



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI SASSARI

FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in Fisioterapia

Presidente Prof. Lisai Pietro

**LA RIABILITAZIONE RESPIRATORIA DEL PAZIENTE
AFFETTO DA SLA**

Relatore:

Prof. Alessandro Fois

Correlatore:

Dr.ssa Anna Laura Arca

Tesi di Laurea di:

Mauro Mulas

Anno accademico 2015/2016

Indice

1. Scopo della tesi	pag.1
2. Introduzione	pag.1
3. Anatomia apparato respiratorio	pag.2
4. Fisiologia del polmone	pag.15
5. La tosse	pag.19
6. Sclerosi Laterale Amiotrofica	pag.24
7. Tracheotomia	pag.32
8. Riabilitazione	pag.34
9. Riabilitazione respiratoria	pag.37
10. Conclusioni	pag.44
11. Bibliografia	pag.45

1. Scopo della tesi

Lo scopo della presente tesi è definire tramite un'analisi critica le metodiche riabilitative respiratorie del paziente affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica.

2. Introduzione

La Sclerosi Laterale Amiotrofica è una malattia neurologica degenerativa, che colpisce i motoneuroni, cioè le cellule nervose cerebrali e del midollo spinale, che trasmettono gli impulsi per il movimento dal cervello alla muscolatura scheletrica volontaria, determinando la progressiva perdita della forza muscolare fino ad arrivare alla paralisi totale. Rimangono tuttavia integre le funzioni cognitive, sensoriali, sessuali e sfinteriche. La patologia ha un decorso progressivamente ingravescente e di solito porta a morte in 2-3 anni per complicazioni varie o per insufficienza respiratoria da interessamento del diaframma. Sul fronte SLA la Sardegna vanta un record negativo: in Europa si ammalano due persone ogni centomila abitanti, in Italia l'incidenza è di sei malati ogni centomila. In Sardegna sono 18 ogni centomila, cioè il triplo. La riabilitazione respiratoria riveste, perciò, un ruolo importante nella gestione delle funzionalità e abilità respiratorie, sempre in rispetto della variabilità della patologia. Ho, quindi, voluto, attraverso questa tesi, descrivere l'approccio del fisioterapista verso le problematiche respiratorie conseguenti alla Sclerosi Laterale Amiotrofica, descrivendo le tecniche e gli strumenti utilizzati e il loro impiego secondo lo stadio della patologia.

3. Anatomia apparato respiratorio

L'apparato respiratorio comprende il naso, le cavità nasali, e i seni paranasali, la faringe, la laringe, la trachea, e condotti più piccoli di passaggio che conducono alle superfici di scambio gassoso dei polmoni. L'apparato respiratorio è costituito dalle vie aeree che conducono l'aria da e verso tali superfici, è può essere suddiviso in una porzione di conduzione e in una porzione respiratoria. La prima si estende dall'ingresso delle cavità nasali fino ai più piccoli bronchioli posti all'interno dei polmoni; la seconda comprende i bronchioli respiratori e i delicati sacchi alveolari, o alveoli, a livello dei quali avvengono gli scambi gassosi.

Il naso è la principale via di passaggio per l'aria che entra nell'apparato respiratorio, normalmente l'aria entra nell'apparato respiratorio attraverso le due narici, che rappresentano l'ingresso alle cavità nasali. Il vestibolo nasale, la porzione iniziale della cavità nasale, è delimitato dai tessuti flessibili ed è sostenuto da un paio di sottili cartilagini laterali e due paia di sottili cartilagini alari. Nell'epitelio del vestibolo sono presenti peli ruvidi che si estendono fino alle radici, e hanno il compito di intrappolare particelle di grosse dimensioni come sabbia, polvere o insetti, impedendone l'entrata nelle cavità nasali. Il setto nasale separa le due cavità nasali destra e sinistra. La porzione ossea del setto nasale è formata dalla fusione della lamina perpendicolare dell'etmoide con la lamina del vomere; la porzione anteriore è completata da cartilagine ialina che funge da supporto al ponte o dorso del naso, e all'apice del naso. Le ossa mascellari, nasale, frontale, etmoide e sfenoide formano le pareti laterali e superiore delle cavità nasali. Le secrezioni mucose prodotte nei seni paranasali associati, insieme alle lacrime drenate attraverso i dotti naso lacrimali, aiutano a mantenere la superficie delle cavità nasali umida e pulita. La porzione superiore delle cavità nasali, o regione olfattiva, include le strutture rivestite dall'epitelio olfattivo che consistono in : una superficie inferiore della lamina cribrosa dell'etmoide, porzione superiore del setto nasale e cornetti nasali superiori dell'etmoide. I cornetti nasali (conche, turbinati) superiore, medio e inferiore sporgono verso il setto nasale dalla pareti laterali delle cavità nasali. Per passare dal vestibolo alle coane, l'aria circola tra i

cornetti adiacenti attraverso i meati superiore, medio o inferiore. I meati, più che aperti passaggi aerei sono strette insenature, e l'aria che entra rimbalza sulle superfici delle conche e assume un moto vorticoso, come l'acqua nelle rapide. Lo scopo di tale turbolenza è che mentre l'aria gira vorticosamente, le particelle in essa contenute vengono a contatto con il muco che riveste le cavità nasali; oltre a promuovere la filtrazione, la turbolenza prolunga il tempo per il riscaldamento e l'umidificazione dell'aria in entrata. Il pavimento delle cavità nasali è costituito dal palato duro osseo, formato dalle ossa mascellare e palatino, che separa la cavità orale dalle cavità nasali. Il palato molle, carnoso, si estende posteriormente al palato duro e segna il confine tra la rinofaringe e il resto della faringe. Le cavità nasali si aprono nella rinofaringe a livello delle coane.

Faringe

Naso, bocca e gola sono tra loro in comunicazione attraverso una via di passaggio comune, chiamata faringe. La faringe appartiene sia all'apparato digerente che all'apparato respiratorio, e si estende dalle coane fino all'ingresso di trachea ed esofago. La volta e le pareti posteriori sono a stretto contatto con la base cranica e con la colonna vertebrale, mentre le pareti laterali muscolari sono piuttosto flessibili. La faringe viene suddivisa in tre regioni: rinofaringe orofaringe e laringofaringe.

Rinofaringe

È la porzione superiore della faringe. Comunica con la porzione posteriore delle cavità nasali attraverso le coane, ed è separata dalla cavità orale tramite il palato molle. La rinofaringe è rivestita da un tipico epitelio respiratorio. La tonsilla faringea (adenoidi) si trova sulla volta (posteriore); sulle pareti laterali si aprono gli orifizi di sbocco delle tube uditive.

Orofaringe

L'orofaringe si estende tra il palato molle e la base della lingua a livello dell'osso ioide. La porzione posteriore della cavità orale comunica direttamente con l'orofaringe, e così pure le porzioni posteriore ed inferiore della rinofaringe. Al confine tra rinofaringe e orofaringe l'epitelio cambia, e da epitelio respiratorio tipico diviene pavimentoso stratificato, simile a quello della cavità orale. Il margine posteriore del palato molle sostiene l'ugola, che è sospesa, e comprende

due archi muscolari (archi faringei): uno anteriore, l'arco palatoglosso, e uno posteriore, l'arco palatofaringeo. Su entrambi i lati, tra i due archi è accolta una tonsilla palatina. Una linea curva che connette gli archi palatoglossi e l'ugola costituisce il confine delle fauci, via di passaggio tra la cavità orale e l'orofaringe.

Laringofaringe

La ristretta laringofaringe comprende la parte di faringe che si trova tra l'osso ioide e l'ingresso dell'esofago. È la porzione più bassa della faringe e, come l'orofaringe, è rivestita da un epitelio pavimentoso stratificato resistente ad abrasioni meccaniche, attacchi chimici e agenti patogeni.

Laringe

L'aria inspirata lascia la faringe passando attraverso un'apertura ristretta chiamata glottide, la laringe inizia a livello della vertebra C4 o C5 e termina a livello della vertebra C7. La laringe è in sostanza un cilindro le cui pareti cartilaginee sono rese stabili da legamenti e/o da muscoli scheletrici. Il corpo della laringe è formato da tre cartilagini impari: la cartilagine tiroidea, la cartilagine cricoidea e l'epiglottide. Le cartilagini tiroidea e cricoidea sono cartilagini ialine, mentre l'epiglottide è una cartilagine elastica. La cartilagine tiroidea è la più voluminosa tra le cartilagini laringee, andando a costituire la maggior parte delle pareti anteriore e laterale della laringe. In sezione sagittale, è incompleta posteriormente. La faccia anteriore ha la faccia di uno scudo che al centro presenta una cresta rilevata, la prominente laringea, facilmente visibile e palpabile, specialmente nel sesso maschile (pomo di Adamo). Il margine inferiore si articola con la cartilagine cricoidea; la faccia posteriore fornisce attacco legamentoso all'epiglottide. La cartilagine cricoidea è posta inferiormente alla cartilagine tiroidea, ha la forma di un anello completo la cui porzione posteriore è molto sviluppata, e funge da supporto, con il suo margine superiore, alle cartilagini aritenoidee. Entrambe le cartilagini la tiroidea e la cricoidea proteggono la glottide e l'ingresso della trachea, e la loro ampia superficie fornisce attacco a importanti legamenti e muscoli laringei. Il margine inferiore della cartilagine cricoidea è connesso al primo anello cartilagineo tracheale per mezzo del legamento crico-tracheale. L'epiglottide ha la forma di un calza scarpe e si proietta al di sopra della glottide. Prende attacco sulle superfici posteriori della cartilagine tiroidea e dell'osso ioide

per mezzo di legamenti. Durante la deglutizione la laringe si innalza e l'epiglottide si piega all'indietro sopra la glottide, impedendo l'entrata di cibo e di liquidi nelle vie respiratorie. La laringe comprende anche tre paia di piccole cartilagini: aritenoidee, corniculate e cuneiformi; le prime due paia sono cartilagine ialine, mentre il terzo paio si tratta di cartilagini elastiche.

