

Problemi Respiratori nei bambini affetti da Malattie Neuromuscolari (1/2)

Le malattie neuromuscolari (NMD) sono malattie del sistema nervoso (cioè dei nervi che controllano il corpo) e dei muscoli. I nervi mandano l'impulso ai muscoli per ordinar loro cosa fare, ad esempio camminare. Abbiamo nervi che controllano il nostro respiro senza che ce ne rendiamo conto, facendoci utilizzare numerosi muscoli (diaframma, muscoli del torace, del collo e della gola).



Le NMD possono causare problemi respiratori in diversi modi, sia direttamente che indirettamente (a causa di complicazioni correlate). Le NMD, considerate nel loro insieme, sono piuttosto comuni, con circa 1 bambino colpito su 3000. Queste condizioni hanno delle manifestazioni che possono essere lievi, causando pochi problemi nella quotidianità del bambino oppure progressive e gravi, rendendo difficile camminare, muoversi senza aiuto, deglutire bene o dormire senza l'aiuto di un dispositivo. Alcuni esempi di malattie neuromuscolari sono: l'atrofia muscolare spinale (detta anche malattia di Werdnig – Hoffman), la distrofia muscolare di Duchenne, la distrofia muscolare congenita e le miopatie congenite. La maggior parte di questi disturbi è genetica o ereditaria e si manifesta durante la prima infanzia, ma queste patologie non sono sempre evidenti alla nascita.

Come fa la debolezza muscolare ad influenzare la respirazione e quali sono i sintomi?

La debolezza neuromuscolare può colpire diversi gruppi muscolari importanti per la respirazione. I muscoli del torace ed il diaframma vengono utilizzati per portare aria dentro e fuori i polmoni ed anche per aiutare il meccanismo della tosse. I muscoli della schiena, invece, aiutano a mantenere una corretta postura, importante per garantire un'adeguata espansione della gabbia toracica quando si respira. La vie aeree superiori comprendono il naso, la bocca, la lingua, la parte posteriore della gola (chiamata faringe), la laringe e l'epiglottide (il lembo che impedisce al cibo di andare nella trachea durante la deglutizione). Una debolezza muscolare o una scarsa coordinazione muscolare possono colpire qualsiasi parte delle vie aeree superiori e causare problemi respiratori. A volte i problemi respiratori nelle malattie neuromuscolari sono molto evidenti e i sintomi possono includere: una respirazione debole ed accelerata, un maggior uso di altri muscoli, come quelli del collo o della gabbia

toracica (evidenti retrazioni muscolari), affaticamento, mal di testa (soprattutto al mattino), tosse debole, e soffocamento. Altre volte, invece, possono esserci problemi respiratori gravi che però non causano sintomi immediati. Infatti, capita che i bambini non si lamentino quando sentono mancare il respiro o si affaticano per respirare; per questo si consiglia di eseguire i test per la funzionalità respiratoria durante il sonno, in modo da analizzare disturbi che potrebbero non essere evidenti in veglia.

Come fanno le malattie neuromuscolari a causare problemi respiratori?

Le malattie neuromuscolari possono causare problemi respiratori in uno o più dei seguenti modi, che possono comparire in età diverse ed essere progressivi nel tempo.

1. La debolezza muscolare può causare riduzione della funzionalità polmonare e ipoventilazione. Con l'ipoventilazione, si riduce la quantità di aria che entra ed esce dai polmoni e così si riduce anche la quantità di ossigeno che circola nel corpo, mentre, invece, aumenta quella di anidride carbonica. L'ipoventilazione può manifestarsi in differenti modi nelle malattie neuromuscolari. La debolezza del diaframma e degli altri muscoli respiratori porta ad una riduzione della funzionalità respiratoria; se questi muscoli non funzionano bene, il bambino non può respirare a fondo come dovrebbe. Nelle NMD può svilupparsi anche la scoliosi (curva anomala della colonna vertebrale), che può limitare le dimensioni del torace e la capacità di respirare profondamente.
2. La debolezza muscolare ed una tosse troppo debole possono rendere difficile la fuoriuscita del muco (catarro) dai polmoni, causando ingombro delle vie respiratorie e la congestione del torace. La tosse è un meccanismo naturale che il nostro corpo adotta per mantenere le vie respiratorie libere dal muco. Un colpo di tosse forte

ed efficace richiede la collaborazione tra i muscoli diaframmatici, toracici e quelli della gola. Se il muco rimane nei polmoni può bloccare le vie aeree e causare atelettasie che ostacolano la corretta assunzione dell'ossigeno. Inoltre, è più facile che si generi un'infezione polmonare quando c'è un accumulo di muco che facilita la crescita di batteri. Alcuni bambini hanno problemi nella gestione del muco soltanto quando hanno un raffreddore o un'infezione, situazioni in cui la tosse è assolutamente necessaria. Il bambino potrebbe infatti sentire il bisogno di tossire, ma non essere in grado di far uscire il muco.

