

RACCOMANDAZIONI IN BREVE...



CENTRO CLINICO
Nemo
NEUROMUSCOLAR OMNICENTRE

SITUAZIONI CLINICHE CRITICHE



SINTOMI RESPIRATORI

Sono la prima causa di morte, per questo è importante un monitoraggio costante.



SINTOMI CARDIOVASCOLARI

Sono la seconda causa di morte. E' importante prestare attenzione ad aritmie, battiti irregolari, vertigini, sensazioni di testa vuota, dolore toracico.



ANESTESIA

E' importante informare il medico sulle precauzioni da adottare in caso di anestesia (visitare il sito <https://www.uildm.org/raccomandazioni-lanestesia-nei-pazienti-affetti-da-malattie-neuromuscolari>)

ALTRI PUNTI IMPORTANTI



DEBOLEZZA MUSCOLARE

Tenere sotto controllo eventuali cadute, cambiamenti nella mobilità e nell'autonomia, difficoltà nella parola, nel deglutire, eventuale comparsa di crampi o aumento della debolezza o della fatica.



SONNOLEZZA DIURNA ECCESSIVA

Monitorare eventuali cambiamenti nel sonno. Ai controlli è consigliabile portare il ventilatore e la macchina della tosse se in possesso.



DISTURBI GASTRO-ENTERICI

Segnalare l'eventuale presenza di reflusso, gonfiore di stomaco, dolore, diarrea o stipsi ricorrenti



DIFFICOLTÀ VISIVE

Monitorare l'eventuale presenza di cataratta, strabismo, irritazione, problemi nei movimenti oculari e caduta della palpebra.



DIFFICOLTÀ PSICO-SOCIALI

Presta attenzione alla qualità della tua vita quotidiana, a eventuali problemi relazionali in famiglia, sul lavoro, a scuola. Puoi richiedere eventualmente un supporto psicologico o sociale.



PROBLEMI DI CONCENTRAZIONE, DI ATTENZIONE E DI COMPORTAMENTO

Presta attenzione a cambiamenti del tuo umore, a difficoltà a livello mentale (attenzione, memoria, pianificazione e organizzazione quotidiana). Puoi richiedere una consulenza psichiatrica o psicologica.



DISTURBI ORMONALI

Monitora i tuoi esami del sangue, facendo attenzione al diabete e a cambiamenti nei dosaggi ormonali (es. funzione tiroidea, testosterone, paratormone ecc.)



DISTURBI DELLA SFERA SESSUALE

Per le donne: tenere sotto controllo mestruazioni dolorose o irregolari, eventuale presenza di cisti ovariche ed endometriosi.
Per gli uomini: affrontare l'eventuale presenza di disfunzione erettile tenendo in considerazione effetti cardiovascolari associati alle terapie in commercio.



PLANNING FAMILIARE

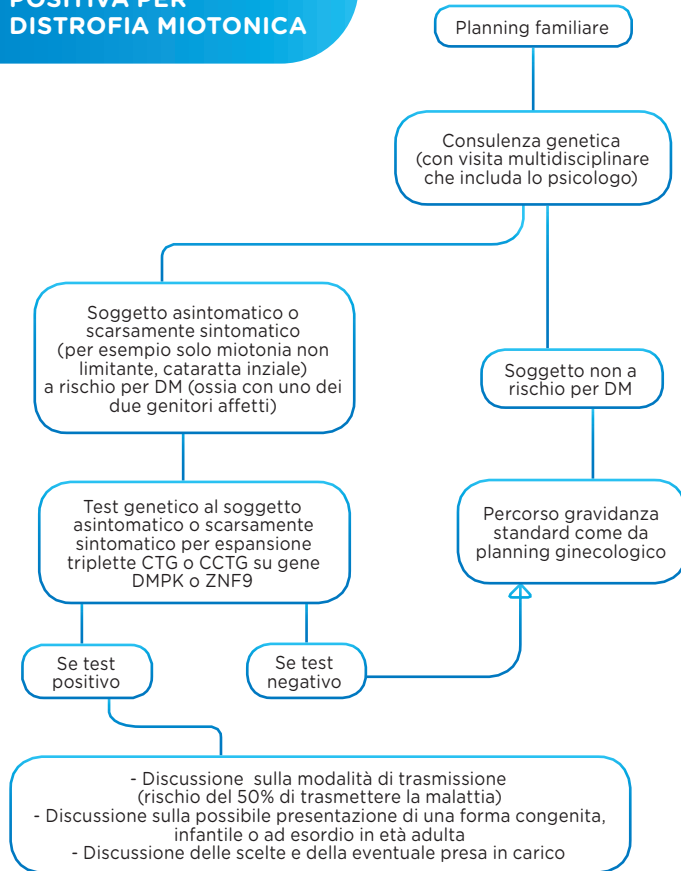
Pianificare una gravidanza effettuando prima una consulenza genetica. Valutare possibili rischi e difficoltà, sia durante la gestazione che nel momento del parto. Programmare con un ginecologo e ostetrico un parto sicuro, prestando attenzione all'uso di anestetici e all'affaticamento muscolare e respiratorio durante il travaglio.



