

PNEUMOLOGIA PEDIATRICA

RIABILITAZIONE RESPIRATORIA IN ETÀ PEDIATRICA

La fisioterapia respiratoria nel paziente
pediatrico affetto da fibrosi cistica

Follow-up clinico-funzionale di pazienti
con patologie onco-ematologiche

La Riabilitazione Respiratoria
nella Discinesia Ciliare Primaria

La riabilitazione respiratoria nei bambini
e adolescenti con asma bronchiale

Riabilitazione respiratoria
in età pediatrica: l'esperienza
nelle principali malattie neuromuscolari

La Fisioterapia Respiratoria nelle
Bronchiectasie non-FC: perché e come

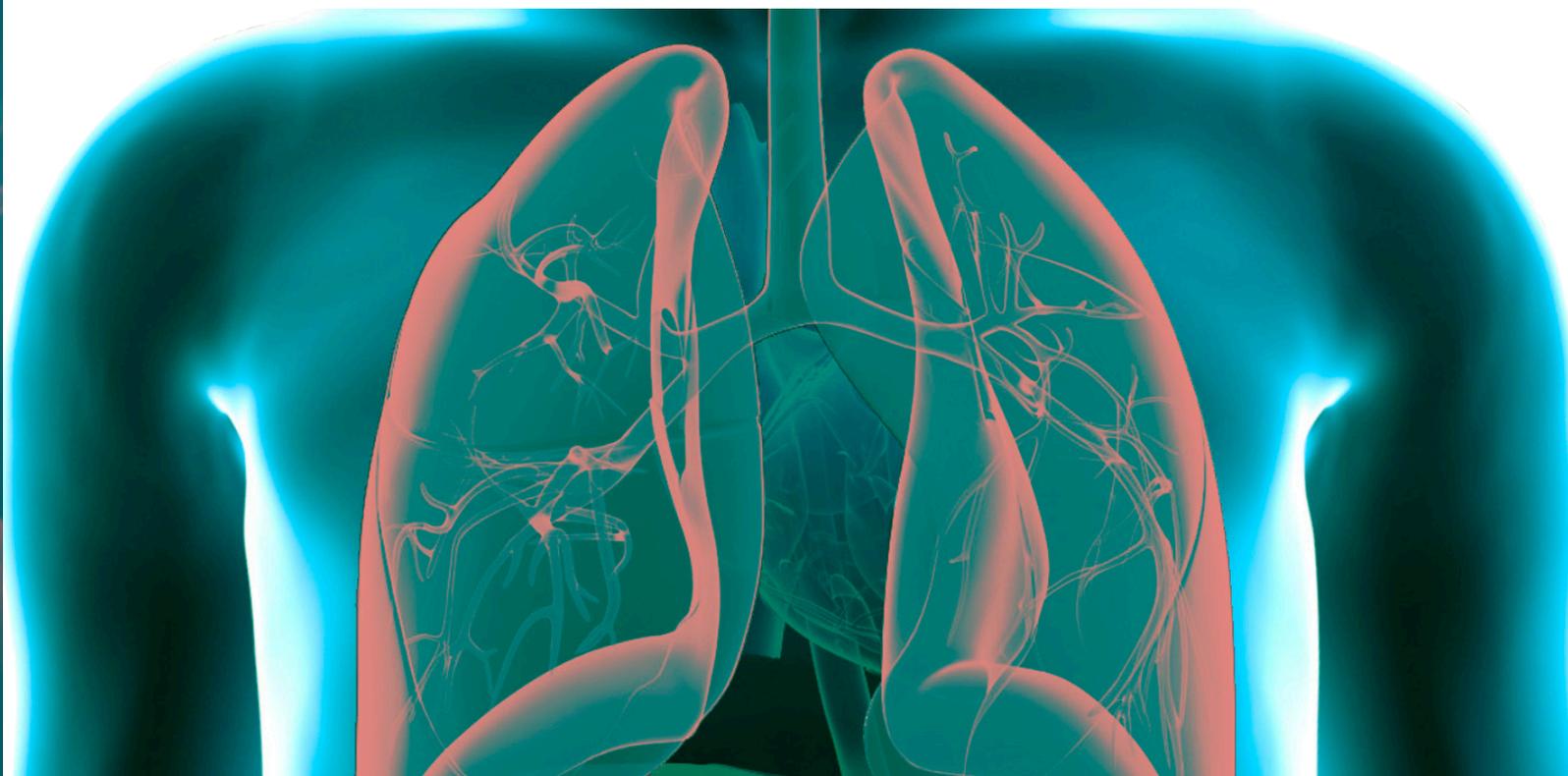
Le pneumopatie interstiziali
in età pediatrica e riabilitazione respiratoria