3. Problemi di deglutizione da debolezza neuromuscolare determinano un rischio di soffocamento. Il meccanismo per cui durante l'alimentazione il cibo od un liquido vanno incidentalmente a finire dalla gola alla trachea si chiama aspirazione. A volte anche la saliva dalla bocca può essere aspirata. Questo può accadere perché i muscoli delle vie aeree superiori, che normalmente proteggono le vie aeree stesse (e quindi i polmoni) non funzionano bene. L'aspirazione può causare infiammazione (irritazione) delle vie respiratorie, infezioni e cicatrici polmonari. Alcuni bambini con malattie neuromuscolari hanno una capacità di deglutizione molto scarsa, altri possono avere problemi solo con i liquidi sottili che percorrono la gola troppo velocemente; altri ancora hanno una deglutizione a rischio solo nei momenti in cui sono malati e più deboli del solito. Purtroppo, alcuni bambini possono presentare un'aspirazione 'silente', situazione in cui non riescono a generare un colpo di tosse di protezione quando cibo o liquido finiscono nelle vie aeree e invece presentano difficoltà respiratoria solo in seguito al verificarsi dell'ostruzione.

4. La debolezza nei muscoli delle vie aeree superiori può portare ad un blocco (ostruzione) del flusso d'aria, in particolare durante il sonno. In tale situazione, i muscoli delle vie aeree sono di norma più rilassati, ma nel caso in cui ci sia una condizione di debolezza muscolare, questo può provocare apnee ostruttive del sonno (OSA). Le OSA possono determinare seri problemi di salute ed una scarsa qualità del sonno.

Quali test vengono eseguiti per i problemi respiratori legati alle malattie neuromuscolari?

La radiografia del torace può contribuire a mostrare la dimensione del torace del bambino e l'eventuale presenza di qualche tappo di muco che possa causare un'atelettasia. Quando i muscoli della parete toracica non funzionano bene, il torace appare più piccolo alla radiografia. Anche la polmonite da aspirazione può essere vista all'Rx torace anche se l'assenza di cambiamenti nelle radiografie non significa che non ci possa essere un problema respiratorio da aspirazione. I test di funzionalità respiratoria possono essere eseguiti sui bambini a partire dai 6 anni. Questi test includono le misure della forza dei muscoli respiratori e la spirometria. Il medico può fare questi test di respirazione

ogni anno, o anche più spesso, per misurare la quantità di riserva e funzione polmonare del bambino da sveglio.

I livelli di ossigeno ed anidride carbonica del bambino possono essere misurati nel sangue. Il livello di ossigeno (*saturazione di ossigeno o "SpO2"*) del vostro bambino può essere misurato con un piccolo dispositivo chiamato *pulsossimetro*, collegato in modo indolore alla punta di un dito o al lobo dell'orecchio. La saturazione di ossigeno può essere controllata in diversi momenti: durante il sonno o durante l'esercizio fisico.

Un'altra prova che a volte viene fatta è l'emogasanalisi arteriosa (EGA). Per questo test viene prelevato del sangue da un'arteria (di solito nel polso). Tale test fornisce la misura del livello di ossigeno e di anidride carbonica nel sangue e può essere eseguito con un prelievo da sangue capillare o venoso.

La funzionalità muscolare delle vie aeree superiori e la capacità di deglutizione possono essere valutate con uno studio di *imaging* a raggi X, effettuato durante l'alimentazione dietro supervisione di un logopedista. Inoltre, talvolta si utilizza una laringoscopia (eseguita con un tubo flessibile) eseguita per osservare la vie aeree superiori e le corde vocali.

La scoliosi può evidenziarsi con l'esame obiettivo del medico o con una radiografia della colonna vertebrale.

Autori: Refika Ersu MD; Indra Narang MD; Marianna Sockrider MD, DrPH

Revisori: Suzanne C. Lareau RN, MS; Hrish Kulkarni, MD

Testo originale: www.thoracic.org/patients

Tradotto a cura della Italian Pediatric Respiratory Society (S.I.M.R.I.) dalla Dr.ssa Valeria Caldarelli (Arcispedale Santa Maria Nuova - IRCCS, Reggio nell'Emilia)

Piano d'azione

- ✓ Se il vostro bambino ha una malattia neuromuscolare, dovrete consultare il vostro medico, informandovi su quali sintomi tenere d'occhio e su quanto spesso è consigliabile ripetere i test per verificare se vostro figlio presenti o meno problemi respiratori
- ✓ Collaborate con il vostro medico per affrontare le condizioni che potrebbero peggiorare i problemi respiratori come la difficoltà nel deglutire e la scoliosi
- ✓ Quando vi prendete cura del vostro bambino, lavatevi le mani spesso e attentamente usando acqua e sapone o disinfettante per le mani a base alcolica
- ✓ Tenete il vostro bambino a distanza da persone malate e dal fumo di tabacco
- ✓ Fate vaccinare ogni anno il vostro bambino e tutte le persone che se ne occupano con il vaccino antinfluenzale

La Serie ATS *Patients Information* è un servizio pubblico dell'American Thoracic Society e della sua rivista, l'AJRCCM (American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine). Le informazioni contenute in questa Serie sono unicamente a scopo educativo e non dovrebbero essere utilizzate in sostituzione del parere medico. Per ulteriori informazioni su questa Serie, contattare J.Corn all'indirizzo jcorn@thoracic.org.



We help the world breathe®
PULMONARY • CRITICAL CARE • SLEEP