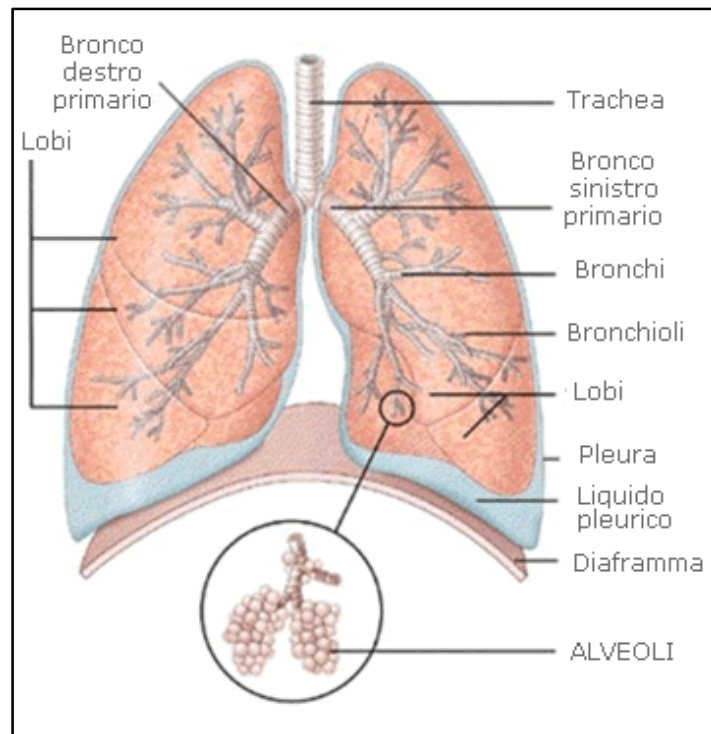
Trachea

L'epitelio della laringe si continua con l'epitelio della trachea, un condotto resistente e flessibile con un diametro di circa 2,5cm e una lunghezza di circa 11cm. La trachea inizia anteriormente alla vertebra C6 con l'attacco legamentoso alla cartilagine cricoidea, e termina nel mediastino a livello di T5, dove si biforca a formare i bronchi principali, destro e sinistro. Il rivestimento della trachea consiste nell'epitelio respiratorio, poggiante su uno strato di tessuto connettivo lasso definito lamina propria, che separa l'epitelio dalle cartilagini sottostanti. L'epitelio e la lamina propria sono interdipendenti, e nel complesso costituiscono la tonaca mucosa della trachea. Uno spesso strato di tessuto connettivo, la tonaca sottomucosa, circonda la mucosa, e contiene le ghiandole mucose che comunicano con la superficie epiteliale tramite i dotti escretori. Esternamente alla sottomucosa vi sono 15-20 anelli cartilaginei tracheali uniti da legamenti anulari elastici, che rinforzano le pareti tracheali e proteggono il passaggio aereo; prevengono inoltre il collassamento, l'iperespansione e variazioni pressorie dell'apparato respiratorio. Ciascun anello cartilagineo ha in realtà la forma di una C. la porzione chiusa protegge le facce anteriore e laterali della trachea, mentre la porzione aperta è posteriore, rivolta verso l'esofago. In tal modo, la parete posteriore della trachea può facilmente deformarsi durante la deglutizione, permettendo il passaggio attraverso l'esofago anche ai cibi piuttosto voluminosi. Un legamento elastico e una banda di muscolatura liscia, il muscolo tracheale, connettono posteriormente i margini di ciascun anello tracheale. La contrazione del muscolo tracheale modifica il diametro del lume tracheale e, di conseguenza, la resistenza al flusso aereo. L'attivazione del simpatico porta al rilasciamento del muscolo tracheale, aumentando il diametro della trachea e rendendo più agevole il passaggio di grossi volumi di aria lungo le vie respiratorie.

Polmone

I polmoni destro e sinistro sono situati nelle rispettive cavità pleuriche destra e sinistra. Ciascun polmone ha la forma di un cono tronco la cui punta, o apice, si estende superiormente, fino alla base del collo, al di sopra della prima costa. La porzione inferiore, o base, più ampia e concava, poggia sulla faccia superiore del diaframma.

I polmoni sono suddivisi in lobi ad opera di profonde scissure. Il polmone destro è costituito da tre lobi: superiore, medio ed inferiore. La scissura obliqua separa i lobi superiore e inferiore; la scissura orizzontale separa i lobi superiore e medio. Il polmone sinistro è costituito da due lobi: superiore e



inferiore, separati dalla scissura obliqua. Il polmone destro ha un volume maggiore rispetto al polmone sinistro, perché il cuore ed i grossi vasi si proiettano in gran parte verso la cavità pleurica di sinistra. Il polmone sinistro ha un diametro verticale leggermente maggiore rispetto al destro, poiché il diaframma si solleva sul lato destro per fare spazio al fegato. La faccia costale è la porzione convessa del polmone, in rapporto con la superficie interna della gabbia toracica. La faccia mediastinica, o mediale, contiene l'ilo ed ha una forma più irregolare; su di essa lasciano impronte i grossi vasi e il cuore. Il cuore è situato alla sinistra della linea mediana, e il polmone sinistro presenta un'ampia impronta cardiaca. Visto anteriormente, il margine mediale del polmone destro forma una linea verticale, mentre il margine mediale del polmone sinistro presenta la suddetta incisura cardiaca. Il tessuto connettivo della radice di ciascun polmone si estende

all'interno del parenchima sotto forma di partizioni fibrose, o trabecole, contenenti fibre elastiche, fibrocellule muscolari lisce e vasi linfatici. Le trabecole si ramificano ripetutamente suddividendo i lobi in compartimenti sempre più piccoli. Le ramificazioni dei bronchi, dei vasi e dei nervi polmonari seguono queste trabecole per raggiungere la loro destinazione periferica. Le suddivisioni terminali, i setti, suddividono il polmone in lobuli, ognuno dei quali è vascolarizzato da vasi tributari delle arterie e delle vene polmonari, e ventilato dai rispettivi condotti respiratori. I bronchi polmonari e le rispettive ramificazioni formano l'albero bronchiale. I bronchi destro e sinistro decorrono al di fuori dei polmoni e sono per tanto definiti extrapolmonari. Dopo il loro ingresso nei polmoni, i bronchi principali si suddividono a formare condotti aerei di dimensioni progressivamente inferiori, che vengono nel loro complesso chiamati bronchi intrapolmonari. Ogni bronco principale si suddivide a formare i bronchi lobari che, a loro volta, si ramificano per formare i bronchi segmentali, ciascuno dei quali ventila un singolo segmento broncopolmonare. Nel polmone destro sono presenti dieci bronchi segmentali destinati ai dieci segmenti broncopolmonari, mentre nel sinistro sono dieci durante lo sviluppo e per successiva fusione si riducono a otto o nove. La componente cartilaginea delle pareti dei bronchi diminuisce progressivamente a partire dai bronchi principali, per ridursi a semplici placche cartilaginee che circondano il lume dei bronchi lobari e nei bronchi segmentali. Queste cartilagini hanno lo stesso significato funzionale degli anelli cartilaginei della trachea e dei bronchi principali. Parallelamente alla riduzione della componente cartilaginea si ha un incremento della componente muscolare liscia che circonda il lume dei dotti. La presenza della componente cartilaginea è una caratteristica che permette di discriminare le varie diramazioni dei bronchi, caratterizzate da placche cartilaginee, dai bronchioli, privi di cartilagine. Il polmone destro è suddiviso in tre lobi, e riceve dunque tre bronchi secondari: bronco lobare superiore, bronco lobare medio e bronco lobare inferiore, ognuno dei quali ventila il rispettivo lobo del polmone destro. I bronchi lobari medio ed inferiore si ramificano a partire dal bronco principale destro non appena esso penetra nel polmone a livello dell'ilo. Il polmone sinistro è suddiviso in due lobi, e riceve pertanto due bronchi secondari: bronco lobare superiore e bronco

lobare inferiore. I bronchi lobari di ciascun polmone si suddividono per formare i bronchi segmentali. Nel polmone destro, il lobo superiore è ventilato da tre bronchi segmentali, il medio da due, l'inferiore da cinque. Il lobo superiore del polmone sinistro contiene normalmente quattro bronchi segmentali, il lobo inferiore cinque. I bronchi segmentali portano aria ai segmenti broncopolmonari. Ogni lobo polmonare può essere suddiviso in unità più piccole chiamate segmenti o zone broncopolmonari, ognuno dei quali consiste di tessuto polmonare associato a un singolo bronco segmentale. I nomi dei segmenti broncopolmonari corrispondono ai nomi dei bronchi segmentali associati. Ogni bronco segmentale si ramifica ripetutamente all'interno di un segmento broncopolmonare sino ad ottenere circa 6500 piccoli bronchioli terminali. Il lume di questi ha un diametro di 0,3-0,5 mm; nelle loro pareti, prive di supporto cartilagineo, prevale il tessuto muscolare liscio regolato dal sistema nervoso autonomo che quindi controlla il diametro bronchiolare. L'attivazione del sistema simpatico e il rilascio di adrenalina dalla midollare del surrene portano ad ampliamento delle vie aeree (bronco dilatazione), mentre la stimolazione da parte del parasimpatico provoca bronco costrizione. Questi cambiamenti alterano la resistenza al flusso di aria in entrata o in uscita dalle superfici deputate agli scambi gassosi. La tensione della muscolatura liscia riduce la mucosa bronchiale ad una serie di pieghe, e una stimolazione eccessiva (come accade nell'asma) può impedire quasi completamente il passaggio di aria lungo i bronchioli terminali. Ciascun bronchiolo terminale invia aria a un singolo lobulo polmonare, dove si ramifica in numerosi bronchioli respiratori, che costituiscono la più sottile ramificazione dell'albero bronchiale e conducono l'aria alle superfici polmonari di scambio. Le preliminari filtrazione e umidificazione dell'aria in entrata si completano prima che l'aria lasci i bronchioli terminali. Le cellule epiteliali dei bronchi respiratori e dei più piccoli bronchioli terminali sono cubiche, le ciglia sono rare, e mancano cellule calciformi e ghiandole mucose sottostanti.

I bronchioli respiratori sono connessi agli alveoli, sede terminale delle vie aeree, lungo regioni chiamate dotti alveolari, vie di passaggio che terminano a livello dei sacchi alveolari, camere connesse a più alveoli. Ogni polmone contiene approssimativamente 150 milioni di alveoli, che conferiscono ad esso un aspetto

spugnoso. Ogni alveolo è connesso con un ampio reticolo di capillari perialveolari circondati da fibre elastiche, le quali contribuiscono a mantenere la posizione relativa degli alveoli e dei bronchioli respiratori. Il ritorno di queste fibre durante l'espiazione riduce le dimensioni degli alveoli, facilitando così il processo di espiazione. L'epitelio alveolare è pavimentoso semplice. Le grandi cellule pavimentose, pneumociti di tipo 1 o cellule alveolari di tipo 1, occupano solitamente un'area molto estesa; sparsi tra di essi sono presenti pneumociti di tipo 2 o cellule alveolari di tipo 2, di forma rotondeggiante che producono una sostanza oleosa contenente una miscela di fosfolipidi. Questa secrezione, che riveste la superficie interna di ogni alveolo, viene definita surfactante, e ha il compito di ridurre la tensione superficiale del fluido che riveste la superficie alveolare; privati del surfactante, gli alveoli tenderebbero a collassare. Sono presenti infine macrofagi alveolari, che proteggono l'epitelio fagocitando qualunque particella riesca a raggiungere le superfici alveolari eludendo tutte le precedenti forme di difesa respiratoria. Gli scambi gassosi avvengono in aree nelle quali le lamine basali dell'epitelio alveolare e dell'endotelio dei capillari adiacenti sono fuse tra di loro. In queste aree, la distanza tra i compartimenti respiratorio e circolatorio può essere meno di $0,1 \mu\text{m}$. Nel complesso, l'epitelio alveolare, l'endotelio capillare e la fusione delle loro lamine basali costituiscono la "barriera area-sangue", che limita il passaggio di fluidi dal sangue e dagli spazi interstiziali nel lume dell'alveolo. La diffusione dei gas attraverso tale membrana respiratoria procede molto rapidamente, poiché la distanza è breve e i gas sono liposolubili. Le membrane delle cellule epiteliali ed endoteliali, quindi, non costituiscono una barriera di ossigeno O_2 e CO_2 tra il sangue e gli spazi aerei alveolari.