Attività fisica e sport
nelle malattie respiratorie croniche

Le tecnologie innovative nell'assistenza
respiratoria

Aspetti normativi per l'accesso
alla riabilitazione respiratoria
nelle malattie respiratorie croniche

Gestione della tracheostomia nel bambino



INDICE

Editoriale

La fisioterapia respiratoria nel paziente pediatrico affetto da fibrosi cistica

Anna Rita Berghelli, Carlo De Pieri, Mariangela Garofalo, Manuela Goia, Antonella Grandis, Luisa Negri, Laura Pilatone, Elisabetta Bignamini

Follow-up clinico-funzionale di pazienti con patologie onco-ematologiche

Laura Tenero, Michele Piazza, Giorgio Piacentini

La Riabilitazione Respiratoria nella Discinesia Ciliare Primaria

Maria Elisa Di Cicco, Martina Piras, Diego Peroni, Massimo Pifferi

La riabilitazione respiratoria nei bambini e adolescenti con asma bronchiale

Giancarlo Tancredi, Desiree Mollicone, Alessandra Favoriti, Antonella Frassanito, Fabio Midulla

Riabilitazione respiratoria in età pediatrica: l'esperienza nelle principali malattie neuromuscolari

Maria Beatrice Chiarini Testa, Claudio Cherchi, Alessandro Onofri, Paola Leone, Stefania Monduzzi, Chiara Pizziconi, Renato Cutrera

La Fisioterapia Respiratoria nelle Bronchiectasie non-FC: perché e come

Alessandro Volpini, Vittorio Romagnoli, Federica Zallocco, Arelie Lazarte, Luigi Pietroni, Salvatore Cazzato

Le pneumopatie interstiziali in età pediatrica e riabilitazione respiratoria

Federica Dal Piva, Stefano Silvestrin, Deborah Snijders

Attività fisica e sport nelle malattie respiratorie croniche

Attilio Turchetta

Pneumologia Pediatria

Volume 19, n. 74 - giugno 2019

Direttore Responsabile

Francesca Santamaria (Napoli)

Direzione Scientifica

Stefania La Grutta (Palermo)

Nicola Ullmann (Roma)

Segreteria Scientifica

Silvia Montella (Napoli)

Comitato Editoriale

Angelo Barbato (Padova)

Filippo Bernardi (Bologna)

Alfredo Boccaccino (Misurina)

Attilio L. Boner (Verona)

Mario Canciani (Udine)

Carlo Capristo (Napoli)

Fabio Cardinale (Bari)

Salvatore Cazzato (Bologna)

Renato Cutrera (Roma)

Fernando M. de Benedictis (Ancona)

Fulvio Esposito (Napoli)

Mario La Rosa (Catania)

Massimo Landi (Torino)

Gianluigi Marseglia (Pavia)

Fabio Midulla (Roma)

Luigi Nespoli (Varese)

Giorgio L. Piacentini (Verona)

Giovanni A. Rossi (Genova)

Giancarlo Tancredi (Roma)

Marcello Verini (Chieti)

Editore

Giannini Editore

Via Cisterna dell' Olio 6b

80134 Napoli

e-mail: editore@gianninispa.it

www.gianninieditore.it

Coordinamento Editoriale

Center Comunicazioni e Congressi Srl

e-mail: info@centercongressi.com

Napoli

Realizzazione Editoriale e Stampa

Officine Grafiche F. Giannini & Figli SpA

Napoli

© Copyright 2019 by SIMRI

Finito di stampare nel mese di agosto 2019

Le tecnologie innovative nell'assistenza respiratoria

Laura Montalbano, Giovanna Cilluffo, Velia Malizia, Salvatore Fasola, Giuliana Ferrante, Stefania La Crutta

56

Aspetti normativi per l'accesso alla riabilitazione respiratoria nelle malattie respiratorie croniche

Maria Rosaria Bisogno, Anna Naclerio, Massimiliano Cirillo, Ciro Taranto, Fulvio Esposito

61

Gestione della tracheostomia nel bambino

appunti per l'infermiere in pediatria: il bambino con tracheostomia dalla terapia intensiva al domicilio

Emilia Rufini, Mariella Rubin, Pierina Lazzarin, Vincenzo Abagnale, Elisabetta Bignamini, Alessandra Schiavino

64

Glossario

92

Riabilitazione respiratoria in età pediatrica: l'esperienza nelle principali malattie neuromuscolari

Respiratory rehabilitation in pediatric age: experience in major neuromuscular diseases

Maria Beatrice Chiarini Testa, Claudio Cherchi, Alessandro Onofri, Paola Leone, Stefania Monduzzi, Chiara Pizziconi, Renato Cutrera

UOC Broncopneumologia, Area Semiintensiva Pediatrica Respiratoria, UOS Medicina del Sonno e Ventilazione a lungo termine, Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

Corrispondenza: Claudio Cherchi **e-mail:** claudio.cherchi@opbg.net

Riassunto: La riabilitazione respiratoria rappresenta un programma di assistenza multidisciplinare individualizzato e progettato su misura per i pazienti che presentano una compromissione respiratoria cronica.

