

## **Protocollo per la gestione di bambini affetti da SMA in uso presso il Centro ospedaliero per i metodi non-invasivi dell'Università del New Jersey**

Autore: John Bach, Professore di Medicina Fisica e Riabilitazione, Vice-Direttore del Dipartimento di Medicina Fisica e Riabilitazione; Professore di Neuroscienze, Dipartimento di Neuroscienze; e Co-Direttore del Centro MDA Jerry Lewis presso la Facoltà di Medicina dell'Università del New Jersey (UMDNJ) a Newark (New Jersey, Stati Uniti).

Ho conosciuto L'impegno dei genitori nella cura a lungo termine di un bambino affetto da Atrofia Muscolare Spinale è una scelta personale che comporta enormi conseguenze. Ogni genitore deve avere il diritto di fare questa scelta. Per farlo, tuttavia, bisogna essere informati in modo esauriente circa tutte le possibili opzioni. Cercherò di spiegare brevemente queste opzioni.

Se si è deciso di "lasciare che la natura faccia il suo corso" e di non intervenire con un aiuto ventilatorio o con una intubazione translarinea per rimuovere in modo efficace le secrezioni aeree, allora, quando la saturazione ossiemoglobinica (SaO<sub>2</sub>) rilevata dall'ossimetro è minore di 95% è appropriato dispensare ossigeno al bambino. Deve però essere ben chiaro che l'ossigeno è come mettere un cerotto su un cancro. In questo caso il "cancro" è l'ipercapnia (eccesso di CO<sub>2</sub> nel sangue) causata da una insufficiente ventilazione dei polmoni e, specialmente, dalle secrezioni aeree che si formano nei polmoni che causano un abbassamento dei valori di SaO<sub>2</sub>. L'ossigeno fa stare meglio il bambino fino al sopraggiungere della morte. La somministrazione dell'ossigeno non è di nessun giovamento quando i livelli di SaO<sub>2</sub> sono normali ed in questo modo è spesso usata inutilmente.

Una seconda opzione è quella di prevenire un'insufficiente ventilazione polmonare e liberare efficacemente il paziente dalle secrezioni aeree, quando sono presenti, con l'uso di aiuti respiratori non invasivi (noninvasive respiratory aids). All'University Hospital di Newark usiamo un protocollo per il trattamento dei pazienti che ci permette di evitare il ricorso alla tracheotomia per tutti i pazienti, affetti da qualunque forma di atrofia muscolare spinale, e di ogni età. Un aiuto ai muscoli inspiratori è dato dall'utilizzo di una ventilazione a pressione positiva intermittente (Intermittent Positive Pressure Ventilation o IPPV) via naso o bocca. Un aiuto ai muscoli espiratori consiste in un aiuto meccanico o manuale nello stimolare la tosse, creando così quel flusso necessario per eliminare le secrezioni aeree. Evitando una somministrazione supplementare di ossigeno, con un semplice pulsio-ossimetro si possono tenere sotto controllo sia la ipoventilazione alveolare sia le occlusioni alle vie aeree causate dal muco. In questo modo l'ossimetria (la misurazione della quantità di ossigeno nel sangue) viene usata come riscontro per assicurare livelli normali di SaO<sub>2</sub> per prevenire o risolvere una situazione di ipoventilazione e per drenare il muco.

Ai medici di Pronto Soccorso raccomandiamo di seguire i passi seguenti quando devono valutare bambini affetti da SMA in condizione di sofferenza respiratoria, passi che vengono compiuti presso l'University Hospital:

1. monitorare il livello di saturazione dell'ossigeno con un pulsossimetro;
2. escludere la presenza di polmonite con un esame radiografico del torace;
3. una volta esclusa la polmonite, cessare ogni somministrazione supplementare di ossigeno al paziente a meno che non si proceda all'intubazione;
4. se il livello di SaO<sub>2</sub> è minore di 94% o se il paziente ha una respirazione debole, instaurare una terapia di aiuto alla respirazione con un apparecchio per la rianimazione manuale o con un respiratore portatile in modo da fornire una IPPV (ventilazione a pressione positiva intermittente) attraverso una maschera nasale o boccale.

