

Le Distrofie Muscolari



PROGETTO ANNO 2018/2019

*“Indagine conoscitiva rivolta al Pediatra di Famiglia sulle
Neuromuscolari in età infantile”*

Malattie

SIMPE
SOCIETÀ
ITALIANA
MEDICI
PEDIATRI

SIMPE servizi

LE DISTROFIE NEUROMUSCOLARI

Premesse: Sono definite rare le malattie che colpiscono un numero ristretto di persone e di conseguenza generano problemi specifici legati alla loro rarità. Il limite stabilito in Europa per definire rara una patologia è di una persona affetta ogni 2.000.

Attualmente sono state calcolate circa 6.000-7.000 malattie rare e ne vengono descritte di nuove regolarmente nelle pubblicazioni scientifiche.

Le **malattie neuromuscolari** sono malattie ereditarie o acquisite comprendenti disordini del motoneurone, del nervo, della giunzione neuromuscolare o del muscolo scheletrico. La maggior parte di queste malattie ha carattere ereditario e pertanto vanno considerate tra le malattie genetiche.

Comprendono diversi sottogruppi che includono:

- le **forme distrofiche** (distrofia muscolare di Duchenne, distrofia muscolare di Becker, distrofia facio-scapolo-omerale, distrofia muscolare di Emery-Dreifuss, distrofia oculo-faringea, distrofie dei cingoli tra cui LGMD2A, LGMD1C e LGMD2B, ecc.);
- le **miopatie metaboliche** (glicogenosi, glicogenosi di tipo II: malattia di Pompe, glicogenosi di tipo V: malattia di McArdle, Lipidosi, miopatie mitocondriali);
- le **miopatie congenite** (miopatia central core, miopatia centronucleare, miopatia nemalinica, ecc.);
- le **forme miotoniche** (distrofia miotonica di tipo 1 (DM1), distrofia miotonica di tipo 2 (DM2-PROMM), canalopatie muscolari);
- le **forme infiammatorie** (miositi tra cui dermatomiosite, polimiosite, miosite a corpi inclusi);
- le **forme miasteniche** (miastenia gravis);
- le **neuropatie**;
- le **malattie del motoneurone** (sclerosi laterale amiotrofica ecc.) e altre ancora.

Tra queste una particolare importanza è rivestita, in età infantile, dalla Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD).

Si tratta di un tipo di distrofia muscolare che provoca l'indebolimento dei muscoli a causa dell'assenza di distrofina, la proteina che garantisce la salute e il corretto funzionamento dei muscoli. L'indebolimento dei muscoli peggiora nel tempo e comporta difficoltà nelle funzioni fisiche, come stare in piedi, camminare e, nelle fasi successive, respirare. Con il deteriorarsi di queste funzioni, il paziente ha sempre più difficoltà a eseguire le attività di tutti i giorni, e ciò può portare a una perdita della propria indipendenza.

La Duchenne riguarda principalmente i bambini di sesso maschile. Tuttavia, possono esserne affette anche le bambine, ma solitamente non subiscono gli effetti completi della malattia allo stesso modo dei bambini.

I segni della patologia iniziano a manifestarsi molto presto e possono essere notati quando un bambino ha difficoltà a stare in piedi, arrampicarsi o correre.

La Duchenne colpisce circa 1 bambino su 3.600 - 6.000 ogni anno a livello globale

Come per tante patologie, anche non rare, la diagnosi precoce può comportare una prognosi più fausta e una sopravvivenza senz'altro a più lungo termine. Purtroppo la rarità di tali patologie fa sì che il Pediatra, nello specifico quello di Famiglia, non sia spesso in grado di riconoscerne i sintomi di esordio (talora sfumati) qualora essi si presentino alla sua osservazione.

D'altronde anche gli eventi formativi presentano in questo contesto dei limiti enormi, potendo l'osservazione della malattia rara presentarsi anche a distanza di decenni.

Si rende, quindi, necessario costruire un format, a revisione periodica, da porre a disposizione del Pediatra affinché lo utilizzi qualora si ritrovi ad affrontare sintomi che possono evocare un determinato gruppo di malattie croniche.

Il Progetto: La Rete Pediatrica di Epidemiologia e Ricerca (REPER), struttura interna alla Società Italiana Medici Pediatri (SIMPE), ha condiviso con PTC Therapeutics un percorso articolato, nel quale hanno trovato posto sia una valutazione delle attuali conoscenze sul tema di un campione di Pediatri di Famiglia (Questionario) che un percorso formativo ad essi indirizzato (Campus specifico e presenza ai Congressi Regionali), oltre alla strutturazione di materiale formativo/informativo, consultabile in ogni momento sul supporto informatico di utilizzo quotidiano da parte del pediatra.