In età pediatrica la più frequente causa di insufficienza respiratoria cronica è rappresentata dalle patologie neuromuscolari. In queste condizioni la riabilitazione respiratoria rappresenta un percorso multidisciplinare di fondamentale importanza per prevenire e trattare tempestivamente le complicanze polmonari.

Le figure coinvolte sono rappresentate da medici, fisioterapisti e infermieri, che si dedicano all'esecuzione ed al monitoraggio della fisioterapia respiratoria, volta alla disostruzione bronchiale ed alla ventilazione non invasiva.

Parole chiave: riabilitazione respiratoria, malattie neuromuscolari, tosse inefficace, *mechanical in-exsufflator*, ipo-ventilazione, ventilazione meccanica non invasiva, insufficienza respiratoria.

Summary: Respiratory rehabilitation is a tailored multidisciplinary care program designed for patients with chronic respiratory impairment. In the pediatric age the most frequent cause of chronic respiratory failure is represented by neuromuscular diseases. In these conditions respiratory rehabilitation represents a multidisciplinary pathway to prevent and promptly treat pulmonary complications. Professional figures involved are doctors, physiotherapists and nurses, who are dedicated to the execution and monitoring of respiratory physiotherapy, aimed at bronchial disobstruction and non-invasive ventilation.

Keywords: respiratory rehabilitation, neuromuscular diseases, non-efficient cough, mechanical in-exsufflator, hypoventilation, non-invasive mechanical ventilation, respiratory failure.

La riabilitazione respiratoria è una pratica relativamente recente in medicina e può essere definita come un programma di assistenza multidisciplinare individualizzato e progettato su misura per i pazienti che presentano una compromissione respiratoria cronica.

Essa è stata definita dall'*European Respiratory Society* e dall'*American Thoracic Society* come "un intervento basato sull'evidenza, multidisciplinare e globale, destinato ai pazienti con patologia respiratoria cronica che siano sintomatici e abbiano frequentemente diminuito le loro attività nella vita di tutti i giorni (1). In età pediatrica la più frequente causa di insufficienza respiratoria cronica è rappresentata dalle patologie neuromuscolari (MNM), le quali possono essere caratterizzate da un interessamento del secondo motoneurone, della placca neuromuscolare e del muscolo (tabella 1).

La riabilitazione respiratoria del bambino affetto da MNM rappresenta un percorso multidisciplinare di fondamentale importanza per prevenire e trattare tempestivamente le complicanze polmonari.

Le figure coinvolte sono rappresentate da medici, fisioterapisti e infermieri, che si dedicano all'esecuzione e al monitoraggio della fisioterapia respiratoria, volta alla disostruzione bronchiale ed alla ventilazione non invasiva. Quest'approccio multidisciplinare porta ad un miglioramento della storia naturale di queste patologie e migliora la sopravvivenza e la qualità di vita dei pazienti affetti.

Tab. 1: *Classificazione delle malattie neuromuscolari dell'età infantile*

Patologie del midollo spinale Lesione post-traumatica del midollo cervicale Siringomielia Mielite trasversa
Patologie del motoneurone Atrofie muscolari spinali (SMA I, II e III) Poliomielite Sindrome post-polio
Neuro-miopatie periferiche Lesione del nervo frenico post-intervento cardiocirurgico Sindrome di Charcot-Marie-Tooth Sindrome di Guillain-Barré
Patologie della giunzione neuromuscolare Miastenia
Patologie del muscolo <i>Distrofie muscolari (DM)</i> <ul style="list-style-type: none">• DM di Duchenne• DM di Becker• DM dei cingoli• DM fascio-scapolo-omeroale• DM congenite<ul style="list-style-type: none">- CDM merosino negativa- CDM del rachide rigido- CDM di Ullrich• Distrofia miotonica congenita <i>Miopatie congenite</i> <ul style="list-style-type: none">• Miopatia nemalinica• Miopatia centro-nucleare• Miopatia miotubulare <i>Miopatie metaboliche</i> <ul style="list-style-type: none">• Miopatie mitocondriali <i>Dermatomiosite giovanile</i>

LE MANIFESTAZIONI RESPIRATORIE NELLE MNM

Le MNM non sono malattie primitive dei polmoni, ma portano ad una debolezza muscolare ingravescente, che coinvolge anche l'apparato respiratorio, alterandone profondamente la meccanica e la fisiologia. L'interessamento della funzione respiratoria è lento, progressivo e inevitabile e rappresenta la principale causa di morbilità e mortalità. Le problematiche respiratorie nei pazienti con MNM possono portare all'incapacità di eliminare le secrezioni dalle vie aeree per la presenza di un insufficiente riflesso della tosse, all'inadeguata ventilazione alveolare ed all'aspirazione polmonare, problematiche che si associano agli effetti meccanici della progressiva scoliosi. Nella tabella 2 è riportata la progressione dell'insufficienza respiratoria nelle varie patologie neuromuscolari.

