



## COMUNICAZIONE TECNICO SCIENTIFICA: LE DISTROFIE MUSCOLARI

(in collaborazione con: **Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, Onlus; Parent Project Onlus**)

Le distrofie muscolari (**MD**), gruppo eterogeneo di malattie geneticamente determinate, accomunate sotto il profilo isto-patogenetico dal riscontro di alterazioni degenerative della fibra muscolare scheletrica, rientrano nel più ampio ambito delle malattie muscolari ereditarie, la cui complessità è ben rappresentata dalla FIG. 1 (1).

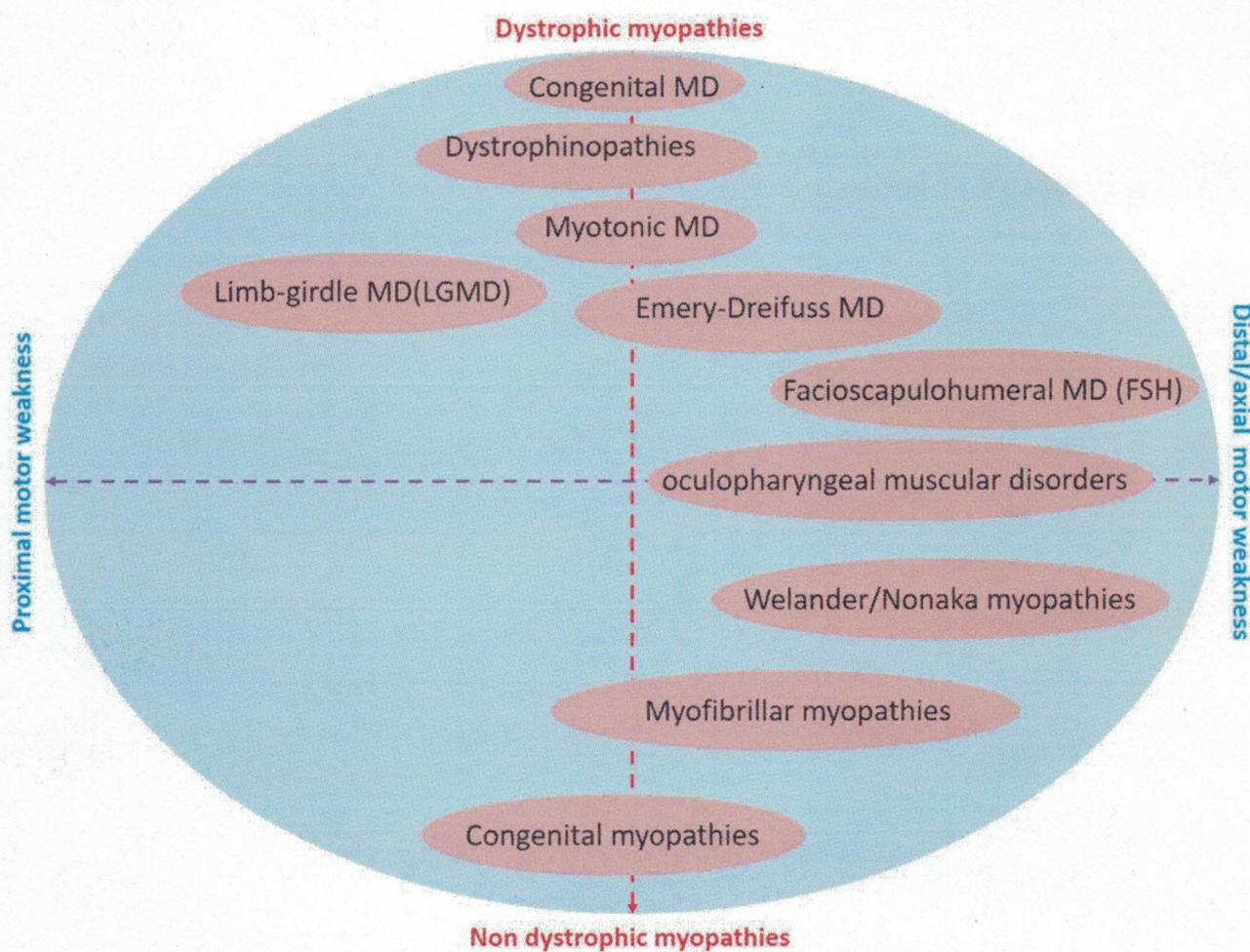


FIG. 1

Le MD sono comunemente classificate (tab. 1) sulla base della modalità di trasmissione genetica e della specifica proteina coinvolta dalla mutazione (2).

