

Capitolo 3

La valutazione respiratoria

Piero Ceriana[°], Francesco Fanfulla*

[°] UO Pneumologia, Fondazione Salvatore Maugeri, Pavia

* Divisione Fisiopatologia Respiratoria, Fondazione Salvatore Maugeri IRCCS, Montescano (PV)

Anamnesi

La raccolta dei dati anamnestici nel paziente affetto da malattie neuromuscolari e del motoneurone dovrà essere concentrata sui disturbi respiratori nonché sulle modalità e tempi di insorgenza degli stessi. In primo luogo si dovrà valutare:

- a) l'incidenza, la frequenza e la durata degli episodi flogistici a carico delle vie aeree;
- b) il numero di episodi di broncopolmonite con necessità di antibiotico terapia;
- c) la durata dell'episodio di broncopolmonite;
- d) la presenza di dispnea durante sforzi della vita quotidiana (pasto, toilette, etc);
- e) il periodo indicativo in cui il paziente ha iniziato ad avvertire tale sintomo, il tipo di sforzo che ha determinato la sensazione di dispnea ed il grado di incremento del sintomo nel tempo. Questo aiuta sicuramente ad orientare il curante nel discriminare il contributo della componente respiratoria pura (deficit di ventilazione) o muscolare scheletrica (arti e tronco) nell'insorgenza del sintomo, oltre ad essere fortemente indicativo della rapidità di progressione della malattia;
- f) la presenza di dispnea a riposo e di ortopnea. Questi due dati assumono una particolare rilevanza in quanto denotano un severo deficit ventilatorio e devono inoltre indurre a sospettare una compromissione della funzione cardiaca (frequente in alcune forme di distrofia muscolare). In particolare la presenza di ortopnea è in genere indicativa di una compromissione della forza diaframmatica che si "slatenizza" nel momento in cui il paziente assume la posizione supina;
- g) la riduzione del tono di voce insorta negli ultimi tempi è un altro segno che appare direttamente connesso alla riduzione della capacità ventilatoria e che bisogna indagare presso il paziente o presso i parenti;
- h) i disturbi respiratori notturni;
- i) la presenza di disturbi della deglutizione;
- j) il numero di episodi di ab ingestis.

Esame obiettivo

La valutazione obiettiva ed ispettiva del paziente inizia dalla muscolatura degli arti e del tronco:

- 1) la conservata autonomia deambulatoria e l'efficienza della stessa sono fortemente indicative non solo dello stadio di malattia ma anche del grado di disabilità. Nel paziente ancora deambulante occorrerà valutare: l'andatura, l'eventuale presenza di steppage, la forza dei muscoli flessori della coscia, la postura, la capacità di mantenere il busto ben eretto o una incipiente incurvatura della colonna.
- 2) la valutazione dei movimenti e della forza degli arti superiori, se da un lato ci aiuta a valutare il grado di autonomia del paziente nell'espletamento dei gesti della vita quotidiana (lavarsi, pettinarsi, radersi, alimentarsi, ecc.), dall'altro ha anche una rilevanza ai fini della valutazione respiratoria,

alla luce del ruolo vicariante svolto dai muscoli respiratori accessori nella meccanica respiratoria in caso di deficit della muscolatura diaframmatica.

- 3) la valutazione respiratoria in senso stretto è già in parte insita nella ispezione della postura effettuata in precedenza: infatti un decubito ortopnoico o semi-ortopnoico ci orienta verso un deficit muscolare diaframmatico che impedisce al paziente una normale respirazione in posizione supina. La postura coatta in carrozzina e l'incurvamento della colonna vertebrale comportano una deformazione della gabbia toracica con conseguente compromissione della meccanica muscolare respiratoria e ridotta espansione polmonare. Nel caso di forme distrofiche insorte in età infantile si associa inoltre un vero e proprio iposviluppo del parenchima polmonare. L'ispezione dell'addome ci consente di valutare la normale escursione addominale inspiratoria o la eventuale presenza di un rientramento paradossale, mentre l'ispezione del distretto toracico superiore deve essere mirata ad evidenziare una possibile attivazione dei muscoli respiratori accessori. I reperti auscultatori possono essere normali, ad eccezione di una riduzione del murmure alle basi dovuta alla ridotta ventilazione dei distretti lobari inferiori. Nel caso in cui, come in certe forme distrofiche muscolari giovanili, si associ anche una cardiopatia, si potranno rilevare fini crepitii alle basi come segni di stasi polmonare.

