

Vivere con chILD



UN OPUSCOLO INFORMATIVO PER I GENITORI E PARENTI DEI
BAMBINI AFFETTI

STAMPA

Pubblicato da:

chILD EU



Autori:

Miriam Schrader, Dr. Med. Nicolaus Schwerk

Responsabile:

Dr. Med. Nicolaus Schwerk

Tradotto in italiano da:

Dr. Deborah Snijders e Prof. Angelo Barbato

Con il supporto di:

Judith Eisenbach, Daniela Ennulat, Prof. Dr. Med. Matthias Griese, Mandy Niemitz

Layout:

Miriam Schrader

Contatto:

Claudia Eismann (chILD-EU Office)
Hauner Children's Hospital
University of Munich
Lindwurmstraße 4
80337 Munich, Germany
Tel: +49 89 4400 57871
Fax: +49 89 4400 57872
claudia.eismann@Med.uni-muenchen.de
child-eu-office@Med.uni-muenchen.de
www.childeu.net

Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università di Padova
Via Giustiniani 3, 35128, Padova
deborah.snijders@unipd.it

© Copyright 2015 by chILD EU
Effective February 2015



| | |
|---|-----------|
| CHE COSA È IL PROGETTO CHILD-EU? | 6 |
| CAPITOLO 1: LO SVILUPPO E LA FUNZIONE DELLE VIE AEREE | 7 |
| COME SI SVILUPPANO LE VIE AEREE? | 7 |
| IL POLMONE | 7 |
| LA TRACHEA E I BRONCHI | 8 |
| GLI ALVEOLI | 9 |
| IL SURFATTANTE | 9 |
| L'INTERSTIZIO..... | 10 |
| L'APPARATO CARDIOVASCOLARE O L'APPARATO CIRCOLATORIO | 10 |
| CAPITOLO 2: CHILD | 12 |
| CHE COSA SONO LE MALATTIE POLMONARI INTERSTIZIALI? CHE COSA È CHILD?..... | 12 |
| QUALI SONO I TIPICI SEGNALI E SINTOMI DI CHILD? | 14 |
| QUALI TIPI DI CHILD CI SONO? | 15 |
| CI SONO DIVERSI GRADI DI SEVERITÀ DI CHILD? | 16 |
| FORME LIEVI | 16 |
| FORME GRAVI | 17 |
| CHILD PUÒ ESSERE EREDITATA? | 17 |
| CAPITOLO 3: DIAGNOSI | 19 |
| COM'È FATTA LA DIAGNOSI?..... | 19 |
| COME POSSO PREPARARMI CORRETTAMENTE PER L'APPUNTAMENTO NEL CENTRO? | 19 |
| POTREBBE ESSERE QUALCOS'ALTRO RISPETTO A CHILD?..... | 19 |
| QUALI INDAGINI DIAGNOSTICHE SONO RICHIESTE? | 20 |
| INDAGINI DIAGNOSTICHE DI BASE | 20 |
| RADIOGRAFIA DEL TORACE..... | 20 |
| TAC DEL POLMONE..... | 21 |
| ANALISI DEI GAS NEL SANGUE (EGA) | 23 |
| MISURAZIONE DELLA SATURAZIONE D'OSSIGENO..... | 24 |
| TEST GENETICI | 24 |
| ALTRI ESAMI DEL SANGUE | 25 |
| BRONCOSCOPIA..... | 25 |
| BIOPSIA POLMONARE | 26 |
| LA DIAGNOSI DI CHILD È STATA FATTA. ADESSO?..... | 27 |
| PARLARE DELLA DIAGNOSI CON IL BAMBINO | 28 |
| POTEVO RICONOSCERE PRIMA I SINTOMI? | 29 |
| HO FATTO QUALCOSA DI SBAGLIATO?..... | 29 |
| COME POSSO SPIEGARE LA MALATTIA AL MIO BAMBINO? | 30 |
| COME POSSO SPIEGARLO ALLA MIA FAMIGLIA?..... | 30 |
| DOBBIAMO STRAVOLGERE LA NOSTRA QUOTIDIANITÀ? | 31 |
| COME POSSO CONCILIARE QUESTA SITUAZIONE CON IL MIO LAVORO? | 31 |
| MIO FIGLIO POTREBBE ESSERE SOCIALMENTE ISOLATO? | 31 |
| CAPITOLO 4: TRATTAMENTO | 33 |
| CHI CURERÀ MIO FIGLIO? | 33 |
| QUANDO MIO FIGLIO AVRÀ BISOGNO DI OSSIGENO? | 34 |
| MIO FIGLIO HA BISOGNO DI OSSIGENO: COSA FACCIAMO? | 35 |
| CONCENTRATORI DI OSSIGENO..... | 35 |
| SISTEMI DI OSSIGENO LIQUIDO | 36 |
| BOMBOLE DI OSSIGENO | 36 |
| COME VIENE SOMMINISTRATO L'OSSIGENO?..... | 36 |
| LE CANNULE NASALI | 37 |
| NASO CANNULA SINGOLA | 37 |



| | |
|--|-----------|
| MASCHERE PER OSSIGENO | 38 |
| CI SONO EFFETTI COLLATERALI A LUNGO TERMINE PER L' OSSIGENO TERAPIA? | 38 |
| COME SARÀ LA VITA DI TUTTI GIORNI CON L' OSSIGENOTERAPIA? | 38 |
| COSA POSSO FARE SE IL MIO BAMBINO È TROPPO MALATO PER RESPIRARE? | 39 |
| COSA È LA VENTILAZIONE NON INVASIVA (NIV)? | 39 |
| COSA È LA VENTILAZIONE INVASIVA? | 40 |
| QUALI FARMACI VENGONO USATI PER TRATTARE CHILD? | 43 |
| GLUCOCORTICOIDI, CORTISONE E STEROIDI | 43 |
| QUALI EFFETTI COLLATERALI PUÒ AVERE LA TERAPIA CON GLI STEROIDI? | 44 |
| COME VENGONO SOMMINISTRATO GLI STEROIDI? | 44 |
| QUANDO È OPPORTUNO O MENO DARE STEROIDI? | 45 |
| IDROSSICLOROCHINA | 45 |
| QUALI EFFETTI COLLATERALI HA LA TERAPIA CON IDROSSICLOROCHINA? | 45 |
| COME VIENE SOMMINISTRATA IDROSSICLOROCHINA NELLO CHILD? | 46 |
| QUANDO DOVREBBE ESSERE USATO IDROSSICLOROCHINA E QUANDO NO ? | 46 |
| AZITROMICINA | 46 |
| QUALI SONO GLI EFFETTI COLLATERALI DELLA TERAPIA CON AZITROMICINA? | 47 |
| COME VIENE SOMMINISTRATA L'AZITROMICINA? | 47 |
| QUANDO È MEGLIO USARE O NON USARE IL MACROLIDE? | 47 |
| CI SONO ALTRI ANTIBIOTICI UTILIZZATI PER IL TRATTAMENTO DELLO CHILD? | 48 |
| CI SONO ALTRI FARMACI PER IL TRATTAMENTO DELLA CHILD? | 48 |
| TUTTI I BAMBINI HANNO BISOGNO DI FARMACI? | 48 |
| SE NON CI SONO PIÙ TRATTAMENTI, PUÒ UN TRAPIANTO DI POLMONE SALVARE IL MIO BAMBINO? | 48 |
| CAPITOLO 5: NUTRIZIONE | 51 |
| COSA DEVE DARE DA MANGIARE AL MIO BAMBINO CON CHILD? | 51 |
| COSA DEVO CONSIDERARE PER L' ALIMENTAZIONE DEL MIO BAMBINO, QUANDO IL SUO SISTEMA IMMUNITARIO È BASSO? | 51 |
| COSA PUÒ ESSERE FATTA QUANDO IL MIO BAMBINO NON È PIÙ CAPACE DI BERE O MANGIARE AUTONOMAMENTE? | 53 |
| CAPITOLO 6: RICONOSCERE LE COMPLICAZIONI | 55 |
| COME POSSO RICONOSCERE SE LA MALATTIA DI MIO FIGLIO STA PEGGIORANDO? | 55 |
| LA FREQUENZA RESPIRATORIA | 55 |
| MANCANZA DI RESPIRO | 55 |
| L' ABBASAMENTO DELLA SATURAZIONE DI OSSIGENO | 56 |
| RUMORI DI RESPIRAZIONE | 57 |
| ALTRI SEGNI O SINTOMI | 57 |
| COSA POSSO FARE SE IL MIO BAMBINO STA MALE? | 57 |
| CAPITOLO 7: PREVENZIONE DELLE COMPLICAZIONI | 59 |
| COME POSSO PROTEGGERE IL MIO BAMBINO DA INFEZIONI? | 59 |
| LA VACCINAZIONI SONO PERICOLOSO PER IL MIO BAMBINO? | 60 |
| FUMARE | 61 |
| IL MIO BAMBINO PUÒ FREQUENTARE L' ASILO O LA SCUOLA? | 62 |
| CHILD E SPORT, È POSSIBILE? | 62 |
| CAPITOLO 9: VACANZE E VIAGGI | 64 |
| E' POSSIBILE ANDARE IN VACANZA O VIAGGIARE CON CHILD? | 64 |
| COSA DEVE VALUTARE SE STO ORGANIZZANDO UN VIAGGIO? | 64 |
| DOVE POSSO TROVARE I FORNITORI DI OSSIGENO QUANDO SONO IN VIAGGIO? | 64 |
| DOVE POSSO TROVARE LE FORNITURE DI OSSIGENO PER MIO FIGLIO QUANDO SONO AL ESTERO? | 64 |
| VACCINAZIONI PER I VIAGGIATORI | 65 |
| COSA È IMPORTANTE DA SAPERE RIGUARDO LE ASSICURAZIONE SANITARIA ALL' ESTERO? | 65 |