Le superfici deputate agli scambi respiratori ricevono sangue dalle arterie del circolo polmonare. Le arterie polmonari, sinistra e destra, entrano nel rispettivo polmone attraverso l'ilo, e si suddividono seguendo le ramificazioni dei bronchi via via che si avvicinano ai lobuli. Ogni lobulo riceve un'arteriola che forma una rete capillare, circondante i singoli alveoli e si riunisce a formare una venula. Oltre a provvedere agli scambi gassosi, il letto capillare è la fonte principale dell'enzima di conversione dell'angiotensina che converte l'angiotensina1 in

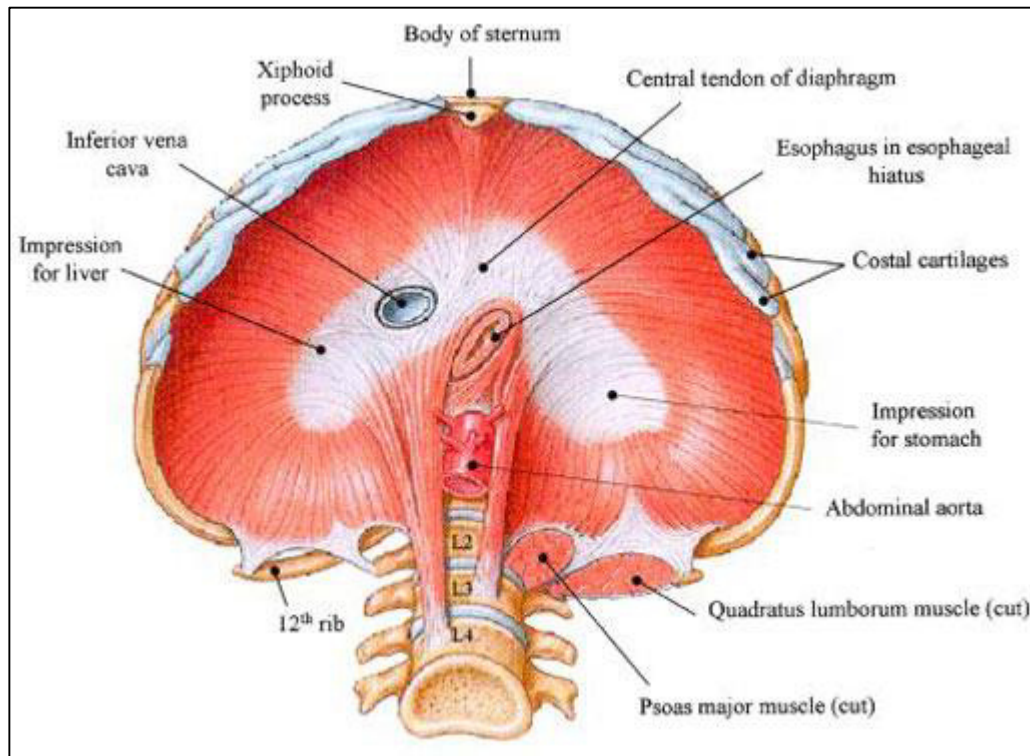
angiotensina², un ormone coinvolto nella regolazione del volume e della pressione ematica. Dai capillari alveolari il sangue passa, attraverso le venule polmonari, nelle vene polmonari dirette all'atrio sinistro del cuore. Il tratto di conduzione dell'apparato respiratorio riceve sangue dalle arterie carotidi esterne, dal tronco tireocervicale e dalle arterie bronchiali. I capillari che originano dalle arterie bronchiali forniscono ossigeno e sostanze nutritive alle vie di conduzione del polmone; il sangue venoso fluisce nelle vene polmonari, bypassando il resto del circolo sistemico e diluendo il sangue ossigenato proveniente dagli alveoli.

La cavità toracica ha la forma di un tronco di cono. Le sue pareti sono costituite dalla gabbia toracica e il pavimento dal muscolo diaframma. Nella cavità toracica sono contenute le due cavità pleuriche separate dal mediastino. Ogni polmone occupa una cavità pleurica delimitata da una membrana sierosa, la pleura. Quest'ultima viene suddivisa in pleura parietale, che riveste la superficie interna della parete toracica e si estende sul diaframma e sul mediastino, e pleura viscerale che riveste la superficie esterna dei polmoni e si approfondisce all'interno delle scissure che separano i lobi. Lo spazio esistente tra la pleura parietale e la pleura viscerale è detto cavità pleurica ed in esso vige una pressione negativa. Ciascuna cavità pleurica in realtà rappresenta uno spazio virtuale, perché gli strati viscerale e parietale sono solitamente a stretto contatto. Entrambe le pleure secernono una piccola quantità di liquidi pleurico, un fluido umido e viscoso che ricopre e lubrifica le superfici pleuriche parietale e viscerale, riducendone l'attrito durante la respirazione.

Muscoli respiratori e ventilazione polmonare

La ventilazione polmonare, o respirazione, consiste nel movimento fisico dell'aria in entrata verso o in uscita dall'albero bronchiale. La sua funzione consiste nel mantenere un'adeguata ventilazione alveolare (movimento di aria da e verso gli alveoli), che previene l'accumulo di anidride carbonica negli alveoli e assicura un apporto continuo di ossigeno, di pari passo con l'assorbimento da parte del flusso ematico.

I muscoli scheletrici più importanti nella respirazione sono i muscoli diaframma, intercostali interni ed esterni.



Il muscolo diaframma è costituito da un'ampia lamina muscolare, convessa verso l'alto, che separa la cavità toracica da quella addominale. Esso si spinge all'interno della gabbia toracica fino al livello della quarta costa a destra, e del quarto spazio intercostale, a sinistra; nell'inspirazione forzata, si abbassa di circa due spazi intercostali. Il diaframma è costituito da una porzione fibrosa, il centro tendineo, e da una porzione muscolare suddivisa in: parte lombare, parte costale e parte sternale. È il più importante muscolo inspiratorio ed è innervato dal nervo frenico. La parte lombare è costituita da tre fasci tendinei di origine per ciascuna lato: pilastro mediale, intermedio e laterale. Il pilastro mediale destro origina dai corpi dalla seconda, terza e quarta vertebra lombare, il pilastro mediale sinistro da quelli della seconda e terza vertebra lombare; tra i due pilastri è presente un'arcata fibrosa, un legamento arcuato mediano. Da quest'ultimo e dai pilastri mediali originano due fasci muscolari che, incrociandosi, delimitano due orifizi; attraverso l'orifizio posteriore e inferiore, orifizio aortico, passa l'aorta e il dotto toracico, in

quello anteriore e superiore, orifizio esofageo, passa l'esofago e i nervi vaghi. I pilastri intermedi sono i più piccoli e originano dal corpo della terza vertebra lombare, tra questi pilastri e quelli mediali è presente una fessura attraverso cui passano i nervi piccolo e grande splanchnico e , a destra, la vena azigos, a sinistra, la vena emiazigos. I pilastri laterali originano dai processi costali delle vertebre della seconda vertebra lombare; ciascun pilastro, poco dopo l'origine si divide in due arcate: il legamento arcuato mediale si fissa ai corpi della prima e seconda vertebra lombare e al disco interposto, dopo aver circondato la parte superiore del muscolo grande psoas, il legamento arcuato laterale si inserisce alla dodicesima costa in corrispondenza dell'estremità superiore del muscolo quadrato dei lombi. Tra i pilastri laterali e quelli intermedi, passano i tronchi del simpatico. La parte costale del diaframma origina dalle facce interne delle ultime sei coste con digitazioni che si intersecano con quelle del muscolo trasverso dell'addome. Tra la parte costale e quella lombare, è presente un interstizio triangolare, il trigono lombocostale. La parte sternale del diaframma origina dalla faccia posteriore del processo xifoideo dello sterno. Anche tra la parte sternale e quella costale è visibile un interstizio triangolare, il trigono sterno costale, una piccola fessura è anche presente tra i fasci della parte sternale. Il centro tendineo del diaframma ha la forma di un trifoglio in cui si possono descrivere una foglia anteriore, una destra e una sinistra; tra la foglia anteriore e quella destra è presente un ampio foro, l'orifizio della vena cava attraversato dalla vena cava inferiore. La fascia diaframmatica riveste la faccia superiore del diaframma, separandola dalla pleura diaframmatica e dalla base del pericardio, e la faccia inferiore interponendosi tra quest'ultima e il peritoneo parietale.

Azione: il muscolo diaframma con la sua contrazione si abbassa e solleva le ultime sei coste, amplia pertanto la cavità toracica con un conseguente incremento dello spazio pleurico che a sua volta comporta una diminuzione della pressione intrapleurica determinando l'inspirazione; contemporaneamente, riduce la cavità addominale e aumenta la pressione addominale. Quando il diaframma si rilassa si incurva verso l'alto favorisce l'espirazione. Pertanto quando il volume della cavità toracica aumenta l'aria viene inviata nei polmoni; quando invece si riduce l'aria viene espulsa.

I muscoli intercostali esterni possono partecipare all'inspirazione elevando le coste.

I muscoli intercostali sono delle lamine muscolari che occupano gli spazi intercostali, vengono distinti in interni, esterni ed intimi. I muscoli intercostali esterni originano dal margine inferiore delle coste e si inseriscono al margine superiore della costa sottostante, i fasci muscolari si dirigono in basso e in avanti. Si estendono dalla colonna vertebrale fino all'unione tra le coste e le loro cartilagini costali, raggiungono lo sterno mediante la membrana intercostale esterna. I muscoli intercostali interni originano dal labbro mediale del solco costale e si inseriscono al margine superiore della costa e della cartilagine costale sottostante, i fasci muscolari sono diretti in basso e in dietro. Si estendono dallo sterno all'angolo costale e raggiungono la colonna vertebrale tramite la membrana intercostale interna. I muscoli intercostali intimi occupano un tratto compreso tra la linea ascellare media e lo sterno. Originano dal margine inferiore della costa, internamente ai muscoli intercostali esterni, e si inseriscono al margine superiore della costa sottostante. Azione: i muscoli intercostali esterni sono inspiratori, quelli interni ed intimi sono espiratori.

I muscoli respiratori accessori si attivano quando la profondità e la frequenza della respirazione devono aumentare in maniera marcata. I muscoli sternocleidomastoideo, dentato anteriore, piccolo pettorale e scaleni cooperano con gli intercostali interni al momento dell'espirazione, comprimendo il contenuto addominale, forzando l'innalzamento del diaframma e riducendo ulteriormente il volume della cavità toracica.

I muscoli respiratori possono agire in varie combinazioni, a seconda del volume di aria che deve essere mossa da o verso i polmoni. I movimenti respiratori possono essere classificati in eupnea e iperpnea, a seconda che l'espirazione sia passiva o attiva. Nell'eupnea o respirazione tranquilla, l'inspirazione richiede la contrazione muscolare, e l'espirazione è un processo passivo. Durante la respirazione tranquilla, l'espansione dei polmoni provoca lo stiramento delle fibre elastiche presenti all'interno di essi; inoltre l'innalzamento della gabbia toracica esercita uno stiramento sulla muscolatura scheletrica e sulle fibre elastiche che si trovano nel tessuto connettivo delle pareti. Quando i muscoli inspiratori si rilasciano,

queste strutture elastiche si contraggono, e il diaframma e/o la gabbia toracica ritornano nella posizione di partenza. L'eupnea si realizza attraverso una respirazione diaframmatica oppure costale. Durante la respirazione diaframmatica, o respirazione profonda, la contrazione del diaframma, innervato dai nervi frenici, provoca le necessarie variazioni di volume del torace: quando il diaframma si contrae, l'aria viene condotta ai polmoni, mentre quando il diaframma si rilancia, l'aria viene espirata. Durante la respirazione costale, o respirazione superficiale, il volume toracico varia in base ai cambiamenti di forma della gabbia toracica. La contrazione dei muscoli intercostali esterni innalza le coste e amplia la cavità toracica, determinando l'inspirazione; il rilasciamento di questi muscoli provoca l'espirazione.

Nell'iperpnea o respirazione forzata, sia inspirazione che espirazione sono processi attivi. Nell'inspirazione forzata agiscono i muscoli accessori, nell'inspirazione i muscoli trasverso del torace e intercostali interni. Durante un intenso sforzo fisico, alla massima possibilità respiratoria, nell'espirazione intervengono anche i muscoli addominali, la cui contrazione comprime i visceri dell'addome spingendoli contro il diaframma, con ulteriore riduzione del volume della cavità toracica.