MALATTIA	TIPO DI TRASMISSIONE	MUTAZIONE GENETICA	PROTEINA
<b>DISTROFINOPATIE</b>			
DUCHENNE/BECKER	XR	Xp21	Distrofina
EMERY-DREIFUSS	XR	Xq28	Emerina
<b>DISTROFIE DEI CINGOLI (LGMD)</b>			
LGMD 1A	AD	5q22-34	
LGMD 1B	AD	1q11-1	
LGMD 1C	AD	3p25	Caveolina-3
LGMD 2A	AR	15q15	Calpaina-3
LGMD 2B	AR	2p13	Disferlina
LGMD 2C	AR	13q12	Y-sarcoglycano
LGMD 2D	AR	17q12	$\alpha$ -sarcoglycano
LGMD 2E	AR	4q12	$\beta$ -sarcoglycano
LGMD 2F	AR	5q33	$\delta$ -sarcoglycano
LGMD 2G	AR	17q11	
<b>DISTROFIE MUSCOLARI CONGENITE</b>			
<i>Con interessamento del SNC</i>			
FUKUYAMA CMD	AR	9q31-33	Fukutina
WALKER-WALBURG CMD	AR	9q31-33	
MUSCLE-EYE-BRAIN CMD	AR	1	
<b>SENZA INTERESSAMENTO DEL SNC</b>			
MEROSINA-DEFICIENTE DI TIPO CLASSICA	AR	6q2	Laminina- $\alpha$ 2 (merosina)
MEROSINA-POSITIVA DI TIPO CLASSICA	AR	?	
<b>ALTRÉ DISTROFIE</b>			
FACIO-SCAPOLO-OMERALE	AD	4q35	?
OCULOFARINGEA	AD	14q11	Poli (A) proteina 2
DISTROFIA MIOTONICA	AD	19	DMPK
SCAPOLO-PERONEALE	AD	12	

Tab. 1.



Considerata l'impossibilità di trattare adeguatamente in dettaglio le singole patologie, di cui peraltro alcune estremamente rare, l'attuale comunicazione sarà incentrata sulle *Distrofinopatie* e in particolare sulla Distrofia muscolare di Duchenne che, storicamente, rappresenta il prototipo della malattia muscolare dell'infanzia.

## DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

La Distrofia muscolare di Duchenne (**DMD**) è una malattia neuromuscolare ereditaria con modalità di trasmissione *X-linked recessiva*.

Le pubblicazioni più recenti ne riportano una prevalenza di 15,9 casi per 100.000 maschi negli USA e 19,5 casi per 100.000 maschi nel Regno Unito (3). La DMD rappresenta comunque la più frequente affezione muscolare dell'infanzia con un'incidenza tra 1:6000 e 1:15000 maschi nati vivi (2). I soggetti di sesso femminile possono essere colpiti, molto raramente, in caso di traslocazioni cromosomiche, sindrome di Turner o inattivazione casuale di un gene X.

La DMD è causata da una mutazione del gene Xp21, localizzato sul braccio corto del cromosoma X, che codifica per la distrofina. La distrofina è una proteina fibrillare del citoscheletro muscolare che si localizza a livello della faccia interna del sarcolemma, soprattutto in prossimità delle giunzioni neuromuscolari e muscolo-tendinee, dove interagisce con la F-actina del citoscheletro e con un complesso di proteine sarcolemmali conosciute come proteine legate alla distrofina (DAPs) e glicoproteine legate alla distrofina (DAGs). Tale complessa interazione stabilizza la membrana ancorandola al citoscheletro.

L'assenza di distrofina, come nella malattia di Duchenne, conduce ad una perdita delle DAPs e alla rottura del complesso proteina-destroglicano. Questa rottura rende il sarcolemma suscettibile alla lacerazione durante la contrazione muscolare. Ciò a sua volta provoca un'aumentata liberazione di creatin chinasi (CK) e un eccessivo ingresso di calcio nella cellula, con conseguente disfunzione muscolare.

Sotto il profilo istopatologico, gli stadi precoci sono caratterizzati dalla compresenza di aspetti degenerativi e rigenerativi. Con il progredire della malattia si osservano crescente perdita di fibre muscolari, fibre residue di maggiore o minore diametro rispetto al normale e disposte casualmente, aumento degli adipociti e fibrosi. Successivamente la vera ipertrofia viene sostituita da una pseudoipertrofia, dovuta alla sostituzione delle fibre degenerate con tessuto adiposo.



## Sintesi clinico-diagnostica

La malattia è caratterizzata da progressiva debolezza muscolare, che rappresenta l'estrinsecazione clinica della sottostante degenerazione muscolare.

L'andamento clinico della DMD può essere schematizzato nel modo seguente:

- prime manifestazioni di debolezza muscolare, in genere nel secondo o terzo anno di vita, a esordio variabile con ritardo delle acquisizioni motorie e compromissione più evidente dei segmenti prossimali degli arti inferiori (difficoltà nel correre, salire le scale, rialzarsi da terra);
- diagnosi spesso entro i 2-6 anni di età con riscontro di elevati valori di transaminasi (ALT,AST) e CK. Comparsa di retrazioni articolari perlopiù a carico del tendine di Achille e poi progressivamente anche del polso e delle mani con conseguente difficoltà e fatica nella scrittura;
- progressiva estensione del coinvolgimento muscolare con perdita della deambulazione intorno agli 11 anni spesso associata a scoliosi, aggravamento delle retrazioni e blocchi articolari;
- comparsa di alterazioni osteo-articolari, disturbi respiratori, cardiaci, gastroenterologici e talora disfunzioni cognitive.
- 

È evidente quindi che la patologia presuppone un approccio gestionale multidisciplinare che prevede l'apporto di molteplici figure professionali: il neurologo o il neuropsichiatra infantile, lo pneumologo, il cardiologo, l'ortopedico, l'endocrinologo/auxologo, il dietologo, gli specialisti della riabilitazione (terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, terapista motorio, terapista respiratorio, logopedista, terapista occupazionale), lo psicologo e l'assistente sociale.

