

CONTRIBUTI ORIGINALI - CASI CONTRIBUTIVI

Efficacia della ventilazione meccanica non invasiva nella sindrome delle apnee notturne

Roberta Sartori, Chiara Zanchi, Giorgio Tonini¹, Federico Marchetti

Clinica Pediatrica, IRCCS "Burlo Garofolo", Università di Trieste

¹Servizio di Endocrinologia Pediatrica

Indirizzo per corrispondenza: tdr.roberta.s@iol.it

EFFECTIVENESS OF POSITIVE AIRWAY PRESSURE THERAPY IN CHILDREN WITH OBSTRUCTIVE SLEEP APNEA: A CASE OF PRADER WILLI SYNDROME

Abstract

Obstructive sleep apnea, Prader-Willi syndrome, non-invasive ventilation, CPAP We report the case of a 24 years old boy with Prader-Willi Syndrome and a severe obesity (BMI=66). He suffered from breathing difficulties especially during sleep and snoring. We performed a polysomnography which showed an obstructive sleep apnea syndrome with severe arterial oxygen desaturation. Continuous positive airway pressure treatment led to a great improvement of oxygen saturation.

KEY WORDS

SUMMARY

IL CASO

A. è un ragazzo di 24 anni affetto da sindrome di Prader Willi. La sua storia è quella tipica dei bambini con questa sindrome. Nasce a 42 settimane (peso: 3150 g), è ipotonico e succhia al seno con difficoltà. Crescendo si rendono evidenti il ritardo dello sviluppo psicomotorio e il deficit cognitivo: inizia a camminare all'età di 18 mesi e a parlare poco tempo prima. Intorno al primo anno di vita comincia a manifestare l'iperfagia, a cui si associa un incremento ponderale: all'età di 2 anni pesa già 21 kg (>97°centile), mentre si trova tra il 50°-75°centile per l'altezza. A 5 anni viene posta la diagnosi clinica di sindrome di Prader Willi, confermata dall'indagine genetica 5 anni dopo. Con il passare del tempo si rendono evidenti le difficoltà relazionali e di linguaggio e la ricerca del cibo diventa sempre più "ossessiva". All'ultimo controllo, eseguito in day hospital endocrinologico a gennaio 2006,

A. presenta una importante obesità, un peso di 159 kg, con un BMI di 66 e importanti problemi respiratori soprattutto notturni: il suo sonno è fortemente disturbato dal russamento e, per respirare meglio, è costretto a dormire con molti cuscini, quasi seduto. Per tale motivo decidiamo di ricoverarlo nel sospetto (facile da ipotizzare) che A. potesse avere una sindrome di apnea ostruttiva nel sonno (OSAS).

Il tracciato polisonnografico ha confermato il nostro sospetto. Durante la notte, in inspirio spontaneo, le saturazioni medie sono pari al 79,6%, con valori minimi di 54%. L'emogasanalisi rileva una situazione di ipossia e ipercapnia, con tendenza all'acidosi: pH: 7,33; pO₂: 52mmHg; pCO₂: 52,4mmHg; HCO₃: 28,1mmol/l. La spirometria mostra un deficit respiratorio di tipo restrittivo di media gravità (dovuto in parte all'obesità e in parte all'ipotonica tipica della sindrome) con una riduzione del FEV₁ pari al 62%, una FVC del 61% del predetto e indice di Tiffanau (FEV₁/FVC) dell'88%. Le indagini cardiologiche eseguite per valutare l'eventuale presenza di un cuore polmonare (visita cardiologica, ECG ed ecocardio), hanno escluso anomalie cardiache significative, ma, a causa della importante obesità, non hanno permesso di stimare le pressioni del circolo polmonare.

Decidiamo quindi di iniziare la ventilazione meccanica non invasiva in modalità CPAP, impostando una pressione positiva continua di 10 cm H₂O. I risultati sono molto incoraggianti: le apnee notturne non si sono più verificate e le saturazioni medie sono state pari al 95% con picchi minimi di 92%. Il ragazzo è stato istruito ad utilizzare lo strumento per la CPAP per la gestione domiciliare.

IL CONTRIBUTO

La ventilazione meccanica non invasiva (NIV) rappresenta una terapia di supporto ventilatorio che comprende svariate tecniche che, essendo appunto "non invasive", non prevedono l'utilizzo di una protesi tracheale, ma di maschere nasali o facciali. Gli studi pubblicati in merito alla sua efficacia, soprattutto nell'adulto sono molti¹⁻³, mentre l'esperienza in ambito pediatrico è ancora limitata⁴⁻⁶. Le principali condizioni patologiche pediatriche in cui è motivato l'utilizzo della ventilazione non invasiva comprendono le malattie neuromuscolari, i dismorfismi cranio-facciali, le patologie che causano ipoventilazione centrale, le gravi sindrome delle apnee ostruttive del sonno, alcuni casi gravi di scoliosi e di fibrosi cistica. Il suo utilizzo prevede l'integrità del centro respiratorio bulbare e una necessità di un supporto ventilatorio limitata nel tempo, ovvero non estesa all'arco dell'intera giornata^{7,8}.