| | |
|---|-----------|
| AVRÒ PROBLEMI ALLA DOGANA A CAUSE DEI FARMACI? | 65 |
| FORNITURA ELETTRICA ALL'ESTERO..... | 66 |
| COSA DOVREI PRENDERE IN CONSIDERAZIONE SE VIAGGIO IN AEREO?..... | 66 |
| CAPITOLO 10: SUPPORTI SOCIALI E FINANZIARI | 67 |
| TESSERA SANITARIA..... | 67 |
| ESENZIONE PER MALATTIA..... | 67 |
| MALATTIE RARE E LEGGE 104, PERMESSI DI LAVORO E CONGEDO PARENTALE: CHI NE HA DIRITTO?..... | 68 |
| CAPITOLO 11: RICERCA | 71 |
| PERCHÉ LA RICERCA NEL CAMPO NELLA MALATTIA RARE DEL POLMONE È COSÌ IMPORTANTE?..... | 71 |
| DOVE POSSO TROVARE LE INFORMAZIONI DI NUOVE RISULTATI DI RICERCA? | 71 |
| COME È POSSIBILE FARE CON SUCCESSO UNO STUDIO A LUNGO TERMINI IN UN GRUPPO DI MALATTIE RARE ETEROGENE? | 72 |
| QUALI SONO GLI BENEFICI PER IL MIO BAMBINO SE PARTECIPA NEL REGISTRO CHILD-EU ?..... | 72 |
| QUALI SONO QUESTI TRIAL CLINICI CHE STANNO PER COMINCIARE? | 72 |
| I TRIAL CLINICI CON IDROSSICLOROCINA..... | 73 |
| IL TRIAL CLINICO CON PREDNISOLONE- STOP EAA STUDY | 75 |
| CAPITOLO 12: GRUPPI DI SOSTEGNO, CONTATTI E LINK UTILI | 76 |
| CI SONO DEI GRUPPI DI SOSTEGNO? | 76 |
| IL "KID'S LUNG REGISTER" | 76 |
| LINK UTILI | 77 |



Cari genitori, familiari e parenti

*Se avete in mano questo libretto, molto probabilmente al vostro bambino è stata diagnosticata un'interstiziopatia polmonare (**chILD**) o ipotizzata come possibile causa dei sintomi presentati.*

*"**chILD**" è un acronimo per una varietà di diverse malattie croniche, la cui caratteristica comune è un respiro affannoso (dispnea), e spesso anche accompagnate all'ipossia (una carenza di ossigeno). L'acronimo è stato derivato dal nome inglese per questo gruppo di malattie "**children's Interstitial Lung Disease**", perché è così facile da ricordare.*

La parola è pronunciata "tʃaɪld" e "child" in inglese e significa "bambino".

*Vista la rarità della malattia, non ci sono molti medici specialisti che si occupano di queste malattie nel bambino, soprattutto per la diagnosi e per lo specifico trattamento richiesto. Se provate a vedere cosa vuol dire essere affetto da **chILD**, sicuramente la vostra preoccupazione aumenterà.*

Spesso le persone sviluppano ansia, paura o malinconia quando si cercano di affrontare queste particolari malattie croniche, soprattutto perché le conoscenze sono limitate, anche nell'ambito medico a cause della loro rarità. Questo è spesso aggravato dalle scarse o limitate informazioni fornite dai medici, sulle indagini diagnostiche, i trattamenti e le strategie di adattamento alla situazione clinica. Inoltre, questo può contribuire alla sensazione di sentirsi impotenti e isolati.

*Con l'aiuto dell'Unione europea, è stato istituito un gruppo di studio di esperti internazionali, che ha come obiettivo la correzione di questa difficile situazione di disinformazione. Un altro obiettivo è di mettere le esigenze dei bambini affetti da **chILD** e le loro famiglie al primo posto.*

Quest'opuscolo è solo una parte del progetto europeo. Naturalmente, non può sostituire la necessità di parlare con il medico del vostro bambino. Piuttosto, è destinato a fornire informazioni supplementari per quanto riguarda la malattia del vostro bambino.

Per favore, non lasciatevi impressionare dal contenuto a tratti particolare di questo libretto.

Non è necessario leggerlo tutto in una sola volta, nell'indice troverete i capitoli che sono stati ispirati a domande più frequenti da parte dei genitori e dei figli. Forse troverete in questo manuale la risposta alle vostre domande, alle quali non avete ancora una risposta adeguata.

La Vostra opinione è molto importante per noi! Saremo molto grati e riconoscenti di avere un Vostro riscontro su questo libretto; se vi è piaciuto, se pensate che manca qualcosa o se è scritto in maniera confusa.

Vorremmo ringraziare tutti i bambini e i loro genitori, che hanno contribuito a sviluppare questo manuale e che ci permettono di raccontare le loro storie. Un ringraziamento speciale va alla mamma di un bambino, la signora Judith Eisenbach, che ci ha dato un prezioso supporto nella stesura di questo libretto. Nella speranza che questo manuale sia utile per voi e porgiamo i migliori auguri a voi; i vostri figli e a tutta la Vostra famiglia.

Il team child-EU



Che cosa è il Progetto chILD-EU?

CHILD-UE è un progetto finanziato dall'Unione Europea, avviato nel dicembre 2012 e della durata di circa 42 mesi (<http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Child-EU/en/index.html>).

Come spiegato nell'introduzione, il termine chILD è un acronimo derivato dalla sigla inglese per un gruppo di malattie polmonari (**children's Interstitial Lung Disease**).

L'obiettivo di questo progetto è di acquisire maggiori conoscenze attraverso un controllo sistematico della letteratura sulle cause delle diverse malattie, la loro evoluzione nel tempo, le tecniche diagnostiche fruibili e le possibilità terapeutiche presenti. Inoltre, il trattamento di bambini affetti da chILD in Europa sarà perfezionato e unificato attraverso la pubblicazione di linee guida diagnostiche e terapeutiche.

Un altro obiettivo molto importante del progetto è di sviluppare un programma informativo ed educativo per i bambini affetti da **chILD** e i loro genitori.

Questo rappresenta uno sforzo comune per rendere più facile affrontare questa malattia croniche polmonari. Nel **capitolo 12** sono disponibili maggiori informazioni su questo progetto e la ricerca nelle **chILD**.



CAPITOLO 1: LO SVILUPPO E LA FUNZIONE DELLE VIE AEREE

Come si sviluppano le vie aeree?

Lo sviluppo completo del corpo umano da un ovulo fecondato e la funzione di ciascuno dei suoi organi (come i polmoni) sono incredibilmente complessi. La mancanza di comprensione di questi processi può rendere ancora più difficile, sia per i pazienti sia per i loro genitori, la comprensione della vera causa della malattia e delle frequenti ricadute. Questo può essere reso ancora più difficile dal fatto che i medici usano spesso parole o termini per spiegare le cose che anche loro stessi non comprendevano appieno. Inoltre, il flusso d'informazioni fornite durante le brevi visite con il vostro medico, può essere spesso eccessivo da ricordare o afferrare completamente. Questo spesso porta a fare domande come: "Che cosa è stato detto?", "Qual è il mio problema in questo momento?", "Da dove è venuto?" e "Che cosa può succedere dopo?". Per capire meglio la malattia e la sua origine, è utile conoscere un po' di più sullo sviluppo e la funzione degli organi colpiti. Ecco perché questo capitolo è dedicato allo sviluppo e la funzione delle vie aeree. Inoltre spiegherà quali cambiamenti fondamentali avvengono per causa dell'interstiziopatia polmonare (chILD).

Il polmone

I polmoni sono i due principali organi della respirazione. Si compongono di due "ali" su ciascun lato del torace, a sinistra e a destra, che sono diverse nella struttura. Il polmone destro è costituito da tre lobi (un lobo superiore, un lobo medio e un lobo inferiore), mentre il polmone sinistro ha invece due lobi (un lobo superiore e un lobo inferiore) (vedi **Figura 1**). Le strutture che fanno da conduttore per l'aria negli alveoli (i compartimenti terminali di ogni bronchiolo) sono chiamate le vie respiratorie. Le vie aeree sono divise in una parte superiore e inferiore. Le vie aeree superiori comprendono il naso, la bocca e la gola. La laringe (la casella vocale) è il punto di passaggio alle vie respiratorie inferiori, che includono la trachea, i bronchi e i bronchioli.

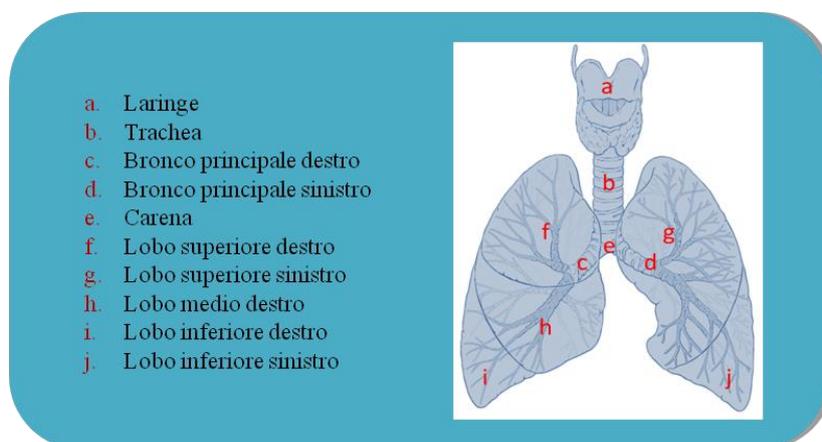


Figura 1 Schema delle vie respiratorie e dei polmoni

La trachea e i bronchi

La trachea è formata da "anelli" di cartilagine a forma di ferro di cavallo, che sono collegati tra loro da robuste strutture fibrose di tessuto (legamenti). Questi anelli di cartilagine forniscono stabilità alla trachea e la tengono aperta (vedi **Figura 2**). Ci sono malattie in cui gli anelli di cartilagine sono molto deboli, causando un collasso parziale o completo della trachea durante la respirazione. Quest'alterazione si chiama Tracheomalacia (vedi **Figura 2**). Mentre i bambini che hanno una forma lieve di Tracheomalacia possono presentare una tosse abbaiante, bambini con la forma severa possono presentare difficoltà respiratoria o mancanza del respiro (dispnea) importante.