4. Fisiologia del polmone

Con il termine respirazione si indicano due diversi processi:

La respirazione cellulare o interna, che comprende i processi metabolici che avvengono all'interno della cellula, nei mitocondri.

La respirazione esterna, che consiste nello scambio di gas tra ambiente e cellule dell'organismo, necessario per rifornire O₂ alle cellule ed eliminare CO₂ dall'organismo. Comprende due processi:

1. scambio aria tra atmosfera e polmoni (ventilazione);
2. scambio di O₂ e CO₂ tra aria contenuta nei polmoni e sangue;

Meccanica della respirazione

L'entità della ventilazione dipende dall'azione dei muscoli respiratori, dalle proprietà elastiche del polmone e dalla resistenza al flusso d'aria lungo le vie aeree, oltre che dai meccanismi nervosi di controllo respiratorio. Il ciclo respiratorio comprende un'inspirazione, durante la quale l'aria entra nei polmoni, e un'espiazione, corrispondente all'uscita di aria dai polmoni. I cambiamenti del volume polmonare sono dovuti a variazioni di volume della cavità toracica, provocate dall'attività dei muscoli respiratori. I muscoli respiratori sono muscoli scheletrici innervati da motoneuroni somatici. Si dividono in muscoli delle vie aeree superiori e muscoli della pompa respiratoria.

I muscoli delle vie aeree superiori sono muscoli scheletrici innervati da motoneuroni contenuti nei nuclei di alcuni nervi cranici (trigemino, facciale, vago, glossofaringeo), che regolano il diametro delle vie aeree superiori. Durante l'espansione del torace nelle vie aeree si crea una pressione negativa rispetto a quella atmosferica. I muscoli dilatatori delle vie aeree superiori si contraggono alcuni millisecondi prima dei muscoli della pompa, assicurando la pervietà delle vie aeree sprovviste di sostegno osseo o cartilagineo e impedendone il collasso quando la pressione al loro interno diventa negativa. Essi comprendono: il muscolo dell'ala nasi (responsabile dell'allargamento delle narici), i muscoli dilatatori della faringe e del rinofaringe, i muscoli della lingua (che la spostano

davanti durante l'inspirazione) e i muscoli dilatatori della laringe (che dilatano la rima della glottide, il punto più ristretto delle vie extratoraciche). Disfunzioni di questi muscoli possono impedire il raggiungimento dell'adeguata pervietà delle vie aeree superiori e , quindi, ostacolare il flusso dell'aria nell'inspirazione. Altri muscoli delle vie aeree superiori (costrittori della laringe) hanno, invece, azione costrittrice e si contraggono durante la prima parte dell'espiazione, riducendo la velocità di uscita dell'aria dai polmoni.

I muscoli della pompa respiratoria sono muscoli scheletrici innervati da motoneuroni spinali situati in segmenti cervicali, toracici e lombari del midollo spinale e inseriti alle strutture ossee della parete toracica. L'azione dei muscoli inspiratori, aumentando le dimensioni della cassa toracica, permette l'ingresso dell'aria nelle vie aeree, mentre l'azione dei muscoli espiratori riducendo le dimensioni della cavità toracica permette la fuoriuscita di aria dalle vie aeree. Mentre per l'inspirazione è sempre necessaria la contrazione dei muscoli inspiratori, l'espiazione normalmente è un fenomeno puramente passivo che avviene per effetto del ritorno elastico del polmone e non richiede l'attività dei muscoli espiratori. Solo in alcune situazioni (espiazione attiva, per esempio durante l'esercizio fisico), l'espiazione richiede la contrazione dei muscoli espiratori.

Muscoli inspiratori

Il diaframma, il più importante muscolo inspiratorio, è una lamina a forma di doppia cupola inserita alle ultime sei coste (dalla VII alla XI) e alla colonna lombare. È innervato dal nervo frenico, le cui fibre provengono da motoneuroni del 3° 4° e 5° segmento cervicale del midollo spinale (C3-C5). Quando si contrae (fase inspiratoria), i suoi capi di inserzione si avvicinano determinando:

- 1) L'abbassamento della cupola accompagnato dalla spinta verso il basso del contenuto addominale;
- 2) L'innalzamento e la spinta verso l'esterno delle estremità delle coste cui si inserisce.

In questo modo aumentano sia l'altezza, sia i diametri trasverso e antero-posteriore della cavità toracica. L'espansione della cavità toracica provoca la

diminuzione della pressione al suo interno (mentre la spinta verso il basso fa aumentare la pressione addominale). Durante la respirazione a riposo, la parte centrale del diaframma (centro tendineo) si abbassa di circa 1 cm, ma l'escursione può arrivare a 10 cm durante la respirazione forzata. Immediatamente dopo la fine dell'inspirazione nel diaframma ricompare una modesta contrazione, ad andamento progressivamente decrescente (fase postinspiratoria), che contribuisce, insieme all'attivazione dei muscoli costrittori della laringe, a rallentare la fuoriuscita di aria dal polmone all'inizio dell'espiazione.

I muscoli intercostali esterni uniscono coste adiacenti. Contraendosi, sollevano le coste facendo loro compere un movimento verso l'esterno "a manico di secchio" contribuendo ad aumentare le dimensioni toraciche sia in senso verticale che trasversale. Particolarmente attivi in questo compito sono i muscoli intercostali parasternali situati in prossimità dello sterno.

I muscoli scaleni (innervati dai primi segmenti cervicali) sollevano le prime 2 coste, espandendo in direzione verticale la regione superiore della cavità toracica. Altri muscoli definiti accessori (come lo sternocleidomastoideo, i pettorali e i dorsali) vengono attivati quando è necessario aumentare la ventilazione (per esempio, durante l'esercizio fisico).

Muscoli espiratori

I principali sono i muscoli addominali (retto, obliqui interni ed esterni, trasverso) e gli intercostali interni, specialmente quelli delle porzioni inferiori del torace. La contrazione dei muscoli addominali (innervati da motoneuroni degli ultimi segmenti toracici e dei primi lombari) incrementa la pressione addominale, spingendo il diaframma verso l'alto; la contrazione dei muscoli intercostali interni abbassa le coste, diminuendo il volume toracico. In entrambi i casi l'aumento della pressione nel torace comprime gli alveoli, favorendo l'uscita di aria dal polmone. Nella respirazione tranquilla l'espiazione avviene senza che sia necessario attivare i muscoli espiratori. L'espiazione diventa attiva e richiede la contrazione dei muscoli espiratori soltanto quando si compiono espiazioni forzate o quando viene ostacolato il passaggio di aria attraverso le vie aeree per l'aumento della resistenza respiratoria (come nel caso delle malattie respiratorie ostruttive).

Volumi polmonari

I volumi polmonari rappresentano le frazioni del volume polmonare che possono essere misurate tramite lo spirometro.

Volume corrente (VC)

È il volume di aria inspirato ed espirato durante la respirazione normale detta eupnea.

Volume di riserva inspiratoria (VRI)

È il volume di aria che può essere ancora inspirato dopo un'inspirazione normale, riempiendo quanto possibile i polmoni con un'inspirazione profonda. Il suo valore medio è di circa 3 L.

Volume di riserva respiratoria (VRE)

È il volume di aria che può essere ancora espirato dopo una normale espirazione, attivando in modo massimale i muscoli espiratori, il suo valore medio è di 1,3L.

Volume residuo (VR)

È il volume d'aria che rimane ancora nei polmoni dopo un'espirazione massimale, a causa della rigidità del torace e del fatto che a volumi minori le vie aeree più piccole si chiudono intrappolando aria negli alveoli.

Capacità polmonari

Capacità funzionale residua (CFR)

È la somma di VRE e VR, e ammonta a circa 2,5-3L. È il volume di aria presente nei polmoni alla fine di un'espirazione normale e prima di iniziare una inspirazione, cioè corrisponde al volume di riposo o di equilibrio del sistema respiratorio

Capacità inspiratoria (CI)

È la somma di VC e VRI e ammonta a circa 3,5L. È il volume di aria che può essere introdotto nei polmoni a partire dal volume di riposo (CFR) compiendo un'inspirazione massimale.

Capacità vitale (CV)

È la somma di VC, VRI e VRE e ammonta a circa 5L. È il massimo volume di aria che può essere mobilizzato dal sistema respiratorio.

Capacità polmonare totale (CPT)

È la somma di tutti i volumi (VC+VRI+VRE+VR). È pari a 6-6,5L, rappresenta il massimo volume di aria che può essere contenuto nei polmoni.

5. La tosse

La tosse è un meccanismo di difesa finalizzato a liberare le vie aeree da quanto può ostacolare il passaggio dell'aria o favorire la crescita batterica. Occorre secondariamente a stimoli estremamente variabili, quali l'aspirazione, l'inalazione di particelle, la presenza di patogeni, l'accumulo di secrezioni, la presenza di postnasal drip o di infiammazione; spesso esistono pazienti che vedono compromesso o ridotto questo tipo di riflesso (in particolare gli anziani, i neonati, i trapiantati di polmone, i pazienti con paralisi neuromuscolari) con un maggiore rischio di sviluppare infezioni e polmoniti ab ingestis. Svolge pertanto un duplice ruolo: da un lato svolge un ruolo protettivo nei confronti delle vie aeree e dei polmoni, mentre dall'altro può diventare eccessiva, non produttiva e potenzialmente dannosa per la mucosa aerea solo quando assume particolari connotazioni di durata e gravità e quando associata ad altri e specifici segni clinici essa può essere definita patologica. La tosse può essere un atto volontario o un riflesso. Come riflesso presuppone recettori, una via afferente, un centro, una via efferente e degli effettori. I recettori, costituiti sia da fibre mieliniche che amieliniche, sono presenti in tutto l'albero tracheo-bronchiale e, in misura minore, anche in aree di orecchio e seni paranasali, pleura, diaframma, pericardio ed esofago. Dai recettori gli impulsi afferenti, convogliati dai nervi trigemino, glossofaringeo, laringeo superiore e soprattutto dal nervo vago arrivano al bulbo; qui, a opera dei circuiti neuronali bulbari del centro della tosse, attraverso le vie efferenti somatiche (nervo frenico, glossofaringeo, laringeo ricorrente, nervi spinali), viene scatenata una successione automatica di eventi sugli effettori muscolari. Diversi studi hanno dimostrato che le afferenze vagali sono responsabili dell'inizio riflesso della tosse; le terminazioni nervose vagali sono abbondantemente distribuite nella mucosa/sottomucosa dell'albero tracheo-bronchiale e del polmone. In questa via afferente sono presenti diverse tipologie di recettori, in particolare i recettori ad adattamento rapido, ad adattamento lento e le fibre C.