In tale ottica in una recente pubblicazione su *Lancet Neurology* (3), un panel di esperti ha individuato 11 aspetti essenziali per garantire la cura e l'assistenza alle persone con DMD: diagnosi, management neuromuscolare, riabilitativo, nutrizionale e gastrointestinale, respiratorio, cardiaco, ortopedico, chirurgico, psicosociale, endocrinologico (crescita, pubertà, insufficienza surrenalica, tessuto



Via Ciro il Grande, 21  
00144 Roma  
tel +39 06 5905 7368  
[CoordinamentoGeneraleMedicoLegale@inps.it](mailto:CoordinamentoGeneraleMedicoLegale@inps.it)

osseo), cure primarie ed emergenza, adattamento del trattamento nel corso della vita.

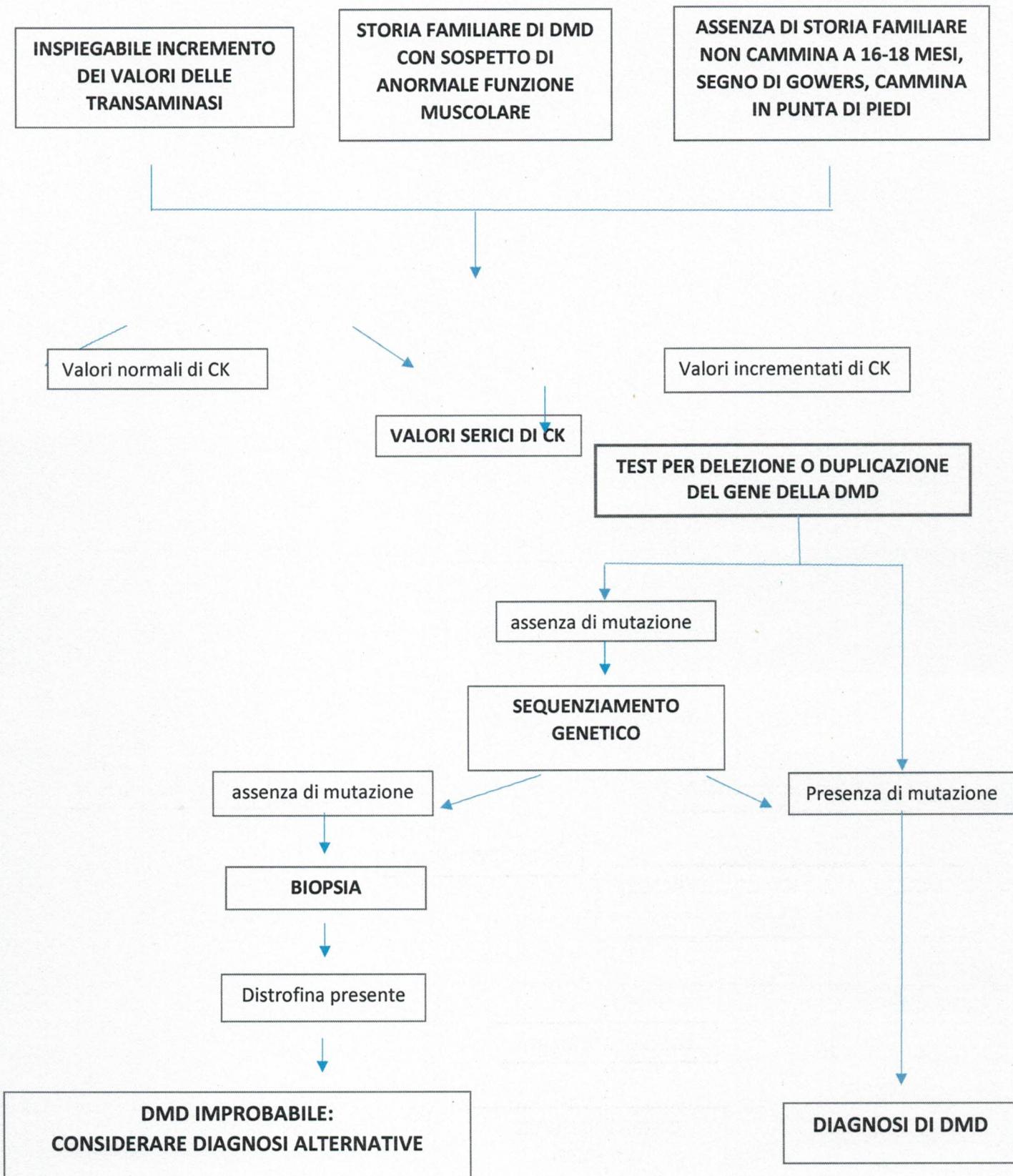
Gli attuali interventi assistenziali hanno portato a significativi miglioramenti in termini di sopravvivenza e parzialmente, di qualità della vita tanto che le persone con DMD possono oggi raggiungere la quarta-quinta decade di vita (6).