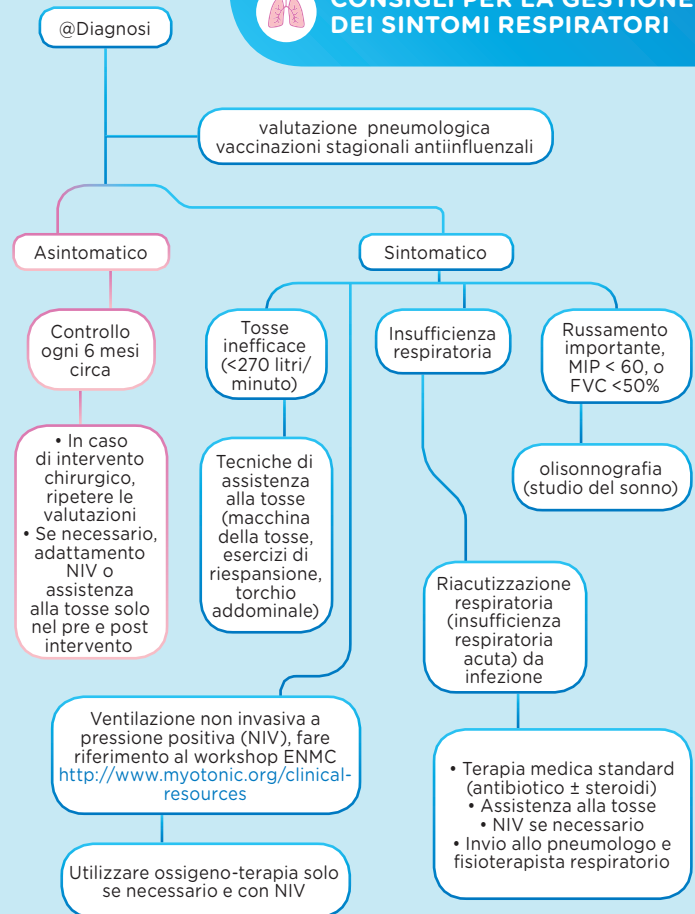
TUMORI

Monitorare nuove o dolorose crescite di noduli, effettuare controlli preventivi di screening, in particolare nelle zone del seno, dei testicoli, della cervice e del colon.