Recettori ad adattamento rapido (RAR):

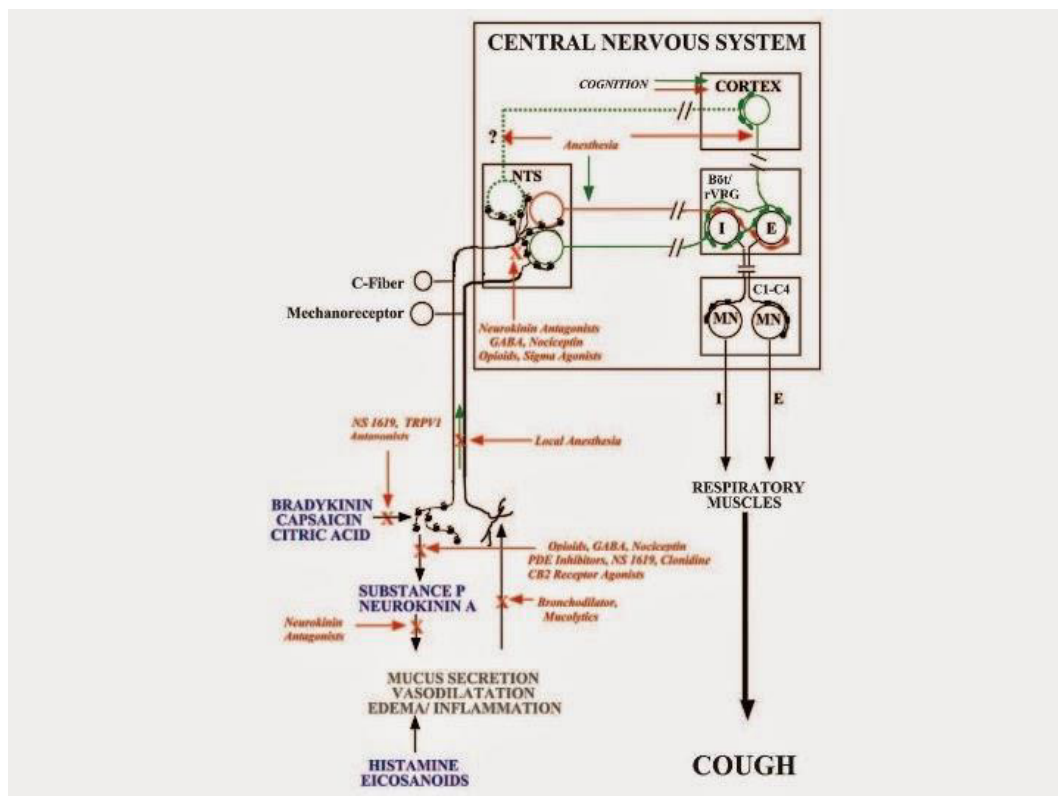
I RAR sono localizzati all'interno ed al di sotto dell'epitelio mucoso delle vie aeree intra/extrapulmonari; si caratterizzano per la loro rapida velocità di adattamento agli stimoli (1-2 secondi) ed una velocità di conduzione attorno agli 4-18 m/sec. La loro attivazione porta ad un broncospasmo riflesso ed alla secrezione di muco tramite la via parasimpatica. Sono recettori particolarmente sensibili al collasso polmonare, al broncospasmo, ed in misura indiretta, alle diverse sostanze chimiche pro-infiammatorie (secondariamente al broncospasmo provocato dalle stesse). Sono quindi definiti come "recettori dinamici" che rispondono ai cambiamenti delle proprietà meccaniche delle vie aeree. Sono recettori raramente attivi durante una normale respirazione, che vengono attivati dalle forze meccaniche dinamiche che accompagnano l'insufflazione/deflazione polmonare e divengono ancora più attivi nel caso ci sia un incremento importante del volume polmonare.

Recettori ad adattamento lento (SAR):

I SAR sono recettori con una distribuzione anatomica differente rispetto ai RAR (e solitamente sono distribuiti nella parete delle vie aeree), sono molto sensibili alle forze meccaniche che intervengono durante una normale respirazione; la loro attività incrementa durante l'inspirazione, ed il picco attivatorio si ha poco prima dell'inizio dell'espiazione. Sono fibre coinvolte nel riflesso di Hering-Breuer, che termina l'inspirazione ed inizia l'espiazione quando il polmone è adeguatamente insufflato. La loro attivazione porta ad una inibizione centrale della respirazione e del drive colinergico, con una inibizione dell'attività frenica e del tono muscolare liscio. Tali recettori non svolgono un ruolo primario nello scatenamento del riflesso tussigeno, ma la loro profonda influenza sul pattern respiratorio può far pensare ad una loro influenza anche nel facilitare il pattern tussigeno ed in altri meccanismi difensivi delle vie aeree (un eccesso di precario facilita l'attività espiratoria per eccessiva attivazione di tali recettori).

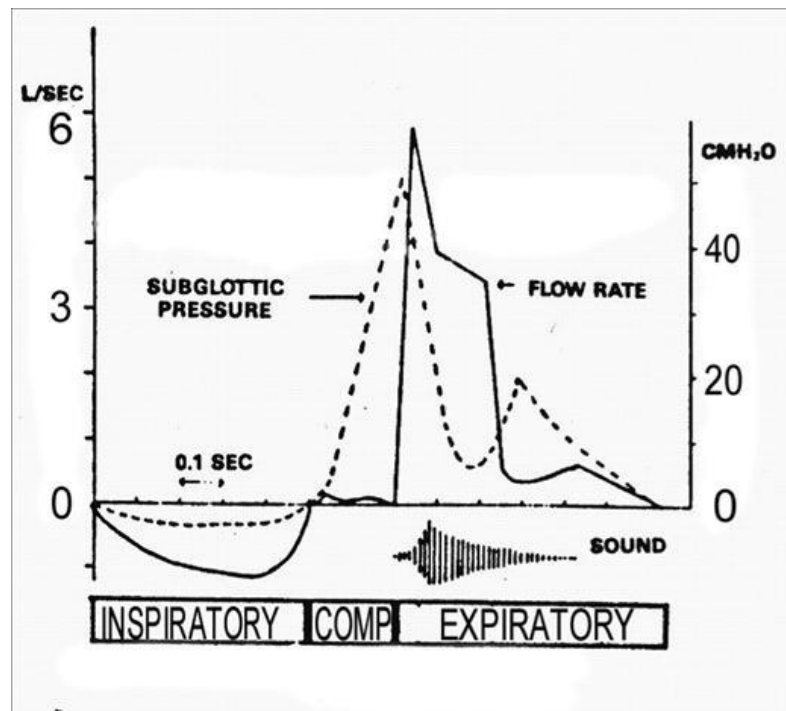
Fibre C:

La maggior parte delle vie afferenti innervanti il polmone e le vie aeree sono fibre C non mielinizzate, del tutto analoghe a quelle somatiche (velocità conduzione inferiore a 2 m/sec). Sono relativamente insensibili agli stimoli meccanici ed all'insufflazione polmonare (diversamente da RAR e SAR), e vengono direttamente attivati da sostanze chimiche. Studi morfologici hanno dimostrato che queste fibre innervano l'epitelio delle vie aeree, così come altre strutture presenti nella parete stessa; queste fibre sono in grado di sintetizzare neuropeptidi successivamente trasportati ai terminali nervosi centrali e periferici.



La tosse può essere valutata considerando il timing dei diversi eventi che costituiscono la tosse stessa; viene quindi identificata in base a tre fasi conseguenti:

- **Fase Inspiratoria:** è la fase di inalazione del gas dove i muscoli espiratori vengono allungati e stirati, ottimizzando la relazione lunghezza-tensione. Questo permette agli stessi muscoli di generare una grossa pressione intratoracica positiva. Non è una fase critica, dato che anche per minimi volumi inspiratori si può generare un buon colpo di tosse.
- **Fase compressiva:** è la fase in cui la glottide rimane chiusa (0,2 sec), mantenendo il volume inspiratorio polmonare, ma portando ad un forte incremento della pressione intratoracica (*fase isovolumetrica*). Si sviluppano pressioni **superiori a 300 mmHg** a livello intratoracico.
- **Fase espiratoria:** è la terza ed ultima fase, in cui si ha l'apertura della glottide; l'elevata pressione intratoracica promuove l'alto rate di flusso espiratorio. Inizialmente si ha un breve burst espiratorio di 30-50 ms con flusso di 12 l/sec (dovuto ad un effetto additivo del gas espirato dalle unità parenchimali distali e del gas dislocato nelle vie aeree centrali).



Inefficacia della tosse:

Alterata meccanica tussigena:

Diversi fattori possono interferire con la capacità del sistema respiratorio di produrre la pressione richiesta e le velocità di gas necessarie per una tosse efficace; tale inefficacia può avere a lungo termine delle conseguenze molto serie, facilitando il rischio di atelettasie e polmoniti, frequente causa di morbilità e mortalità. I pazienti a maggior rischio sono pazienti con patologie neuromuscolari (soprattutto con debolezza espiratoria), danni al midollo spinale (sia cervicale che toracico) o debolezza della muscolatura addominale.

In tutti questi casi si ha una perdita del picco espiratorio della terza fase, perdita della compressione dinamica delle vie aeree (che solitamente facilita l'incremento di velocità del flusso d'aria) ed accumulo di muco nelle vie distali, con incremento del tempo necessario alla rimozione mucosa (oltre le 12 h).

Alterata composizione reologica:

L'inefficacia tussigena si può ottenere anche quando le condizioni reologiche del muco sono alterate, dato che si viene ad avere una difficoltà di distacco del muco stesso dalla superficie epiteliale delle vie aeree. L'incremento di viscosità ed elasticità del muco incrementano la tenacità del muco stesso alla parete delle vie aeree. Questo si ottiene soprattutto quando il contenuto d'acqua locale è molto diminuito, mentre si evita quando il contenuto acquoso è abbondante. L'alterazione della composizione reologica correla molto bene con l'alterazione della clearance di muco locale, tranne nei pazienti affetti da BPCO, dove il fumo di sigaretta cronico altera in maniera stabile la composizione mucosa, che diviene fin da principio più densa e tenace.

Alterata funzione muco-ciliare:

L'apparato muco-ciliare permette di trasportare le secrezioni dalla periferia alle vie aeree prossimali, dove possono essere eliminate dalla tosse. Il fumo inibisce l'attività delle ciglia di rimuovere il muco, soprattutto nei pazienti giovani; anche l'alcol ed alcuni farmaci portano ad un impairment dell'attività ciliare. Il tutto comporta un incremento della stasi di muco locale, con un maggior rischio di sviluppare infezioni e, a lungo termine, bronchiectasie.

6. Sclerosi Laterale Amiotrofica

Il termine SLA fu creato alla metà del 1800 dal neurologo Jean Martin Charcot, uno scienziato francese, padre della neurologia moderna, che con il termine di “Sclerosi Laterale” si riferiva alla consistenza dura (**sclerosi**), della porzione **laterale** del midollo spinale dove si trovano le fibre del primo motoneurone. Tale sclerosi, osservata in sede di autopsia, è dovuta ad una reazione “cicatrizziale” (gliosi) secondaria alla degenerazione delle fibre nervose. Con il termine “**amiotrofica**” si riferiva alla perdita di massa muscolare (atrofia) che costituisce uno dei segni clinici più rilevanti della malattia e che è conseguenza della degenerazione del secondo motoneurone. La SLA è una grave malattia dell’età adulta caratterizzata dalla progressiva compromissione dei neuroni di moto centrali (corticali) e periferici (nuclei dei nervi cranici motori somatici e corna anteriori del midollo). Nell’ambito della SLA vengono descritte rare forme con esclusivo o dominante coinvolgimento dei motoneuroni bulbari (forma bulbare o paralisi bulbare progressiva) e dei motoneuroni spinali (atrofia muscolare progressiva).

Può presentarsi in due forme:

- **Sporadica** (90/95% dei casi) - ossia non legata a trasmissibilità familiare. Nell’85% dei casi sporadici non è ancora stata identificata alcuna causa genetica. Nelle malattie **sporadiche** i familiari dei pazienti affetti hanno la stessa probabilità della popolazione generale di presentare la malattia nel corso della loro vita.
- **Familiare** (5/10% dei casi) - il 20% di questi è legata ad una mutazione del gene SOD1, circa il 2-5% ha mutazioni del gene TARDBP (TDP-43) e circa il 25% di essi presenta un’espansione nucleotidica del gene C9ORF72. Le mutazioni di questi ultimi due geni hanno dimostrato una correlazione anche con alcune forme di demenza fronto temporale, creando un continuum tra le due patologie. Si parla di SLA familiare certa quando in una famiglia vi sono almeno tre persone affette. Quando i casi sono solo due, come avviene nella gran parte delle famiglie, si parla di

SLA familiare probabile o possibile, a seconda del grado di parentela che esiste tra le persone affette.