Un altro problema, noto come stenosi tracheale, accade quando gli anelli sono troppo piccoli o formano un cerchio completo; questo provoca un restringimento delle vie aeree. La gravità di questa malattia è direttamente correlata all'entità del restringimento e all'estensione della ritrazione nelle vie aeree.

L'estremità inferiore della trachea si divide nei due bronchi principali (destro e sinistro) in una sua parte denominata carena (vedi **Figura 1** e **Figura 2**).

Il bronco principale destro si divide in bronco lobare superiore, bronco lobare medio e bronco lobare inferiore, mentre il bronco principale di sinistra si divide nel lobare superiore e inferiore. I bronchi lobari, successivamente si dividono in bronchi più piccoli e quindi più piccoli, proprio come si può immaginare la ramificazione di un albero dal suo tronco principale verso le foglie. I bronchi terminali sono chiamati bronchioli questa è l'ultima ramificazione per arrivare ai dotti alveolari, sacchi alveolari e alveoli (vedi **Figura 3**).

Immagine di sinistra: Foto della parte interna di una trachea sana presa durante una broncoscopia. L'epitelio (la superficie) non mostra irritazione (infiammazione) e le vie respiratorie si tengono aperte con gli anelli di cartilagine (visibili lungo la parte superiore del tubo). In fondo si può vedere la divisione dei bronchi principali in destro e sinistro.

Immagine di destra: Foto di un trachea molle, parzialmente crollata con restringimento ovoidale, come nei casi di tracheomalacia.



Figura 2 Broncoscopia della trachea

Gli alveoli

Le vescicole terminali dei polmoni (alveoli) hanno una forma a grappolo di uva e sono poste alla fine dei bronchi terminali più piccoli (i bronchioli).

I polmoni in un bambino appena nato hanno circa 100 milioni di alveoli, a differenza di un polmone adulto che ne ha circa 300 milioni. Una rete di vasi sanguigni finissimi sono fusi sulla superficie di ognuno di questi alveoli con pareti molto sottili (vedi **Figura 3**).

Questo consente in modo efficiente ed efficace, l'assorbimento di ossigeno dall'aria nel sangue e anche di espellere l'anidride carbonica dal sangue di nuovo nell'aria. Le pareti di ogni alveolo sono rivestite con due tipi di cellule molto specializzate, i pneumociti di tipo I e di tipo II. Il ruolo principale dei pneumociti di tipo I sono il trasferimento di gas, mentre i pneumociti di tipo II producono un lubrificante protettivo, chiamato surfattante.

Immagine di sinistra: Foto della parte interna di una trachea sana presa durante una broncoscopia. L'epitelio (la superficie) non mostra irritazione (infiammazione) e le vie respiratorie si tengono aperte con gli anelli di cartilagine (visibili lungo la parte superiore del tubo). In fondo si può vedere la divisione dei bronchi principali in destro e sinistro.

Immagine di destra: Foto di un trachea molla, parzialmente crollata con restringimento ovoidale, come nei casi di tracheomalacia.



Figura 3 Gli alveoli

Il surfattante

Il surfattante o, più propriamente, *surfactant* (dall'acronimo inglese *SURFace ACTIVE AgeNT*) è un complesso tensioattivo fosfolipoproteico (cioè composto da lipidi e, in minor misura, da proteine), secreto dalle cellule alveolari (*pneumociti*) di tipo II.

Questa sottile pellicola di liquido impedisce il collasso degli alveoli più piccoli e l'eccessiva espansione di quelli più grandi.

Ci sono diverse malattie caratterizzate dall'alterata produzione di surfattante e che sono noti complessivamente come malattia con *deficit* del metabolismo del surfattante. Le malattie di questo gruppo causano una riduzione dell'assorbimento dell'ossigeno, che si traduce in respiro pesante e difficile. La gravità della malattia e i sintomi di pazienti con la stessa disfunzione metabolica possono essere variabili. Alcuni pazienti presentano la malattia in forma lieve con



un respiro affannoso e altri una malattia molto severa, con grave insufficienza respiratoria. Questo gruppo di malattie è un sottogruppo di **chILD**.

L'interstizio

L'interstizio (dal latino "stare tra") è la struttura o l'impalcatura del polmone. È fatto di collagene (una proteina fibrosa), attraverso il quale passano i piccoli vasi sanguigni, nervi e vasi linfatici. Questo è anche l'elemento principale del tessuto di rivestimento degli alveoli polmonari (vedi **Figura 3** e **Figura 5**).

Pertanto, in una malattia polmonare interstiziale l'interstizio, è la zona primaria che è danneggiata o alterata. Tuttavia, è importante capire che anche altre strutture del polmone (come bronchi, bronchioli, alveoli o vasi sanguigni) sono spesso coinvolte.

Inoltre, ci sono malattie in cui sono affetti non soltanto le strutture del polmone, ma anche altri organi. Questi casi sono definiti "malattie sistemiche con coinvolgimento polmonare". Le più comuni sono delle patologie reumatologiche, che sono principalmente le malattie che colpiscono le articolazioni, ma, non di rado, possono causare anche delle malattie polmonari interstiziali.

Tipicamente le malattie polmonari interstiziali causano un ispessimento dell'interstizio. Questo ispessimento aumenta la distanza tra la parete alveolare e vasi sanguigni, compromettendo il trasferimento dei gas (ossigeno e, nelle forme gravi, anidride carbonica) tra vie aeree e il sangue. Questo spiega perché la saturazione di ossigeno è spesso molto bassa in bambini affetti da **chILD**.

Inoltre, questi ispessimenti interstiziali portano a far diventare il polmone più rigido, rendendo l'espansione polmonare e la contrazione più difficili. I bambini affetti inspirano ed espirano volumi di aria più piccoli, e quindi devono respirare più veloce per compensare questa limitazione. Questi cambiamenti sono evidenti quando il bambino fa un test per la valutazione della funzionalità polmonare e sono descritti come un disturbo restrittivo della ventilazione.

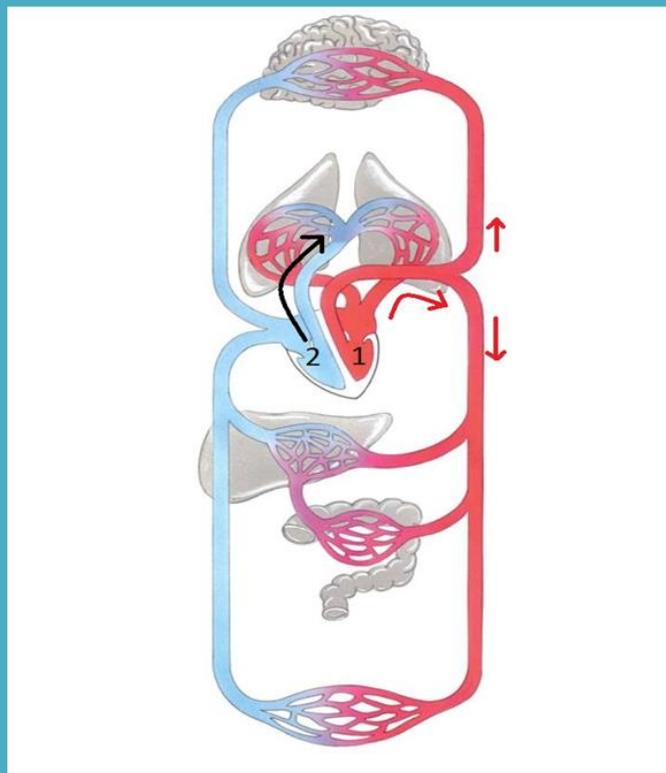
L'apparato cardiovascolare o l'apparato circolatorio

Ogni organo del corpo umano richiede ossigeno per funzionare. L'ossigeno è raccolto dai globuli rossi nei polmoni e poi trasportato attraverso i vasi sanguigni ad ogni organo. I vasi che portano il sangue dal cuore agli organi sono chiamati arterie, e quelli che portano il sangue verso il cuore dai vari organi sono chiamati vene.

Il sangue venoso di ritorno dagli organi è povero di ossigeno, è quindi pompato dal cuore nei polmoni per essere di nuovo ossigenato, prima di riportarlo agli organi. Questo flusso di sangue ciclico circola nel sistema circolatorio che è diviso in due circuiti; la circolazione vascolare sistemica e la circolazione polmonare (vedi **Figura 4**).

A volte la pressione sanguigna nella circolazione polmonare diventa troppo alta (ipertensione polmonare arteriosa, o PAH) a causa di una malattia che altera la struttura del polmone (come le malattie polmonari interstiziali). Questa è chiamata ipertensione polmonare secondaria, e si traduce in un aumentato sforzo del cuore, che peggiora significativamente la malattia. Pertanto, anche se questa complicanza è rara, è importante per i pazienti con **chILD** sottoporsi a indagini

ecografiche del cuore (ecocardiogramma) regolari. Ciò consente la diagnosi precoce e il trattamento della PAH prima che causi notevoli danni.