Tab. 2: Progressione dell'insufficienza respiratoria nelle MNM (modificata da 7)

PATOLOGIA	INSUFFICIENZA RESPIRATORIA	PROGRESSIONE	CARATTERISTICHE
Atrofie muscolari spinali			
- SMA I	Entro i due anni	Rapida	Senza interventi e terapia, morte entro i due anni.
- SMA II	Circa il 40% nell'infanzia	Lenta	
- SMA III	Rara nell'infanzia	Lenta	
Sindrome di Charcot-Marie-Tooth	Esordio precoce e severo, specialmente se presente la mutazione GDAP1		Stridore, specialmente se presente la mutazione GDAP1.
Distrofie Muscolari: - Duchenne - Becker - dei cingoli	In seguito alla perdita della deambulazione		Cardiomiopatia che generalmente compare in seguito alla compromissione respiratoria, ma può anche precederla.
Distrofia fascio-scapolo-omerale	Se esordio prima dei 20 anni	Lenta	Esordio severo in età infantile, spesso associato a sordità neurosensoriale.
Distrofie muscolari congenite: - merosino-negativa - con S. del rachide rigido - di Ulrich	Qualsiasi età a seconda della severità	Lenta	L'ipoventilazione può essere presente in bambini ancora deambulanti
Distrofia miotonica			
- tipo 1	Comune nelle forme congenite severe, solitamente in miglioramento	Iniziale miglioramento seguito da un lento declino	Difficoltà di apprendimento, sonnolenza diurna, ipoventilazione centrale
- tipo 2	Non comune		Debolezza fluttuante, apnee episodiche, stridore congenito se presente la mutazione DOK7
Malattia di Pompe	Esordio infantile o tardivo		Rapida nell'esordio infantile e lenta nell'esordio tardivo
Miopia mitocondriale	Comune		Possibile deterioramento acuto

Inefficacia della tosse

Nei pazienti affetti da MNM la progressiva debolezza dei muscoli espiratori determina un'inefficiente eliminazione delle secrezioni dalle vie aeree a causa dell'assenza di un riflesso della tosse valido.

La tosse rappresenta un meccanismo che gioca un ruolo fondamentale nella rimozione di materiale che impegna lo spazio delle vie aeree e che il sistema muco-ciliare non è più in grado di espellere (2).

La tosse si divide in quattro fasi: la prima, caratterizzata da "irritazione", in cui uno stimolo innesca l'arco riflesso, una fase di "inspirazione" in cui l'aria è introdotta fino all'85-90% della capacità polmonare totale; a ciò fa seguito la rapida chiusura della glottide per circa 0,2 secondi e, contemporaneamente, occorre la contrazione di muscoli addominali e intercostali (muscoli respiratori accessori) che porti a un incremento della pressione intra-pleurica fino ad

oltre 190 cmH₂O. L'apertura improvvisa delle corde vocali, infine, porta nel soggetto normale ad un flusso espiratorio che varia tra i 360-1200 L/minuto (3).

La debolezza muscolare determina l'ipo-validità della tosse, riducendo il volume dell'inspirazione, la chiusura della glottide e il flusso di aria espirata. Negli individui normali, il picco di flusso della tosse (PCF) varia tra i 360 e i 1200 L/min (in media 600 L/min). Un PCF di almeno 270 L/min è necessario per produrre un flusso capace di mobilizzare le secrezioni, mentre al di sotto di 160 L/min la tosse è inefficace (4).

Nelle MNM, le secrezioni a livello delle vie aeree tendono ad aumentare sia perché esse sono mantenute in modo persistente a causa dello stato infiammatorio cronico, sia per la difficoltà ad essere eliminate a causa della tosse non adeguata. Ne consegue un accumulo di secrezioni a livello delle vie aeree che, a sua volta, determina un rischio elevato di atelettasie e polmoniti secondarie a sovra-infezioni batteriche.

Un'altra importante conseguenza di ciò è rappresentata dalla comparsa di alterazioni del rapporto ventilazione/perfusione, con conseguenti stati di ipossiemia e/o ipercapnia.