Epidemiologia ed Eziologia

In Italia, come nel resto degli altri paesi industrializzati, l'incidenza di questa patologia risulta di 1,7 casi per 100.000 abitanti/anno: 800 malati in più ogni anno.

Si prevede che aumenterà del 160% circa entro il 2040 nei paesi industrializzati. La malattia pare colpire prevalentemente gli adulti, con una maggiore incidenza nella fascia d'età compresa tra i 50 e i 70 anni e con una lieve propensione per il sesso maschile; non sembra descritta nei piccoli pazienti, anche se vi sono giovani che ne sono affetti. Si è riscontrato, inoltre, che una percentuale oscillante dal 5 al 10% è di origine ereditaria. In questi casi la patologia si manifesta piuttosto presto (48 anni di media) e generalmente, presenta un'evoluzione più rapida. In questo caso si parla di SLA familiare. La sclerosi laterale amiotrofica è una malattia degenerativa a decorso progressivo che può colpire:

- il motoneurone spinale, determinando un deficit di forza e un'atrofia muscolare degli arti e del tronco;
- il motoneurone bulbare, provocando disfagia e disartria;
- il motoneurone superiore, provocando spasticità generalizzata.

Caratteristiche del paziente con esordio bulbare

Il termine SLA bulbare indica, quindi, che la malattia colpisce i motoneuroni localizzati nella regione bulbare del tronco cerebrale, che controllano i muscoli della masticazione, della deglutizione e della parola. Il "danno bulbare" significa perdita di motoneuroni bulbari funzionanti. Questa condizione comporta problemi di linguaggio, di deglutizione e difficoltà a mantenere aperte le prime vie aeree durante il sonno. Cibi o liquidi, compresa la saliva, possono finire, per aspirazione, nei bronchi e negli alveoli polmonari. Quando la tosse è inefficace e le secrezioni aumentano, l'aspirazione può causare una polmonite. Quando deglutire diventa un problema, anche la nutrizione risulta compromessa. Una nutrizione tramite un sondino può aiutare il paziente a mantenere un adeguato

apporto nutritivo e a diminuire il rischio di aspirazione. Se si ha un eccesso di saliva, si deve ricorrere ad un aspiratore o a farmaci che ne inibiscono la formazione. Alcuni campanelli d'allarme per eventuali problemi bulbari comprendono voce roca, difficoltà di deglutizione, tendenza a parlare male, accumulo di saliva, perdita di peso.

Caratteristiche del paziente con esordio spinale

Il paziente, con esordio spinale, ha come caratteristica principale un deficit progressivo ai 4 arti con presenza di ipertono e fascicolazioni senza compromissione delle funzioni bulbari, almeno nel primo periodo della malattia. Il paziente perde progressivamente la deambulazione autonoma e diventa dipendente dai "caregivers". Nell'esordio spinale, la compromissione dei muscoli respiratori è più tardiva. Il paziente presenta, inoltre, un esordio più tardivo della dispnea.

Anatomia patologica

Sul piano neuropatologico si osserva il depauperamento dei neuroni di moto centrali e periferici. Nella circonvoluzione frontale ascendente (area 4) della corteccia cerebrale e nelle corna anteriori (soprattutto dei segmenti cervicali e lombari) del midollo si osserva la scomparsa quasi completa di interi gruppi di motoneuroni. I fasci piramidali sono atrofici e grigiastri. Il processo degenerativo interessa anche i motoneuroni periferici dei nervi cranici. Si ipotizza che il processo di morte neuronale sia correlato alla cosiddetta apoptosi, o morte cellulare programmata, caratterizzata dall'attivazione di una cascata enzimatica che porta alla frammentazione del DNA nucleare. A livello della sostanza grigia motoria corticale e midollare si osserva una grande rarefazione di cellule, soprattutto dei neuroni piramidali giganti di Betz; i neuroni sopravvissuti sono rimpiccioliti, con bordi cellulari alterati, con nucleo raggrinzito e di forma triangolare. Il posto delle cellule scomparse è preso da astrociti protoplasmatici e fibrosi proliferati. La degenerazione dei fasci piramidali è più grave nel midollo spinale che nell'encefalo. Caratteristica è la presenza nelle cellule motoneuronali

in degenerazione di un accumulo di ubiquitina, riconoscibile con metodiche immunostochimiche.

Clinica

La SLA esordisce fra i 50 e 70 anni. La lesione del motoneurone periferico causa paresi e atrofia muscolare: questa è assai spiccata ai muscoli delle mani con quadro, a malattia conclamata, di mano ad artiglio o di scimmia o di mano scheletrica. Il disturbo trofico è preceduto e accompagnato da fascicolazioni. I muscoli degli arti inferiori e quelli prossimali dei superiori sono di solito meno gravemente interessati, ma mai indenni. La lesione dei motoneuroni dei nervi cranici produce disturbi trofici e paretici dei muscoli della faccia, della lingua, della masticazione, e disartria. Sono presenti fascicolazioni nei muscoli mimici e nella lingua. La lesione del motoneurone centrale, oltre a concorrere nel provocare i fenomeni paretici, si manifesta con accentuazione dei riflessi propriocettivi (risposte polcinetiche, estensione delle aree riflesso genu, fenomeno di Babinski, cloni delle rotule e dei piedi, riduzione dei riflessi esterocettivi addominali) e con spasticità. Occorre tuttavia osservare che tale comportamento dei riflessi e del tono muscolare è presente fino a che la lesione del motoneurone periferico non è così grave da interrompere diffusamente l'arco riflesso spinale grazie al quale sono appunto mantenute l'iperreflessia e l'ipertonia. Infatti, i casi di SLA con gravissime e diffuse atrofie possono accompagnarsi a riduzione o addirittura abolizione dei riflessi propriocettivi e ad ipotonia muscolare. Il quadro clinico più comune della SLA (non avanzatissima) è infatti il seguente: segni di lesione periferica agli arti superiori (atrofia, paralisi flaccida, fascicolazioni, areflessia) e segni di lesione centrale (cioè piramidale) agli arti inferiori (spasticità, iperreflessia, normale trofismo muscolare). I segni della lesione periferica sono inoltre presenti nei nervi cranici, soprattutto quelli bulbari. Non sono tuttavia rari i casi di SLA con segni iniziali di lesione periferica agli arti inferiori. La SLA ha un decorso progressivamente ingravescente e di solito porta a morte in 2-3 anni per complicazioni varie (frequente è la polmonite ab ingestis dovuta alla disfagia da interessamento dei nervi cranici IX-X) o per insufficienza respiratoria da interessamento del diaframma. Non sono tuttavia eccezionali i casi di

sopravvivenza più lunga (almeno un caso su cinque), soprattutto fra i soggetti con esordio più giovanile.

Diagnosi

La formulazione del sospetto diagnostico e la sua conferma sono certamente fra i momenti più difficili della storia della malattia poiché essa è una malattia rara, che può manifestarsi in modo subdolo con sintomi diversi, dalla difficoltà nel cammino, all'impaccio nell'uso delle mani, dalla disfagia, alla disfonia/disartria, dal deficit di tosse, alla dispnea da sforzo. A seconda del sintomo di esordio il Medico di Medicina Generale, può porre subito il sospetto diagnostico e inviare il paziente al neurologo di un centro di riferimento per la malattia o essere indotto a sospettare patologie diverse con invio ad altri specialisti. La diagnosi di SLA si basa su criteri clinici supportati da esami strumentali.

Criteri diagnostici

La diagnosi di SLA richiede la presenza di:

- segni di degenerazione del secondo motoneurone (inclusi segni all'EMG in muscoli clinicamente non colpiti)
- segni di degenerazione del primo motoneurone all'esame clinico,
- progressiva diffusione di segni o sintomi in una regione o in altre regioni, come determinato dall'anamnesi o dall'esame clinico;

richiede l'assenza di:

- evidenze elettrofisiologiche o patologiche di altre malattie che potrebbero spiegare i segni di degenerazione del secondo e/o primo motoneurone,
- evidenze neuroradiologiche di altre malattie che potrebbero spiegare i segni clinici ed elettrofisiologici osservati.

La diagnosi di SLA è supportata da:

- presenza di fascicolazioni in più di una regione
- alterazioni neurogene all'EMG
- normale conduzione nervosa sensitiva e motoria
- assenza di blocchi di conduzione

La diagnosi di SLA richiede l' assenza di:

- segni sensitivi
- deficit sfinterici
- alterazioni visive
- alterazioni autonome
- disfunzioni dei gangli della base
- demenza tipo Alzheimer
- ALS "mimic syndromes"

E possibile distinguere le seguenti categorie diagnostiche di SLA, unendo i criteri "El Escorial-Revised" ai nuovi criteri elettrodiagnostici di Awaji (2,7,11,22):

SLA clinicamente definita: Segni clinici o evidenze elettrofisiologiche di primo motoneurone e di secondo motoneurone in tre regioni

SLA clinicamente definita con supporto di laboratorio: Segni clinici di primo motoneurone e/o di secondo motoneurone in una regione ed il paziente è portatore di mutazione patogenetica nel gene *SOD1*

SLA clinicamente probabile: Segni clinici o evidenze elettrofisiologiche di primo motoneurone e di secondo motoneurone in due regioni con alcuni segni di primo motoneurone rostrali ai segni di secondo motoneurone.

SLA clinicamente possibile: segni clinici o elettrofisiologici di primo e di secondo motoneurone in una sola regione

oppure

Segni di primo motoneurone in almeno due regioni

oppure

Segni di primo motoneurone e di secondo motoneurone in due regioni senza segni di primo motoneurone rostrali ai segni di secondo motoneurone.

Gli studi neuroradiologici e di laboratorio devono aver escluso altre diagnosi.

Esami da eseguire per la diagnosi

Non esistono marcatori biologici di malattia, non ci sono cioè test diagnostici sul sangue o sul muscolo che permettano con certezza la diagnosi di SLA, che rimane pertanto essenzialmente clinica. Vi sono tuttavia degli esami che aiutano il neurologo a confermare o smentire il sospetto clinico.

Elettromiografia e studio delle velocità di conduzione nervosa sensitiva e motoria

E un esame importante e centrale nella diagnosi perché:

- conferma l'interessamento del secondo motoneurone nelle regioni clinicamente affette;
- evidenzia il coinvolgimento del secondo motoneurone nelle regioni clinicamente non affette;
- può escludere la presenza di altri processi patologici (per esempio neuropatie focali) che possono simulare una SLA.

Potenziali evocati motori

- documentano l'interessamento del primo motoneurone.

Esami neuroradiologici (RMN encefalo e midollo spinale con e senza mdc)

- escludono la presenza di patologie compressive, infiammatorie o infiltrative che possono causare segni di primo o secondo motoneurone simulando un quadro di SLA;
- evidenziano, in alcuni casi, il coinvolgimento della via piramidale (iperintensità del fascio cortico-spinale nelle immagini T2); tale dato è di supporto alla diagnosi in quanto significativo solo in relazione ad una clinica congrua.

