

236° ENMC Workshop Internazionale: Terapia di protezione dell'osso nella DMD 1-3 Giugno 2018
Hoofddorp Netherlands

La forza del muscolo e dell'osso sono strettamente correlate. La teoria del "meccanostato" spiega come la forza muscolare, che normalmente aumenta in età pediatrica, promuova lo sviluppo dell'osso. Nella distrofia muscolare di Duchenne (DMD) la debolezza muscolare, il trattamento con corticosteroidi e il ritardo della pubertà portano a un aumentato rischio di fratture (vertebrali e appendicolari). Le fratture hanno serie conseguenze, inclusi dolore, perdita della deambulazione e rischio di embolia grassa. Per monitorare la salute dell'osso e valutare il rischio di fratture possono essere utilizzati diversi metodi di diagnostica per immagini.

La terapia di protezione dell'osso è rivolta a prevenire le fratture, riconoscere le fratture vertebrali (che possono essere asintomatiche), ridurre il dolore delle fratture, e, nei giovanissimi, permettere il recupero volumetrico dei corpi vertebrali fratturati. La maggior parte dei ragazzi affetti da DMD mostrano ritardo della pubertà, il cui trattamento è importante per la salute dell'osso. Si ritiene che i bisfosfonati, una classe di farmaci che previene la perdita di densità ossea, siano meno efficaci per via orale che per via endovenosa, anche considerando che l'aderenza alla terapia orale è bassa. I bisfosfonati somministrati per via endovenosa riducono il dolore e promuovono la guarigione delle fratture vertebrali, ma possono avere importanti effetti collaterali, generalmente alla prima somministrazione. Nuovi farmaci per l'osso stanno diventando disponibili e potrebbero essere studiati nella DMD.

L'educazione alla salute dell'osso di medici e pazienti è essenziale per la promozione della salute dell'osso nella DMD. Mettere insieme i dati già disponibili potrebbe aiutare a rispondere alle domande relative alla salute dell'osso. Uno studio clinico controllato con placebo sulla prevenzione della prima frattura, insieme a studi clinici che confrontino i bisfosfonati con i nuovi farmaci potrebbero ottimizzare la cura dei pazienti affetti da DMD. I prossimi passi includono la disseminazione delle conoscenze in tutti i gruppi interessati, la formazione di un gruppo di lavoro e la ricerca di possibili fonti di finanziamento.