

# Scheda di gestione del paziente con malattia Vanishing White Matter

Scheda di gestione del paziente con malattia Vanishing White Matter (VWM)

## Introduzione

- La malattia Vanishing White Matter (VWM) è una rara malattia genetica che provoca un deterioramento progressivo delle funzioni motorie e cognitive.
- Possono verificarsi episodi di deterioramento acuto. Questi episodi possono essere scatenati da eventi che causano stress fisico, quali febbre, infezioni, traumi cranici e alcuni anestetici.
- Non esiste una cura per la VWM, ma esistono delle indicazioni di buona pratica per una corretta gestione clinica.
- Questo opuscolo contiene le raccomandazioni principali in termini di misure preventive e gestione delle acuzie.

## Cosa fare?

- La malattia Vanishing White Matter (VWM) è una rara malattia genetica che provoca un deterioramento progressivo delle funzioni motorie e cognitive.
- Possono verificarsi episodi di deterioramento acuto. Questi episodi possono essere scatenati da eventi che causano stress fisico, quali febbre, infezioni, traumi cranici e alcuni anestetici.
- Non esiste una cura per la VWM, ma esistono delle indicazioni di buona pratica per una corretta gestione clinica.
- Questo opuscolo contiene le raccomandazioni principali in termini di misure preventive e gestione delle acuzie.

## Cosa evitare?

- Sport di contatto
- Anestetici per via inalatoria

## Raccomandazioni per i pazienti

### Misure per prevenire gli episodi di deterioramento acuto

- In caso di febbre, usare paracetamolo, ibuprofene o entrambi per normalizzare la temperatura corporea.
- In caso di infezione febbrile, verificare con il proprio medico se sia necessaria una terapia antibiotica.
- Seguire il normale programma vaccinale nazionale, compresi il vaccino antinfluenzale annuale e la vaccinazione anti-COVID-19 aggiornata, somministrando ibuprofene per prevenire la febbre.
- Indossare un casco nelle attività associate a un maggior rischio di trauma cranico, come ad esempio andare in bicicletta.
- Evitare gli sport di contatto.
- Gli interventi chirurgici maggiori comportano rischi aggiuntivi per i pazienti con VWM; i benefici vanno pertanto attentamente valutati prima di procedere.
- Lo stress psicologico non è associato al deterioramento acuto pertanto la gestione standard degli aspetti emotivo-comportamentali è sicura.



# Raccomandazioni per i medici

## Misure per prevenire gli episodi di deterioramento acuto

- Si raccomanda di fare un bilancio tra la necessità di interventi chirurgici maggiori e il rischio legato all'anestesia e allo stress fisico associato alla procedura.
- Il posizionamento della PEG è un intervento chirurgico minore.
- Ulteriori indicazioni sulle procedure chirurgiche sono riportate nella pubblicazione scientifica citata nella sezione «Per approfondire».
- Si suggerisce un attento monitoraggio in caso di traumi cranici, interventi chirurgici e impiego di anestetici.
- In caso di precedente deterioramento acuto grave, si raccomanda di valutare, al ripresentarsi di un fattore di stress, la possibilità di ricovero in una struttura dotata di un'unità di terapia intensiva.
- Se possibile cercare di evitare i farmaci che attivano l'Integrated Stress Response, in particolare gli anestetici per via inalatoria come il sevoflurano. Utilizzare invece il propofol.
- Si raccomanda di somministrare ibuprofene in caso di febbre o di vaccinazioni, con l'obiettivo di mantenere la temperatura nella norma. Aggiungere paracetamolo se necessario.
- Si raccomanda di mantenere un buono stato nutrizionale.

## Gestione delle presentazioni acute

- Si raccomandano accertamenti tempestivi in caso di febbre, si raccomanda una bassa soglia decisionale per l'avvio di una terapia antibiotica empirica qualora si sospetti una causa batterica.
- Si raccomanda di valutare il ricovero in una struttura che disponga di un'unità di terapia intensiva in caso di deterioramento neurologico acuto.
- In caso di deterioramento neurologico acuto grave (ad es. con disturbo del sensorio o perdita della deambulazione), se non ci sono controindicazioni può essere preso in considerazione un breve ciclo di terapia steroidea.



### Domande? Contattare:

[vwmconsortium@amsterdamumc.nl](mailto:vwmconsortium@amsterdamumc.nl)

### Per approfondire

L'articolo scientifico completo, con tutte le raccomandazioni sulla diagnosi e la gestione della VWM, è stato pubblicato ad accesso aperto (DOI: 10.1212/WNL.0000000000214320)

## Chi siamo

Questo opuscolo è stato realizzato dagli esperti di VWM del VWM Consortium e dai rappresentanti dei pazienti della United Leukodystrophy Foundation (ULF), della European Leukodystrophy Association (ELA) e di Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS).

## Avvertenze

Le informazioni contenute in questo opuscolo sono state definite con cura sulla base delle evidenze scientifiche e del parere degli esperti. Sviluppi futuri potrebbero comportare modifiche a queste raccomandazioni. Si invita a verificare la disponibilità di una versione aggiornata su <https://www.VWMconsortium.org/about-vwm/>