Momento cruciale per l'avvio del percorso assistenziale multidisciplinare è la tempestività della diagnosi.

Il processo diagnostico inizia nella prima infanzia quando compaiono segni e sintomi quali la debolezza, goffaggine motoria, il segno di Gowers (caratteristica "arrampicata" su sé stessi nel passaggio da posizione supina a stazione eretta), difficoltà nel salire le scale, deambulazione in punta di piedi.



Riportiamo lo schema diagnostico tratto dall'articolo citato (3)



Di seguito i segni e sintomi più comunemente osservati nelle persone con DMD:

#### MOTORI

Andatura anormale  
Pseudoipertrofia dei polpacci  
Incapacità di saltare  
Diminuita resistenza  
Diminuito controllo del capo in posizione seduta  
Difficoltà nel salire le scale  
Piedi patti  
Frequenti cadute e goffaggine  
Segno di Gowers nel sollevarsi da un piano  
Ritardo acquisizioni motorie  
Ipotonia  
Incapacità di stare al passo con i coetanei  
Perdita delle capacità motorie  
Dolori muscolari o crampi  
Andatura sulle punte  
Difficoltà nella corsa o nell'arrampicarsi

#### NON MOTORI

Problemi comportamentali  
Ritardo cognitivo  
Assenza di crescita o scarso aumento di peso  
Problemi nell'apprendimento o nell'attenzione  
Ritardo nell'acquisizione di linguaggio o  
difficoltà articolatorie



## Il trattamento

Come premesso, il complessivo trattamento farmacologico - assistenziale delle persone con DMD si basa sul coinvolgimento di molte competenze specialistiche. Riassumiamo per punti le evidenze verso le quali convergono gli esperti internazionali:

- 1) la terapia steroidea modifica in positivo la storia naturale della malattia. Si consiglia, previa comunicazione con la famiglia, di iniziare il trattamento prima dell'evidente declino delle prestazioni motorie con una dose di prednisone o prednisolone di 0,75 mg/Kg die o di deflazacort 0,9 mg/Kg die; qualora gli effetti collaterali siano poco gestibili è raccomandata una riduzione del 25-33% della dose. Nel momento in cui si rende evidente il declino funzionale è raccomandato un incremento della dose di partenza, in ragione del peso, seguito da successiva rivalutazione. Occorre istruire la famiglia nel riconoscere i segni e i sintomi di una crisi surrenalica che prevede la somministrazione di idrocortisone;
- 2) sono raccomandati interventi riabilitativi multidisciplinari, sin dai primi anni di vita, volti a contrastare contratture muscolari e deformità articolari, l'insufficienza della muscolatura respiratoria, anomalie posturali, anche attraverso l'utilizzo di ortesi e di altri strumenti. La degenerazione muscolare, determinando una limitazione dei movimenti articolari attivi, lo squilibrio tra muscoli agonisti e antagonisti, la sostituzione del tessuto muscolare con tessuto fibroso, facilita l'instaurarsi di retrazioni articolari (11). Sono indicati, pertanto, esercizi di stretching attivo e passivo. La prevenzione delle retrazioni si attua, sempre dai primi anni di vita, anche con ortesi che facilitano il corretto posizionamento delle articolazioni: tutori gamba-piede (*AFOs: ankle foot orthoses*) con utilizzo notturno per prevenire l'equinismo, tutori ginocchio-caviglia-piede (*KAFOs: knee ankle foot orthoses*) sono di aiuto per prolungare il mantenimento della posizione eretta e una limitata deambulazione. Nel momento in cui la capacità deambulatoria è compromessa, sarà necessario l'uso di carrozzina elettrica la cui complessità tecnologica varia in funzione dello stato funzionale degli arti superiori;