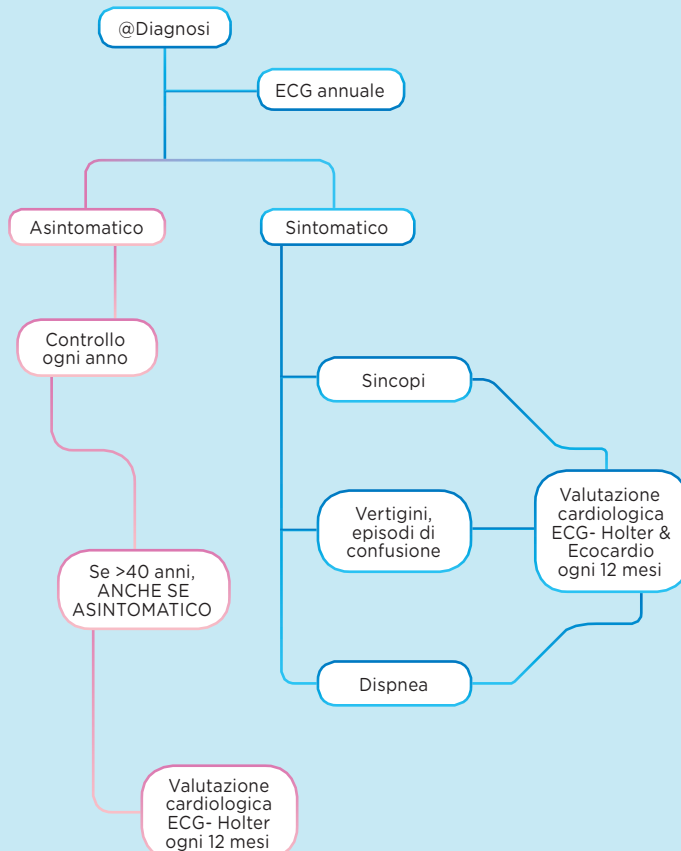
CONSIGLI PER CHI HA UNA FAMILIARITÀ POSITIVA PER DISTROFIA MIOTONICA



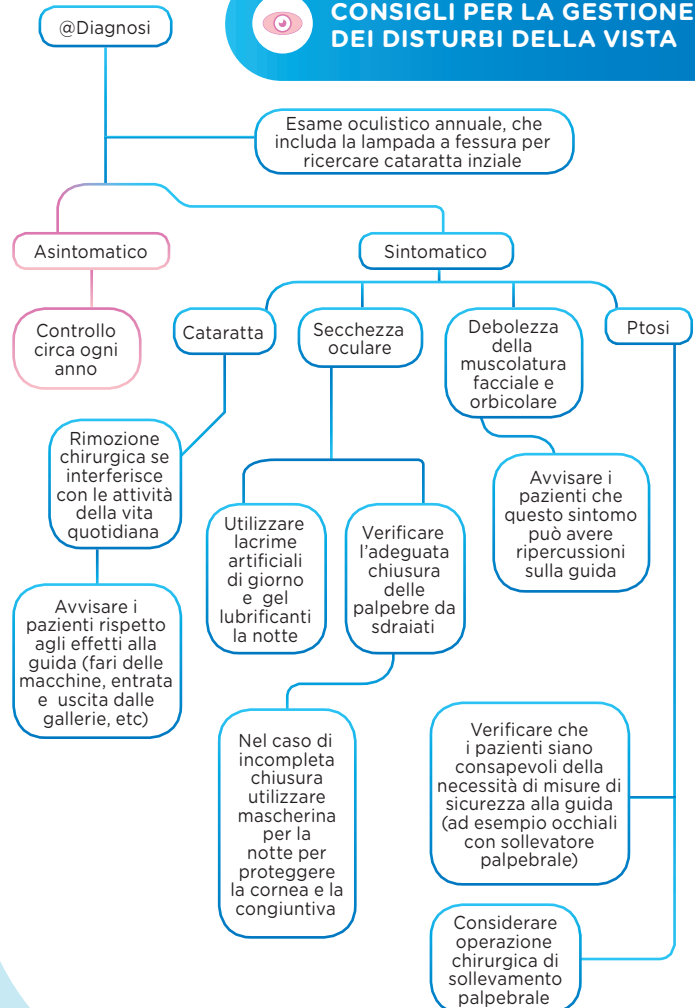
CONSIGLI PER LA GESTIONE DEI SINTOMI RESPIRATORI



CONSIGLI PER LA GESTIONE DI POSSIBILI DISTURBI CARDIACI



CONSIGLI PER LA GESTIONE DEI DISTURBI DELLA VISTA



TELEFONA
02.9143371

nemo
CENTRO CLINICO



TELEFONO

NOME

3

TELEFONO

NOME

2

TELEFONO

NOME

1

NUMERI DA CONTATTARE

EMERGENCY CARD

DISTROFIA MIOTONICA

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome e Cognome:

Data di nascita:

Indirizzo:

Telefono:



CHIAMA >>>

ALLERTA PER IL MEDICO

Il portatore di questa carta è affetto da **DISTROFIA MIOTONICA**

una patologia che può comportare i seguenti sintomi:

- **REAZIONI AVVERSE AI COMUNI AGENTI ANALGESICI E ANESTETICI**
- Debolezza e rigidità muscolare
- Insufficienza respiratoria acuta su cronica:
Non usare terapia con O₂ (ossigeno - terapia) senza NIV (ventilazione non invasiva)
- Aritmie cardiache (bradicardia sinusale, BAV, BB, FA, Flutter)
- Sincopi (bradicardia sinusale, aritmie ventricolari)
- Disfagia (episodi di insufficienza respiratoria acuta da inalazioni silenti)

IL PAZIENTE È SEGUITO DA:

Medico di Medicina Generale/Pediatra di Libera Scelta

Centro Clinico di Riferimento

Su www.centroclinionemo.it sono consultabili e

scaricabili i documenti integrali:

- Raccomandazioni per la cura dei bambini affetti da Distrofia Miotonica di tipo 1
- Raccomandazioni per la cura delle persone adulte affette da Distrofia Miotonica di tipo 1



CENTRO CLINICO
Nemo
NEUROMUSCOLAR ONKIOLOGIE

PLANNING FAMILIARE



I pazienti con DM1 sessualmente attivi dovrebbero:

- Riferirsi a Servizi di counseling genetico e servizi di programmazione familiare.
- Ricevere counseling genitoriale per una diagnosi genetica prenatale o per discutere la possibilità di una diagnosi genetica pre-impianto.