Tutto ciò è stato reso possibile grazie all'utilizzo di un sistema informatico (PediaTotem) attualmente a disposizione di oltre 1.000 pediatri di famiglia, piattaforma sulla quale REPER ha l'esclusiva di pubblicazione di contenuti scientifici di natura medica.

Il questionario è stato sottoposto sia ai pediatri di famiglia iscritti alla SIMPE che a quelli non iscritti, sia mediante PediaTotem, sia mediante questionario inviato dal sito www.simpeservizi.it sulle mail dei pediatri di diverse Regioni italiane; esso era costituito da n. 12 domande a risposta multipla. I risultati del questionario ed alcune riflessioni da essi scaturenti sono riportati qui di seguito.

Questionario

Le Malattie Neuromuscolari in età infantile

Il Questionario è stato sottoposto ai Pediatri di Famiglia italiani secondo due modalità:

- 1) I Pediatri utilizzatori del PediaTotem hanno ricevuto l'invito alla partecipazione direttamente sul proprio desktop ed hanno espresso il proprio consenso alla partecipazione, sottoscrivendo, nel contempo, la dichiarazione di consenso.
Successivamente hanno ricevuto, sempre sul PediaTotem nella sezione *Indagini tra medici*, il questionario a risposta multipla.
- 2) I Pediatri che non utilizzano il sistema hanno, invece, ricevuto il questionario come link nella propria casella di posta elettronica, su invio da parte del sito www.simpeservizi.it.

I dati sotto riportati costituiscono la somma di tutti i questionari ricevuti.

I risultati

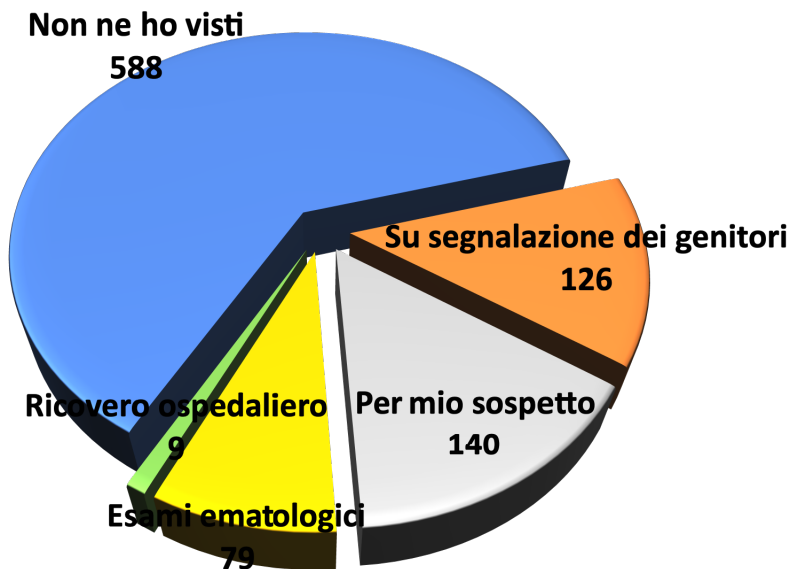
Le domande preliminari erano puramente indirizzate alla conoscenza della rappresentatività del campione.

Il numero di pediatri che hanno risposto al questionario assomma a **855**; essi seguono 544.462 bambini, dei quali 194.891 di età inferiore ai 36 mesi.

Domanda n. 1: Negli ultimi 12 mesi, approssimativamente, quanti bambini maschi, di età superiore ai 24 mesi, hai visitato, riscontrando uno o più dei seguenti sintomi: debolezza muscolare, difficoltà ad alzarsi da terra, difficoltà a salire le scale, cammino sulle punte?

Quelli descritti nella domanda sono i sintomi di allarme più comuni per le Malattie Neuromuscolari; essi non sono specifici ma devono suscitare attenzione da parte del Pediatra di Famiglia che li dovesse osservare nel corso di una visita di routine o in seguito a segnalazione da parte del genitore.