La CPAP (*Continuous Positive Airway Pressure*) è una delle modalità di ventilazione meccanica non invasiva che si avvale di aria a pressione positiva erogata in modo continuo; tale pressione viene scelta ed impostata dall'operatore in base ai parametri respiratori di ciascun paziente. La CPAP fornisce

un supporto pressorio costante durante tutto il ciclo respiratorio e, incrementando la pressione positiva intraluminare delle vie aeree, permette di ritardare il collasso in fase espiratoria; inoltre agisce riducendo il carico di lavoro dei muscoli inspiratori.

Gliobiettivi che tale tecnica ci permette di raggiungere sono i seguenti^{7,8}:

- correggere l'ipoventilazione notturna
- correggere/migliorare gli scambi gassosi
- ridurre il carico di lavoro dei muscoli respiratori, permettendone il riposo
- modificare la meccanica polmonare
- disostruire l'albero bronchiale nei pazienti ipossiemic

A. non aveva una patologia polmonare primitiva e il verificarsi delle apnee notturne e il deficit respiratorio restrittivo erano determinati dalla malattia di base. Nei soggetti con sindrome di Prader Willi infatti la funzionalità respiratoria può essere compromessa da più fattori: in primis l'obesità (spesso, come nel caso di A., molto grave) e l'ipotonia muscolare che contribuiscono sia all'insorgenza di un deficit respiratorio restrittivo che all'insorgenza precoce di disturbi respiratori del sonno, quali l'ipoventilazione alveolare e la sindrome delle apnee notturne⁹⁻¹¹. Esistono poi altri meccanismi che possono determinare o aggravare i disturbi del sonno nei bambini affetti da sindrome di Prader Willi, ovvero l'alterata risposta all'ipossia e all'ipercapnia (correlata sia alla disfunzione ipotalamica che all'alterata sensibilità dei chemocettori periferici), la frequente presenza di dismorfismi facciali (micrognazia, naso e/o orofaringe piccoli) e di secrezioni più vischiose^{12,13}. Inoltre in questi pazienti, la soglia di risposta di risveglio-arousal all'ipossia e all'ipercapnia scatenata dalla ostruzione delle vie aeree durante il sonno è più elevata, e questo li mette più a rischio di morte improvvisa^{14,15}, ragione per cui un supporto ventilatorio notturno assume un'importanza maggiore.

Nel nostro caso la CPAP ha determinato un miglioramento della ventilazione polmonare, con aumento delle saturazioni notturne di ossigeno. Il miglioramento della dinamica ventilatoria ha favorito gli scambi gassosi durante una fase, il sonno, molto critica per l'accentuarsi dell'ipotonia indotta dal sonno REM.

BIBLIOGRAFIA

1. Bradley TD, Logan AG, Kimoff RJ et al. Continuous positive airway pressure for central sleep apnea and heart failure. *New Engl J Med* 2005;353:2025-33.
2. Arzt M, Bradley TD. Treatment of sleep apnea in heart failure. *Am J Respir Crit Care Med* 2006 Mar 9; [Epub ahead of print]
3. Heinzer RC, Stanchina ML, Malhotra A et al. Effect of increased lung volume on sleep disordered breathing in sleep apnoea patients. *Thorax* 2006 Feb 20; [Epub ahead of print].
4. Guilleminault C, Lee JH, Chan A. Pediatric obstructive sleep Apnea Syndrome. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2005;159:775-85.
5. Palombini L, Pelayo R, Guilleminault C. Efficacy of automated continuous positive airway pressure in children with sleep related breathing disorders in an attended setting. *Pediatrics* 2004;113:412-17.
6. Marcus CL, Rosen G, Davidson SL et al. Adherence to and effectiveness of positive airway pressure therapy in children with obstructive sleep apnea. *Pediatrics* 2006;117(3):442-51.
7. Faroux B, Lofaso F. Domiciliary non-invasive ventilation in children. *Rev Mal Respir* 2005;22(2 Pt 1):289-303.
8. Teague WG. Non-invasive positive pressure ventilation: current status in paediatric patients. *Pediatr Respir Rev* 2005;6:52-60.
9. Hakonarson H, Moskovitz J, Daigle K.L. Pulmonary function abnormalities in Prader Willi Syndrome. *J Pediatr* 1995;126:565-70.
10. O'Donoghue FJ, Camfferman D, Kennedy JD et al. Sleep-disordered breathing in Prader-Willi syndrome and its association with neurobehavioral abnormalities. *J Pediatr* 2005;147(6):823-9.
11. Clift S, Dahlitz M, Parkers JD. Sleep apnoea in the Prader Willi syndrome. *J Sleep Res* 1994;3(2):121-26.
12. Pavone M, Paglietti MG, Petrone A et al. Adenotonsillectomy for obstructive sleep apnea in children with Prader-Willi syndrome. *Pediatric Pulmonology* 2006;41:74-79.
13. Schluter B, Buschatz D, Trowitzsch E, et al. Respiratory control in children with Prader Willi syndrome. *Eur J Pediatr* 1997;156(1):65-68.
14. Livingston FR, Arens R, Bailey SL, et al. Hypercapnic arousal responses in Prader Willi Syndrome. *Chest* 1995;108:1627-31.
15. Menendez AA. Abnormal ventilatory responses in patients with Prader Willi syndrome. *Eur J Pediatr* 1999;158(11):941-2.



Figura: Le macchine disponibili per la ventilazione non invasiva sono molte e quella qui rappresentata è di ultima generazione. Sono piccole, trasportabili e facili da utilizzare