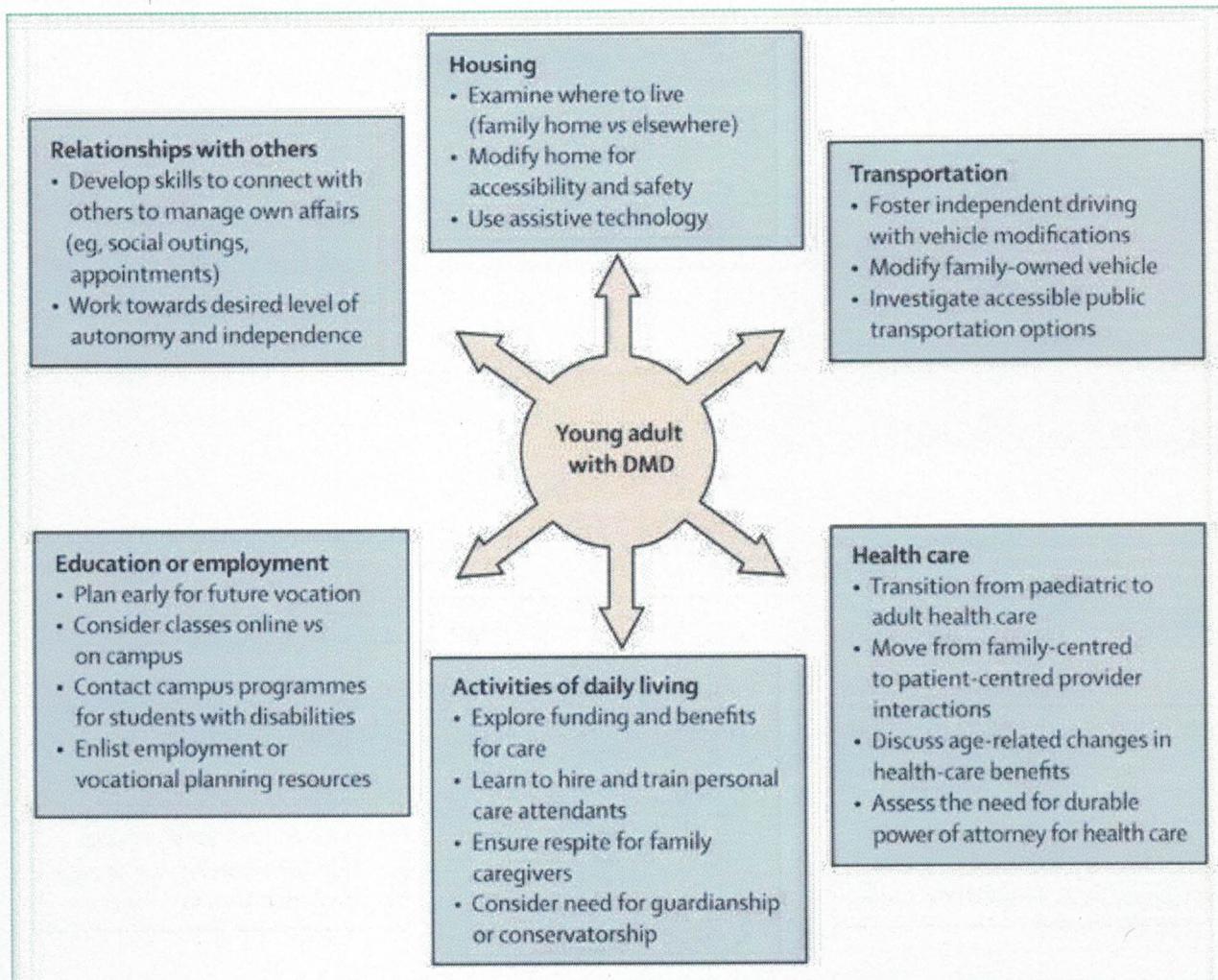
- 3) per trattare i sintomi non-motori sono raccomandati interventi riabilitativi volti a supportare il ritardo di linguaggio, eventuali difficoltà cognitive e negli apprendimenti con l'attivazione di un trattamento logopedico e neuropsicologico; per gestire e contenere le problematiche comportamentali risulta importante un intervento psicologico e psicoterapeutico;
- 4) è raccomandata una gestione delle complicanze endocrinologiche quali il deficit di sviluppo, il ritardo di pubertà e l'insufficienza surrenale. Vi sono evidenze, ad esempio, della utilità di un trattamento a base di testosterone in pazienti con più di 14 anni e con ipogonadismo;
- 5) le persone con DMD possono presentare complicazioni nutritive e gastrointestinali con perdita di peso o, al contrario, obesità e sovrappeso, squilibri dietetici, bassa densità ossea, disturbi della deglutizione, contrattura mandibolare. È raccomandato lo sviluppo di un piano generale nutrizionale che minimizzi i rischi dell'instaurarsi di complicanze. Il disturbo gastroenterologico più comune è la stipsi, legata a fattori quali l'immobilità, la debolezza dei muscoli addominali, la deidratazione;
- 6) le complicazioni respiratorie rappresentano una delle cause principali di morbilità e mortalità per le persone con DMD. Si riscontra un progressivo indebolimento dei muscoli respiratori con riduzione della ventilazione alveolare e sviluppo di ipercapnia, prima notturna e poi anche diurna. Di conseguenza le persone con DMD presentano uno spettro di disturbi respiratori quali sintomi ostruttivi da ipersecrezione di muco, atelectasia, polmoniti, insufficienza respiratoria. È indicato, pertanto, il monitoraggio serioso della funzione respiratoria. Devono essere messe in atto misure diverse, in relazione alle varie fasi della patologia, che comprendono: la prevenzione delle infezioni attraverso la somministrazione del vaccino antipneumococcico e antiinfluenzale, l'utilizzo di tecniche manuali/strumentali per favorire la tosse, la ventilazione meccanica a pressione positiva (la ventilazione tramite tracheotomia è indicata solo in caso di insuccesso della ventilazione non invasiva), l'addestramento dei *caregivers* per la gestione di riacutizzazioni respiratorie, la gestione ospedaliera di crisi respiratorie;