TUMORI



- Insegnare ai pazienti a riconoscere la presenza di un pilomatrixoma (piccoli noduli duri sottopelle che si possono trovare sulla testa, sul collo, sulle braccia, sul torace o sulle gambe).
- Seguire le linee guida generali sullo screening di tumori, in particolare per tumori al seno o ai testicoli, tumori cervicali e al colon.

Qualche raccomandazione

- Indagare sintomi di nuova insorgenza a carico del SNC, della tiroide, dell'addome e pelvi per la possibile presenza di tumore al cervello, all'utero o alle ovaie.

GRAVIDANZA E GESTIONE OSTETRICA



Le donne affette da DM1:

- Presentano un maggior rischio di aborto; di parto pre-termine; di insufficienza respiratoria durante la gravidanza (soprattutto durante il terzo trimestre); di un travaglio inefficace durante il parto.
- Si affaticano molto più facilmente durante il travaglio e sono a rischio di emorragia post-partum, soprattutto dopo una prima o seconda fase prolungata o se c'è stato polidramnios.

Qualche raccomandazione

- Avere una presa in carico clinica prima della nascita da parte dell'ostetrica e del ginecologo. Anticipare alla madre che vi potrebbe essere necessità di un'eventuale nutrizione enterale o di una ventilazione meccanica per il nascituro se affetto.
- Includere al parto specialisti neonatali o pediatrici ai quali si rimanderà la presa in carico del nascituro.
- Richiedere una presa in carico in Unità Intensiva di Neonatologia per i neonati che potrebbero essere affetti da DM1.



CENTRO CLINICO
Nemo
NEUROMUSCULAR OMNICENTRE

RACCOMANDAZIONI DI CURA PER LE DISTROFIE MIOTONICHE

Questo documento è indirizzato ai medici meno esperti di distrofia miotonica di tipo 1 (DM1) e tipo 2 (DM2). L'intento è quello di facilitare il percorso di cura delle persone adulte che ne sono affette, supportando anche le loro famiglie. Il documento deriva da un progetto supportato dalla Myotonic Dystrophy Foundation (MDF) e descrive le raccomandazioni per la presa in carico dei diversi sintomi presenti, che riflettono l'interessamento multiorgano di questa patologia. La versione integrale del documento è adattata per il nostro contesto culturale e sanitario, validata da un gruppo di esperti di distrofia miotonica nell'ambito della Associazione Italiana di Miologia ed è consultabile sul sito www.centroclinionemo.it

Valeria Sansone

SITUAZIONI CLINICHE CRITICHE

PROBLEMI RESPIRATORI



Le complicanze polmonari sono la prima causa di morte in pazienti DM1. Polmoniti o bronchiti ricorrenti vanno considerate un sintomo di allerta e per questo vanno effettuate valutazioni polmonari regolari. In questi casi va monitorata la capacità vitale forzata (FVC) nelle prove di funzionalità respiratoria.

PROBLEMI CARDIACI



Le complicazioni cardiache sono la seconda causa di morte in pazienti DM1.

- Le più comuni problematiche cardiache sono le aritmie (bradicardia sinusale, blocco di branca, fibrillazione o flutter atriale, aritmie ventricolari).
- In caso di cardiopalmo, dolori toracici, dispnea, ortopnea, sensazione di stordimento e sincope va fatta un'indagine cardiaca.
- Va considerato che un evento cardiaco asintomatico spesso è seguito da un evento cardiaco severo per cui è consigliabile sottoporsi ad accertamenti anche in assenza di sintomi.
- Se ad un ECG standard la frequenza cardiaca di base è < 50 bpm, l'intervallo PR > 200 ms, il complesso QRS di durata > 100 ms compreso un blocco di branca sinistro o destro, un blocco fascicolare sinistro anteriore o posteriore, un blocco AV di secondo o terzo grado, onde Q anormali, tachicardia atriale, fibrillazione, o flutter e aritmie ventricolari, vanno approfondite con indagini cardiologiche ulteriori.

Inviare ad un centro specializzato nella cura della DM1 i pazienti che presentano sintomi cardiaci, che hanno un ECG alterato anche se di 2 anni prima e i pazienti con età superiore ai 40, anche senza un precedente coinvolgimento cardiaco.