Ipo-ventilazione notturna e disturbi respiratori

Nella maggior parte dei pazienti affetti da MNM può manifestarsi una diminuzione degli scambi gassosi secondaria allo sviluppo di ipo-ventilazione alveolare, con conseguente comparsa di ipercapnia e/o ipossiemia. Queste ultime manifestazioni compaiono dapprima nel sonno e poi anche durante la fase di veglia. Durante le ore di sonno avvengono, infatti, delle modifiche nella funzione e nel controllo del sistema respiratorio che possono manifestarsi come alterazioni degli scambi gassosi: viene a mancare il "drive" centrale presente nello stato di veglia e la posizione declive, inoltre, riduce l'efficacia meccanica del sistema torace-addome, con conseguente alterazione degli scambi (5).

Le MNM possono associarsi, dunque, a disturbi respiratori del sonno (*sleep-disordered breathing*, SDB), specialmente nella fase REM. La severità degli SDB è correlata alla funzionalità polmonare residua.

Tali disturbi possono variare dalla transitoria presenza di ipopnea durante il sonno REM alla comparsa di ipo-ventilazione, tipica degli stadi più avanzati di malattia.

Gli SDB spesso precedono di anni l'esordio dell'insufficienza respiratoria diurna conclamata e portano a disturbi della qualità del sonno, ipossiemia e ritenzione di CO₂ notturna (6).

Patologia da inalazione cronica

Nei bambini con MNM la patologia polmonare da inalazione è molto frequente.

I pazienti affetti possono presentare sia problemi alla deglutizione secondari alla disfunzione bulbare e al rallentamento dello svuotamento gastrico, sia reflusso gastroesofageo.

Il materiale aspirato può includere saliva e frammenti alimentari oppure contenuto gastrico.

La presenza di reflusso gastroesofageo nei bambini con MNM è un problema comune, che può manifestarsi molto precocemente, in particolare nei pazienti affetti da atrofia muscolare (SMA) di tipo 1 e nelle forme gravi di miopatia nemalinica (7). La disfagia, definita come sensazione di difficoltà al passaggio del bolo alimentare, nei soggetti sani è accompagnata solitamente dalla tosse, ma quest'ultima è spesso assente nei pazienti con MNM; in queste condizioni si parla, dunque, di disfagia cronica "silente", che espone i pazienti al rischio di aspirazioni continue nelle vie aeree, con conseguente infiammazione bronchiale cronica, aumento delle secrezioni tracheo-bronchiali, ostruzione dei bronchi, polmoniti *ab ingestis* ed aggravamento della patologia restrittiva. La valutazione formale della deglutizione è indicata, pertanto, nei casi di deterioramento respiratorio acuto e in caso di polmoniti ricorrenti. Il paziente disfagico, inoltre, può percepire una sensazione di paura per il rischio di soffocamento durante i pasti, per cui tende a ridurre l'alimentazione, con possibile insorgenza di denutrizione, dimagrimento e disidratazione. Alla luce di questi aspetti appare fondamentale eseguire un follow-up nutrizionale.

Tutti i pazienti con MNM e sintomi clinici riferibili ad aspirazione cronica dovrebbero essere

sottoposti a esame video-fluoro-scopico. Tale esame ha lo scopo di studiare la dinamica della deglutizione mediante la videoregistrazione durante la somministrazione di piccoli boli di pasto baritato liquido e/o solido ed è particolarmente indicata in caso di disfagia. In caso di necessità, inoltre, bisogna ricorrere a presidi nutrizionali aggiuntivi e a vie alternative per l'alimentazione (come la gastrostomia endoscopica percutanea o la digiuno-stomia endoscopica percutanea) (2).

LA PRESA IN CARICO DEL PAZIENTE CON MNM

Gli obiettivi della riabilitazione respiratoria nei bambini affetti da MNM sono riassunti in tabella 3.

Tab. 3: Obiettivi della riabilitazione respiratoria nelle MNM
1. Migliorare e mantenere l'elasticità della gabbia toracica agendo sui muscoli coinvolti nella respirazione;
2. Facilitare la maturazione polmonare e la crescita della gabbia toracica;
3. Mantenere un'adeguata ventilazione alveolare;
4. Migliorare il picco di tosse;
5. Prevenire le riacutizzazioni respiratorie utilizzando tecniche di riabilitazione respiratoria manuali e meccaniche, evitando per quanto possibile la necessità di tracheotomia.

Per raggiungere tali obiettivi è necessaria una presa in carico del paziente con MNM e l'esecuzione di un attento e puntuale follow-up, le cui modalità saranno affrontate nel prossimo paragrafo.

