

La prevenzione e il trattamento della scoliosi nei bambini con Distrofia Muscolare di Duchenne: quali evidenze?

Non-surgical prevention and management of scoliosis for children with Duchenne muscular dystrophy:

What is the evidence?

Harvey A, Baker L, Williams K

J Paediatr Child Health. 2013 Apr 7. doi: 10.1111/jpc.12177.

Abstract

É stata condotta una revisione per esaminare le evidenze circa gli interventi non chirurgici volti alla prevenzione della scoliosi e per valutare la necessità di interventi chirurgici per la scoliosi in bambini con distrofia muscolare di Duchenne. É stata effettuata una ricerca all'interno dei database Medline ed Embase e nei riferimenti bibliografici degli articoli più importanti. Dopo l'applicazione dei criteri di inclusione e di esclusione, due revisori hanno proceduto alla valutazione critica e autonoma di 13 studi. Gli studi inclusi si occupavano di ortesi vertebrali e terapia a base di steroidi. Nessuno studio ha mostrato alti livelli di evidenza (studi clinici randomizzati o controllati). Gli studi con i più elevati livelli di evidenza erano studi sperimentali non randomizzati. Vi sono alcune evidenze che indicano la possibilità di una scoliosi a insorgenza tardiva in bambini con distrofia muscolare di Duchenne sottoposti a terapia a base di steroidi; tuttavia, sono necessarie ulteriori evidenze circa i rischi e i benefici a lungo termine di questo tipo di intervento. Sono, invece, deboli le evidenze circa la possibilità delle ortesi vertebrali di prevenire e ritardare anche solo minimamente la scoliosi.

Commento

Sabrina Donzelli , Stefano Negrini

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una malattia grave, debilitante e progressiva che colpisce 1 su 3.500 neonati maschi di tutto il mondo; si tratta della forma distrofica più comune nei bambini. La DMD è caratterizzata da una debolezza progressiva della muscolatura prossimale, che insorge rapidamente con la perdita della deambulazione, mediamente intorno all'età di 10 anni. La scoliosi, si manifesta in quasi tutti i bambini con DMD, essa si associa a difficoltà respiratoria oltre ad avere un impatto sulle principali attività della vita quotidiana, incluse la nutrizione, la posizione seduta ed il comfort. A tutt'oggi, si dibatte sulla potenziale capacità delle terapie a disposizione di ridurre l'incidenza e l'aggressività della scoliosi. E' nota una correlazione temporale, tra la perdita della capacità di camminare e la scoliosi, ovvero più a lungo viene mantenuta la capacità di deambulare e minori sembrano i rischi di insorgenza ed evolutività della scoliosi. Tipicamente questi soggetti, tendono a perdere il cammino, proprio durante la crescita rapida del periodo puberale. La spinta puberale è il momento di massimo rischio per la rapida progressione delle curve scoliotiche. Questa concatenazione di eventi, spiega chiaramente che la cura della scoliosi secondaria a DMD è una vera e propria sfida.

La terapia steroidea ha dimostrato efficacia nel ritardare in questi pazienti la perdita della deambulazione, pertanto la terapia steroidea, potrebbe anche offrire, alcuni vantaggi per la cura e la prevenzione della scoliosi. Gli effetti avversi e gli effetti di questa terapia, nel lungo periodo, non sono ancora noti.

Gli autori di questa review, alla luce dell'alto rischio di complicanze, nel caso si necessiti l'intervento chirurgico per scoliosi, si interrogano rispetto alle terapie conservative per la scoliosi nei pazienti con DMD.

In letteratura le opzioni terapeutiche di cui esistono evidenze di efficacia sono le seguenti: l'uso di steroidi per ritardare la perdita della deambulazione e l'uso di corsetti per la correzione della scoliosi e l'uso di ortesi per prolungare le capacità deambulatorie.

I risultati mostrano che la qualità metodologica, è spesso scarsa, il livello di evidenza è basso per tutte le opzioni terapeutiche analizzate, ma in particolare gli studi sui corsetti, spesso sono limitati a report su alcuni casi clinici.

Gli studi più recenti e a più alto livello di evidenza scientifica dimostrano l'efficacia della terapia steroidea nel ritardare la perdita della deambulazione nei soggetti affetti da DMD. Il ritardo nella perdita del cammino, permette anche un ritardo nell'insorgenza della scoliosi, ne consegue che le forme di scoliosi in questi pazienti siano meno aggressive. I soggetti trattati con steroidi ricorrono meno alla chirurgia per correggere la scoliosi o si sottopongono all'intervento correttivo più tardivamente. Due studi hanno riportato un più alto rischio di fratture in questi soggetti.

Per quel che riguarda i corsetti per la correzione della scoliosi, i risultati sono abbastanza scoraggianti, emerge infatti, che spesso i corsetti non sono tollerati dai pazienti e la maggior parte degli autori ritiene che la chirurgia è preferibile rispetto ai corsetti.

Questa revisione sistematica pone l'accento sullo scarso livello delle evidenze disponibili sull'argomento. Anche l'esperienza in questo ambito è limitata a pochi casi; la scarsa casistica, si giustifica con la bassa incidenza della malattia, ma anche con il basso numero di pazienti che ricorre allo specialista in trattamento conservativo della scoliosi. E' evidente che la maggior parte degli specialisti che si trovano a fronteggiare le complicanze di questa patologia, ritengono che il corsetto sia poco tollerato da questi pazienti, o comunque che la terapia con corsetto richieda troppi sacrifici rispetto ai vantaggi che ne derivano, in considerazione anche dell'alto potenziale evolutivo di queste scoliosi. Anche la nostra esperienza è limitata a pochi casi. È vero che spesso le problematiche respiratorie rendono difficile la terapia con corsetto, e che i deficit a carico della muscolatura indubbiamente limitano il potenziale correttivo dei corsetti. Molti pazienti e famiglie, pur di provare ad evitare l'intervento o per ritardarlo il più possibile, sono disposte ad affrontare l'impegnativa terapia con corsetto. Un buon lavoro in team per la costruzione del corsetto, e l'associazione con esercizi fisioterapici specifici potrebbe permettere di raggiungere questi obiettivi. Se pensiamo che solo di recente l'efficacia dei corsetti è stata confermata da un RCT multicentrico nel trattamento delle scoliosi idiopatiche adolescenziali, nell'ambito delle scoliosi secondarie e in particolare nella scoliosi associata a DMD molto deve essere ancora fatto.

Domande per la Formazione a Distanza (FAD)

2014-F1-18-1) Quali sono le terapie per cui esistono evidenze di efficacia nel trattamento della scoliosi nei soggetti con Distrofia muscolare di Duchenne?

- a. Corsetti e chirurgia solo in caso di fallimento della terapia conservativa.
- b. Solo la chirurgia, i corsetti sono poco efficaci e troppo difficili da portare per questi pazienti.
- c. Corsetti e ortesi per gli arti inferiori e cortisonici per prolungare le capacità deambulatorie.
- d. Esercizi specifici di rinforzo della muscolatura del tronco e degli arti inferiori

*Tutte le domande dei singoli articoli (identificate dal codice sopra indicato) saranno raccolte nel **questionario finale** che dovrà essere compilato nel mese di dicembre da parte di coloro che si sono iscritti (o si iscriveranno) al programma facoltativo di FORMAZIONE A DISTANZA - **FAD** (vedi www.gss.it/associa.htm) per conseguire l'ATTESTATO GSS FAD o i 50 CREDITI ECM FAD*