Il paziente potrebbe richiedere un uso continuo di una IPPV non invasiva per mantenere una buona ventilazione alveolare che gli fornisca profonde insufflazioni (air stacking) necessarie per una conseguente manovra di espettorazione assistita. Se il livello di SaO<sub>2</sub> non ritorna ad un valore maggiore di 94% con l'utilizzo di un IPPV non invasiva, occorre intraprendere energiche azioni manuali e meccaniche per stimolare la tosse. Se il valore prevalente di SaO<sub>2</sub> non è ancora tornato maggiore di 94%, questo è sintomo di microscopiche atelectasie e richiede l'uso di un aiuto manuale alla espettorazione e di un aiuto meccanico utilizzando un apparecchio In-exsufflator ogni 10-30 minuti fino a che il livello di SaO<sub>2</sub> rimane ad un valore normale. Quando il livello normale di SaO<sub>2</sub> è ritornato stabilmente sopra il 94%, si ricorre alla insufflazione e all'espirazione meccanica solamente se viene richiesto dal paziente come aiuto alla tosse oppure per fronteggiare sporadici episodi di ostruzione delle vie respiratorie causati dal muco e associati ad una desaturazione dell'ossiemoglobina.

Nel caso in cui il paziente abbia una polmonite e che il livello di SaO<sub>2</sub> non possa essere normalizzato con l'uso di tecniche IPPV e con manovre atte a liberare le vie aeree dalle secrezioni, si può ricorrere ad una intubazione temporanea. In questo caso:

1. saranno somministrate profonde insufflazioni (o sospiri) di volumi d'aria via via crescenti in modo da avvicinarsi alla prevista capacità respiratoria ad un ritmo di varie volte ogni 5 minuti;
2. saranno attuate energiche insufflazioni-espirazioni meccaniche ogni 10-30 minuti (attraverso l'apparecchio prima indicato) ogni qual volta il livello di SaO<sub>2</sub> scenda sotto 94%, o quando richiesto dal paziente per aiutarlo a tossire;

3. quando il livello di SaO<sub>2</sub> rimane costantemente sopra il 94% senza che venga somministrato ossigeno supplementare, il paziente può venire estubato e si può passare ad un ventilatore volumetrico portatile.

Il supporto ventilatorio verrà quindi fornito da IPPV non invasiva secondo necessità e tramite aiuto per la tosse in caso di bisogno, in modo da continuare a mantenere livelli normali di SaO<sub>2</sub>. I pazienti verranno estubati sia che possano o meno essere disabituati all'uso del ventilatore, e saranno aiutati a casa secondo necessità con l'utilizzo di tecniche respiratorie non invasive. La tracheotomia è necessaria solamente nel caso di una patologia polmonare irreversibile (ad esempio, quando un polmone è interamente collassato e non è più possibile riespanderlo in alcun modo).

Molti bambini piccoli affetti da SMA possono richiedere tre o quattro intubazioni, ciascuna della durata di diversi giorni, prima di poter crescere ed essere abbastanza grandi da poter cooperare in modo efficace con le macchine. E' importante comprendere che, una volta intubato, il bambino non deve essere estubato prima che il livello di SaO<sub>2</sub> non rimanga stabilmente ad un valore maggiore di 94% senza la somministrazione aggiuntiva di ossigeno; inoltre, dopo l'estubazione non deve essere somministrato ossigeno e si dovrà ricorrere invece all'uso di un IPPV non invasiva (come il BiPAP). Un errore comune è quello di estubare i bambini usando l'ossigeno e quando l'ipoventilazione e le secrezioni aeree sono ancora un problema. Un altro errore che viene compiuto quando si usa un BiPAP è quello di usarlo con pressioni molto inadeguate. Ogni qual volta si usi un BiPAP dovrebbe SEMPRE essere usato con pressioni inspiratorie fra 16 e 22 e pressioni espiratorie di 2 o 3. Intervalli più piccoli non sono efficaci. I bambini non dovrebbero venire tracheotomizzati a causa del fatto che i medici non hanno familiarità su come trattarli quando sono intubati o dopo che sono stati estubati.

Referenze bibliografiche da consigliare al vostro medico: "Pulmonary Rehabilitation: The Obstructive and Paralytic Conditions", John R. Bach, Hanley & Belfus, Philadelphia (USA), 1996; "Guide to the Evaluation and Management of Neuromuscular Disease", John R. Bach (1999).

(luglio 2002; © Famiglie SMA 2002; il testo originale inglese è dell'agosto 1998; traduzione libera a cura di Paolo Rosa)