



Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili

chILD: CHILDHOOD INTERSTITIAL LUNG DISEASE

Cosa è

chILD, (Childhood Interstitial Lung Disease), è un acronimo con il quale viene definite un gruppo di patologie polmonari rare che colpiscono lattanti, bambini e adolescenti. Esistono diversi tipi di patologie interstiziali polmonari nel bambino, nonostante la sintomatologia riportata può essere simile; anche nell'adulto si riscontrano patologie interstiziali polmonari, ma con differenze significative rispetto alle patologie che vengono diagnosticate in età pediatrica.

Cosa sappiamo?

Le conoscenze su queste patologie derivano principalmente dagli sforzi scientifici degli ultimi 10 anni al fine di definire e comprendere meglio questo gruppo di patologie così rare. È difficile anche per questo stimare quanti bambini sono affetti da chILD, e ancor più difficile se consideriamo la prevalenza di ciascun tipo di questo gruppo di patologie.

Classificazione delle chILD

Ciascun tipo di chILD differisce per età di comparsa dei sintomi, severità della patologia e decorso, prognosi: alcune forme hanno un decorso grave che porta alla morte precocemente, in altri casi si riscontra un progressivo e lento peggioramento del quadro clinico, ma in alcuni casi (come NEHI, iperplasia delle cellule neuroendocrine dell'infanzia) si può anche riscontrare un graduale miglioramento.

Ciascuna patologia può interessare il tessuto interstiziale polmonare, che circonda e sostiene le vie aeree (bronchioli) e gli alveoli e determina la compliance polmonare, così come danneggiare direttamente le vie aeree.

Le forme più frequenti nell'infanzia e al di sopra dei due anni di età, rispettivamente, sono riportate in *Tabella 1*.

Cause delle chILD

Non sono note le cause di ciascuna forma di chILD, in molti casi l'eziologia resta al momento sconosciuta.

Tra le condizioni che possono causare alcune forme di chILD o contribuire allo sviluppo di chILD:

- Fattori genetici, come nelle forme con deficit delle proteine del surfattante;
- Sindrome da aspirazione: cibo o liquidi che vengono inalati nel polmone e che possono danneggiarlo attraverso processi infiammatori; va considerata in pazienti con problematiche neurologiche, disturbi della deglutizione o
- malattia da reflusso gastroesofageo;
- Difetti del sistema immunitario;
- Esposizione a sostanze nocive come fumo passivo, inquinamento, muffe, ecc.
- Alcune patologie sistemiche, patologie del collagene o autoimmuni;
- Terapie per patologie neoplastiche



Sintomi delle chILD

Sono diversi i sintomi con cui si possono manifestare le chILD, e accomunano anche altre patologie respiratorie non facente parte questo gruppo di condizioni rare:

- Tachipnea;
- Distress respiratorio, con necessità di utilizzo dei muscoli accessori per respirare;
- Ipossemia;
- Tosse ricorrente, con riscontro di wheezing e crepitii all'auscultazione toracica;
- Dispnea da sforzo;
- Scarso accrescimento;
- Ricorrenti polmoniti/bronchioliti

Come fare la diagnosi di chILD

Si tratta di un gruppo di patologie rare, che condividono sintomi e segni di presentazione con altre patologie più comuni dell'apparato respiratorio, che possono anche sovrapporsi complicando ancora di più l'iter diagnostico. Per questo la diagnosi deve essere posta da un pediatra pneumologo con esperienza in questo campo.

La diagnosi inizia dalla raccolta delle informazioni anamnestiche: se ci sono persone in famiglia con problematiche respiratorie gravi, se sono state riscontrate problematiche respiratorie nei primi mesi di vita nel bambino, se il bambino è esposto a sostanze irritanti e se è affetto da altre patologie.

Test diagnostici specifici?

Non ci sono test specifici per diagnosticare le forme di chILD: oltre alla *radiografia del torace*, esame di base, è utile eseguire una *TC ad alta risoluzione (HRCT)* che può permettere di identificare la patologia, determinarne l'estensione e la gravità; *i test di funzionalità polmonare* sono utili non solo in fase diagnostica ma anche di follow-up per monitorare il declino della funzionalità polmonare e di conseguenza la gravità della patologia; la raccolta del liquido di lavaggio broncoalveolare *BAL* può permettere di identificare la presenza di infezioni, infiammazione o segni di aspirazione; oltre ai test ed esami per escludere patologie in diagnosi differenziale (asma, fibrosi cistica, patologie neuromuscolari, ecc...) in alcuni casi è possibile inoltre procedere ad accertamenti di tipo genetico.

