

## **L'Ambulatorio di fisiopatologia respiratoria nelle patologie neuromuscolari**

*Dott. Federico Sciarra (Commissione medico-scientifica UILDM)*

*Relazione presentata nel corso dell'incontro di aggiornamento medico-scientifico tenutosi in occasione delle Manifestazioni Nazionali dei Delegati dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare - Marina di Varcaturò (NA) maggio 2009*

L'ambulatorio di fisiopatologia respiratoria, che intende seguire pazienti con patologie neuromuscolari, dovrebbe essere strutturato nel seguente modo, utilizzando tecniche e strumenti, raccomandati dalle principali linee guida internazionali, con una graduazione successiva nel tempo.

- I medici che monitoreranno il paziente nel tempo dovranno avvalersi di una serie di strumenti quali:
  - Spirometro, con possibilità di eseguire la misurazione dei volumi polmonari statici e dinamici, ed, eventualmente, la diffusione della CO ed altri test di controllo del "drive" respiratorio;
  - Spirometri portatili;
  - Emogasanalizzatore;
  - Pulsiossimetro portatili e trans-telefonici;
  - Capnometri.
- I terapeuti della riabilitazione dovrebbero essere particolarmente preparati all'utilizzo di tecniche di disostruzione bronchiale con l'ausilio di macchine (cough assist, Pegaso ecc.) o con altri mezzi quali il pallone AMBU, e l'uso di tecniche manuali.

I medici dell'ambulatorio dovrebbero essere in grado di utilizzare ventilatori meccanici con tecniche non invasive in grado di sopprimere al lavoro respiratorio che il paziente, a causa del suo deficit muscolare, non è in grado di svolgere.

E' propria delle patologie neuromuscolari, la possibilità di andare incontro, durante l'età evolutiva, e più avanti nel tempo, ad un'insufficienza respiratoria causata il più delle volte da un'ipoventilazione alveolare (scarsità d'aria nelle zone più profonde del polmone), con conseguente ipercapnia (aumento dell'anidride carbonica nel sangue).

In questi casi la sola ossigenoterapia (utilizzo di un'aria più ricca d'ossigeno) è inefficace e talvolta pericolosa, perché non solo non corregge l'ipercapnia, ma spesso la peggiora.

In relazione alle necessità individuali il supporto ventilatorio può variare dalla sola ventilazione notturna mediante maschera nasale, alla ventilazione meccanica 24 ore/die tramite tracheotomia.

Le tecniche non invasive richiedono, chiaramente, la collaborazione del paziente e hanno un uso limitato negli infanti (primi 12 mesi di vita) e nei bambini piccoli.

Per avere un'adeguata ventilazione spontanea, la forza dei muscoli respiratori e il "drive" centrale (la guida del cervello), deve essere in grado di sostenere il carico meccanico respiratorio.

Un aumento di questo ultimo o una riduzione dei primi due, spostano l'equilibrio forza muscolare-carico respiratorio a favore del carico, che deve essere riequilibrato con l'utilizzo di un ventilatore.

Dopo gli otto anni la funzione del sistema respiratorio è simile agli adulti. In precedenza i bambini sono maggiormente predisposti all'insufficienza respiratoria cronica ipercapnica, a causa della differenza di controllo del sonno e del respiro, delle caratteristiche meccaniche del sistema respiratorio e della forza e resistenza allo sforzo muscolare.

Due possibili situazioni possono portare il bambino e l'adulto alla ventilazione meccanica domiciliare:

1. Impossibilità a svezzarsi dalla ventilazione meccanica, iniziata per trattare un'insufficienza respiratoria acuta.
2. In elezione per ridurre l'incidenza d'episodi d'insufficienza respiratoria acuta e/o per migliorare la qualità di vita di un paziente affetto da insufficienza respiratoria cronica.

Le condizioni che portano a ventilare un paziente in elezione, sono rappresentate dai seguenti elementi:

1. Ipercapnia diurna (mal di testa, sonnolenza, dimagrimento).
2. Presenza di sintomi d'ipoventilazione notturna associati a sindrome restrittiva e/o evidenza strumentale d'ipoventilazione notturna (pulsiossimetria, polisinnografia).