- 7) nel trattamento delle persone con DMD è indicata la sorveglianza cardiologica visto che il deficit di distrofina interessa anche il muscolo cardiaco che va progressivamente incontro a sostituzione fibro-adiposa. È raccomandato, pertanto, controllo seriato non invasivo con ECG, ECO cardiaco e Risonanza Magnetica Cardiaca. Comunemente sono usati, come farmaci di prima linea terapeutica, ACE-inibitori o Bloccanti i recettori dell'angiotensina. Vi sono evidenze circa l'opportunità di iniziare la terapia anche in fase asintomatica intorno agli 8 anni di età. In presenza di segni di insufficienza cardiaca deve essere iniziata la terapia con β-bloccanti. Nella fase in cui la deambulazione è compromessa deve essere considerata la prevenzione dei tromboembolismi. Alcuni Autori prevedono un ruolo futuro, in relazione a eventuali progressi della terapia genica, del trapianto cardiaco. Infine, si segnala l'evidenza che il 47% delle femmine portatrici di mutazione della distrofina presentano alterazioni alla risonanza Magnetica Cardiaca (7);
- 8) è noto che il trattamento a lungo termine con glucocorticoidi può condizionare complicanze ossee. Dal 20 al 60% dei ragazzi con DMD incorre in fratture (per lo più femore distale, tibia o perone). Più del 30% presenta fratture vertebrali sintomatiche (8, 9, 10). Ne deriva l'opportunità di una precoce identificazione e di un tempestivo trattamento (bifosfonati per via endovenosa) dei segni di fragilità ossea;
- 9) gli interventi chirurgici nella fase in cui è ancora possibile la marcia sono meno frequentemente raccomandati rispetto al passato (4) grazie ad un maggiore più precoce ricorso a trattamenti fisioterapici e di ortesi. C'è consenso circa l'utilità della chirurgia del piede finalizzata alla correzione del varismo e della chirurgia sul tendine d'Achille per migliorare la dorsiflessione e l'andatura in soggetti con contratture della caviglia e sufficiente forza muscolare nei distretti prossimali. Non sono raccomandati interventi all'anca e al ginocchio. Nella fase in cui la deambulazione è abolita la chirurgia del piede e della caviglia può essere utile per migliorare la postura in sedia a rotelle e per facilitare l'uso delle scarpe. In questa fase è raccomandata chirurgia spinale quando vi siano curve, in posizione seduta, superiori ai 20-30°;



10) la parte 3 della *review* già citata si occupa, infine, della gestione dell'emergenze, del supporto psicosociale e della transizione della tipologia dei trattamenti durante il corso della vita. Vengono fornite indicazioni in materia di trattamenti vaccinali, nutrizione, cure dentali, monitoraggio delle crisi surrenaliche e di supporto psicosociale alla famiglia. A titolo esemplificativo si riporta uno schema esplicativo degli aspetti da considerare nella transizione verso l'età adulta



## ASPETTI MEDICO LEGALI

### VALUTAZIONE A FINI DI INVALIDITÀ CIVILE

Da quanto sopra riportato emerge la complessità delle richieste assistenziali delle persone con DMD.

Per quanto attiene alle raccomandazioni per i medici INPS impegnati nelle Commissioni Mediche per l'Invalidità civile, l'Handicap e la Disabilità si riportano le seguenti indicazioni:

- si ricorda quanto previsto dal messaggio 4839 del 2014 circa gli obblighi di comportamento dei medici dell'Istituto. In presenza di diagnosi documentale di Malattia di Duchenne l'anamnesi e l'obiettività clinica devono essere condotte in funzione delle attuali finalità medico legali. Non è giustificato, ad esempio, richiedere l'assunzione di stazione eretta in caso di certificata assenza di deambulazione né devono essere richieste attivazioni muscolari paleamente incompatibili con il documentato livello e di gravità dei deficit;
- qualora le domande assistenziali siano corredate dal certificato specialistico pediatrico di cui ai messaggi INPS 1613 e 3547 del 2017, si deve evitare ogni ulteriore valutazione specialistica, avendo cura di assicurare la massima semplificazione e la massima riduzione dei tempi dell'accertamento sanitario.

Per l'espressione del giudizio medico legale si ritiene che, in caso di diagnosi acclarata, occorra individuare preliminarmente la fase in cui si trova il minore:

- **In caso di diagnosi particolarmente precoce** (ovvero in fase prescolare fino ai 5/6 anni), allorché la deambulazione può risultare ancora autonoma:
  - in assenza di significative compromissioni respiratorie, cardiache, ortopediche, cognitive e/o psichiche dovrà essere riconosciuta la condizione di *MINORE INVALIDO con difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie della sua età* (L.118/71-L.289/90);
  - è evidente che in presenza di compromissioni e/o comorbilità tali da richiedere un carico assistenziale straordinario rispetto ad un coetaneo in buona salute (cfr. Sentenza Corte Cassazione n. 11525/2006) il giudizio medico legale corrispondente sarà quello di *MINORE INVALIDO*



Via Ciro il Grande, 21  
00144 Roma  
tel +39 06 5905 7368

[CoordinamentoGeneraleMedicoLegale@inps.it](mailto:CoordinamentoGeneraleMedicoLegale@inps.it)

*con necessità di assistenza continua non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita;*