Test di laboratorio

- escludono altre patologie eventualmente trattabili;
- sono raccomandati: lo studio della velocità di eritrosedimentazione, la proteina C-reattiva, l'esame emocromocitometrico, gli esami di funzionalità epatica, renale e tiroidea, il dosaggio di vitamina B12 e folati, l'elettroforesi proteica e l'immuno-elettroforesi su siero e urine, la creatinasi, gli elettroliti, la glicemia.
- In casi selezionati e secondo giudizio clinico è possibile effettuare altri esami di laboratorio: screening per forme paraneoplastiche ed autoimmuni, anticorpi anti ganglioside GM1, anticorpi anti AchR ed anti MUSK, sierologie per *Borrelia burgdorferi* e virus neurotropi, incluso HIV, ricerca nelle urine di metalli pesanti (cadmio, piombo, mercurio, manganese).

La puntura lombare per lo studio del liquor non è considerata essenziale per la diagnosi.

Biopsia muscolare e biopsia di nervo

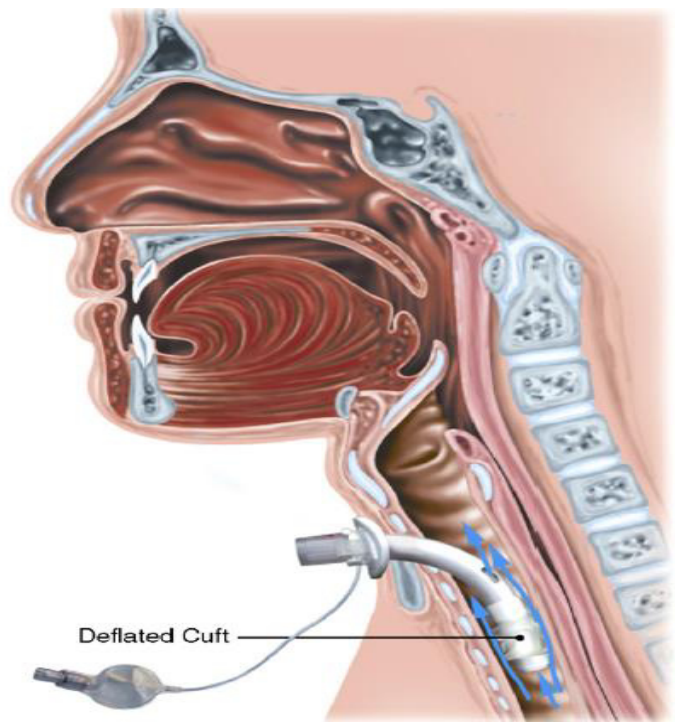
- non sono esami di routine, ma vanno effettuati in casi selezionati, in cui vi è il sospetto di patologie neuromuscolari differenti.

7. Tracheotomia

La tracheotomia è un intervento chirurgico durante il quale viene praticata un'incisione a livello della trachea (nel punto tra il secondo e il terzo anello cartilagineo) e posizionata una cannula tracheostomica nell'incisione stessa al fine di bypassare le prime vie aeree e assicurare il passaggio di aria nelle vie respiratorie. Questa determina una riduzione dello spazio morto anatomico, un più facile approccio alle vie aeree sia per la necessità di aspirazione delle secrezioni sia per eventuali emergenze respiratorie. Esistono due tipi di tracheotomia:

- Cricotirotomia, nella quale l'apertura viene realizzata attraverso la membrana cricotiroidea.
- Tracheostomia, nella quale viene aperta una via respiratoria artificiale mediante incisione a livello degli anelli tracheali

Quando diviene necessario, come avviene nella SLA col decorso della malattia, può esservi connesso un ventilatore meccanico. La tracheotomia viene generalmente eseguita in seguito a un episodio di insufficienza respiratoria acuta o cronica riacutizzata quando il paziente non è svezzabile dalla ventilazione meccanica invasiva, oppure per assicurare una gestione migliore delle vie aeree in presenza di tosse inefficace o di disturbi della deglutizione.



I criteri per identificare un paziente da trattare con una ventilazione meccanica invasiva, e di conseguenza con tracheotomia, sono i seguenti:

- tosse inefficace.
- incontrollabili secrezioni delle vie aeree nonostante l'uso di strumenti aspiratori non invasivi.
- compromissione della deglutizione conducente ad aspirazione cronica e polmoniti ripetute.
- insufficienza respiratoria sintomatica persistente che non tollera o non migliora con NIV.
- bisogno di supporto ventilatorio prolungato (>12 ore/di) per muscolatura respiratoria indebolita o paralizzata.

I vantaggi della ventilazione meccanica invasiva sono:

- stabilizza la sindrome da insufficienza respiratoria cronica.
- assicura il controllo delle vie aeree.
- fornisce un rapido accesso alle vie aeree.
- fornisce una perfetta interazione tra paziente e ventilatore senza perdite d'aria.

gli svantaggi sono:

- richiede accurata cura infermieristica del foro tracheostomico.
- crea un maggiore rischio di infezioni alle vie aeree.

8. Riabilitazione

La presa in carico riabilitativa deve essere precoce e globale. La precocità è riferita al fatto che sin dalle prime fasi si possono individuare alterazioni dei sistemi funzionali che causano adattamenti patologici che alterano la qualità di vita. La globalità consiste nel tenere in considerazione l'interazione tra le menomazioni, le limitazioni d'attività e partecipazione, i fattori personali e contestuali che insieme condizionano lo stato di salute della persona. È fondamentale nell'intervento riabilitativo la formulazione di un Progetto Riabilitativo Individuale da parte del fisiatra dell'équipe ospedaliera. La formulazione del PRI può richiedere una valutazione preliminare a domicilio. Nel caso in cui il fisiatra reputi necessario, per le condizioni del paziente, che le prestazioni vengano erogate a domicilio, invita il MMG ad attivare l'A.D.I. Sulla base del Progetto individuale specifico, rimanendo costantemente in contatto col fisiatra dell'équipe per informarlo sull'andamento del trattamento e, in caso di necessità, per rivedere e rimodulare insieme il Progetto Riabilitativo Individuale. La presa in carico riabilitativa deve essere principalmente finalizzata a interventi educazionali e di addestramento ad una gestione/gestibilità delle attività della vita quotidiana. La riabilitazione nel paziente affetto da SLA è particolarmente impegnativa e uno degli aspetti che rende più complessa tale riabilitazione sta proprio nell'adattare il programma riabilitativo individuale alla velocità di progressione dei sintomi. Nella prima fase, quando ancora non vi è perdita di autonomia funzionale ma riduzione di essa, lo scopo del trattamento sarà quello di rallentare il processo di perdita funzionale con conseguente disabilità grave attraverso mobilitazione passiva e attiva sia degli arti superiori che inferiori, cambi posturali, esercizi di rinforzo muscolare e, laddove sia possibile, lavoro sulla deambulazione o trasferimenti assistiti, per esempio sulla carrozzina. La riabilitazione motoria avrà, a seconda degli stadi della patologia, l'obiettivo di:

- Rallentare la perdita dei attività funzionali
- Sviluppare strategie alternative
- Prevenire patologie secondarie

Mobilizzazioni: a seconda dello stadio della malattia si personalizza la terapia (adeguamento al malato). È importante scegliere il giusto carico di lavoro in modo tale da non fare troppo né troppo poco. Nella fase iniziale si svolgerà una moderata attività fisica ed esercizi di stretching successivamente esercizi attivi con un minimo di assistenza. L'aiuto, progressivamente, aumenterà ed infine la mobilizzazione sarà passiva, mirata a mantenere la mobilità articolare allo scopo di ridurre irrigidimenti. L'assistenza nei movimenti deve essere delicata e lenta, adeguata al livello di autonomia residua della persona. Se insorge dolore, il movimento deve essere interrotto. In generale, in presenza di spasticità va evitata la mobilizzazione passiva brusca che tende a stimolare una ancora maggiore contrazione dei muscoli, mentre una mobilizzazione passiva cauta e progressiva porterà a una riduzione della resistenza conseguente all'ipertono (fenomeno del coltello a serramanico).

Posizionamenti: La posizione della persona va cambiata ogni 2/4 ore, in modo tale da poter perseguire i seguenti obiettivi:

- Prevenzione dei decubiti e degli edemi.
- Evitare le retrazioni muscolo-scheletriche.
- Variare la qualità delle informazioni propriocettive.

Per il posizionamento a letto vi sono due posizioni di base in un letto standard che sono la posizione supina e sul fianco, i cuscini gli asciugamani o teli servono per mantenere un corretto allineamento delle articolazioni e sostenere la persona.

Con il decorso della malattia e la compromissione della funzionalità della maggior parte dei muscoli, si renderà necessario l'utilizzo della carrozzina da parte del paziente. Perciò nel posizionamento in carrozzina il fisioterapista dovrà valutare:

- l'assetto del tronco;
- allineamento dei cingoli scapolare e pelvico;
- bacino centrato sul sedile, con l'osso sacro nell'angolo tra sedile e schienale (con uso degli appositi cuscini nel caso di piaga sacrale);
- capo, con l'ausilio del poggiatesta posizionato in sede nucale, equidistante dalle due spalle;
- arti superiori posizionati sugli appositi sostegni;

- piedi posizionati sull'appoggiapiedi, possibilmente mantenendo l'articolazione del ginocchio a 90°.

Quando il paziente è in carrozzina è utile lasciare un tavolino davanti alla persona poiché offre maggiore sicurezza e può presentare maggiori stimoli all'autonomia della persona.

Il fisioterapista ha inoltre il compito di monitorare i bisogni della persona, mantenere il tono muscolare a livello di tutti i distretti corporei, prevenire danni terziari e soprattutto, in stretta relazione con la fisionomia individuale del paziente e della famiglia, predisporre l'impiego di tutti gli ausili necessari al mantenimento della vita indipendente finché possibile e alla migliore qualità di vita possibile man mano che la patologia procede. Gli ausili vanno scelti anche a tutela della qualità di vita e della sicurezza del caregiver.

La riabilitazione è necessaria durante tutto il decorso della malattia e richiede una modulazione continua in rapporto alle diverse necessità del paziente cui si aggiunge l'obiettivo di fornire nuove competenze e a chi svolge le funzioni di Caregiver e a chi assiste il paziente.

Quando si manifestano sintomi di compromissione della funzione respiratoria, l'intervento del fisioterapista sarà rivolto prevalentemente a questa area per la prevenzione precoce e l'addestramento del malato e di chi lo assiste con l'indicazione di posture facilitanti, compensi attivi e comportamentali. Inoltre utilizzerà e addestrerà all'utilizzo di tecniche di assistenza alla tosse e di distruzione bronchiale.

9. Riabilitazione respiratoria

L'insufficienza respiratoria è la prima causa di morte nei pazienti affetti da patologie neuromuscolari come la SLA. Essa insorge in seguito alla debolezza dei muscoli respiratori, causando da un lato una progressiva ipoventilazione alveolare e dall'altro l'incapacità di preservare il meccanismo della tosse, che diviene dunque inefficace. Approssimativamente il 90% degli episodi di insufficienza respiratoria si verifica dopo l'instaurarsi di infezioni alle alte vie aeree, cui segue un accumulo di secrezioni, fatica respiratoria, ulteriore peggioramento della performance dei muscoli respiratori e infezioni polmonari che possono divenire fatali. Con riabilitazione respiratoria si intende un programma multidisciplinare di presa in carico dei pazienti che soffrono di una disabilità in rapporto con una malattia respiratoria cronica. La fisioterapista dovrà aderire ai bisogni e ai desideri del paziente che sarà sempre il riferimento principale delle proposte terapeutiche, con il quale sarà fondamentale impostare un'alleanza che fornirà sicurezza al malato e alla famiglia. Il fisioterapista si occuperà sia delle esigenze del paziente attraverso un approccio di tipo "biopsicosociale" in cui la salute viene valutata complessivamente secondo tre dimensioni: biologica, individuale e sociale. Tramite questa presa in carico individualizzata si lavorerà per ottimizzare le capacità fisiche, l'autonomia, e l'inserimento sociale. La riabilitazione respiratoria non è una disciplina nuova, ma le prove scientifiche della sua efficacia sono relativamente recenti, e oggi è chiaramente dimostrato che la riabilitazione migliora le capacità fisiche, riduce la dispnea, migliora la qualità della vita e riduce le ospedalizzazioni nei pazienti insufficienti respiratori. La SLA clinicamente varia molto da persona a persona e i sintomi riguardanti la respirazione possono presentarsi presto o molto più tardivamente. Nel momento in cui colpisce i motoneuroni che controllano i muscoli respiratori la respirazione diviene difficile e faticosa. Tale condizione può insorgere gradualmente in settimane o mesi o, in circostanze molto rare, improvvisamente, quasi senza preavviso. Spesso il primo segno si manifesta solo durante uno sforzo fisico intenso o durante il sonno.