Valutazione strumentale

La possiamo dividere, schematicamente, nella: a) valutazione della efficienza della pompa ventilatoria, b) valutazione della efficacia della tosse, c) valutazione dello scambio gassoso e d) valutazione della funzione respiratoria durante il sonno.

a) Valutazione della efficienza della pompa ventilatoria

■ **Massima pressione inspiratoria:** è un indicatore della forza massimale residua della muscolatura inspiratoria, in particolare diaframmatica. Tra le tecniche disponibili per valutare questo parametro, la misurazione alla bocca è una delle più utilizzate per la sua semplicità, non richiedendo né apparecchiature particolarmente sofisticate né una particolare abilità esecutiva da parte del paziente⁽¹¹⁾. La misurazione avviene dal canale di pressione laterale del boccaglio, con valvola unidirezionale che consente una completa espirazione fino a Volume Residuo (RV) prima della manovra inspiratoria massimale e in genere si incorpora nel sistema una piccola presa d'aria (circa 2 mm di diametro interno) per prevenire la chiusura della glottide durante la manovra. Per quanto riguarda i valori riportati in letteratura come "normali", questi vanno dai 100 ai 130 cmH₂O per i maschi e dai 70 ai 100 cmH₂O per le femmine, mentre nei pazienti affetti da malattia neuromuscolare i valori riscontrati in genere all'esordio della malattia sono nel range tra 40 e 50 cmH₂O e nella fase conclamata al massimo raggiungono i 20 cmH₂O⁽¹¹⁾.

■ **Spirometria:** Esame necessario non tanto per valutare il tipo di pattern disventilatorio, che nella stragrande maggioranza

Valutazione e trattamento delle malattie neuromuscolari e malattia del motoneurone in ambito pneumologico

dei casi è di tipo restrittivo, ma per valutare l'entità dello stesso e per monitorare nel tempo il declino della capacità vitale forzata (FVC) e della capacità vitale lenta (CV), che rappresentano i parametri da tenere maggiormente sotto controllo.

b) Valutazione della efficacia della tosse

■ **Massima pressione espiratoria:** È un parametro molto importante perché da esso può derivare una aumentata predisposizione alle infezioni delle vie aeree. Una tosse efficace richiede quattro fasi: inspiratoria, compressiva, espulsiva e di rilassamento; essendo per la fase compressiva necessaria una normale funzione glottica, nelle forme di sclerosi laterale amiotrofica con compromissione bulbare questa può essere deficitaria. La metodologia della misurazione alla bocca della massima pressione espiratoria è analoga a quella inspiratoria: è pertanto previsto l'utilizzo di flangia buccale e di occlusione nasale⁽¹¹⁾. Data la relazione tra forza dei muscoli respiratori e volume polmonare la manovra va effettuata partendo da capacità polmonare totale (TLC); la massima pressione va mantenuta per almeno 1.5 secondi e la presenza della piccola fuga aerea serve per ridurre l'uso dei muscoli buccali durante la manovra. I valori normali vanno dai 140 ai 240 cmH₂O per i maschi e dai 90 ai 160 cmH₂O per le femmine, mentre nelle malattie neuromuscolari questi valori raramente superano i 50-60 cmH₂O nelle fasi iniziali e i 10 - 15 cmH₂O nelle fasi conclamate.