VALUTAZIONI CLINICO-STRUMENTALI NELLE MNM

Valutazione clinica

La valutazione clinica rappresenta il punto di partenza nell'identificazione del rischio di complicanze respiratorie e nell'inquadramento generale della progressione della malattia. L'anamnesi è di fondamentale importanza e vanno raccolte informazioni circa la frequenza e la severità delle infezioni, la rilevazione di sintomi predittivi di ipo-ventilazione, l'andamento della scoliosi, la nutrizione e l'attività deglutitoria. I fattori che possono determinare episodi di insufficienza respiratoria acuta possono essere rappresentati da infezioni delle vie aeree superiori, polmoniti, atelettasie, utilizzo di farmaci sedativi, aspirazione e pneumotorace.

Prove di funzionalità respiratoria

Nelle MNM, generalmente, le prove di funzionalità respiratoria sono caratterizzate da un *pattern* restrittivo, con capacità vitale polmonare totale e capacità funzionale residua diminuite, associati a un rapporto conservato tra volume espiratorio forzato nel primo secondo e capacità vitale forzata (indice di Tiffenau).

La ridotta compliance polmonare e toracica determina, inoltre, l'aumento del carico elastico, per cui questi pazienti presentano, nel tempo, un declino della capacità vitale (CV) e un aumento del lavoro respiratorio (8). La CV può essere misurata eseguendo una manovra lenta, chiedendo al bambino di eseguire un respiro profondo seguito da un'espiazione più lunga possibile attraverso lo spirometro.

È stato dimostrato che la CV ha un valore predittivo nei confronti della suscettibilità alle infezioni. Una CV inferiore a 1.11 L predice il rischio di infezioni respiratorie con una sensibilità del 90.5% e una specificità del 70.8% (9). Va ricordato che le prove di funzionalità muscolare respiratoria nelle MNM rappresentano misure indirette di efficacia della tosse e comprendono il PCF (di cui abbiamo accennato nel precedente paragrafo), la pressione massima d'ispirazione e la pressione massima espiratoria.

Misurazione dei gas ematici in stato di veglia

La misurazione dei gas ematici è eseguita attraverso la raccolta di campioni di sangue capillare arterializzato. Il dato più importante da valutare è il valore della PaCO₂. La presenza di ipercapnia diurna (PaCO₂ >45 mmHg) rappresenta il segno di ipo-ventilazione in veglia e si accompagna ad ipo-ventilazione notturna. L'ipercapnia, inoltre, correla con la CV e la sopravvivenza dei pazienti con MNM (10).

Monitoraggio notturno del sonno

Per i pazienti affetti da MNM, gli SDB determinano ripercussioni per ciò che riguarda sia gli aspetti cardiorespiratori, sia le modifiche dell'architettura del sonno.

Il monitoraggio della saturazione notturna di ossigeno con registrazione del tracciato può essere utilizzata per riconoscere episodi di ipossiemia notturna. La poligrafia con misurazione transcutanea della CO₂ rappresenta un utile strumento di valutazione dell'ipo-ventilazione durante il sonno.

Il riscontro di ipo-ventilazione notturna impone l'utilizzo della ventilazione non-invasiva notturna (NIV).

STRATEGIE TERAPEUTICHE E GESTIONE DELLE SECREZIONI DELLE VIE AEREE

La ventilazione assistita

Nell'ambito delle MNM, nel 2018 sono state pubblicate le nuove raccomandazioni riguardanti le indicazioni e la gestione della NIV per la SMA e la distrofia muscolare di Duchenne (DMD) (11, 12). Per quanto riguarda la DMD, i pazienti sono stati suddivisi, sulla base dell'abilità o meno alla deambulazione, in: *ambulatory stage*; *early non-ambulatory stage*; *late non-ambulatory stage*

Le linee guida, dunque, fanno riferimento alla sintomatologia clinica, alle prove di funzionalità respiratoria e agli *sleep studies*. Le indicazioni alla NIV nella DMD sono rappresentate nelle tabelle 4, 5 e 6.

Tab. 4: Indicazioni alla NIV nella DMD: segni e sintomi di ipoventilazione

Affaticamento
Dispnea
Cefalea mattutina o continua
Frequenti risvegli notturni
<i>Arousals</i>
Iper-sonnolenza
Difficoltà di concentrazione
Risvegli con dispnea e tachicardia e frequenti incubi

Tab. 5: Indicazioni alla NIV nella DMD: prove di funzionalità respiratoria

FVC <50% del predetto
MIP <60 cmH ₂ O
Presenza in veglia di petCO ₂ o ptcCO ₂ >45 mmHg
pCO ₂ >45 mmHg su emogasanalisi arteriosa, venosa o capillare
SpO ₂ basale <95% in aria ambiente