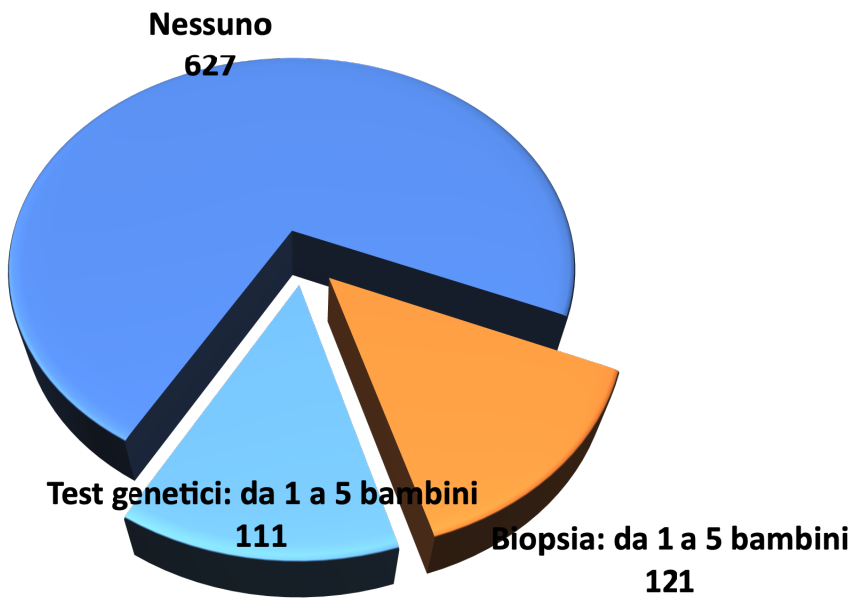
Domanda n. 2: In che modo è stata fatta una diagnosi di malattia neuromuscolare per questi bambini? (è possibile più di una risposta)



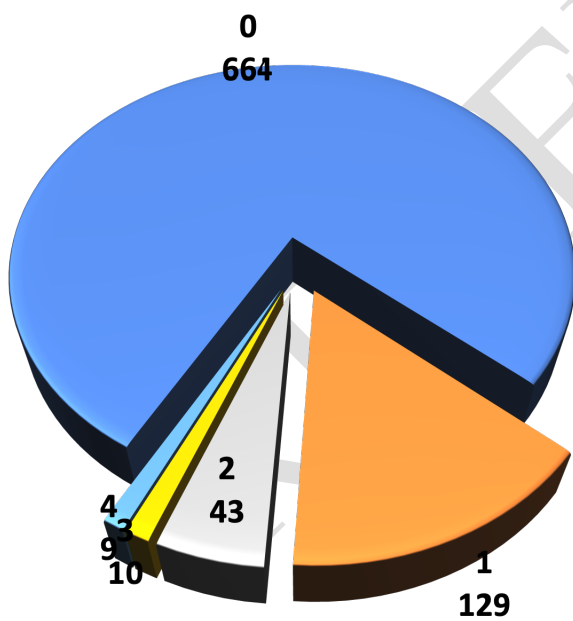
Domanda n. 3: Come sai, la Duchenne è un tipo di distrofia muscolare che causa l'indebolimento dei muscoli a causa dell'assenza di distrofina. Il percorso diagnostico inizia tipicamente nella prima infanzia quando segni e sintomi suggestivi siano stati rilevati e i valori sierici elevati di CPK (CK) possono essere un indicatore importante.

Pensando ora a tutti i bambini che negli ultimi 12 mesi sono giunti alla tua osservazione con segni e sintomi di possibile distrofia muscolare di Duchenne, quanti avevano valori sierici elevati di CPK? (è possibile più di una risposta)

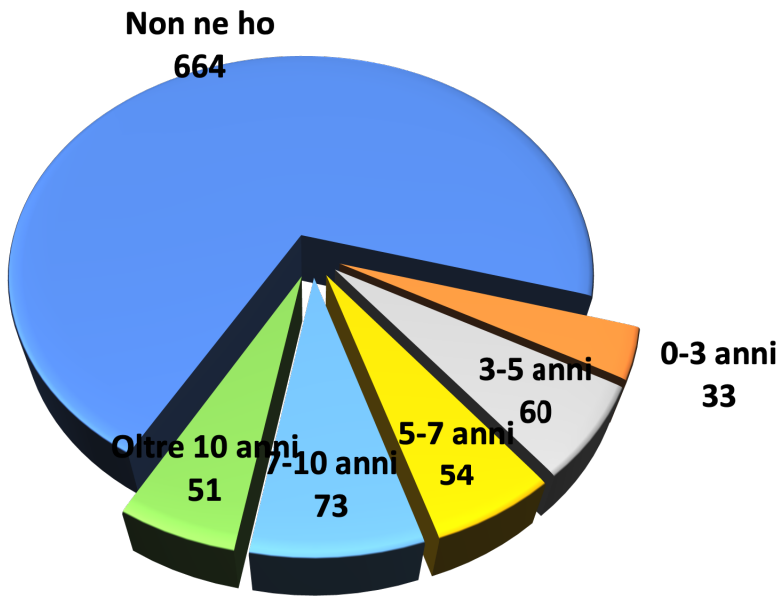
Domanda n. 4: Tra i tuoi bambini che sono stati testati per il CPK sierico e avevano livelli elevati, quanti hanno ricevuto uno dei seguenti test: Biopsia muscolare, Test genetici? (è possibile più di una risposta)



