

Sintesi in lingua italiana:

Dal 21 al 23 novembre 2025 si è svolto un workshop ENMC sulla distrofia muscolare di Becker (BMD), che ha riunito clinici, ricercatori, associazioni di pazienti e pazienti provenienti da tutta Europa e dagli Stati Uniti. L'obiettivo dell'incontro era rivedere la pratica clinica attuale relativa alla diagnosi e alla presa in carico dei pazienti con BMD, identificare criticità e lacune, e delineare le priorità per raccomandazioni cliniche internazionali. Sono stati analizzati i risultati di questionari rivolti a pazienti e clinici, sviluppati appositamente per il workshop, e sono state esaminate le raccomandazioni italiane e francesi già pubblicate.

Tra i punti principali è emerso il ritardo diagnostico: molti pazienti attendono oltre due anni prima di ricevere la diagnosi genetica di BMD. In alcuni Paesi dove il test della creatinchinasi (CK) non viene eseguito di routine, i pazienti con funzione muscolare preservata risultano particolarmente a rischio di diagnosi tardiva o mancata. I partecipanti hanno discusso come migliorare i percorsi diagnostici. Sebbene le indagini utilizzate siano generalmente appropriate, il loro ordine di esecuzione non è sempre il più efficiente e può contribuire ai ritardi. Il test della CK rimane il primo passo diagnostico, seguito dal test genetico. In casi eccezionali, singole indagini possono non essere conclusive, rendendo necessario un approccio più completo che combini i test genetici, la biopsia muscolare per valutare l'espressione della distrofina e un'attenta valutazione della presentazione clinica e della progressione nel tempo.

È stata evidenziata la necessità di un approccio multidisciplinare, in cui professionisti con competenze diverse, tra cui specialisti neuromuscolari, fisioterapisti, cardiologi, genetisti e professionisti della salute mentale, collaborano tra loro, con il possibile coinvolgimento di ulteriori specialisti in base ai bisogni del singolo paziente o all'evoluzione della patologia.

Negli studi di ricerca, la risonanza magnetica muscolare nella BMD appare promettente come parametro per seguire la progressione della patologia e permette di rilevare cambiamenti nell'arco di 1–2 anni, ma la sua implementazione richiede ulteriore sviluppo e standardizzazione.

Non ci sono ancora sufficienti evidenze per orientare la presa in carico in aree chiave come la gestione del dolore e l'uso dei corticosteroidi, sia in pazienti con forza muscolare ridotta che in quelli con buona forza muscolare ma che soffrono comunque di dolori e crampi muscolari.

L'esercizio fisico è considerato generalmente sicuro e raccomandabile, ma deve essere guidato dal supporto di specialisti.

Il coinvolgimento cardiaco rimane un aspetto fondamentale nella presa in carico della BMD. Gli esperti hanno discusso l'importanza di eseguire precocemente gli esami cardiaci, come ecocardiogramma o risonanza magnetica, e di iniziare tempestivamente il trattamento. Hanno tuttavia riconosciuto la difficoltà ancora attuale nel determinare il momento ottimale per avviare la sorveglianza e il trattamento, così come la frequenza dei controlli, soprattutto nei pazienti più giovani o meno colpiti dalla patologia.

Il coinvolgimento respiratorio è poco comune nella BMD, ma richiede comunque monitoraggio regolare in momenti chiave, in particolare nei pazienti non più in grado di camminare o muoversi autonomamente.

È stata affrontata anche la salute delle ossa, con particolare attenzione all'importanza del controllo regolare e dell'integrazione della vitamina D.

Il rischio anestesiologico è stato discusso in modo approfondito dal momento che, a causa di potenziali complicanze, sono necessarie precauzioni specifiche e un'attenta scelta dei farmaci anestetici quando i pazienti con BMD devono sottoporsi ad anestesia generale. È necessario aumentare il livello di conoscenza e consapevolezza di pazienti, famiglie e specialisti su questo aspetto.

I disturbi neuropsicologici e di salute mentale, inclusi autismo, disturbo da deficit di attenzione e iperattività (ADHD), difficoltà di apprendimento e ansia, sono sempre più riconosciuti nella BMD a tutte le età. Le valutazioni neuropsicologiche e l'accesso al supporto psicologico sono stati identificati come bisogni importanti ancora poco soddisfatti. Quando è necessario l'uso di farmaci psichiatrici, si dovrebbero seguire le linee guida usuali per questo tipo di trattamenti. Potrebbe essere richiesto un supporto aggiuntivo da parte del team multidisciplinare, in particolare consultando lo specialista cardiologo.

Nel corso del workshop, i partecipanti hanno concordato sulla necessità di rafforzare le collaborazioni internazionali, migliorare la raccolta dei dati, sviluppare strategie educative per aumentare la consapevolezza di pazienti e operatori sanitari e creare standard di cura unificati. Questi sforzi aiuteranno a garantire che le persone con BMD ricevano diagnosi tempestive, monitoraggio adeguato, consulenza genetica e un'assistenza completa e continuativa. La grande variabilità clinica della BMD richiede un approccio individualizzato nella maggior parte dei casi, con ulteriori adattamenti per adulti e bambini.

Una relazione scientifica completa del workshop sarà pubblicato su *Neuromuscular Disorders*.