- in nessun caso dovrà essere prevista rivedibilità, evitando inutili disagi al minorenne (e in seguito al maggiorenne) e alla famiglia, che potrà comunque richiedere nuova valutazione in caso di aggravamento delle condizioni cliniche e del relativo carico assistenziale.
- **nella fase scolare (dai 5/6 anni in poi)**, epoca nella quale si mettono in atto numerose terapie preventive che comunque non scongiurano la progressiva diminuzione della degenerazione muscolare, anche se è ancora possibile la deambulazione, occorrerà tener conto che:
  - la deambulazione non è in genere finalisticamente efficace e comunque il minore presenta deficit funzionali tali da inficiare la capacità di compiere gli atti quotidiani della vita in modo autonomo (rialzarsi da terra, salire le scale...). È di tutta evidenza che la perdita della deambulazione autonoma configura i requisiti sanitari per la concessione dell'indennità di accompagnamento per impossibilità di deambulare senza l'aiuto permanente di un accompagnatore;
  - nella fase clinica sopra descritta dovrà essere indicata la sussistenza delle condizioni di cui al DM 2 agosto 2007 che, com'è noto, comporta l'esonero da ulteriori visite, anche a campione, di verifica della permanenza del requisito sanitario;
  - in nessun caso dovrà essere disposta rivedibilità, neanche al compimento della maggiore età, evitando così inutili disagi al minore e alla famiglia, ferma restando la possibilità da parte degli interessati di richiedere successivamente valutazione dell'aggravamento qualora ne ricorrono i presupposti;
  - il giudizio medico legale, così esemplificato, non deve comunque basarsi su acritici schematismi in relazione all'età del minore ma deve essere formulato con riferimento alla specifica situazione funzionale. L'andamento clinico, infatti, è funzione anche dell'efficienza della complessa rete assistenziale. In assenza di un adeguato supporto assistenziale è possibile che la perdita della capacità deambulatoria si realizzi più precocemente.



Via Ciro il Grande, 21

00144 Roma

tel +39 06 5905 7368

[CoordinamentoGeneraleMedicoLegale@inps.it](mailto:CoordinamentoGeneraleMedicoLegale@inps.it)

## **VALUTAZIONE DELLA CONDIZIONE DI HANDICAP**

In ogni caso si ritiene che in presenza di diagnosi di DMD acclarata, a prescindere dall'età e dal grado di progressione della sintomatologia, per quanto detto in tema di rete assistenziale e di impegno terapeutico/preventivo a carico del minore e della famiglia, dovrà essere riconosciuta la condizione di *Portatore di handicap in situazione di gravità ai sensi dell'art. 3, comma 3, L. 5.2.1992, n.104.*

## **VALUTAZIONE DELLA DISABILITÀ PER IL COLLOCAMENTO MIRATO**

Per quanto attiene alla valutazione della disabilità, di cui alla legge 68/99 e successive modificazioni, che in genere ricorre nella fase in cui è già compromessa la deambulazione, in accordo con i principi costituzionali dettati dall'art 3 e alle indicazioni della stessa legge 68, si ritiene che le Commissioni mediche debbano indicare ogni intervento possibile per garantire l'inclusione lavorativa delle persone con DMD, con particolare riferimento alla rimozione di ostacoli che rendano difficoltosa la mobilità in carrozzina e all'adattamento, nel senso più esteso del termine, delle postazioni di lavoro.

**In ordine alle attestazioni di cui all'art.4 del D.L. 9 Febbraio 2012 n.5,** nella fase sintomatica della DMD, si deve avere cura di indicare la sussistenza delle seguenti condizioni:

- invalido con capacità di deambulazione sensibilmente ridotta (art. 381 del DPR 495/1992);
- invalido con grave limitazione della capacità di deambulazione o affetto da pluriamputazioni (art. 30, comma 7 della Legge 388/2000).



## DISTROFIA DI BECKER

La distrofia di Becker (DMB) è una variante allelica di distrofia, a decorso più benigno rispetto alla Duchenne, che può esprimersi fenotipicamente con quadri clinici intermedi, con perdita della deambulazione intorno ai 13-16 anni, o particolarmente benigni, con deambulazione conservata fino all'età adulta. Parimenti eterogeneo è il quadro clinico generale che può manifestarsi con debolezza muscolare limitata ai cingoli, mialgie o crampi muscolari e in alcuni casi con cardiopatia quale unico segno di malattia. La variabilità clinica è in relazione con la percentuale di distrofina presente nel tessuto muscolare.

Sulla base della gravità clinica e della correlata percentuale di distrofina, si distinguono (*Neurologia Pediatrica, Pavone, Ruggeri, 2006 ed. Masson*) tre quadri:

- DMB grave con presenza di distrofina tra il 5 e il 20% del normale;
- DMB classica con distrofina presente tra il 20 e il 70%;
- DMB lieve con distrofina in quantità superiori al 70%.

In tutti i casi vi è una elevazione del CK sierico

## ASPETTI MEDICO LEGALI

Preso atto dell'eterogeneità del fenotipo clinico della DMB, si ritiene opportuno suggerire che la valutazione medico legale debba essere fondata:

- sulla miometria quantitativa per i quadri lievi o in fase iniziale. La valutazione della forza muscolare può essere quantificata secondo il classico schema del *Medical Research Council* (MRC) inglese:

Forza di grado 5: Normale

Forza di grado 4: spostamento contro resistenza moderata

Forza di grado 3: spostamento contro gravità

Forza di grado 2: spostamento a gravità eliminata

Forza di grado 1: contrazione senza spostamento del segmento

Forza di grado 0: assenza di contrazione

In caso di debolezza muscolare è utile riportare un "bilancio muscolare" facendo attivare, contro gravità e contro resistenza, singoli muscoli dei segmenti prossimali e distali dei quattro arti.



