



Problemi respiratori nella Malattia di Pompe

Molti neonati, bambini e adulti affetti dalla Malattia di Pompe presentano sintomi precoci di difficoltà respiratoria, che può aggravarsi con il progressivo aumento della debolezza muscolare. Questo problema può svilupparsi lentamente o insorgere improvvisamente, in funzione dello stadio o della gravità della malattia. La presente sezione descrive quali sono i problemi respiratori più comuni e come trattarli. Spiega inoltre quali misure occorre adottare per mantenere o ripristinare la funzionalità polmonare in caso d'emergenza o di necessità di un intervento chirurgico.



D Perché chi soffre della Malattia di Pompe sviluppa problemi respiratori?

R La Malattia di Pompe indebolisce il diaframma (una fascia muscolare posta sotto ai polmoni che separa il torace dall'addome) e i muscoli della gabbia toracica. Questi muscoli svolgono un ruolo molto importante nella respirazione. Quando si indeboliscono, può essere difficile inspirare a fondo per riempire i polmoni d'aria ed espirare per espellere l'anidride carbonica (CO₂). Di conseguenza, la CO₂ si accumula nel sangue, provocando una sensazione di malessere e compromettendo lo stato

generale di salute. Il termine medico per indicare questo stato è **insufficienza respiratoria**. Il crescente indebolimento dei muscoli respiratori rende inoltre difficile l'atto del tossire. Se la tosse non è abbastanza potente da espellere il muco dalle vie respiratorie, possono insorgere infezioni polmonari e altri problemi respiratori.

I problemi respiratori nella Malattia di Pompe possono comparire quando il paziente è ancora in grado di camminare. In altre malattie neuromuscolari, invece, i problemi respiratori insorgono solo quando i pazienti non sono più in grado di camminare. Se i tuoi sintomi non vengono

Altre definizioni della Malattia di Pompe

Deficit di alfa-glucosidase acida, deficit di maltasi acida, malattia da accumulo di glicogeno di Tipo II.

Problemi respiratori nella Malattia di Pompe (continua)

D Quali sono i sintomi di un problema respiratorio in una persona con la Malattia di Pompe?

R L'insufficienza respiratoria, la difficoltà a respirare causata dal ridotto afflusso d'aria nei polmoni, si manifesta con numerosi sintomi, fra cui:

Influenza sulle attività quotidiane

- Difficoltà a concentrarsi o a rimanere vigili
- Marcata riduzione delle prestazioni (ad esempio, calo del rendimento scolastico o fabbisogno di più tempo per svolgere le attività sul lavoro)
- Mancanza di respiro a riposo oppure dopo uno sforzo o esercizio fisico
- Perdita di appetito o del desiderio di mangiare

Problemi legati al sonno

- Eccessiva stanchezza o sonnolenza durante il giorno
- Difficoltà ad addormentarsi o a rimanere svegli
- Incubi frequenti

Altri problemi

- Ansia
- Depressione
- Mal di testa mattutini
- Tosse e starnuti deboli
- Utilizzo della muscolatura del collo e della colonna vertebrale per favorire la respirazione

Il fatto di presentare uno o più di questi sintomi non sempre significa che esiste un problema di respirazione. Tuttavia, essere cosciente dei sintomi che complicano la

funzionalità respiratoria durante il giorno o che impediscono di dormire profondamente di notte, può aiutarti ad adottare le dovute misure per tenere sotto controllo tali sintomi.

D Quali problemi di salute possono insorgere se si ha difficoltà a respirare profondamente?

R Fare respiri profondi aiuta a riempire d'aria i polmoni. Questo processo consente ai polmoni di mantenere tutta l'aria necessaria per il normale funzionamento polmonare. Nel corso del tempo, una respirazione troppo debole riduce la quantità d'aria presente nei polmoni o il volume polmonare.

Ipoventilazione durante il sonno

È probabile che le persone affette dalla Malattia di Pompe con grave riduzione del volume polmonare (inferiore al 40% del normale) sviluppino problemi di ipoventilazione durante il sonno. Ciò significa che non si respira sufficientemente a fondo per mantenere il normale afflusso ed efflusso d'aria dai polmoni. Alcune persone con debolezza dei muscoli faringei e della lingua possono inoltre sviluppare apnea ostruttiva del sonno, che si manifesta quando le vie respiratorie sono bloccate e che causa un'interruzione della respirazione per brevi periodi durante il sonno. L'ipoventilazione e l'apnea notturna devono essere diagnosticate e trattate presso centri per la diagnosi e terapia dei disturbi del sonno specializzati in patologie neuromuscolari.