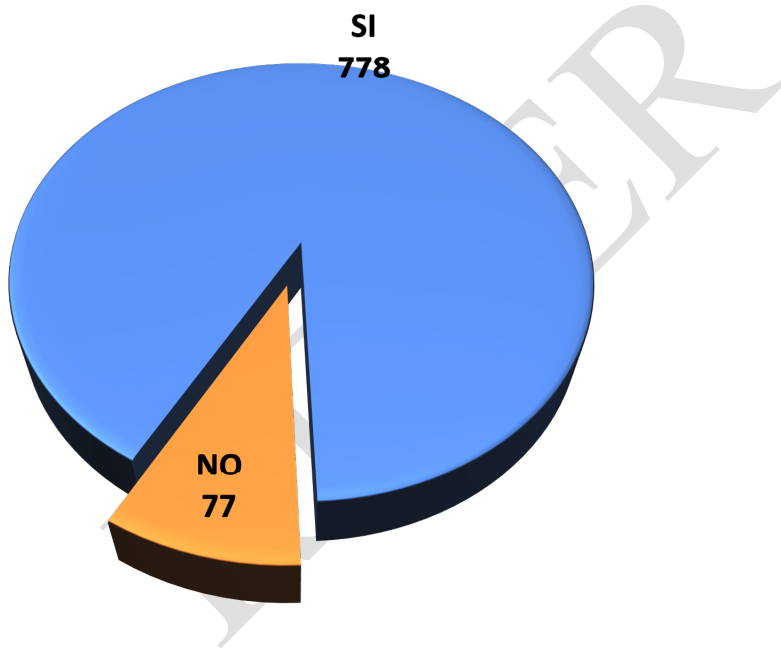
Domanda n. 5: In base a quanto detto precedente riguardo alla Distrofia Muscolare di Duchenne, quanti bambini segui attualmente con i sintomi descritti?



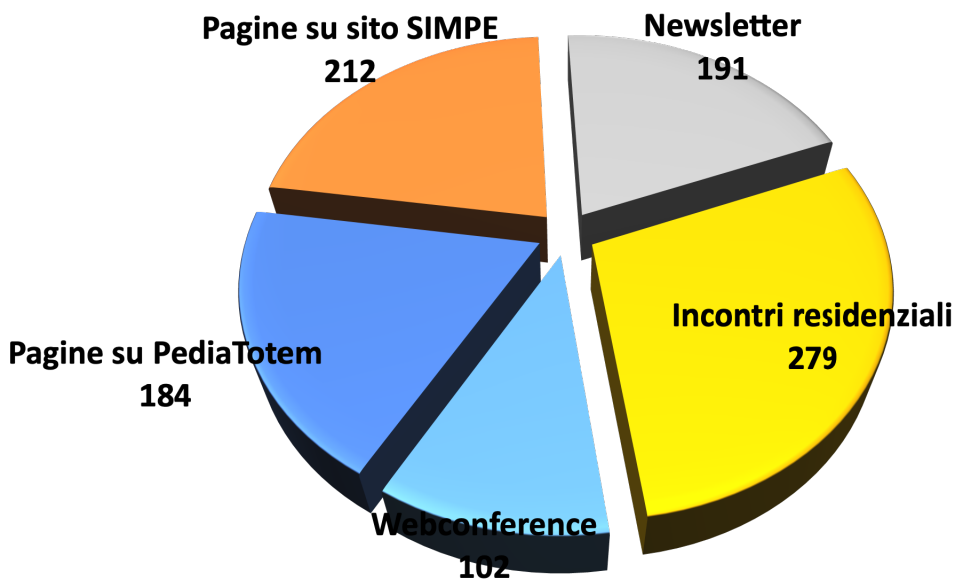
Domanda n. 6: In quale fascia di età rientrano? (è possibile più di una risposta)