CHIRURGIA, ANESTESIA E DOLORE



- I pazienti con DM1 possono avere reazioni avverse ad anestetici e analgesici con conseguente coinvolgimento del sistema cardiaco, respiratorio, muscolare e nervoso centrale.
- Gravi eventi avversi possono presentarsi durante il decorso di malattia, riportati anche in pazienti poco sintomatici. Possono infatti comparire a seguito di un intervento, dopo un'anestesia o come reazioni a farmaci analgesici, anomalie cognitive e comportamentali già presenti per la patologia. Queste possono essere esacerbate dall'eccessiva sonnolenza diurna e dalla deprivazione di sonno legate al perioperatorio, complicando il decorso post-operatorio.
- La maggioranza delle complicanze più gravi si presenta nel momento successivo all'anestesia e non durante.

“CONOSCI IL TUO PROBLEMA E FAI CHE LO CONOSCANO ANCHE I TUOI MEDICI”

Fabrizio, paziente affetto da Distrofia Miotonica di Steinert - 2018

FONTI

MDF Myotonic Dystrophy Foundation - www.myotonic.org

Centro Clinico NEMO - www.centroclinionemo.it

Una lista completa degli autori e la versione integrale delle raccomandazioni possono essere trovate qui: <http://www.myotonic.org/clinical-resources>



CENTRO CLINICO
Nemo
NEUROMUSCULAR OMNICENTRE

SCRIVICI
info@centroclinionemo.it
valeria.sansone@centroclinionemo.it
emilio.albamonte@centroclinionemo.it

TELEFONA
02.9143371

SEGUICI
www.centroclinionemo.it

ALTRI PUNTI IMPORTANTI

DEBOLEZZA DEI MUSCOLI SCHELETRICI E RIABILITAZIONE



Oltre ai controlli abituali per quantificare la forza muscolare, occorre valutare annualmente anche le seguenti aree di coinvolgimento possibile:

- difficoltà nell'eloquio e nella deglutizione
- movimento, equilibrio e cadute.
- attività della vita quotidiana inclusa la cura di sé
- attività a casa, a scuola, al lavoro e nella comunità.

Qualche raccomandazione

- Fare riferimento a specialisti, inclusi fisioterapisti, terapisti occupazionali, logopedisti, nutrizionisti, assistenti sociali e altro.
- Incoraggiare un'attività fisica moderata (esercizio aerobico e di resistenza).

ECCESSIVA SONNOLENZA DIURNA



• Effettuare un primo screening con la scala Epworth Sleepiness Scale (ESS) o questionari standardizzati simili per verificare se vi è eccessiva sonnolenza diurna. In tale caso, prescrivere uno studio del sonno.

• Effettuare una polisonnografia oltre ad una saturimetria notturna per valutare la presenza di un'apnea ostruttiva del sonno o di disturbi centrali sonno-correlati.

• Indirizzare i pazienti da uno pneumologo esperto di malattie neuromuscolari se vi è il sospetto di eccessiva sonnolenza diurna

• Indagare sugli stili di vita relativi al ritmo sonno-veglia e sul consumo di alcool o di caffeina, sulle terapie farmacologiche e sulle abitudini nel dormire.

• Considerare che in una percentuale minore di pazienti l'ipersonnia possa dipendere dalla debolezza dei muscoli respiratori (effettuare test spirometrici).

• In caso di ipoventilazione, indirizzare ad uno pneumologo esperto di malattie neuromuscolari per valutare l'indicazione alla ventilazione meccanica non invasiva notturna.

Qualche raccomandazione

- Considerare l'uso di Modafinil per l'ipersonnia centrale (100mg x 2/die ore 8 e ore 14)
- Considerare la terapia cognitivo-comportamentale (CBT) e, se l'ipersonnia si associa anche ad apatia ed a fatica, considerare anche l'introduzione di terapia psicostimolante.

MIOTONIA



La miotonia può provocare:

- Rigidità dei muscoli soprattutto della mano dopo prensione forzata.
- Difficoltà nell'eloquio e nella deglutizione.

Qualche raccomandazione

- La Mexiletina va considerata come terapia per la miotonia. La Mexiletina è un antiaritmico, quindi, monitorare con ECG alla prima visita e ad intervalli prestabiliti (prima dell'uso del farmaco ed entro tre mesi dall'inizio).
- Ridurre sintomi di dispepsia e di passeggero "vertigini" associate alla Mexiletina, assumendola con cibo per favorire la tollerabilità del farmaco.

SINTOMI GASTROINTESTINALI



• Informarsi sulla presenza di difficoltà nella masticazione e nella deglutizione, sulla presenza di scialorrea, di reflusso gastrico, gonfiore di stomaco, dolore addominale, sulla caratteristica e frequenza dei movimenti intestinali, sulla diarrea e incontinenza.

• I pazienti DM1 rischiano una pseudo-ostruzione, quindi monitorare il problema per determinare se siano pseudo o vere e proprie ostruzioni.