La circolazione vascolare sistemica: sangue ricco di ossigeno (rosso) viene pompato dal lato sinistro del cuore (1) nella circolazione sistemica (**freccie rosse**). L'ossigeno viene portato agli organi e sangue povero di ossigeno (blu) ritorna al lato destro del cuore attraverso le vene.

La circolazione polmonare: sangue povero di ossigeno (blu) viene pompato dal lato destro del cuore (2) attraverso le arterie polmonari (**freccia nera**) nel polmone. Negli alveoli, l'ossigeno viene assorbito mentre l'anidride carbonica viene rimossa. Il sangue ricco di ossigeno (rosso) viene restituito al lato sinistro del cuore attraverso le vene polmonari.

Figura 4 Una rappresentazione schematica dell' apparato cardiocircolatorio



CAPITOLO 2: chILD

Che cosa sono le malattie polmonari interstiziali? Che cosa è chILD?

Il termine **chILD** è un acronimo derivato dalla sigla inglese per un gruppo di malattie polmonari interstiziali (*children's interstitial lung disease*). **chILD** è un termine collettivo per un gruppo di malattie diverse, che condividono alterazioni patologiche dell'interstizio polmonare [componente del polmone (vedi **Capitolo 1**)]. Poiché spesso, non solo l'interstizio del polmone è interessato, ma anche le altre strutture del polmone, è utilizzato anche l'acronimo DLPD che deriva dalla sigla inglese *diffuse parenchymal lung disease* ovvero malattie diffuse del parenchima polmonare. Questo sistema di denominazione alternativo è spesso confuso e ingannevole, ma alla fine significa la stessa cosa. Immaginiamo una spugna naturale (vedi **Figura 5**) come un modello del polmone. Gli spazi vuoti molto più grandi sarebbero le vie aeree di conduzione (bronchi e bronchioli) e gli spazi molto piccoli gli alveoli (in cui l'ossigeno è assorbito e l'anidride carbonica è liberata nelle vie aeree dal sangue). Le pareti tra piccoli spazi vuoti sarebbero l'interstizio, che è normalmente ultra-sottile e molto elastico.

Nei pazienti con **chILD**, c'è un ispessimento di queste pareti, riducendo l'elasticità del polmone e rendendo il trasferimento dell'anidride carbonica e l'ossigeno più difficile. Un'elasticità ridotta significa che i polmoni non possono più espandersi (inspirazione) o contrarsi (espirazione) liberamente. Se torniamo alla spugna, un polmone normale e sano è come una spugna bagnata, e facile da spremere e si poi espande spontaneamente alla sua normale dimensione e forma. I polmoni di un paziente con **chILD**, che sono più paragonabili a una spugna asciutta dura, rigida, sono difficili da spremere, ed è improbabile che tornino spontaneamente alla loro normale forma. La riduzione dell'assorbimento di ossigeno, si traduce in mancanza di respiro (dispnea), e per compensare questo, il paziente spesso respira più veloce (tachipnea).

Utilizzando una spugna naturale, riesce più facile spiegare e capire com'è la struttura e la funzione di un polmone normale e sano (una spugna bagnata), e poi come cambia nelle malattie polmonari interstiziali (una spugna secca).



Figura 5 Spugna

Questo carico di lavoro dovuto alla respirazione veloce utilizza un sacco di energia. Questi bambini si stancano molto facilmente e hanno una tolleranza allo sforzo ridotta rispetto ai loro

coetanei. Bambini gravemente malati hanno bisogno di così tanta energia per la respirazione, che nonostante mangino a sufficienza, non aumentano di peso e possono anche dimagrire. Siccome **chILD** è in molti casi una malattia cronica, molto probabilmente in età adulta la funzionalità polmonare sarà ridotta.

Tuttavia non è necessariamente una strada a senso unico verso il peggio, spesso succede il contrario. I bambini possono convivere con la loro malattia e possono migliorare la loro capacità di tolleranza all'esercizio fisico di anno in anno (vedi **Figura 6**). Alcuni bambini diventano liberi dai sintomi nel tempo.

Naturalmente, la preoccupazione per il futuro del vostro bambino è enorme e può facilmente diventare travolgente. Come tale, è molto importante discutere di questi problemi, poiché alcuni di essi possono essere facilmente risolti.

chILD sono malattie rare, che tendono a colpire più i maschi che le femmine e si manifestano soprattutto nei bambini neonati o nella prima infanzia. Tuttavia, queste malattie si possono presentare in tutte le età. Purtroppo la causa di queste malattie spesso non è chiara. Per molti genitori l'incertezza creata da questo può essere molto difficile da affrontare.



Questo è Hanno, adesso ha 3 anni e gli è stata diagnosticata all'età di 12 mesi l'*iperplasia neuroendocrina dell'infanzia*.

La malattia è stata diagnosticata perché in quel periodo presentava un respiro veloce e affannoso, e aumentava di peso con difficoltà.

La foto a sinistra è al momento della diagnosi. Hanno è stato sottoposto a terapia con ossigeno continuo e dopo poco stava già bene. In questo momento Hanno ha bisogno di ossigeno solo di notte. Per il resto lui sta bene e non ha più problemi nello svolgimento dell'attività fisica (foto a destra).

Figura 6 Hanno

La diagnosi più precisa dovrebbe essere fatto da un esperto con esperienza nelle classificazioni del tipo di **chILD**. Le indagini necessarie devono poi essere eseguite in un centro specializzato su queste malattie, per ottenere le informazioni diagnostiche più accurate.



Poiché le manifestazioni cliniche di chILD sono molto variabili, può anche essere utile avere informazioni aggiuntive da altri esperti nel campo. Inoltre, le stesse manifestazioni cliniche possono avere una evoluzione nella malattia molto diversa. Così ogni singola caratteristica della malattia di suo figlio può essere fondamentale per aiutare a determinare il tipo specifico di **chILD**, e quindi avviare la migliore strategia di trattamento per il vostro bambino.

Infine, si deve imparare ad affrontare i problemi un po' alla volta; a essere contenti di tutti i miglioramenti, non importa quanto piccoli, e non disperare per eventuali contrattempi o difficoltà.

Quali sono i tipici segnali e sintomi di chILD?

Come descritto in precedenza, **chILD** comporta sintomi come respiro più affannoso e, in alcuni casi, mancanza di respiro (*dispnea*). La gravità dei sintomi in relazione alla malattia di base tende ad essere molto variabile. Non tutti i bambini con **chILD** sono necessariamente molto malati. Alcuni bambini presentano respiro affannoso. Altri bambini sono colpiti più gravemente e richiedono l'ossigenoterapia (supplementazione d'ossigeno). Sono rari i bambini gravemente malati che richiedono la ventilazione artificiale. I sintomi che presentano non sono associati a una sola e specifica condizione clinica. Ciò significa che la maggior parte dei bambini con respiro affannoso e veloce non è necessariamente affetta da **chILD**.

Poiché i loro sintomi sono così aspecifici, vi è spesso un lungo periodo tra la comparsa iniziale dei sintomi e la diagnosi finale di **chILD**.

Si consiglia di portare i bambini con i segni e i sintomi (di cui sotto) in fase iniziale presso un centro medico specializzato con esperienza nella valutazione e nel trattamento delle **chILD**.

Principali sintomi nei bambini con chILD

- Respiro corto (*Polipnea*)
- Difficoltà e respiro affannoso (*Dispnea*)
- Respiro veloce (*Tachipnea*)
- Se il bambino deve stare seduto per respirare meglio (*Ortopnea*)
- Ridotta tolleranza nell'attività fisica (ad es. frequenti pause nella camminata, difficoltà nel salire le scale)
- Perdita di peso, difficoltà di prendere peso (Crescita ridotta)
- Rumori nel respiro: es. rantoli, crepitii o fischi
- Tosse persistente
- Labbra bluastre (*cianosi*) dovute a un livello di ossigeno basso nel sangue (*Ipossiemia*)
- Presenza di dita "a bacchetta di tamburo" e unghie a "vetrino d'orologio" clessidra (vedi **Figura 8**)





Questa è Irem, adesso ha 8 anni. Le è stata diagnosticata la *proteinosi alveolare congenita*. Prima della diagnosi, non godeva di buona salute e i suoi genitori erano molto preoccupati per lei. Nella foto di sinistra si vede Irem al momento della diagnosi, quando aveva due anni. Era molto magra, necessitava di una terapia con ossigeno supplementare e respirava faticosamente. Con molteplici broncolavaggi è progressivamente migliorata. Nell'immagine di destra ha 4 anni. Ora sta bene, pratica ginnastica e sta frequentando la scuola elementare.

Figura 7 Irem

Quali tipi di chILD ci sono?

È importante sapere che **chILD** è un termine generico per un gruppo molto grande di condizioni mediche rare, ognuna delle quali ha un proprio nome. In tutto ci sono circa 200 diverse malattie che sono state raccolte sotto il termine di **chILD**. Alcuni anni fa è stata redatta una classificazione per **chILD**, al fine di garantire una descrizione specifica delle diverse sintomatologie cliniche.

Sono stati creati due gruppi principali: un composto da condizioni che si verificano soprattutto durante l'infanzia. Nel secondo gruppo si elencano le condizioni che insorgono in qualsiasi momento fino all'età adulta. Entrambi i gruppi sono stati ulteriormente suddivisi in quattro sottogruppi ciascuno. Le sintomatologie che sono elencate in ciascun sottogruppo sono associate ad uno sviluppo analogo.

Cercare di elencare tutti i 200 sottotipi di **chILD** porterebbe alla creazione di un libretto troppo ampio e dettagliato e non è lo scopo di quest'opuscolo che invece è di semplificare. Sicuramente avrete bisogno di discutere con il vostro medico di tutte le specifiche del sottogruppo di **chILD** di cui è affetto il vostro bambino. Tuttavia, ci sono molte somiglianze tra questi diversi sottogruppi; quindi questo manuale dovrebbe essere in grado di fornire delle risposte per alcune delle vostre domande.





