipato alla stesura del presente documento né alla definizione dei suoi contenuti.

©Ma.CRO Lifescience Srl. Tutti i diritti sono riservati, compresi quelli di traduzione in lingue differenti dall'originale pubblicato. La riproduzione e l'archiviazione sono vietate in qualsiasi forma e con qualsiasi mezzo elettronico o meccanico, compresa la fotocopiatura, senza l'autorizzazione scritta dell'Editore.

L'Editore ha posto la massima cura nella realizzazione di questa pubblicazione, ciononostante non è responsabile per eventuali inesattezze, omissioni e/o errori e per le conseguenze che da ciò possono derivare. Per qualsiasi immagine riprodotta (grafici, tabelle, fotografie) e per cui non si sia ottenuta l'autorizzazione alla pubblicazione, l'Editore è disponibile al riconoscimento dei diritti di copyright in capo agli aventi diritto.

Pubblicazione fuori commercio.

Con il patrocinio di