Qualche raccomandazione

Interventi non farmacologici:

- Una dieta ricca di fibre in caso di diarrea o costipazione.
- Aumentare l'assunzione di liquidi.
- Introdurre supplementi nutrizionali in caso di perdita di peso o di disfagia modificando anche la dieta ed utilizzando addensanti.

Interventi farmacologici:

- Loperamide (dosaggio leggero) per la diarrea.
- Lassativi in caso di costipazione.
 - **Terapia di prima linea:**
 - Miralax, Senna, Ducosate o Linaclotide.
 - **Terapia di seconda linea:**
 - Bisacodyl, Lubiprostone, Linaclotide.
 - Evitare l'assunzione di oli.
 - **Se la terapia sopra citata non funziona richiedere una manometria anale.**
 - Antibiotici nel caso in cui ci sia una diarrea causata da un'eccessiva crescita batterica (valutata tramite breath test).

La Mexiletina potrebbe in alcuni casi dare pesantezza gastrica, diarrea o costipazione. L'assunzione con il pasto riduce questo disturbo così come l'introduzione di gastroprotettori.

DISTURBI OCULARI



- Cataratta.
- Ptosi palpebrale.
- Deficit della motilità oculare.

Qualche raccomandazione

- Consigliare una visita oculistica all'anno, che includa anche l'esame con lampada a fessura.
- Suggestire ai pazienti di adottare misure di sicurezza per affrontare meglio i cambiamenti di luce (passaggio dal buio alla luce) durante la guida e durante la notte.
- Suggestire ai pazienti di adottare misure di sicurezza per la protezione della cornea, soprattutto con la progressione della debolezza dei muscoli del viso e della chiusura delle palpebre, utilizzando eventualmente una mascherina notturna o utilizzando lubrificanti oculari.
- Rimuovere chirurgicamente la cataratta quando interferisce con attività della vita quotidiana.
- Considerare l'intervento di sollevamento palpebrale se non è sufficiente correzione meccanica sugli occhiali. La ptosi può ricomparire. Indirizzare ad un chirurgo plastico o chirurgo generale con il quale il neurologo specialista neuromuscolare deve interagire.

ASPETTI COGNITIVI, COMPORTAMENTALI E NEUROPSICHIATRICI



Fate sapere ai pazienti che la distrofia miotonica è una anche una "malattia del cervello" quindi, nella prima visita, includere valutazioni neurocognitive, psichiatriche e comportamentali, da programmare eventualmente anche nelle successive visite.

Qualche raccomandazione

- Inviare a neuropsichiatri o neurologi esperti in ambito neurocognitivo e neuropsicologico i pazienti con disturbi psichiatrici o comportamentali e quelli che si lamentano di difficoltà cognitive. Questi pazienti potrebbero dimostrarsi poco "consapevoli" rispetto a queste problematiche per cui va considerato anche il punto di vista di genitori e partner.
- Pazienti DM con un fenotipo a esordio tardivo potrebbero manifestare un più veloce declino di alcune funzioni cognitive.

SFERA PSICOSOCIALE



• Indagare sulla situazione psicosociale del paziente al domicilio.

• Considerare che vi può essere una maggiore possibilità di inadeguatezza nel gestire un minore ed anche una maggiore tendenza rispetto alla popolazione generale all'abbandono di minore.

• Considerare che possono insorgere improvvise e gravi difficoltà economiche che potrebbero avere una causa anche centrale (personalità dipendenti dal gioco di azzardo ecc.)

• Valutare anche gli aspetti cognitivi e comportamentali oltre a quelli muscolari per la guida dell'autovettura: i pazienti possono non essere in grado di guidare in modo sicuro.

• Considerare che la gestione della casa può non essere sicura o essere poco igienica.

Qualche raccomandazione

- Sollecitare a consultare i servizi sociali e programmi di organizzazione e supporto qualora si sospetti un interessamento di questo ambito.

SINTOMI ENDOCRINI E METABOLICI



• Esami periodici di HbA1c.

• Esami annuali per i livelli di glucosio nel plasma.

• Controllo annuale dei livelli di transaminasi e bilirubina totale. Considerare che i livelli cronicamente elevati di enzimi epatici sono tipici e non necessariamente indicano il bisogno di effettuare una biopsia al fegato.

• Controllo delle gamma-GT nel tempo. Le gamma-GT sono tipicamente elevate anche in assenza di calcoli, come quadro della malattia. Utile comunque un controllo con ecografia al primo riscontro anche senza sintomi.

• Esami basali e ogni 3 anni della funzione tiroidea.

• Controllo dell'assetto lipidico ogni 3 anni.