Entrambe le foto mostrano un ragazzo con le dita a bacchetta di tamburo e le unghie a vetrino d'orologio. Sono indicative di una mancanza cronica di ossigeno e si sviluppano in bambini con gravi patologie polmonari e cardiache. La forma a cucchiaio che si manifesta sui polpastrelli è chiamata a bacchetta di tamburo (a), il rigonfiamento e arrotondamento delle unghie è chiamato a forma di vetrino d'orologio (b). Spesso queste malformazioni coesistono. Questo ragazzo presenta una fibrosi polmonare senza una causa apparente, per anni gli è stata diagnosticata un'asma bronchiale; però questi sintomi non sono caratteristici di questa patologia. Dopo la diagnosi di fibrosi polmonare è stato sottoposto a una terapia cortisonica a boli, gli sono state somministrate anche idrossiclorochina e azitromicina (vedi Capitolo 4). A oggi sta molto meglio e presenta una regressione delle dita a bacchetta di tamburo e le unghie a vetrino d'orologio.

Figura 8 Dita a bacchetta di tamburo e le unghie a vetrino d'orologio.

Ci sono diversi gradi di severità di chILD?

La gravità della malattia può variare in modo significativo, anche nei bambini con la stessa diagnosi. Alcuni sembrano sani e hanno una buona respirazione. Alcuni richiedono una terapia temporanea con ossigeno per un periodo particolare della malattia. Per i casi con gravi difficoltà respiratorie, alcuni bambini possono richiedere assistenza più attiva con ventilazione artificiale (vedi Figura 10 **Figura 10**). Nei rari casi gravi i bambini possono morire o sopravvivere solo grazie al trapianto polmonare.

Il pneumologo pediatrico americano, il dottor Leland Fan, ha proposto il seguente sistema di classificazione di gravità per i bambini con **chILD** descritto nella sezione successiva.

Forme lievi

- ❖ Nessun sintomo (Asintomatico)
- ❖ Sintomi, ma con livelli di saturazione di ossigeno nel sangue normali
- ❖ Sintomi con diminuzione dei livelli di ossigeno nel sangue
- ❖ Sintomi con diminuzione dei livelli di ossigeno nel sangue a riposo
- ❖ Presenza di Ipertensione polmonare arteriosa (vedi **Capitolo 1**)



Forme gravi

Nella Figura 9 Forme di **Figura 9** sono riassunte in maniera schematica le forme gravi di **chILD**.

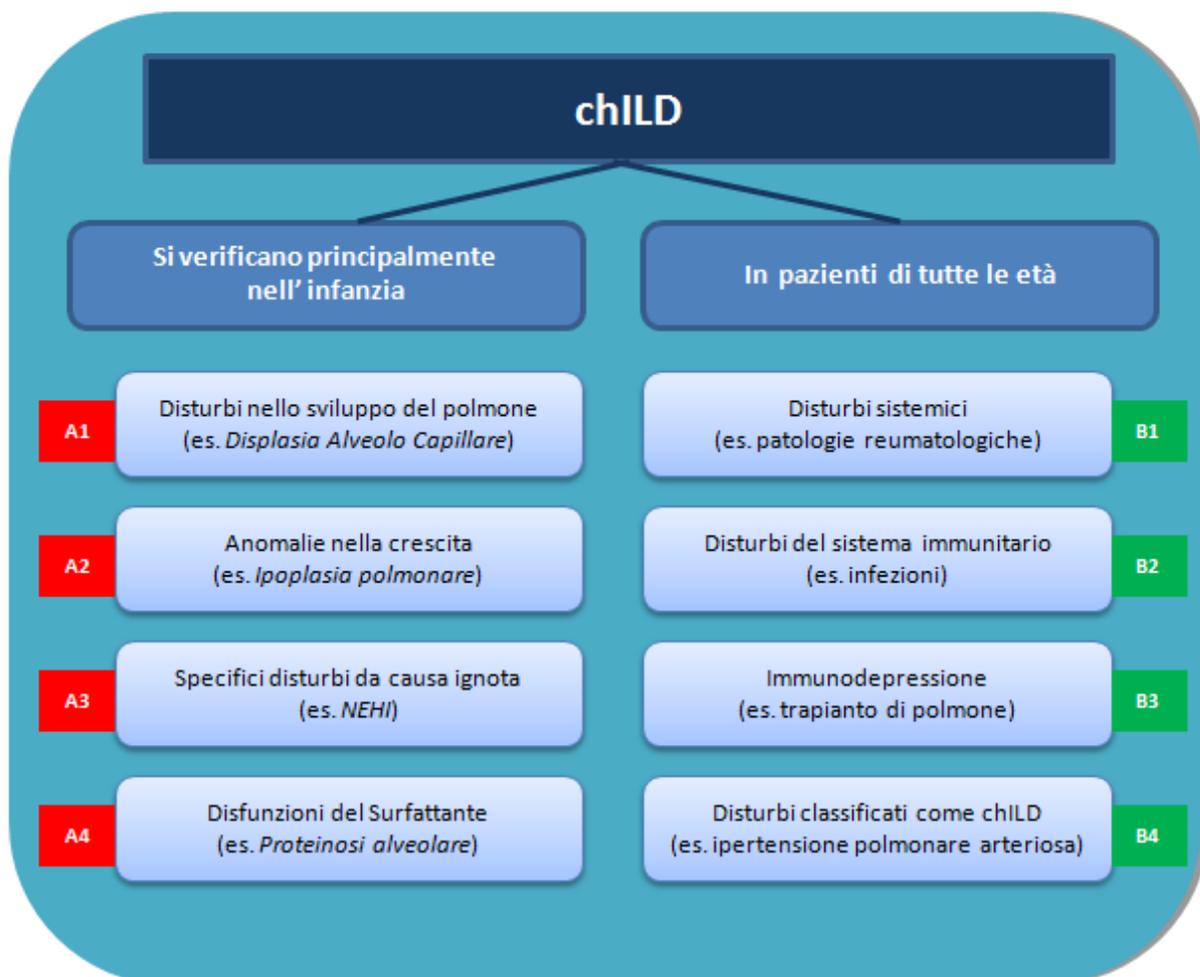


Figura 9 Forme di chILD

Child può essere ereditata?

Sì, ci sono forme ereditarie di **chILD**. La presenza di ricorrenti problemi polmonari gravi o cronici in parenti al di fuori della famiglia stretta può essere indicativa di trasmissione genetica. Quando i genitori sono consanguinei, il rischio di soffrire di malattie ereditarie aumenta drasticamente. In questi giorni è possibile diagnosticare alcune di queste patologie con dei test genetici (vedi **Capitolo 3**).





Enes (tre anni) fin dalla nascita necessita di ossigeno terapia. Da quando aveva 18 mesi richiede la ventilazione per una forma severa di *displasia alveolocapillare*. Come si può vedere nella foto sinistra, non desiste dall'imparare ad andare sul triciclo. Si nota il tubo per l'ossigeno che lo accompagna sempre.

Dopo qualche anno Enes ha subito un trapianto di polmone e ora sta bene come un bambino della sua età e non ha più bisogno di ventilazione e ossigeno terapia (foto destra).

Figura 10 Enes



CAPITOLO 3: DIAGNOSI

Com'è fatta la diagnosi?

Quando sorge il sospetto di malattia polmonare interstiziale, il bambino prima di tutto deve essere visto in un centro specializzato con esperienza nella valutazione e gestione di tali malattie rare. Ora, naturalmente, si pone la questione di dove trovare un centro così specializzato.

Visitando il sito web di **chILD-EU** (http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Child-EU/en/care/patient_information_service/index.html) si possono trovare delle informazioni al riguardo. Si trovano dei collegamenti di posta elettronica forniti per ottenere informazioni sui pazienti nei paesi del Regno Unito, Stati Uniti, Germania, Francia, Turchia, *Italia* e Spagna (sito in inglese).

Come posso prepararmi correttamente per l'appuntamento nel centro?

Un elemento fondamentale per una diagnosi esatta è la ricostruzione della storia clinica del vostro bambino. Non vi sarà chiesto soltanto: quali sintomi presenta, quando sono iniziati i sintomi, a quali esami è stato sottoposto e quali terapie sono state consigliate, ma anche se e quanto spesso il vostro bambino è stato ricoverato/visto in ospedale. Pertanto è utile stilare una lista la più possibile cronologicamente corretta di tutti gli eventi medici/clinici che riguardano il bambino e portarla al primo colloquio nel centro specializzato.

Importante anche è includere le copie di lettere di precedenti visite mediche e i risultati di esami di test di funzionalità polmonare già fatti. Se il bambino è stato sottoposto a indagini radiologiche (radiografia semplice o TAC) convertire il referto in un CD e portare anche queste. Inoltre è meglio ricordare che alcuni sintomi che si manifestano a intermittenza e mai alla presenza di un dottore sono difficili da descrivere e da valutare (anche attraverso dei filmati).

Potrebbe essere qualcos'altro rispetto a chILD?

Sì, dato che i sintomi nei bambini con **chILD** non sono specifici. Questo significa che ci possono essere molte altre malattie che sono cause potenziali di altre patologie. Quindi una parte importante del lavoro diagnostico è quella di escludere tali malattie.

ATTENZIONE:

Se avete già un appuntamento nel centro specialistico, assicuratevi che tutti gli esami investigativi richiesti (es. TAC del polmone, broncoscopia o biopsia sotto anestesia) siano eseguiti in quel centro. Questo perché esami compiuti in un centro specializzato in chILD saranno più meticolosi e affidabili, inoltre essendo molto stressanti per il bambino sarebbe un disagio rifarli per dei risultati dubbi ottenuti altrove.