■ **Picco di flusso espiratorio (PEF):** La forza dei muscoli espiratori di per se non è l'unica determinante la normale efficacia del meccanismo tussigeno, anche se è la principale ai fini di una efficace fase compressiva; la capacità di creare una accelerazione del flusso durante la fase espulsiva è infatti determinante per veicolare le secrezioni delle vie aeree dall'albero tracheobronchiale fino alle prime vie aeree, per la successiva espettorazione vera e propria. Pertanto è consigliato associare sempre, alla determinazione della massima pressione espiratoria, anche quella del picco di flusso espiratorio, con un normale Peak Flowmeter. Dai dati esistenti in letteratura per una accettabile efficacia del meccanismo tussigeno è necessario che il picco di flusso espiratorio sia almeno di 160 l/min⁽¹²⁾. È importante chiarire che non è tanto il PEF, ma il *Picco di flusso durante tosse* (PCF) che bisogna determinare. Dal punto di vista pratico spesso è meglio determinabile raccordando il misuratore a una maschera facciale in quanto tanti pazienti non riescono ad eseguire la misura con il boccaglio. La determinazione del PEF può essere utile per valutare la funzione glottica, ritenuta integra quando il rapporto PCF/PEF è maggiore di 1. La letteratura consiglia che per stabilire l'efficacia della tosse, un valore di PCF pari a 160 l/min rappresenta una tosse sicuramente inefficace, mentre un valore di 270 l/min rappresenta un valore di tosse efficace in condizioni di stabilità clinica, ma non in corso di acuzie; secondo altri autori basterebbe garantire che il paziente arrivi a valori vicini a 180 l/min (vedi capitolo 4, paragrafo "Assistenza alla tosse/distrofizzazione bronchiale").

c) Valutazione dello scambio gassoso

■ **Pulsossimetria:** Esame incruento, ideale per la valutazione della saturazione transcutanea di ossigeno, parametro indiretto del contenuto di ossigeno nel sangue. Più che per misurazioni estemporanee, tale strumento trova la sua indicazione principale nel monitoraggio del trend notturno della saturazione ossiemoglobinica transcutanea; infatti, nel paziente affetto da patologie neuromuscolari, l'insorgenza di ipoventilazione nelle ore notturne o comunque in posizione supina determina desaturazioni frequenti e spesso prolungate. Tale strumento consente pertanto di individuare tempestivamente la fase di malattia nella quale compaiono i disturbi ventilatori sonno-correlati e quindi di mettere in atto le misure terapeutiche adeguate.

■ **Emogasanalisi arteriosa:** Esame cruento, ma completo, in quanto fornisce informazioni sullo stato di ossigenazione del sangue, sulla ventilazione alveolare e sullo stato dell'equilibrio acido-base. Quest'ultimo elemento è spesso fondamentale per datare nel tempo l'insorgenza di uno stato di acidosi respiratoria. L'esecuzione dell'esame, momento centrale nell'ambito di una valutazione respiratoria completa, è indispensabile per valutare il momento in cui la progressione della patologia neuromuscolare compromette l'efficienza della pompa ventilatoria con lo sviluppo di ipercapnia (PaCO₂>45 mmHg). L'esecuzione dell'emogasanalisi diventa nelle fasi successive di malattia sempre più insostituibile sia per decidere l'inizio di una terapia con ventilazione artificiale meccanica che per valutare l'efficacia della stessa.