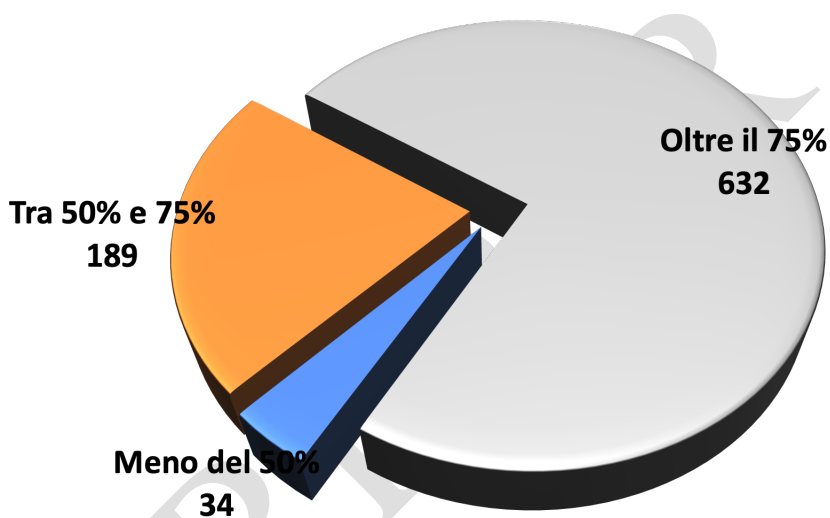
Domanda n. 7: Vorresti ricevere maggiori informazioni per saperne di più sulla distrofia muscolare di Duchenne?



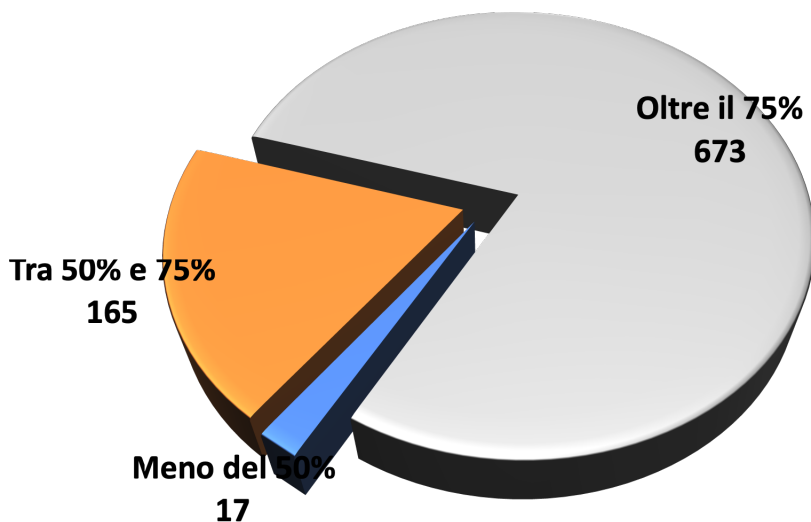
Domanda n. 8: Se SI, quale ritieni il mezzo più efficace per ottenere le informazioni utili alla tua pratica clinica? (è possibile più di una risposta)