Le principali indagini diagnostiche da intraprendere nel sospetto di chILD



- Raccogliere la storia clinica dettagliata
- Misurazione peso corporeo e altezza
- Visita medica del bambino (esame obiettivo)
- Misurazione della funzionalità respiratoria
- Misurazione della saturazione d'ossigeno
- Analisi dei gas sanguigni
- Radiografia del torace
- Test della funzionalità polmonare (i bambini più grandi di 5 anni)
- Test del cammino in 6 minuti (test di tolleranza)
- Ecocardiogramma
- Test del sudore (test per la Fibrosi Cistica)

Quali indagini diagnostiche sono richieste?

Nella seguente sezione descriveremo e spiegheremo le principali e comuni metodi di investigazione nel lavoro per determinare la diagnosi del vostro bambino. Certamente ci possono essere altre procedure e tecniche utilizzate. Queste mancanze non sono da definire come ingiustificate, ma nella maggior parte dei casi sono raramente eseguite.

Ricordate che è un vostro diritto chiedere al medico il perché di tal esame, quello che sperano di trovare e i potenziali rischi che ci sono. Infine dopo l'esame non esitate a chiedere ai medici del vostro bambino di mostrarvi e spiegarvi tutti i risultati ottenuti.

Indagini diagnostiche di base

Gli esami descritti nelle sezioni precedenti sono eseguiti principalmente in tutti i bambini con sospetto di **chILD**. I loro principali vantaggi sono di non essere invasivi e che danno un risultato in tempi brevi.

Patologie simili a chILD

- Malformazione congenita delle vie respiratorie
- Malformazione congenita dei polmoni
- Malattie congenite cardiache
- Asma bronchiale
- Infezioni croniche delle vie respiratorie
- Immunodeficienze
- Fibrosi cistica
- Disturbi funzionali delle cilia (es. *Discinesia ciliare primaria*)
- Ipertensione idiopatica polmonare

Radiografia del torace



Una semplice radiografia è in grado di fornire al medico le informazioni di massima per quanto riguarda gli organi all'interno del torace tra cui cuore, polmone e grandi vasi sanguigni. Alcuni cambiamenti nella radiografia sono in grado di supportare il sospetto di una malattia polmonare interstiziale, ma non dimostrarlo o confutarlo. Il vantaggio di questo test è la velocità, è indolore e fornisce solo una piccola dose di radiazioni e non richiede la sedazione. Le immagini sono immediatamente disponibili e possono essere visualizzate dal medico. Il suo principale svantaggio è che non può dimostrare cambiamenti sottili. Immaginate di guardare un giardino attraverso un vetro opaco, si vedono i contorni degli alberi e delle piante, ma non altri dettagli come la forma delle foglie.



Queste due foto dimostrano la differenza tra una TAC e una radiografia.

La foto sulla sinistra mostra una radiografia e si può intuire che si sta guardando una foglia con una struttura più leggera in mezzo. La goccia d'acqua è visibile con l'immagine a destra che rappresenta una TAC.

Figura 11 Differenza tra una radiografia e una TAC

TAC del polmone

A differenza della radiografia a raggi X, la TAC o CT scan evidenzia immagini dettagliate delle alterazioni anche lievi del polmone, cuore e dei vasi sanguigni.

Per continuare la spiegazione utilizzando il paragone con un vetro opaco, la TAC può essere comparata con un vetro trasparente attraverso il quale si vedono chiaramente i dettagli (vedi **Figura 11**). La TAC è la più importante tecnica d'immagine radiologica per confermare un sospetto di **chILD**.

Uno svantaggio è l'elevata dose di radiazioni (vedi tabella seguente), particolarmente per le apparecchiature vecchie, per questo motivo è sconsigliato ripetere l'esame per mancanza d'immagini di buona qualità è sconsigliato.

Ovviamente, un fattore determinante della qualità dell'immagine è la qualità della macchina scanner, e un altro è il movimento dell'artefatto (un offuscamento dell'immagine dato dal



movimento). Sebbene la TAC sia indolore e richieda pochi secondi, ogni movimento (anche la respirazione) può dare un'immagine nebbiosa e con dettagli poco chiari. Così prima di iniziare la procedura sarà chiesto al vostro bambino di fare un respiro profondo e di cercare di trattenerlo fino a che gli è possibile. Rendere divertente questa esperienza per il bambino garantirà il successo della procedura. Per esempio il giorno prima della visita si può fare un gioco, una sfida tra genitori e il bambino: vince chi rimane fermo più a lungo, fingendo di dormire, trattenendo il più a lungo possibile il respiro. Se possibile aiuterebbe anche poter vedere i giorni prima la stanza e la macchina dove è eseguita l'immagine così da mettere più a suo agio il bambino.

Pochissimi bambini, spesso molto malati non riescono a trattenere il respiro, mettendo a rischio il successo dell'immagine. Così questa procedura è compiuta sotto anestesia (sedazione). In questi casi i dottori del Centro cercando di ottimizzare la sedazione compiendo più esami quando il bambino è addormentato come la broncoscopia e la TAC.

In alcuni casi è necessari iniettare un liquido di contrasto al bambino, che può causare reazioni allergiche o problemi alla tiroide, ma sono casi rarissimi. Se vostro figlio avesse episodi di reazioni allergiche, è importante riferirlo al dottore.

In occasione di questo esame, così come per tutti gli altri, parlate con il vostro figlio e spiegate a cosa serve quell'esame, cosa possono trovare i medici, i rischi, le complicazioni e come può essere utile per curare la sua malattia. Più capite voi il perché dell'esame e cosa comporta, più sarà facile supportare il vostro figlio.

Esposizione alle radiazioni in riferimento a delle tecniche radiografiche

Dose:

| | |
|----------------------------------|--------------|
| Esposizione naturale dal terreno | 2.5 mSv/anno |
| Voli transatlantici (8 ore) | 0.04-0.1 mSv |
| Radiografie al torace | 0.2 mSv |
| Tac al torace | 6-8 mSv |

Il test per la valutazione della funzionalità polmonare

Il test per la valutazione della funzionalità del polmone è un test non invasivo che dà informazioni sul tipo e sull'impatto delle malattie a carico del polmone (vedi **Figura 12**).

Questo test è tecnicamente impegnativo, infatti, il bambino deve comprendere e seguire con precisione le indicazioni del medico o dell'infermiere, per questo motivo non è eseguito in bambini più piccoli di 5 anni.

Questo test può essere compiuto anche a casa grazie ad uno strumento portatile il *Peak flow meter*, meno preciso di uno strumento ospedaliero, ma pur sempre utile per misurare la funzionalità respiratoria in occasione di infezioni. (vedi



Figura 13).



Test della funzionalità respiratoria: viene applicata una clip al naso in modo tale che il bambino sia forzato a respirare solo attraverso la bocca. Il bambino avvolge completamente il boccaglio con le labbra, senza morderlo.

Indicazioni tipiche fornite durante il test: "Si prega di respirare lentamente dentro e fuori. Ora respirate lentamente e completamente fino a quando si percepisce la mancanza di aria nei polmoni. E ora fate un respiro più profondamente possibile e poi espirate il più velocemente possibile."

Figura 12 Test della funzionalità polmonare

Questa foto mostra un comune misuratore di flusso (*Peak-Flow-Meter*) che monitora la funzionalità respiratoria e può essere utilizzato a casa. Anche se questi strumenti portatili sono imprecisi rispetto agli strumenti ospedalieri, attraverso misurazioni regolari si stabilisce un valore di flusso medio caratteristico di un individuo sano. Utilizzando questo strumento si può monitorare la propria condizione specialmente durante le infezioni.



Figura 13 Peak Flow Meter

Analisi dei gas nel sangue (EGA)



Con questo test è possibile misurare la pressione parziale di ossigeno e di anidride carbonica nel sangue. **chILD** può ridurre sia l'apporto di ossigeno sia l'eliminazione di anidride carbonica nel sangue, quindi è importante avere un test che determini la gravità della malattia polmonare. L'analisi è compiuta in un campione di sangue, solitamente tramite una vena della punta del dito, o un'arteria nel lobo dell'orecchio.

Misurazione della saturazione d'ossigeno

Un esame non invasivo, non doloroso, ma meno accurato per la misurazione del livello d'ossigeno nel sangue è compiuto grazie a una sonda superficiale (pulsossimetro). Questa sonda può essere attaccata con una copertura di plastica ad un dito o un orecchio e collegata ad un monitor grazie ad un cavo. Il segnale trasmesso indica sia della saturazione d'ossigeno sia la frequenza cardiaca (vedi **Figura 14**). Alcuni monitor possono raccogliere le misurazioni per un lungo periodo (es. 24 o 48 ore), per ulteriori analisi. I bambini che richiedono ossigeno nella notte o per periodi prolungati nella giornata possono avere un pulsossimetro a casa.



Cara ha 11 anni. Dopo una radioterapia per curare un tumore alla costola, ha sviluppato una fibrosi polmonare e richiede un'ossigeno terapia. La sonda del pulsossimetro è legata al dito medio grazie a una pinza di plastica, nella foto si vede il monitor con la frequenza cardiaca (valore verde) e la saturazione d'ossigeno (blu).