Problemi respiratori nella Malattia di Pompe (continua)

Rischio di infezione

Anche un banale raffreddore o una bronchite possono complicarsi con una polmonite (infezione dei polmoni).

Insufficienza respiratoria

Se non si riesce a respirare sufficientemente a fondo per mantenere una normale quantità di ossigeno nel sangue ed espellere la CO₂ dai polmoni, si potrebbe sviluppare un'insufficienza respiratoria. Se non adeguatamente curata, questa condizione può provocare una sincope respiratoria, vale a dire l'incapacità di respirare da soli per eccessiva debolezza. La sincope respiratoria è uno stato di emergenza medica. Per ripristinare la respirazione è necessario inserire una cannula nella trachea.

- **Ricorri ad un tempestivo trattamento per migliorare la respirazione**
- **Apprendi come eseguire la tosse assistita** e utilizza un apparecchio per tosse assistita in caso di tosse debole
- **Sottoponiti a regolari check-up, ad una vaccinazione antinfluenzale annuale e a vaccinazioni antipolmonite** al bisogno per ridurre il rischio di infezioni polmonari
- **Contatta il tuo medico quando ritieni che stia per iniziare un'infezione polmonare** per avviare una terapia antibiotica non appena possibile

D Cosa posso fare per prevenire questi problemi di salute?

R Puoi evitare gravi problemi di salute adottando le seguenti misure:

- **Sottoponiti a regolari controlli per verificare la funzionalità polmonare** in posizione seduta e sdraiata (un controllo in entrambe le posizioni aiuta a rilevare lo stato di debolezza del diaframma)
- **Osserva altri segni e sintomi di insufficienza respiratoria**, come mancanza di respiro, respirazione rapida, mal di testa, sonnolenza, stordimento, sudorazione, battiti accelerati o cianosi (quando le labbra, la pelle e le unghie assumono un colore bluastro)

D Che tipo di terapia può aiutare le persone con problemi respiratori?

R La ventilazione meccanica aiuta le persone con la Malattia di Pompe a gestire i problemi respiratori in quanto fornisce aria ai polmoni. L'impiego di macchine (o ventilatori) può migliorare notevolmente la qualità di vita dei bambini e degli adulti con insufficienza respiratoria. Inizialmente, la terapia può essere necessaria solo di notte per mantenere il normale flusso d'aria durante il sonno. Una macchina portatile viene utilizzata per fornire un flusso costante di aria mediante una maschera da applicare al naso oppure sia al naso che alla bocca. Le persone affette dalla Malattia di Pompe utilizzano per lo più due tipi di ventilatori:

Problemi respiratori nella Malattia di Pompe (continua)

- **BiPAP o Ventilatori**, che possono essere preimpostati in modo da fornire una maggiore pressione dell'aria durante l'inspirazione e una minore pressione durante l'espirazione
- **Ventilatori a volume-ciclo**, che permettono di regolare il volume dell'aria invece che la pressione e, quindi, di fare respiri più profondi quando è necessario

Un altro tipo di dispositivo, chiamato **CPAP** eroga aria ad un livello di pressione costante, ma non offre alle persone con debolezza dei muscoli respiratori il tipo di supporto respiratorio di cui hanno realmente bisogno. L'apparecchio CPAP deve essere utilizzato dalle persone con la Malattia di Pompe esclusivamente in casi rari per trattare le apnee notturne.

Esistono inoltre tecniche terapeutiche che possono favorire l'estensione dei polmoni e dei muscoli pettorali e facilitare l'atto del tossire, fra cui:

- **Air stacking (profonda insufflazione)**, che utilizza un apparecchio di ventilazione per aumentare la quantità d'aria contenuta nei polmoni mediante una serie di lunghi respiri
- **Tosse assistita**, eseguita manualmente oppure mediante un apparecchio per tosse assistita, che aiuta ad espirare con sufficiente forza per espellere eventuali tracce di muco presenti nelle vie respiratorie