Tab. 6: Indicazioni alla NIV nella DMD: sleep studies

petCO ₂ o ptcCO ₂ >50 mmHg per almeno il 2% del tempo di sonno
Aumento sonno-correlato della petCO ₂ o della ptcCO ₂ di 10 mmHg al di sopra del livello di base in veglia per almeno il 2% del tempo di sonno
Presenza in veglia di petCO ₂ o ptcCO ₂ >45 mmHg
SpO ₂ ≤88% per almeno il 2% del tempo di sonno o per almeno 5 minuti consecutivi oppure presenza di un indice di apnea/ipopnea ≥5 eventi per ora di sonno

Va ricordato, inoltre, che in tutte le malattie neuromuscolari l'ossigenoterapia può essere considerata sicura solo se associata alla ventilazione e all'assistenza meccanica alla tosse.

Nel 2018 sono state pubblicate anche le nuove raccomandazioni sulla gestione delle SMA e la presa in carico degli aspetti respiratori è stata organizzata sulla base della storia naturale e dell'inquadramento del paziente (13). Nel caso in cui il paziente presenti debolezza dei muscoli inspiratori ed espiratori e dei muscoli bulbari, vanno eseguite le prove di funzionalità respiratoria, comprendenti la determinazione del PCF ed il test di forza dei muscoli respiratori. In tali condizioni, inoltre, vi è l'indicazione ad avviare il *training* alle manovre di assistenza alla tosse. In caso di comparsa di SDB REM-correlati, associati a presenza di tosse inefficace o picco di flusso durante la tosse ridotto, sono consigliati l'esecuzione di radiografia del torace, lo studio del sonno e l'avvio della NIV. Quest'ultima va eseguita in modo continuo quando compare insufficienza ventilatoria anche diurna, a causa dell'aumento del rischio di morte in tali condizioni.

La polisonnografia o poligrafia notturna va eseguita ogni 6 mesi nei bambini con CV <60% del valore atteso, altrimenti almeno una volta l'anno. La frequenza di valutazione dipende sempre dallo stato clinico e dallo stadio di progressione della malattia per ciascun individuo.

Nei bambini piccoli, il cui tasso di progressione della malattia è incerta, o nei bambini più grandi che hanno dimostrato un deterioramento clinico o che soffrono di infezioni ripetute o che sviluppano sintomi di respiro disordinato del sonno la valutazione del sonno può essere più frequente di una volta l'anno (2).

Nei pazienti affetti da SMA tipo 2, invece, è prevista l'esecuzione di test funzionali in accordo all'età del paziente ed è specificata la frequenza delle misurazioni in rapporto alle condizioni del bambino.

Per quanto riguarda la NIV, le indicazioni sono le seguenti: ipercapnia diurna, SDB (con eventuale ipercapnia), respiro paradossale, deformità della gabbia toracica, infezioni respiratorie ricorrenti che richiedono ricoveri ospedalieri (>3/anno) e crescita insufficiente (2).

La fisioterapia respiratoria

All'interno di questa disciplina ritroviamo numerose tecniche volte alla disostruzione bronchiale, al miglioramento della *compliance* (ri-espansione) e del reclutamento polmonare, alla mobilizzazione del paziente ed all'allenamento allo sforzo. Il ruolo del fisioterapista respiratorio si caratterizza, inoltre, per la scelta e l'utilizzo delle interfacce dell'aerosolterapia.

Nei pazienti la cui funzione bulbare è sufficiente a mantenere la glottide chiusa, sono eseguite manovre di assistenza manuale alla tosse attraverso l'incremento sia del volume polmonare inspiratorio, sia di quello espiratorio. Nel primo caso, il risultato è raggiunto attraverso l'insufflazione di aria (*air-stacking*) tramite l'utilizzo di un ventilatore o di un pallone ambu, fino ad arrivare alla capacità massima di insufflazione; nel secondo caso, attraverso delle compressioni toraco-addominali (14).

Nei pazienti con incapacità bulbare o in quelli che non presentano un riflesso della tosse valido, deve essere presa in considerazione la tecnica di insufflazione/essufflazione meccanica attraverso l'utilizzo di dispositivi meccanici. La *cough machine* (o macchina della tosse) rappresenta la modalità primaria di *clearance* delle vie respiratorie nei bambini affetti da MNM e riproduce in maniera meccanica il riflesso naturale della tosse (14). Questo presidio riduce il

rischio di accumulo di secrezioni nell'albero bronchiale e si caratterizza per applicare alle vie aeree una pressione positiva seguita rapidamente da una pressione negativa.

Le tecniche di disostruzione delle vie tracheo-bronchiali nelle MNM vanno eseguite durante tutti gli episodi di riacutizzazione infettiva e/o quando i livelli di saturazione arteriosa dell'ossigeno in aria ambiente siano inferiori al 92%.