Figura 14 Cara

Test genetici



Grazie ai recenti studi alcuni sottotipi di **chILD** possono essere diagnosticati direttamente con un test genetico da prelievo di sangue. Questi test però richiedono diversi giorni per l'analisi e quindi la risposta arriva non prima di due settimane. Nonostante questo piccolo svantaggio, costituiscono un elemento di diagnosi chiaro, preciso, senza la necessità di una biopsia (quando positivo). Sfortunatamente soltanto pochi tipi di **chILD** possono essere diagnosticati in questo modo

ChILD diagnosticati attraverso test genetici

- Deficit della proteina B del surfactante (Mutazione SPB)
- Deficit della proteina C del surfactant (Mutazione SPC)
- Deficit ABCA3 (Mutazione ABCA3)
- Displasia alveolare capillare (Mutazione FoxF1)
- Sindrome cervello-polmone-tiroide (Mutazione TTF1)
- Proteinosi polmonare alveolare congenita (Mutazione CSFR2A, CSFR2B)

Altri esami del sangue

Durante la prima valutazione, il vostro bambino dovrà fare diversi esami del sangue e alcuni di questo dovranno essere ripetuti. A parte i test genetici, nessun singolo esame del sangue potrà confermare o escludere la diagnosi di **chILD**. Quindi non sentitevi intimoriti a chiedere il perché di così tanti esami. I risultati, infatti, sono degli importanti indicatori di quale malattia potrebbe o non potrebbe essere (possono escludere alcune cause di **chILD**).

Ogni singolo risultato è un pezzo di un grande complesso puzzle, (uno di 200 o più pezzi). Come potete immaginare stabilire la diagnosi corretta è molto difficile.

Broncoscopia

La broncoscopia è una procedura con la quale i medici possono guardare direttamente dentro il polmone. Questo è possibile introducendo un piccola sonda con telecamera (fibrobroncoscopio di Ø 2,8-5,8 mm circa), che contiene una luce, direttamente nelle vie aeree e guardare le immagini trasmesse su uno schermo per guidare la procedura (vedi **Figura 2** e **Figura 15**).

Con questo esame è possibile visualizzare le alte vie respiratorie (faringe, epiglottide e laringe) e le basse vie (trachea e bronchi). Grazie al passaggio del tubicino si osservano eventuali malformazioni dei bronchi, se sono troppo molli o stretti, se ci sono eccessive secrezioni o segni d'infiammazione (irritazione della superficie delle vie respiratorie).

Della soluzione salina è iniettata tramite il fibroscopio in un lobo polmonare, risucchiata e poi analizzata. Questa procedura è chiamata *lavaggio broncoalveolare (BAL)*. I campioni sono testati per i batteri, virus e per ricercare delle cellule infiammatorie. Inoltre, in casi particolari, il surfactante prelevato sarà valutato per anomalie.

Raramente, piccole pinze speciali possono essere introdotte attraverso il fibroscopio per ottenere piccoli campioni di tessuto (biopsia).



La broncoscopia è sempre eseguita sotto anestesia nei bambini e nei giovani. La procedura non causa dolore o difficoltà di respiro. Alcuni bambini possono richiedere ossigeno supplementare, respirando in maniera autonoma, altri invece devono essere ventilati (attraverso maschere o tubi speciali):

Ovviamente i bambini sono monitorati continuamente durante la procedura e gravi complicazioni sono rare. Il giorno successivo, alcuni bambini possono avere una leggera febbre, tosse o voce rauca. Raramente ci sono dei casi in cui i bambini richiedono ossigeno supplementare e devono essere monitorati. Infine ci possono essere dei casi di tosse con presenza di sangue dovuta alla biopsia, che però non è sintomo di patologie o danni gravi.



Questa foto mostra una fibrobroncoscopia. La dottoressa sulla destra sta tendendo il broncoscopio che esplora le vie aeree che si vedono sul monitor. Nella sala sono presenti un anestesista e delle infermiere.

Figura 15 Broncoscopia

Biopsia polmonare

La biopsia polmonare è la più importante indagine per valutare un sospetto di **chILD**. Questa è obbligatoria dopo aver escluso altre patologie e quando altre indagini non hanno dato un risultato certo per la diagnosi.

Oggi le biopsie sono eseguite con una procedura minimamente invasive conosciuta come **VATS** o **toracoscopia chirurgica video assistita** (vedi **Figura 16** e **Figura 17**). Con questa procedura degli strumenti chirurgici sono inseriti nella cavità toracica, sotto anestesia, attraverso tre piccole incisioni. Il medico può osservare direttamente il polmone e prelevare dei piccoli campioni per la biopsia (vedi **Figura 17**). I campioni sono grandi circa 0,5-1 cm x 0,5-1 cm e il loro prelievo non ha nessun impatto sul polmone del bambino.

L'alternativa è una biopsia a polmone aperto, dove attraverso una grande incisione sulla pelle (3-5 cm) sono prelevati dei campioni. I vantaggi della VATS rispetto alla biopsia aperta sono: meno dolore post-chirurgico, nessun drenaggio toracico (qualche volta richiesto per eliminazione di secrezioni o aria), rapida dimissione e cicatrici meno evidenti (quasi invisibili).

Attraverso l'inserimento di una microcamera (in basso) il chirurgo può avere una dettagliata visione della superficie polmonare. Altri due strumenti chirurgici servono per prelevare il tessuto polmonare. Il bambino è sotto anestesia e non sente nessun dolore.

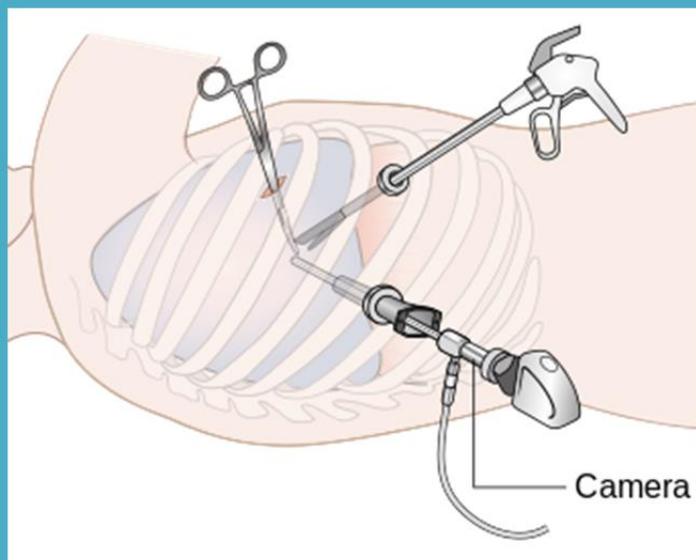


Figura 16 Biopsia polmonare

La diagnosi di chILD è stata fatta. Adesso?

Nonostante la sospettata possibilità che vostro figlio possa soffrire di una malattia cronica al polmone appresa durante la visita iniziale, rimane sempre la speranza che le indagini dimostrino il contrario e che tutto vada bene. Quando però la diagnosi è confermata, è molto difficile affrontare il tutto. Tanti pensieri attraversano la vostra testa e il dispiacere per vostro figlio vi stringe il cuore.

Nel capitolo seguente ci focalizzeremo su come gestire tutto questo; e attraverso le domande frequenti che ci fanno i familiari di bambini affetti, cercheremo di trovare delle risposte e soluzioni ai vostri problemi. Ogni bambino, ogni famiglia è unica. Questo richiede differenti soluzioni che possono essere date parlando dei vostri problemi e necessità con il team di medici che si prende cura del vostro bambino. Importantissima è la condivisione delle vostre ansie, sofferenze e problemi.

Permettete che vi si aiuti; chiedere aiuto non è un segno di debolezza o fallimento, anzi!



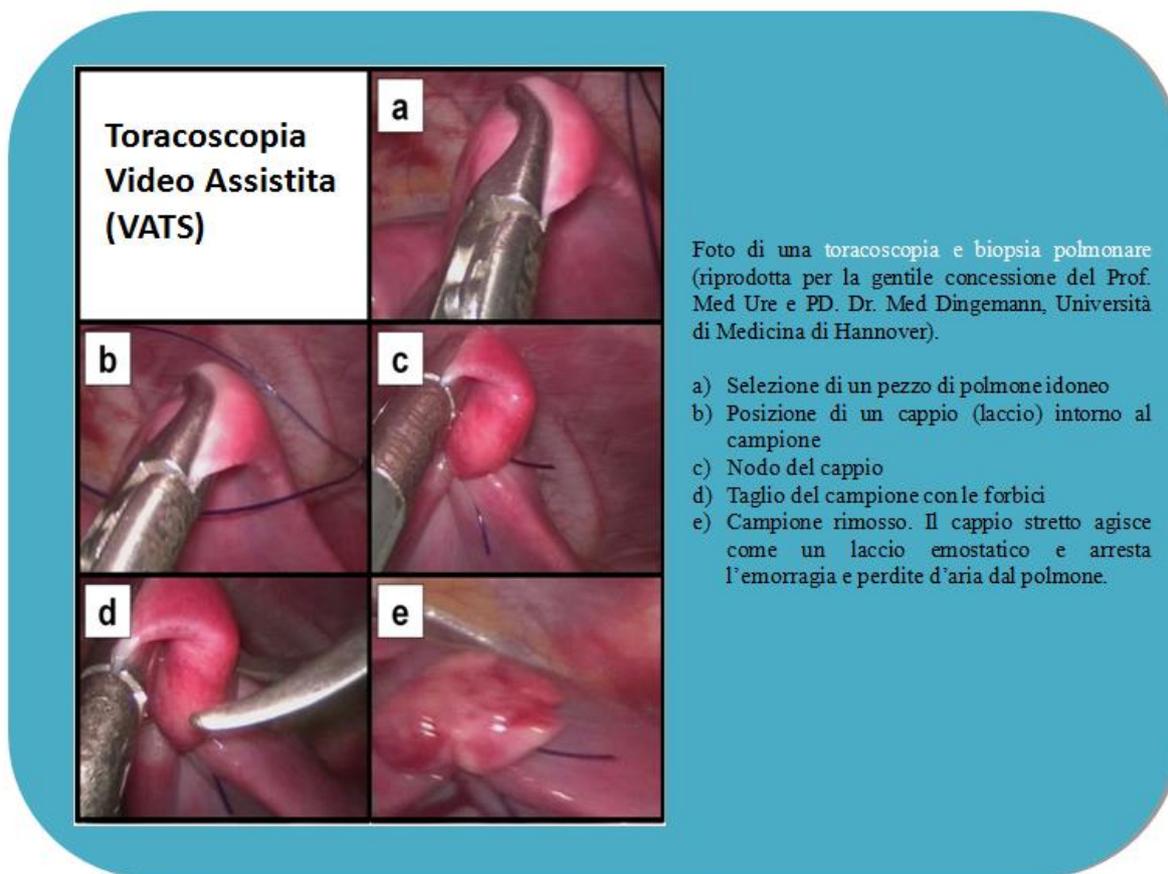


Figura 17 VATS, Toracoscopia Video Assistita

Parlare della diagnosi con il bambino

Ascoltate con attenzione tutto quello che vi dicono i medici riguardo allo stato di salute del vostro bambino. Chiedete chiarimenti su qualsiasi cosa non capite. Condividete le vostre paure sulla diagnosi. Sfortunatamente, la domanda “Come starà mio figlio fra una settimana, un anno o dieci mesi?” non ha risposta.