Qualche raccomandazione

- Curare la resistenza all'insulina, le dislipidemie con cambiamenti nello stile di vita, nella dieta e nell'esercizio fisico.
- Indagare sulla presenza di mestruazioni dolorose o irregolari che possono dipendere da cisti ovariche, da endometriosi, e dalla storia riproduttiva.
- Indagare sulla presenza di disfunzioni erettile. Se presente indirizzare allo specialista sessuologo/andrologo. Considerare i rischi cardiovascolari legati alle terapie che favoriscono l'erezione.



CENTRO CLINICO
Nemo
NEUROMUSCULAR OMNICENTRE

Raccomandazioni di cura
per i pazienti con
**DISTROFIA
MIOTONICA**
ad esordio in
ETÀ PEDIATRICA

Questo documento è indirizzato ai pediatri di libera scelta ed agli specialisti meno esperti di distrofia miotonica di tipo 1 (DM1) e delle forme congenite (CDM) e infantili (ChDM). L'intento è facilitare il percorso di cura dei piccoli che ne sono affetti e delle loro famiglie, descrivendo le raccomandazioni per la presa in carico dei diversi sintomi presenti e che riflettono l'interessamento multiorgano di questa patologia.

Valeria Sansone

SCRIVICI

info@centroclinionemo.it
valeria.sansone@centroclinionemo.it
emilio.albamonte@centroclinionemo.it

TELEFONA

02.9143371

SEGUICI

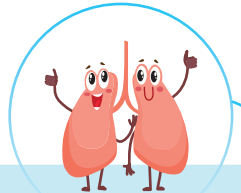
www.centroclinionemo.it



CENTRO CLINICO
Nemo
NEUROMUSCULAR OMNICENTRE

Su www.centroclinionemo.it è consultabile e scaricabile il documento integrale:
"Raccomandazioni per la cura dei bambini affetti da Distrofia Miotonica di tipo 1"

RESPIRO



Sintomi di allarme

- Tosse inefficace e respiro gorgogliante
- Infezioni polmonari ricorrenti
- Respiro affannoso anche per minimi sforzi o a riposo
- Russamento/ apnee notturne
- Sonno frammentato e sonnolenza diurna
- Cefalea mattutina

Esami da eseguire

- Prove di Funzionalità Respiratoria, PFR (per bambini >5 aa)
- Sniff Nasal Inspiratory Pressure (SNIP) (anche per bambini <5 aa)
- Ossimetria notturna
- Polisonnografia

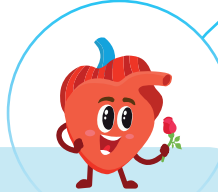
Trattamento

- Esercizi di riespansione polmonare
- Ventilazione invasiva o non invasiva (NIV/IV)
- Macchina della tosse
- Vaccinazioni

Segni d'allarme che devono portare ad effettuare una valutazione specialistica

Alla **spirometria**: FVC e FEV1 < 80% del predetto; deficit di tipo restrittivo (più frequente), deficit di tipo ostruttivo.
Alla **ossimetria notturna**: presenza o meno di desaturazione.
Alla **polisonnografia**: presenza di apnee notturne e/o desaturazione.

CUORE



Sintomi di allarme

- Pre-sincope
- Sincope
- Cardiopalmo
- Dispnea
- Diselettrolitemia (es diarrea o vomito ripetuto) o altri fattori aggravanti
- Bradicardia per rischio di morte cardiaca improvvisa

Esami da eseguire

- ECG alla diagnosi
- ECG-Holter 24 ore o più prolungato alla diagnosi e se pz sintomatico → se normale ECG annuale ed Holter ECG almeno biennale
- Ecocardiogramma trans-toracico alla diagnosi e almeno biennale se normale

Trattamento

- Terapia farmacologica cardioprotettiva sulla base del quadro cardiologico
- Impianto PM/ICD

Segni d'allarme che devono portare ad effettuare una valutazione specialistica

All'ECG: presenza di BAV (I, II o III grado), BBDx o BBSx, QT allungato
All'ECG-Holter 24 ore o prolungato: presenza di BAV, BB, pause patologiche, alterazioni maggiori del ritmo (flutter/fibrillazione atriale)
All'ecocardiogramma trans-toracico: riduzione della FE (< 50%), aree ipo e/o acinetiche