Un altro dispositivo importante utilizzato nelle MNM è rappresentato dall'*intrapulmonary percussive ventilation*, dispositivo che associa una pressione di supporto ad un'oscillazione del flusso di aria, a frequenza regolabile. Durante la sua applicazione non sono necessarie la sincronizzazione e la collaborazione da parte del paziente; può essere utilizzato tramite maschera facciale, boccaglio o raccordo per ventilatore nei pazienti con NIV (15).

Infine, un altro strumento utilizzato nelle MNM è rappresentato dall'*high frequency chest wall oscillation* (HFCWO), capace di produrre una vibrazione ad alta frequenza associata alla compressione toracica.

La caratteristica che più lo rende diverso dagli altri dispositivi è che l'HFCWO utilizza come interfacce giubbottino e fasce toraciche, che determinano oscillazioni ad alta frequenza della parete toracica, capaci di modificare le caratteristiche reologiche del muco, riducendone viscosità e adesività (16).

CONCLUSIONI

La riabilitazione respiratoria del bambino affetto da MNM è caratterizzata da un approccio multidisciplinare, che porta a un miglioramento della storia naturale di queste patologie e migliora la sopravvivenza e la qualità di vita di questi pazienti. Questo percorso richiede l'integrazione tra numerose figure, quali il pediatra, il neurologo, il fisiatra, lo pneumologo e il fisioterapista respiratorio e motorio.

L'obiettivo dei prossimi anni sarà di favorire e implementare l'aspetto multidisciplinare della presa in carico del paziente neuromuscolare in campo pediatrico.

BIBLIOGRAFIA

- (1) Rochester CL, Vogiatzis I, Holland AE et al. *An Official American Thoracic Society/European Respiratory Society Policy Statement: Enhancing Implementation, Use, and Delivery of Pulmonary Rehabilitation*. Am J Respir Crit Care Med 2015; 192: 1373-1386.
- (2) Hull J, Aniapravan R, Chan E, et al. *British Thoracic Society guideline for respiratory management of children with neuro muscular weakness*. Thorax 2012; 67: 1-40.
- (3) Leiner GC, Abramowitz S, Small MJ, et al. *Expiratory flow rate: standard values for normal subjects*. Am Rev Respir Dis 1963; 88: 644-665.
- (4) Bach JR. *Mechanical insufflation-exsufflation comparison of peak expiratory flows with manually assisted and unassisted coughing techniques*. Chest 1993; 104: 1553-1562.
- (5) American Thoracic Society. *Standards and indication for Cardiopulmonary Sleep Studies in Children*. Am J Respir Crit Care Med 1996; 153: 866-878.
- (6) Verrillo E, Bruni O, Pavone M, et al. *Sleep architecture in infants with spinal muscular atrophy type 1*. Sleep Med 2014; 15: 1246-1250.
- (7) Rao F, Iatomasi M, Falcier E, et al. *La presa in carico respiratoria del bambino con malattia neuromuscolare (NMD)*. Rivista Italiana di Fisioterapia e Riabilitazione Respiratoria 2014; 1: 26-34.
- (8) Ambrosino N, Carpenè N, Gherardi M. *Chronic respiratory care for neuromuscular diseases in adults*. Eur Respir J 2009; 34: 444-451.
- (9) Dohna-Schawake C, Ragette R, Teschler H, et al. *Predictors of severe chest infections in paediatric neuromuscular disorders*. Neuromuscul Disord 2006; 16: 325-328.

- (10) Phillips MF, Smith PE, Carroll N, et al. *Nocturnal oxygenation and prognosis in Duchenne muscular dystrophy*. Am J Respir Crit Care Med 1999; 160: 198-202.
- (11) Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management*. Lancet Neurol 2018; 17: 251-267.
- (12) Sheehan DW, Birnkrant DJ, Benditt JO, et al. *Respiratory Management of the Patient with Duchenne Muscular Dystrophy*. Pediatrics 2018; 142: 62-71.
- (13) Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, et al. *Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics*. Neuromuscul Disord 2018; 28: 197-207.
- (14) Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, et al. *Participants of the International Conference on SMA Standard of Care*. J Child Neurol 2007; 22: 1027-1049.
- (15) Reardon CC, Christiansen D, Barnett ED, et al. *Intrapulmonary percussive ventilation vs incentive spirometry for children with neuromuscular disease*. Arch Pediatr Adolesc Med 2005; 159: 526-531.
- (16) Cameron S, Ball I, Cepinskas G, et al. *Early mobilization in the critical care unit: A review of adult and pediatric literature*. J Crit Care 2015; 30: 664-672.
- (17) eron S, Care 2015; 30: 664-672.