INFORMAZIONE ESSENZIALI PER LA GESTIONE IN EMERGENZA DI PERSONE AFFETTE DA:

MALATTIA DI KENNEDY o ATROFIA MUSCOLARE SPINALE E BULBARE

INFORMAZIONI GENERALI

La malattia di Kennedy o Atrofia Muscolare Spinale e Bulbare, è una **malattia neuromuscolare rara ad esordio in età adulta**, causata da un'espansione della ripetizione di **triplette CAG nel gene del recettore degli androgeni localizzato sul cromosoma X**.

La malattia di Kennedy è caratterizzata dalla presenza di **fascicolazioni, crampi e debolezza muscolare** che interessano principalmente gli **arti, il viso e l'area bulbare**. Questi sintomi possono essere accompagnati da **effetti sistemici legati a insensibilità agli androgeni**. L'esordio è tipicamente tra i 30 e i 50 anni di età ed interessa quasi esclusivamente individui di sesso maschile. Nonostante le disabilità associate, il 90 % delle persone con malattia di Kennedy ha una normale aspettativa di vita.

VIE AEREE SUPERIORI

- La debolezza muscolare può interessare il viso, i muscoli masticatori, la zona periorale, la lingua e il palato molle causando **problemi di masticazione, disfagia e una moderata disartria**, caratterizzata da una voce tipicamente nasale.
- **Episodi di soffocamento dovuti al coinvolgimento dei muscoli bulbari sono frequenti**. Raramente essi possono essere severi e potenzialmente fatali.
- **Nella malattia di Kennedy si possono manifestare episodi di laringospasmo**, accompagnati da stridore, che tendono a essere esacerbati dalla presenza di reflusso gastroesofageo e da infezioni delle vie aeree superiori. Sebbene tali episodi possano risultare angosciati e spaventosi, raramente evolvono in episodi di lunga durata. Tecniche di respirazione mirate, come la simulazione del respiro tramite una cannucchia, possono rivelarsi utili nella gestione di questi episodi. In casi gravi o ricorrenti, l'impiego di farmaci può essere necessario. **Misure cautelari** devono essere messe in atto **durante l'estubazione endotracheale a causa del potenziale rischio di laringospasmo**. Sono riportati episodi severi di edema glottico.

FUNZIONE RESPIRATORIA

- **Nella malattia di Kennedy possono manifestarsi difficoltà respiratorie moderate**. Il ricorso a ventilazione non invasiva è un evento raro (circa lo 0.5% dei pazienti).
- La presenza di disfagia può causare **polmoniti da aspirazione**. Le polmoniti sono state riconosciute come la causa più frequente di mortalità prematura nella malattia di Kennedy (10% dei casi).
- Test di funzionalità polmonare sono consigliati nello screening pre-operatorio.
- **L'azione di inibitori neuromuscolari depolarizzanti quali la succinilcolina può essere prolungata o aumentata nelle persone con malattia di Kennedy**. E' quindi necessario monitorare il rilassamento muscolare nella fase peri-operatorie.

FUNZIONE CARDIOVASCOLARE

- Raramente, persone affette da Malattia di Kennedy (1-2%, probabilmente superiore in persone di origine asiatica) possono sviluppare la **sindrome di Brugada**. Il **posizionamento modificato degli elettrodi V3 and V5** ne facilita il riconoscimento. Se identificata, specifici farmaci antiaritmici, psicotropi, anestetici ed analgesici sono sconsigliati (una lista in Inglese si può consultare collegandosi a questo link: [Drugs to be avoided by Brugada syndrome patients | BrugadaDrugs.org](https://www.brugada.org/avoided-by-brugada-syndrome-patients)).
- Persone affette da Malattia di Kennedy possono avere **livelli elevati di Troponina T e CK non correlati a danno cardiaco**. La **misurazione della Troponina I dovrebbe essere impiegata** assieme alla Troponina T per escludere un coinvolgimento cardiaco.
- Disfunzioni autonome lievi e subcliniche sono state riportate in persone con malattia di Kennedy.

DISABILITA'

- La malattia di Kennedy colpisce principalmente il secondo motoneurone ed i muscoli scheletrici. **I riflessi tendinei profondi sono quindi diminuiti**.
- Persone con la malattia di Kennedy possono presentare **disturbi sensitivi nei segmenti distali degli arti inferiori**.
- **Problemi di equilibrio e mobilità sono frequenti**. Una valutazione fisioterapica tempestiva è suggerita per ridurre il rischio di cadute. La mobilizzazione precoce viene incoraggiata in assenza di controindicazioni mediche.
- **Le funzioni cognitive e neuro psicologiche sono normali** nelle persone con malattia di Kennedy.

ASPETTI GENERALI

- **Elevate prevalenze di insulino resistenza, sindrome metabolica e steatosi epatica non-alcolica** sono riportate nella malattia di Kennedy.
- **L'uso di statine non è comunemente indicato** a causa del rischio associato di miopatia.
- **Livelli enzimatici** elevati di aspartato aminotransferasi (AST), alanina aminotransferasi (ALT), lattato deidrogenasi e livelli ridotti di creatinina **possono essere indicativi di patologia muscolare**.
- **L'osteopenia è frequente**, e persone con malattia di Kennedy possono essere suscettibili a fratture a seguito di cadute.

Approvato in data 15 Gennaio 2025 da:

Prof Pietro Fratta - University College London - GB

Prof Carlo Rinaldi - Oxford University - GB

Prof Gianni Sorarú - Università di Padova - ITA

FONTI

- Alqahtani A, Kokkinis A, Zizzi C, et al. *Patient-reported impact of symptoms in spinal and bulbar muscular atrophy*. *Neurol Clin Pract*. 2023;13(6):e200213. doi: 10.1212/CPJ.0000000000200213 PMID: 39140081 PMID: PMC11318780
- Manzano R, Sorarú G, Grunseich C, Fratta P, Zuccaro E, Pennuto M, Rinaldi C. *Beyond motor neurons: expanding the clinical spectrum in Kennedy's disease*. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2018 Aug;89(8):808-812. doi: 10.1136/jnnp-2017-316961. Epub 2018 Jan 20. PMID: 29353237; PMID: PMC6204939.
- Niesen AD, Sprung J, Prakash YS, Watson JC, Weingarten TN. *Case series: anesthetic management of patients with spinal and bulbar muscular atrophy (Kennedy's disease)*. *Can J Anaesth*. 2009 Feb;56(2):136-41. doi: 10.1007/s12630-008-9018-1. Epub 2009 Jan 10. PMID: 19247761.
- Pradat PF, Bernard E, Corcia P, Couratier P, Jublanc C, Querin G, Morélot Panzini C, Salachas F, Vial C, Wahbi K, Bede P, Desnuelle C; French Kennedy's Disease Writing Group. *The French national protocol for Kennedy's disease (SBMA): consensus diagnostic and management recommendations*. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 Apr 10;15(1):90. doi: 10.1186/s13023-020-01366-z. PMID: 32276665; PMID: PMC7149864.
- [Practical Guidance for Patients with KD](#)