ASPETTI INTELLETTIVI E COMPORTAMENTALI

Sintomi di allarme

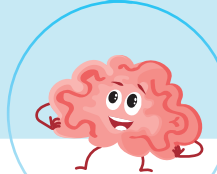
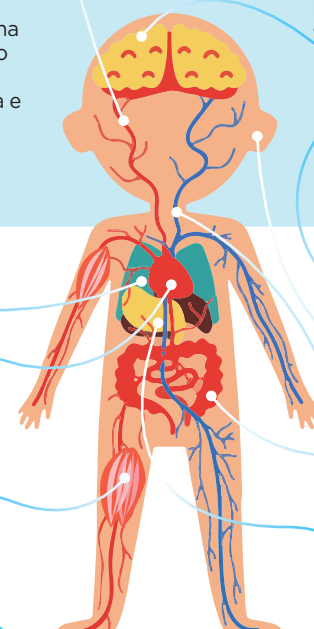
- Ritardo intellettivo (QI) moderato-severo
- Ridotta comprensione/ produzione verbale
- Difficoltà visuo-spaziali e ridotta capacità di programmazione del lavoro quotidiano
- Difficoltà attentive
- Eccessiva sonnolenza diurna
- Disturbi spettro autistico
- Disturbi d'ansia e somatizzazione
- Alterato funzionamento sociale

Esami da eseguire

- Valutazione neuropsichiatrica infantile
- Test neuropsicologici mirati
- Valutazioni terapisti dell'età evolutiva, psicomotricisti, logopedisti

Trattamento

- Psicostimolanti (se eccessiva sonnolenza diurna, es: Modafinil)
- Ansiolitici
- Riabilitazione cognitiva
- Supporto psicologico
- Inserimento in attività ludiche o riabilitative preferibilmente di gruppo



MUSCOLO E COMPLICANZE ORTOPEDICHE

Sintomi di allarme

- Ritardo acquisizione tappe motorie e linguaggio
- Debolezza del distretto facciale con tendenza a tenere la bocca aperta, disartria e disfagia
- Miotonia
- Piede equino/varo
- Retrazioni tendinee
- Scoliosi

Esami da eseguire

- Valutazione neurologica e logopedica
- Valutazione fisiatrica/ortopedica
- Valutazioni terapisti dell'età evolutiva e terapisti occupazionali

Trattamento

- Logopedia
- Mexiletina 50 mg da titolare, a stomaco pieno (ECG dopo l'introduzione del farmaco, se normale ripetere dopo 3 mesi e poi ogni 6 mesi)
- Ausili per le abilità residue
- Chirurgia ortopedica

VISTA

Sintomi di allarme

- Permetropia
- Ptosi palpebrale
- Incompleta chiusura palpebrale
- Secchezza e arrossamento congiuntivale
- Strabismo/deficit motilità oculare



Esami da eseguire

- Valutazione oculistica / ortottica

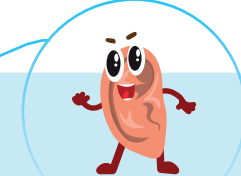
Trattamento

- Lenti di correzione
- Sostegni palpebrali
- Blefaroplastica (attenzione al rischio anestesiológico)
- Lacrime artificiali diurne e gel lacrimale notturno per la secchezza oculare

UDITO

Sintomi di allarme

- Presbiacusia
- Perdita udito per alte frequenze / tinnito
- Disequilibrio
- Otitis ricorrenti



Esami da eseguire

- Test audiometrico
- Valutazione ORL

Trattamento

- Protesi
- Mexiletina

STOMACO E INTESTINO

Sintomi di allarme

- Stipsi
- Diarrea
- Dolori addominali
- Gonfiore addominale
- Ritardo svuotamento gastrico
- Ritardo nell'acquisizione della continenza sferterica



Esami da eseguire

- Valutazione gastroenterologica
- Studio della deglutizione
- Manometria anale
- RX transito gastrico
- Gastrosopia (EGDS)

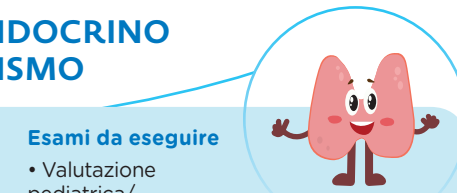
Trattamento

- Dieta ricca di fibre (>8g/die)
- Blandi lassativi (lattuloso, polietilenglicole, senna, bisacodile ecc)
- Metoclopramide
- Fermenti lattici
- Tp antibiotica per la flora intestinale a cicli (es rifaximina)

SISTEMA ENDOCRINO E METABOLISMO

Sintomi di allarme

- Criptorchidismo
- Amenorrea/ Dismenorrea
- Disfunzione erettile
- Disfunzione tiroidea
- Deficit vit.D



Esami da eseguire

- Valutazione pediatrica/ endocrinologica
- Esami ematochimici: profilo lipidico, glicemia, HbA1c, funzione tiroidea, enzimi epatici, vit.D

Trattamento

- Chirurgia correttiva del criptorchidismo
- Terapia farmacologica