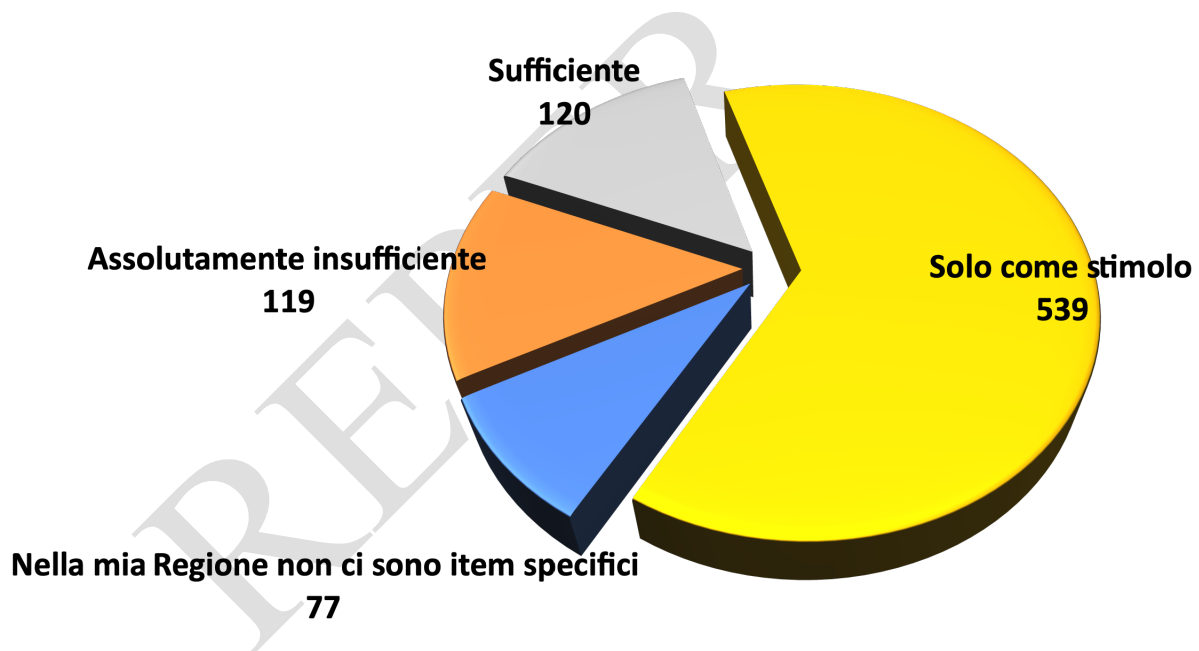
Domanda n. 9: Parliamo dei Bilanci di Salute (BdS). Nella tua personale esperienza, qual è la percentuale di adesione delle famiglie alla esecuzione dei Bilanci di salute?



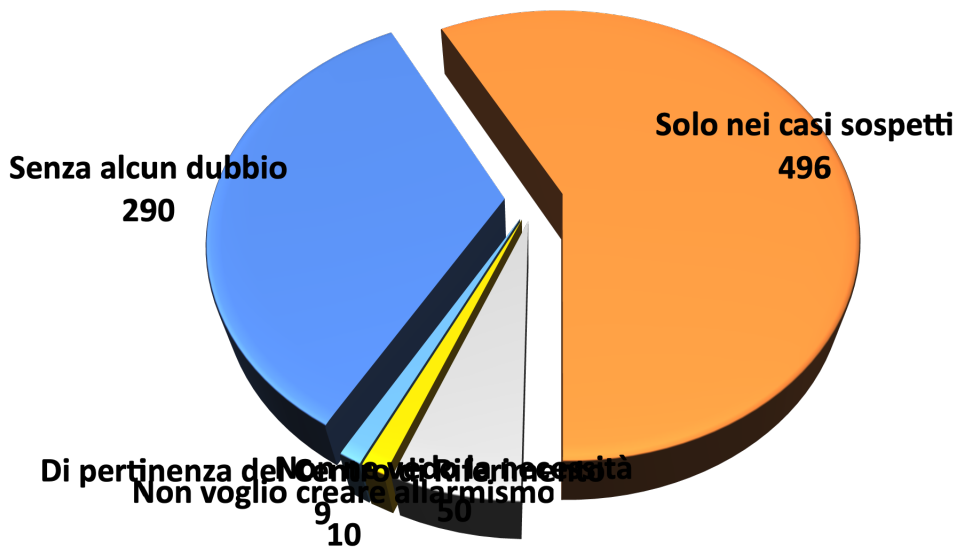
Domanda n. 10: Facendo riferimento solo ai pazienti di età inferiore ai 3 anni, in quale percentuale questi bambini hanno eseguito TUTTI i Bilanci di salute previsti?



Domanda n. 11: Come sai nei BdS è prevista una valutazione dello sviluppo motorio del bambino. Ritieni che tale valutazione sia una pratica appropriata, ben strutturata e sufficiente a far emergere eventuali problematiche di ritardo motorio?



Domanda n. 12: Visto il ritardo diagnostico e considerando che un esame semplice e poco costoso come la determinazione del CPK (CK) sarebbe in grado di individuare i bambini a rischio di patologie neuromuscolari, saresti favorevole all'introduzione del test CPK di routine a tutti i bambini per individuare quelli a rischio di patologie neuromuscolari?



REPER

Rete Pediatrica di Epidemiologia e Ricerca (REPER)

Società Italiana Medici Pediatri (SIMPE)

Sede Legale: Via Antonio De Benedictis n. 16/C, 64100 Teramo

C.F. 97764690588

P.IVA 14011841005

Sede Operativa: Via Properzio n. 6, 00193 Roma

REPER