Se tutte queste indagini non sono sufficienti a diagnosticare e classificare la forma di chILD da cui è affetto il paziente è utile procedere alla *biopsia polmonare*, che si ottiene attraverso una procedura chirurgica in sedazione che permette di ottenere un piccolo campione di tessuto polmonare dalla cui analisi è possibile identificare la patologia da cui è affetto il bambino.



Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili

Quali cure sono disponibili per chILD

Trattandosi di patologie rare sono disponibili pochi lavori in letteratura sui possibili trattamenti, che al momento si limitano a terapie di supporto, in quanto non esistono cure per le forme di chILD:

- Supplementazione di ossigeno,
- Broncodilatatori,
- Supporto ventilatorio,
- Fisioterapia respiratoria,
- Corticosteroidi, inalatori e sistemici, per ridurre i processi infiammatori;
- Anche farmaci come l'idrossiclorochina e antibiotici con azione antiinfiammatoria, come i macrolidi, sono stati utilizzati in queste patologie;
- Nei casi più gravi, quando è possibile definire precocemente la diagnosi, può essere indicato il trapianto polmonare.

Non essendo note per lo più le cause non è possibile attuare strategie preventive specifiche; può essere importante un servizio di counselling genetico per famiglie con bambini affetti da chILD. L'applicazione rigorosa delle norme igieniche, evitando esposizione a sostanze nocive e l'attuazione delle strategie vaccinali (ad esempio vaccino antiinfluenzale) sono importanti non solo nel prevenire l'insorgere di patologie polmonari, non solo chILD, ma anche nel prevenire un rapido peggioramento del decorso delle patologie stesse nei bambini affetti.

Come prendersi cura del paziente chILD

Un paziente affetto da chILD necessita di un *equipe multidisciplinare* con figure professionali di supporto anche nelle cure a domicilio.

E' importante l'aderenza da parte dei famigliari e di chi si prende cura quotidianamente del bambino, alle prescrizioni mediche, la consapevolezza dei sintomi e dei segnali di peggioramento tali per cui è necessario recarsi in Pronto Soccorso, la capacità di utilizzare i presidi necessari per le cure a domicilio (ossigeno-terapia, monitoraggio saturimetrico, ventilatori...). La partecipazione a trial terapeutici può rendere disponibili nuovi trattamenti, se pur sperimentali, per i pazienti, che possono beneficiarne direttamente o portare nuove conoscenze utili alla cura di altri bambini affetti dalle stesse patologie.

Tutto questo richiede uno sforzo psicologico che non può essere ignorato e per il quale figure di supporto si rendono necessarie e utilissime nell'accompagnare le famiglie dei pazienti in questo percorso. Anche le associazioni delle famiglie dei pazienti affetti da chILD hanno un ruolo importante.



Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili

Tabella 1. *Alcune delle forme più frequenti di chILD*

Patologie più frequenti nei primi 2 anni di vita:

- Deficit delle proteine del surfattante
- Anomalie dello sviluppo polmonare
- Iperplasia delle cellule neuroendocrine nell'infanzia (NEHI)
- Glicogenosi interstiziale polmonare (PIG)

Patologie più frequenti dopo i 2 anni di età:

- Polmonite interstiziale idiopatica
- Polmonite da ipersensibilità
- Sindrome da aspirazione
- Bronchiolite obliterante
- ILD associate a patologie sistemiche: patologie del connettivo, istiocitosi, sarcoidosi ...

Letture consigliate

- 1) <https://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/chld#>
- 2) Bush A, et al. European protocols for the diagnosis and initial treatment of interstitial lung disease in children. Review Thorax 2015 Jul 1
- 3) Kurland G, et al. An official American Thoracic Society clinical practice guideline: classification, evaluation, and management of childhood interstitial lung disease in infancy. Review Am J Respir Crit Care Med. 2013
- 4) www.child-foundation.com/