Deve essere precisato che la miometria quantitativa è particolarmente informativa per livelli di forza che vanno dal 3 al 5.

- sullo studio delle funzioni complesse in caso di patologie più gravi o in fase avanzata: salire le scale, alzarsi dalla posizione seduta, inginocchiata, accovacciata, distesa, caratteristiche della marcia, ecc., nonché tutte le ripercussioni che la patologia muscolare può avere su alimentazione, respirazione, fonazione e funzionalità cardiaca. Un utile strumento in questo senso, può essere rappresentato dall'ICF; in particolare la Parte inerente il Funzionamento e la Disabilità, con riguardo al capitolo "Mobilità" della sezione dedicata ad Attività e Partecipazione:
  - *Cambiare e mantenere una posizione corporea:*  
Sdraiarsi, accovacciarsi, inginocchiarsi, sedersi, stare in posizione seduta, piegarsi, spostare il baricentro del corpo.
  - *Mantenere una posizione corporea:*  
Mantenere una posizione sdraiata (prona, supina, su un fianco), mantenere una posizione accovacciata, inginocchiata, seduta, eretta.
  - *Trasportare, spostare e maneggiare oggetti:*  
Sollevare oggetti, portare con le mani, uso fine della mano.
  - *Camminare e spostarsi:*  
Camminare per brevi o lunghe distanze, su superfici diverse, capacità di evitare ostacoli, spostarsi utilizzando apparecchiature e ausili.

È evidente, data l'ubiquità del tessuto muscolare, che le funzioni interessate da deficit muscolari possono riflettersi in uno spettro che va dal deficit del singolo muscolo sino alla compromissione di attività come la cura della propria persona, la capacità di vestirsi, mangiare, bere, etc.

In ultima analisi, vista la complessità clinica della DMD e della DMB e la necessità di competenze plurispecialistiche nella valutazione e trattamento delle persone affette, si ritiene, ai fini della valutazione medico legale, che i medici INPS debbano in primo luogo esaminare la documentazione clinica al fine di:

- definire la fase funzionale corrente della patologia (deambulazione autonoma consentita o meno, possibile solo con l'utilizzo di ausili, etc.);



- definire la presenza di comorbilità rilevanti (cardiopatia, disturbi respiratori, complicanze iatogene, endocrinologiche, ortopediche, disturbi psichici, etc.);
- in un tempo successivo si raccoglierà l'obiettività necessaria alle attuali finalità.

## BIBLIOGRAFIA

- 1) MATHIS S. et al, *History and current difficulties in classifying inherited myopathies and muscular dystrophies*, *Journal of the Neurological Sciences*, 2018, 384, pagg. 50-54.
- 2) PAVONE L., RUGGERI M., *Neurologia Pediatrica*, 2006<sup>2</sup>, ed. Masson, Milano, pagg. 25-27.
- 3) BIRNKRANT et al, *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), pagg. 251-267.
- 4) BIRNKRANT et al, *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management*, *Lancet Neurol.*, 2018 Apr, 17(4), pagg. 347-361.
- 5) BIRNKRANT et al, *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan*, *Lancet Neurol.*, 2018 May, 17(5), pagg. 445-455.
- 6) BUSHBY K, FINKEL R, BIRNKRANT D.J. et al. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management*, *Lancet Neurol.*, 2010, Jan, 9(1), pagg. 77-93.
- 7) FLORIAN A, ROSCH S, BIETENBECK M, et al. *Cardiac involvement in female Duchenne and Becker muscular dystrophy carriers in comparison to their first-degree male relatives: a comparative cardiovascular magnetic resonance study*, *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*, 2016, 17, pagg. 326-333.
- 8) LARSON CM, HENDERSON RC. *Bone mineral density and fractures in boys with Duchenne muscular dystrophy*, *J Pediatr Orthop.*, 2000, 20, pagg. 71-74.
- 9) McDONALD DG, KINALI M, GALLAGHER AC, et al., *Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy*, *Dev Med Child Neurol.*, 2002, 44, pagg. 695-698.

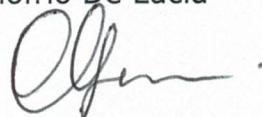
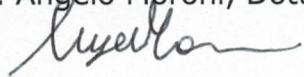


- 10) KING WM, RUTTENCUTTER R, NAGARAJA HN, et al., *Orthopedic outcomes of long-term daily corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy*, *Neurology*, 2007, 68, pagg. 1607-1613.
- 11) <https://www.uildm.org/percorso-assistenziale-multidisciplinare>.

### LA COMMISSIONE MEDICA SUPERIORE INPS

I VICEPRESIDENTI

Dott. Angelo Moroni, Dott. Onofrio De Lucia



IL PRESIDENTE

Prof. Massimo Piccioni



Via Ciro il Grande, 21  
00144 Roma  
tel +39 06 5905 7368  
[CoordinamentoGeneraleMedicoLegale@inps.it](mailto:CoordinamentoGeneraleMedicoLegale@inps.it)