d) Valutazione della funzione respiratoria durante il sonno

La comparsa di alterazioni della normale funzione respiratoria durante il sonno rappresenta un fenomeno molto frequente in corso di patologie neuromuscolari⁽¹³⁾. Questi disturbi possono peggiorare i sintomi della patologia di base ed influenzare negativamente la loro prognosi⁽¹⁴⁾. Lo stato di sonno, infatti, induce profonde modificazioni della ventilazione, di per sé fisiologiche, in analogia a quanto accade a carico di altre funzioni vitali. Questi cambiamenti sono in relazione a diversi fattori tipici dello stato di sonno: posizione corporea, controllo del respiro, resistenze delle vie aeree al flusso, risposta ventilatoria alle variazioni di carico elastico e resistivo ed, infine, attivazione dei muscoli respiratori. Inoltre, i pazienti affetti da MNM riferiscono scarsa qualità del sonno in seguito alla presenza di dolore, ridotta mobilità, difficoltà a rimuovere le secrezioni delle vie aeree, e alla comparsa di stati di ansia o depressione (vedi tabella 3.1). Una elevata prevalenza di disturbi respiratori durante il sonno è stata largamente descritta in corso di diverse patologie neuromuscolari, sia dell'età evolutiva che adulta. I tassi di prevalenza descritti variano dal 42% del campione in studi condotti su popolazioni di pazienti affetti da MNM di varia natura, al 17-76% nei pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica al 31% dei pazienti con esiti di Poliomielite, al 60 % dei pazienti affetti da miastenia gravis. I meccanismi o i fattori di rischio per lo sviluppo di queste

Tab. 3.1

Principali alterazioni respiratorie durante il sonno e della struttura del sonno evidenziabili in pazienti affetti da patologie neuromuscolari	
Alterazioni	Principali manifestazioni
Ipoventilazione alveolare	Gravi desaturazioni, prevalentemente durante il fase REM del sonno; sintomi diurni (cefalea, scarsa attenzione, fatica, letargia). Dispnea notturna
Sindrome delle apnee durante il sonno	Sonno frammentato per frequenti risvegli. Sonno non riposante. Russamento. Eccessiva sonnolenza diurna. Cefalea. Letargia
Desaturazioni ossiemoglobiniche	Manifestazioni variabili in relazione alle possibili cause
Eccessiva sonnolenza diurna	Generalmente secondaria a SDB. In alcune patologie espressione di una alterazione primitiva del SNC (i.e. distrofia miotonica)
Ridotta qualità del sonno	Ridotto tempo di sonno. Ridotta percentuale di sonno ad onde lente o di sonno REM. Elevato numero di arousals o di transizioni di fase.
Legenda REM: sonno con movimenti oculari rapidi SDB: disturbi respiratori nel sonno SNC: sistema nervoso centrale	

alterazioni sono diversi e variamente distribuiti nei vari quadri patologici: vulnerabilità durante la fase REM del sonno, aumento delle resistenze delle vie aeree superiori, entità della compromissione delle funzione respiratoria (sindrome restrittiva), alterazioni della sensibilità dei chemocettori respiratori, alterazione del controllo centrale del sonno, tipo di progressione del danno neuro-muscolare, distribuzione delle lesioni muscolari, età di esordio. I principali meccanismi e fattori di rischio per la comparsa di disturbi respiratori durante il sonno sono elencati nella tabella 3.2. Un aspetto spesso trascurato è il ruolo esercitato dalle alterazioni della struttura del sonno. Uno stato di deprivazione cronica di sonno o comunque di sua frammentazione cronica generalmente riduce il livello di sensibilità chemorecettoriale respiratoria. Questi meccanismi complessivamente favoriscono la creazione di un circolo vizioso (frammentazione del sonno – peggioramento dell'ipoventilazione alveolare notturna), frequentemente osservato in questi pazienti⁽¹⁵⁾. La definizione del momento più opportuno