La progressiva debolezza dei muscoli respiratori porta ad una permanente o cronica insufficienza respiratoria, che si sviluppa quando i muscoli respiratori diventano troppo deboli per riuscire a espandere i polmoni e a provvedere a una tosse efficace per evitare il rischio di accumulo di secrezioni. Per un paziente affetto da SLA risulta, quindi, fondamentale mantenere per il più a lungo possibile la salute dei propri polmoni. Affinché questo accada gli obiettivi della Riabilitazione Respiratoria nel contesto della Sclerosi Laterale Amiotrofica sono molteplici. Tra questi i più rilevanti sono:

- Migliorare e mantenere l'elasticità della gabbia toracica agendo sui muscoli coinvolti nella respirazione
- Mantenere una adeguata ventilazione alveolare
- Migliorare il picco di tosse
- Cercare di evitare episodi di insufficienza respiratoria acuta con conseguente necessità di ospedalizzare il paziente
- Evitare, per quanto possibile, la necessità della tracheotomia.

Il fisioterapista, nelle fasi iniziali della patologia, per poter migliorare o mantenere l'elasticità della gabbia toracica e mantenere una adeguata ventilazione alveolare andrà a ricercare una maggiore attivazione dei muscoli inspiratori tramite esercizi di espansione toracica, chiedendo ad esempio al paziente di 'inspirare attraverso il naso, lentamente e profondamente, trattenere per 3 secondi il respiro e poi espirare lentamente attraverso le labbra socchiuse. La pausa alla fine dell'inspirazione garantisce che l'aria possa raggiungere la maggior parte degli alveoli polmonari. Diversamente si può chiedere al paziente di cambiare tipo di espirazione, invece di soffiare fuori l'aria dalle labbra socchiuse, si cercherà di espirare a bocca aperta, emettendo un soffio, che assomiglia al suono "O" eseguito senza fare uscire la voce. Questa tecnica permette alle secrezioni, se presenti, di progredire verso l'alto e poter essere rimosse con meno fatica, prevenendo così il rischio di insorgenza di insufficienza respiratoria.

Poiché il trattamento fisioterapico della sclerosi laterale amiotrofica risulta complesso e complicato ed estremamente mutevole in base allo stadio della patologia il fisioterapista per raggiungere gli obiettivi prefissati si avvale, oltre che alle tecniche di riabilitazione neuromuscolare e respiratorie, specialmente dei seguenti strumenti riabilitativi:

- Pep mask
- VEST
- In-exsufflator

Pep mask

La PEP mask viene impiegata come tecnica fisioterapica per favorire il drenaggio delle secrezioni che le persone faticano ad eliminare spontaneamente. Viene usata normalmente in posizione seduta, con i gomiti appoggiati ad un tavolo, in una posizione comoda. La persona respira attraverso la maschera, sia il naso che la bocca sono all'interno della maschera, in modo lievemente attivo, ma non forzato. L'aria entra ed esce da una valvola inserita nella maschera: entra senza fatica ed esce con un po' di difficoltà attraverso una resistenza, cioè un foro abbastanza piccolo (di dimensioni variabili a seconda della resistenza che si vuole ottenere): si crea così la pressione positiva (si dice positiva perché è più grande di quella dell'ambiente dove stiamo). Se paragoniamo l'albero bronchiale ad un albero rovesciato, il tronco è la trachea, i rami di media grandezza sono i bronchi di media misura, quelli fini i piccoli bronchi e bronchioli ed infine ci sono le foglie cioè gli alveoli. La pressione positiva creata con la maschera agisce principalmente a livello delle "foglie". Riesce a far entrare l'aria in modo uguale in tutte le piccole stanze del nostro grande appartamento polmonare attraverso delle vie secondarie che esistono già in natura. L'aria passa così dietro alle secrezioni e le spinge in direzione della trachea (il tronco dell'albero). Si respira per un minuto attraverso la maschera, quindi si eseguono dei soffi, come insegnato dai fisioterapisti, per trascinare le secrezioni lungo l'albero bronchiale fino a raggiungere i grossi bronchi e la trachea da dove possono essere espulse grazie alla tosse e/o con un soffio forte. Non vi è necessità di fare pause né tra l'inspirazione e l'espirazione (quando l'aria entra ed esce dalla valvola), né

quando si è tossito. Dopo la tosse ci si riposa solo se si fa fatica a respirare, se manca il fiato. Il trattamento viene fatto lontano o prima dei pasti, normalmente due volte al giorno: ogni volta si ripetono 10 cicli circa. Ogni ciclo comprende 1 minuto di respiri con maschera, alcuni soffi, tosse (ed espettorazione se le secrezioni sono presenti). Quando una persona sta peggio le sedute quotidiane possono diventare anche 5, caso mai più brevi per non affaticarsi (ad esempio: 5 volte al dì, ogni volta con 5 cicli completi PEP/soffi/tosse). E' necessario che il trattamento venga controllato da un fisioterapista esperto almeno ogni 3 mesi in modo da essere sicuri che la tecnica sia abbastanza buona: viene valutata la giusta resistenza, vengono controllate le condizioni della valvola e della maschera ma, soprattutto si sfrutta l'incontro per far imparare bene ad eseguire i cosiddetti soffi e la tosse. L'esercizio può essere eseguito in varie posizioni, anche se è preferibile addestrare il paziente in posizione seduta. Il respiro utilizzato è volume corrente con l'espiazione leggermente attiva, ma non forzata. Si fanno eseguire 8-10 (o quanti il paziente riesce a farne) seguiti dalla tosse. La singola seduta non dovrebbe superare il tempo di 20-25 minuti, le sessioni giornaliere possono variare da 2 a 4. Vi è la possibilità di applicare tra la valvola unidirezionale e la resistenza un manometro per monitorare il giusto valore della pressione positiva (solitamente pari a 10-15 cmH₂O, con delle variabili in base alla patologia del paziente: nei pazienti enfisematosi useremo pressioni più basse pari a 5-8 cm H₂O; nei casi di atelectasie la pressione deve essere di 15-20 cm H₂O).



In-exsufflator

Quando sono compromessi i muscoli respiratori la tosse perde di efficacia e il respiro diventa debole. La diminuzione della forza della tosse aumenta il rischio di polmonite e aspirazione, poiché una tosse efficace è necessaria per liberare le vie aeree dalle secrezioni. In questa fase della patologia l'intervento terapeutico converge principalmente nell'assistenza alla tosse. È possibile ottenere gli stessi risultati ottenuti dalla tosse utilizzando apparecchi di insufflazione/essufflazione meccanica.



L'apparecchio "In-Exsufflator" consiste in un ventilatore meccanico a pressione intermittente per la disostruzione delle vie aeree. L'In-Exsufflator assiste il paziente alternando l'applicazione di pressione positiva (da 0 a 60 cm H₂O) e negativa (da 0 a -60 cm H₂O) alle vie aeree e consente di regolare, manualmente o automaticamente, la durata delle diverse frazioni che costituiscono il ciclo respiratorio. Il macchinario è collegato al paziente tramite un circuito flessibile raccordato ad una maschera facciale; usualmente vengono programmati cicli di 4-5 insufflazioni/desufflazioni in successione seguiti da periodi di respirazione spontanea della durata di alcuni minuti, per limitare i rischi dell'iperventilazione.



Una tecnica particolarmente efficace, è l'HFCWO (High Frequency Chest Wall Oscillation). E' una tecnica fisioterapica non invasiva che sfrutta i flussi oscillatori che si determinano all'interno delle vie aeree durante l'applicazione sul torace di percussioni ad alta frequenza. Tale tecnica viene applicata attraverso un sistema chiamato Vest® in cui la compressione della gabbia toracica avviene per mezzo di un giubbottino gonfiabile collegato ad un generatore d'aria compressa, impulsi di aria a pressione positiva vengono inviati al giubbotto da un generatore, il risultato di questi impulsi è il gonfiaggio e lo sgonfiamento ritmico del giubbotto contro il torace, e la realizzazione della oscillazione toracica ad alta frequenza. La trasmissione dei flussi oscillatori all'esterno del torace permette la propagazione degli impulsi anche all'interno delle vie aeree, ma soprattutto crea dei picchi di flusso espiratori intermittenti che scollano il muco dalle pareti bronchiali e ne facilitano l'eliminazione tramite tosse. L'uso continuato del Vest aiuta l'eliminazione del muco, che a sua volta riduce e previene l'incidenza di infezioni respiratorie e accelera il recupero dopo episodi infettivi conseguenti ad inalazione di contenuto gastrico, debolezza e/o disfunzione muscolare respiratoria.

L'HFCWO genera un flusso oscillante ad alta velocità all'interno dei polmoni.

Questo flusso d'aria ha dimostrato di:

- Creare “forze di taglio” sul muco.
- Alterare le proprietà fisiche del muco.

La terapia con il Vest ha dimostrato di:

- Aumentare la clearance dell'escreato
- Rallentare o invertire la tendenza al declino della funzione polmonare
- Accelerare il tempo di svezzamento dal ventilatore
- Ridurre sensibilmente i costi sanitari

10. Conclusioni

Come si evince dal presente trattato, il percorso del paziente affetto da Sclerosi Laterale Amiotrofica è complesso e dipendente in modo rilevante dalla fase e dalla gravità della patologia.

Il persona affetta da tale malignità necessita di un intervento riabilitativo globale, che prenda in considerazione ogni aspetto della vita del paziente, di cui si è fornita una panoramica nella tesi in oggetto.

11. Bibliografia

1. Anatomia umana. Martini, Timmons, Tallitsch, Edises.
2. Fisiologia un approccio integrato. Dee Unglaub Silverthorn, casa editrice ambrosiana.
3. Principi di fisiologia. Luciano Zocchi, Edises.
4. Trattato di anatomia umana. Anastasi, edi-ermes.
5. Manuale di fisioterapia. Tidy's, edi-ermes
6. Medicina pratica. UTET
7. Riabilitazione in medicina. Riabilitazione nelle malattie neurologiche. R,Greenwood M.P. Barnes, UTET.
8. Riabilitazione in medicina. Riabilitazione nelle malattie respiratorie. N.Ambrosino, R.Corsico, C.Fracchia, C.Rampulla, UTET.
9. Neurologia di Fazio Loeb. C.Loeb, Società editrice universo 2011.
10. Il Bergamini di Neurologia. Roberto Mutani, Leonardo Lopiano, Luca Durelli
11. Riabilitazione respiratoria – Nuovi orientamenti. Bellone A. Edizioni Midia, Milano 1996
- 12.– “Malattie dell'apparato respiratorio” - Bonsignore, Bellia McGraw Hill 2006;

Siti web

www.aisla.it

www.assisla.it

www.slaitalia.it