Se una persona presenta un'insufficienza respiratoria acuta o sviluppa un'infezione respiratoria molto difficile da curare, può essere necessario praticare un'incisione (vale a dire un taglio) nella pelle e inserire una cannula di respirazione nella trachea per mantenere la ventilazione. Questo intervento chirurgico si chiama **tracheostomia**. I pazienti affetti dalla Malattia di Pompe devono poter ricevere il supporto respiratorio più adeguato alle proprie esigenze personali in combinazione con terapie non invasive (terapie che utilizzano maschere o boccagli e che non richiedono interventi chirurgici). A volte, in caso di malattia può essere necessario inserire una cannula di respirazione che viene successivamente rimossa. È fondamentale che le persone con problemi respiratori vengano seguite da uno pneumologo o da un terapeuta della respirazione per garantire loro un supporto respiratorio immediato in modo da evitare situazioni d'emergenza.

D **Mi è stato programmato un intervento chirurgico ed è probabile che venga eseguito in anestesia generale. Quali misure devo adottare per prevenire problemi respiratori o infezioni polmonari?**

R Se un intervento chirurgico richiede un'anestesia generale, devi informare *preventivamente* l'equipe medica che necessiti di un supporto supplementare per respirare e tossire una volta terminato l'intervento. Chiarisci la tua preferenza: alcune persone con la Malattia di Pompe preferiscono una ventilazione non invasiva (come un

Problemi respiratori nella Malattia di Pompe (continua)

ventilatore BiPAP e un apparecchio per tosse assistita). Altri invece ritengono che la ventilazione invasiva (come una cannula di respirazione) sia più efficace. I familiari che ti assisteranno durante il periodo di convalescenza dovranno imparare come utilizzare questi apparecchi. Un terapeuta della respirazione potrà offrire l'addestramento necessario. Dovrai inoltre informare l'equipe chirurgica nel caso in cui tu stia già utilizzando un ventilatore affinché l'anestesista possa gestire per tempo e nel migliore dei modi le tue specifiche esigenze.

pneumologo. Una terapia a base d'ossigeno può essere somministrata solo in ospedale quando si soffre anche di malattie polmonari, come la polmonite, oppure negli stadi avanzati della Malattia di Pompe.

D Che cosa devo riferire ai medici sull'uso dell'ossigeno?

R Molti medici non sanno che non è consigliabile somministrare ossigeno a persone affette dalla Malattia di Pompe che presentano problemi respiratori. Di fatto, può essere pericoloso. Si noti che i problemi respiratori nella Malattia di Pompe sono causati da debolezza muscolare, non da malattie polmonari. Non a caso, la maggior parte dei pazienti Pompe ha polmoni sani. Invece di favorire una respirazione più profonda, il forte flusso di ossigeno riduce lo stimolo naturale della respirazione. Il livello di CO₂ nel sangue aumenta, mettendo il paziente a rischio di deficit respiratorio. Tale situazione può essere prevenuta somministrando una terapia ventilatoria che favorisca il ripristino di una respirazione profonda. Come misura di sicurezza in caso d'emergenza, sarebbe opportuno indossare un bracciale con avvertenze mediche oppure portare con sé le indicazioni scritte del proprio

Fonti d'informazione

Maggiori informazioni o consigli sul tema terapia respiratoria per i pazienti Pompe potete trovarli in questi siti:

- Sul sito dell' **Associazione Internazionale Pompe (IPA)** www.worldpompe.org trovate gli indirizzi dei Gruppi di Aiuto del Vostro paese. Sul sito sono disponibili anche depliant illustrativi sul tema Respirazione artificiale nei viaggi aerei
- Molte informazioni su problemi respiratori e respirazione artificiale domiciliare le trovate sul sito privato www.morbus-pompe.de
- **INFORESP** www.inforesp.org è un servizio informazioni che vuole portare l'attenzione sui problemi respiratori nelle malattie neuromuscolari
- **La Rete Internazionale degli utilizzatori di ventilatore** (International ventilator Users Network) www.post-polio.org/ivun aiuta i pazienti ad abituarsi ad una vita con il respiratore e mette in contatto pazienti e famiglie che devono affrontare la respirazione artificiale.
- Ulteriori informazioni preziose circa il rapporto con il respiratore artificiale le potete trovare sul sito del **Dr. John Bach** www.doctorbach.com. Il Dr. Bach è un esperto nel settore della terapia respiratoria in persone con malattie neuromuscolari ed è un sostenitore della respirazione artificiale non invasiva.

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'International Pompe Association, fermo restando che l'International Pompe Association non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.