Le linee guida internazionali più importanti sono quelle emanate nel 2004 dall'ENMC (European Neuro-Muscular Centre) e dall'ATS (American Thoracic Society).

Le prime prendono in considerazione tutte le patologie neuro-muscolari che insorgono in età pediatria eccetto la SMA I e la Distrofia di Duchenne (DMD), le seconde si riferiscono solo alla DMD ma, a detta degli autori, possono essere estese alle altre patologie neuromuscolari.

La valutazione del paziente affetto da patologia neuromuscolare deve includere l'anamnesi, l'esame obiettivo, le misure della funzione respiratoria, dell'efficacia della tosse, e la valutazione dei disturbi notturni del sonno.

L'ENMC raccomanda nei pazienti con patologia neuromuscolare  $\geq 5$  anni la misura del FVC (capacità vitale forzata) in posizione seduta una volta l'anno.

Quando il FVC è inferiore all'80% del predetto è indicata l'esecuzione dell'esame anche in posizione supina per valutare la debolezza del diaframma.

Se il FVC è maggiore del 60% del predetto il rischio d'ipoventilazione è basso, se invece è minore del 40% del predetto o se c'è una debolezza del diaframma, c'è un significativo rischio d'ipoventilazione.

Si raccomanda di rivalutare ogni 4 mesi il FVC se inferiore al 60% del predetto.

Misure di MIP e MEP (massime pressioni espiratorie ed inspiratorie) per controllare la forza dei muscoli.

Si raccomanda l'esecuzione di una saturimetria notturna annuale quando il FVC è sotto il 60% o più spesso se il FVC è sotto il 40% (forse in questi casi sarà utile rivalutare la saturimetria ogni 6 mesi).

Nei pazienti piccoli dove non si riesce a valutare la FVC, la MIP e la MEP sarà utile una pulsiossimetria una volta l'anno.

E' utile valutare segni e sintomi che indichino la compromissione della funzione respiratoria. I segni e i sintomi da escludere saranno i seguenti:

- ❖ dispnea in posizione supina
- ❖ frequenti infezioni polmonari
- ❖ ritardo di crescita (monitorare il peso e l'altezza)
- ❖ sintomi d'ipoventilazione notturna: sonnolenza, mal di testa, nausea, astenia, scarso appetito, frequenti risvegli notturni, frequenti cambi di posizione durante la notte, ridotto livello di concentrazione, cattivo umore, frequenti sonnellini durante il giorno ecc.
- ❖ comparsa di cianosi durante l'attività fisica e l'alimentazione

L'ipoventilazione notturna di solito precede l'ipoventilazione diurna e l'ipercapnia (aumento dell'anidride carbonica nel sangue), ma talvolta i segni e sintomi possono essere assenti anche in presenza d'ipoventilazione notturna accertata strumentalmente.

E' raccomandata l'emogasanalisi quando:

- FVC inferiore al 40%
- Saturimetria notturna significativamente alterata
- Sintomi di disfunzione respiratoria
- Infezioni acute delle vie aeree
- Infezioni delle basse vie ricorrenti

Nei casi in cui la pulsiossimetria non è dirimente in presenza di segni e sintomi d'ipoventilazione è utile la polisonnografia possibilmente associata a monitoraggio della CO<sub>2</sub> transcutanea e di fine espirazione.

L'ATS consiglia nei pazienti affetti da DMD un controllo una volta l'anno prima dell'uso obbligato della sedia, poi due volte l'anno e in ogni modo dopo il compimento del 12 anno di vita.

Andranno poi rivalutati più spesso, quando richiedono assistenza alla tosse o ventilazione meccanica.

Per quello che riguarda lo studio dell'efficacia della tosse, è raccomandata la misura del picco di flusso espiratorio della tosse (PCEF) una volta l'anno e durante episodi d'infezione respiratoria. In caso di PCEF inferiore a 270 l/m (4,5 l/sec) o MEP inferiore a 60 cmH<sub>2</sub>O, è indicato l'addestramento a tecniche di mobilizzazione delle secrezioni (fisiokinesiterapia respiratoria, drenaggio Eltgol, terapia percussionale, insufflazione assistita con AMBU o con ventilatore, assistenza manuale della tosse). Nel caso in cui il PCEF scende sotto il 160 l/m (2,5 l/sec) è indispensabile l'utilizzo dell'insufflatore/essuflatore meccanico.