Tab. 3.2

Principali fattori di rischio e relativi meccanismi per la comparsa di disturbi respiratori durante il sonno	
Fattori di rischio	Meccanismi
Ipoventilazione durante la fase REM	Atonia dei muscoli antigravitari. Diaframma unico muscolo che sostiene la ventilazione
Debolezza del diaframma	Può essere isolata o inserita nel contesto di una alterazione muscolare diffusa. Massima compromissione durante il decubito supino in fase REM
Incremento delle resistenze delle UA	Debolezza della muscolatura bulbare. Ipotonia dei muscoli dilatatori del faringe durante la fase REM. Alterazioni anatomiche (retrognatia, macroglossia). Ipertrafia adenotonsillare, infezioni ricorrenti delle prime vie aeree, stati di atopia (tutte condizioni frequenti nei pazienti in età evolutiva)
Sindrome disventilatoria restrittiva	Deformità della gabbia toracica. Scoliosi. Obesità. Atelettisie polmonari con comparsa di desaturazioni notturne
Riduzione della sensibilità chemorecettoriale	Deprivazione cronica di sonno. Ipoventilazione cronica. Alterazione primitiva dei centri respiratori
Alterazioni del SNC	Ipersonnia primitiva
Legenda REM: sonno con movimenti oculari rapidi UA: vie aeree superiori SNC: sistema nervoso centrale	

per procedere con le indagini notturne può essere complesso: è necessario considerare il tipo di patologia neuromuscolare, la sua storia naturale, l'età del paziente, il quadro clinico generale e la presenza di comorbidità e/o fattori di rischio per disturbi respiratori durante il sonno. Una completa valutazione clinica volta alla precoce identificazione dei sintomi associati ad una alterata qualità del sonno o alla presenza di alterazioni respiratorie durante il sonno, è il primo passo necessario, sebbene i pazienti tendano a sottovalutare l'importanza di alcuni sintomi che spesso si manifestano in modo subdolo. La misura degli indici di funzionalità respiratoria diurna possono essere di aiuto per definire il momento più

opportuno per eseguire una indagine notturna (monitoraggio cardiorespiratorio o polisinnografica), sebbene i dati disponibili non siano omogenei e generalmente riferibili a specifiche patologie. La presenza di una Capacità Vitale Forzata <40% del predetto, la presenza di ipercapnia diurna, la presenza di un valore di eccesso di base superiore a 4 mmol/l predicono la comparsa di alterazioni respiratorie durante il sonno nei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne⁽¹⁵⁾. In un altro studio, condotto su pazienti affetti da miopatie primitive, è stato osservato come la comparsa di alterazioni respiratorie durante il sonno sia fortemente associato al valore di Capacità Vitale: valori <60% del predetto si associano alla comparsa di disturbi respiratori del sonno; valori <40% del predetto alla comparsa di ipoventilazione alveolare notturna continua; valori <25% del predetto alla comparsa di insufficienza respiratoria globale⁽¹⁶⁾. La combinazione dei dati clinici e strumentali diurni suggerirà il ricorso al monitoraggio notturno:

■ in caso di patologia neuromuscolare rapidamente progressiva (sclerosi laterale amiotrofica, miastenia gravis, malattia demielinizzante) una valutazione notturna dovrebbe essere effettuata precocemente, anche in presenza di sintomi sfumati; anche i controlli successivi dovranno essere ravvicinati;

■ in caso di patologia lentamente progressiva, può essere inizialmente utile programmare un monitoraggio combinato dei sintomi clinici e della pulso-ossimetria notturna ricorrendo all'indagine polisinnografica in presenza di un sospetto diagnostico evidente. I controlli successivi andranno individualmente definiti, generalmente a cadenza annuale (in presenza di stabilità dei sintomi diurni).

L'indagine polisinnografica completa rimane la metodica diagnostica di riferimento, per la sua capacità di indagare complessivamente tutte le alterazioni durante il sonno (struttura del sonno, episodi di apnea-ipopnea, ipoventilazione alveolare), meglio se arricchita da un monitoraggio non-invasivo, continuo e contemporaneo, della PCO_2 . D'altra parte, in una visione di indicazioni in merito ai livelli minimi assistenziali lo studio notturno della saturimetria accompagnato da uno studio del monitoraggio cardiorespiratorio può essere considerata sufficiente, lasciando lo studio polisinnografico completo a condizioni particolari come insonnia da sospetta cattiva interazione paziente/ventilatore o per fughe buccali eccessive, sonnolenza diurna nonostante la ventilazione notturna.