L'ENMC considera indicazione alla NIV (ventilazione non invasiva) inizialmente solo notturna nei casi in cui si presenti una o più di queste situazioni:

- ✓ Ipercapnia (PaCO<sub>2</sub> maggiore di 45 mmHg) diurna sintomatica
- ✓ Ipoventilazione notturna sintomatica, definendo ipoventilazione notturna la presenza di una PaCO<sub>2</sub> maggiore o uguale a 50 mmHg per almeno il 50% del sonno oppure la presenza di sintomi associati a desaturazioni notturne inferiori all'88% per più di cinque minuti consecutivi.
- ✓ Presenza di FVC inferiore al 50% associato a sintomi d'ipoventilazione
- ✓ La presenza d'ipercapnia diurna o notturna senza sintomi richiede una strettissima sorveglianza. In questi pazienti può essere iniziata una NIV valutando caso per caso.
- ✓ La presenza di frequenti infezioni respiratorie durante l'anno (maggiori di 3) deve far prendere in considerazione la NIV

A mio parere la presenza d'ipercapnia diurna, valutata con un'emogasanalisi, anche in assenza di sintomi dovrebbe porre indicazione alla NIV. Inoltre ritengo più completa la valutazione della pulsiossimetria che prevede un taglio sotto il 90% per più di cinque minuti consecutivi, o per più del 10% del totale del monitoraggio.

Sarà necessario fare una serie di controlli specialistici che rientrano tra quelli raccomandati dalle principali linee guida come schematicamente riportato sotto.

## Altre valutazioni annuali nei pazienti neuro-muscolari

- Visita cardiologica con ECG e Ecocardiogramma
- Visita con il nutrizionista
- Visita con il neuro-psichiatra infantile
- Visita ortopedica

Ritengo che l'accoglimento di questo protocollo da parte vostra possa essere utile a chiarire alcuni aspetti della patologia e ad avere una traccia del lavoro da svolgere nel tempo.

Possa essere inoltre un testo sul quale riflettere per porre domande ai medici e ai terapisti in maniera più specifica non potendo trattare, per evidenti motivi, nel dettaglio tutte le patologie con le loro particolarità.

## Follow-up dei pazienti neuro- muscolari di età < 5 anni

Una volta all'anno o più frequentemente in caso di insuff. respiratoria

Anamnesi

Esame obiettivo con saturimetria e CO<sub>2</sub> transcutanea +  
peso e altezza

Saturimetria notturna e nei casi dubbi Polisonnografia

Emocromo ed elettroliti

EGA capillare se:

– Saturimetria notturna alterata

– Sintomi di disfunzione respiratoria

– Infezioni vie aeree in atto o storia di infezioni.

## Follow-up dei pazientineuro- muscolari di età > 5 anni

Una volta all'anno

- Anamnesi per sintomi di ipoventilazione notturna, IR e disfunzione bulbare
- Esame obiettivo con SaO<sub>2</sub> e CO<sub>2</sub> + peso e altezza
- FVC seduto e se < 80% predetto anche seduto + MIP e MEP
- Picco della tosse
- Emocromo ed elettroliti
- Saturimetria notturna e nei casi dubbi polisonnografia
- EGA se:
  - FVC < 40%
  - Saturimetria notturna alterata
  - Sintomi di disfunzione respiratoria
  - Infezioni vie aeree in atto o storia di infezioni ripetute

I pazienti devono essere rivalutati ogni 3-4 mesi se:

FVC seduto < 60% o se caduta > 20% da seduto a supino (diaframma)

Picco della tosse < 270 l/min

Saturimetria ogni 6 mesi se FVC < 40%

## Follow-up dei pazienti affetti da Distrofia Muscolare di Duchenne

- Almeno una volta tra i 4 e i 6 anni
- Due volte all'anno, eseguendo la saturimetria una volta all'anno, da quando sono obbligati ad usare la sedia a rotelle, o la FVC scende sotto l'80% del predetto e/o dopo il compimento del 12 anno di vita
- Ogni 3-6 mesi quando richiedono assistenza per la clearance delle vie aeree.