Spesso i genitori si dimenticano le domande quando sono all'appuntamento con il dottore, quindi può essere utile scriversi “una lista della spesa” con tutte le richieste prima di parlare con il medico.



Questa è Soraya e ha 8 anni. E' stata benissimo fino a 7 anni, poi un'infezione le ha causato una dispnea che peggiorava ogni giorno. Da quando ha compiuto 7 anni lei sta benissimo. Una biopsia polmonare ha diagnosticato una chILD. La causa reale rimane sconosciuta e questo ha scosso molto i suoi genitori.

La foto di sinistra mostra Soraya dopo la biopsia: necessitava di una supplementazione di ossigeno e un drenaggio toracico per l'eccessiva secrezione della ferita e perdeva aria dalla cavità toracica. Successivamente è stata curata con cortisone e azitromicina ed è migliorata velocemente.

Nella foto di destra si vede Soraya in ottima salute alcuni mesi dopo la biopsia. Non necessita più di ossigeno, va a scuola serenamente e ha una passione per i rollerblade.



Figura 18 Soraya

Potevo riconoscere prima i sintomi?

Questa domanda ha una risposta decisa: “No”. I sintomi spesso si sviluppano insidiosamente, lentamente e progressivamente. Sono difficili da notare giorno dopo giorno, soprattutto per i genitori che vedono il figlio tutti i giorni, più evidenti se si vede sporadicamente il bambino.

Per di più i segni e i sintomi non sono molto specifici. Qualche genitore non ha notato nel suo bambino momenti di stanchezza, malumore e perdita di energia? Inoltre, queste malattie sono incredibilmente rare, solo pochi dottori hanno avuto casi simili e molti medici non ne hanno mai sentito parlare.

Ci sono molte cause per queste malattie e spesso innocue e comuni. Non serve a nulla rimproverare il medico o il pediatra, tanto più voi stessi, perché è molto difficile riconoscere queste malattie.

Ho fatto qualcosa di sbagliato?

Anche a questa domanda la risposta è “No”. Anzi, voi avete fatto tutto il possibile. L'unica ragione del perché questa rara malattia è stata diagnosticata correttamente nel vostro bambino, è perché voi e il vostro dottore avete riconosciuto e agito sui sintomi. Nessun tipo di **chILD** è causa di una sbagliata decisione dei genitori.



Come posso spiegare la malattia al mio bambino?

Non è il vostro lavoro spiegare la malattia al vostro bambino. Questo è il compito del dottore. Ciò nonostante, è essenziale che i genitori siano presenti quando il dottore spiega la diagnosi al bambino. È anche vero che non è sempre possibile spiegare la malattia nel momento della diagnosi a un bambino (bambini molto piccoli, neonati). Importante anche che la diagnosi non sia detta per forza, soprattutto sei bambini non sono recettivi; è inutile spiegarla. I dottori presteranno molta attenzione se il bambino si agita o si stressa mentre spiegano gentilmente la malattia, ma se necessario meglio fare una pausa e andare avanti in un secondo momento.

Per di più, utilizzando figure semplici e diagrammi nella spiegazione, spesso si aiutano i bambini a comprendere meglio la malattia. Capita spesso che i bambini siano chiusi e timidi mentre il dottore parla. Questo non significa che non siano capendo quello che dice, anzi, spesso quando il medico esce dalla stanza, il bambino inizia a fare delle domande. Quindi è importante segnarsi i suoi dubbi e sottoporli al dottore al prossimo incontro.

Qualche volta i bambini non sono in grado di trasmettere con le parole i loro pensieri. Qui entra in gioco il disegno: infatti, è incredibile come i bambini possano esprimere i loro pensieri, ansie e preoccupazioni attraverso il colore e la pittura.

Questo disegno è stato dipinto da un bambino di 12 anni nel momento in cui si è presa la decisione di sottoporlo ad un trapianto di polmone.



I bambini hanno diritto di conoscere la loro condizione ed è fondamentale non proteggerli da questo; loro capiscono benissimo quando c'è qualcosa che non va in loro e quando stanno male.

Come posso spiegarlo alla mia famiglia?



Coinvolgere tutta la famiglia è di grande aiuto per la salute e le cure del bambino; è utile che i membri della famiglia siano presenti al momento della conversazione sulla diagnosi. Se non è possibile, si può concordare con il dottore un altro appuntamento per spiegare i fatti una seconda volta. O se in entrambi i casi non è possibile che siano tutti presenti, è sempre utile stilare una lista con tutte le domande per il dottore e segnarsi le risposte.

Dobbiamo stravolgere la nostra quotidianità?

Dipende da famiglia a famiglia e dalla severità della malattia del vostro bambino. Ci sono svariati servizi, sia finanziari sia sociali che possono ridurre le preoccupazioni della famiglia (come prescrizioni mediche, trasporto assistenza in casa).

Questi dipendono da molti fattori tra cui dove vivete, la situazione della famiglia e la struttura della famiglia. Domande frequenti sono: “A chi devo rivolgermi?”, “Questa malattia mi dà diritto a cosa?”, “Quali documenti devo compilare?”. La persona a cui potete rivolgervi è un Assistente sociale che solitamente è presente nei grandi ospedali. Ci sono informazioni più dettagliate che vi forniamo nel **Capitolo 10** (ad esempio, i più utili indirizzi e contatti).

Come posso conciliare questa situazione con il mio lavoro?

Ai giorni nostri entrambi i genitori lavorano e quindi è necessario conciliare il lavoro con le necessità mediche del bambino. Come per la domanda precedente, la risposta dipende dalla famiglia, dalla tipologia di lavoro dei genitori e dalla severità della malattia. Abbiamo già detto come gran parte dei bambini affetti da **chILD** hanno una vita normale come i loro coetanei.

chILD non significa avere particolari problemi lavorativi per i genitori. Ciò nonostante alcuni casi richiedono dei prolungati periodi di ricovero ospedaliero che aumentano la necessità di assistenza genitori al loro bambino. Durante questi episodi è consigliabile parlare con il proprio datore di lavoro e discutere con lui; solitamente si dimostra molto comprensivo e disponibile in queste situazioni. L'Assistente Sociale può sempre fornirvi dei consigli.

Mio figlio potrebbe essere socialmente isolato?

Vostro figlio non avrà un'energia illimitata come prima di sviluppare la malattia. Questo però non gli impedisce di giocare, andare in gita scolastica e praticare sport, tranne ovviamente quando ha una ricaduta. Durante i momenti di debolezza, vostro figlio potrebbe essere preso in giro dai bambini della sua età perché viene trattato diversamente dalla maestra.

Dovete dare al vostro bambino la possibilità di vivere una vita pressoché normale, con poche limitazioni solo dove è necessario.

La diagnosi di **chILD** non equivale alla fine dell'attività sportiva, solamente di quelle attività estreme e ad alti livelli. Praticare sport non è pericoloso per i bambini con **chILD**, anzi è di



aiuto nel trattamento. I bambini sanno benissimo regolarsi e sono in grado di smettere quando hanno raggiunto il limite delle loro resistenze. Quindi non dovete preoccuparvi e soprattutto non dovete forzarlo a oltrepassare il limite e a costringerli a fare delle attività che non piacciono a loro. Parlate con il vostro dottore se vostro figlio non è in grado di svolgere un'attività sportiva perché fa difficoltà rispetto ai bambini della sua età. Ci sono molte possibilità, tra cui praticare sport di squadra con bambini con disabilità o iscriversi a club non sportivi (es. suonare uno strumento, fare lavoretti, giocare a scacchi). Ci sono molti vantaggi con l'attività sportiva e non solo, tra cui lo sviluppo dell'autostima, l'imparare a essere indipendente e/o a lavorare in squadra.

L'essere preso in giro dagli altri bambini raramente è per cattiveria, piuttosto è un comportamento dettato dall'ignoranza.

Probabilmente è evidente l'insicurezza di alcuni insegnanti o accompagnatori che devono gestire bambini con patologie croniche e i compagni percepiscono queste difficoltà. I bambini che spesso tendono a isolare vostro figlio lo fanno per un'irrazionale paura di essere contagiati. Tutti questi pensieri possono essere eliminati con una buona educazione e alcuni dottori del vostro team di cura possono venire in classe o all'asilo per spiegare la malattia ai compagni di vostro figlio.



CAPITOLO 4: TRATTAMENTO

Chi curerà mio figlio?

Le persone più importanti della squadra che si prende cura di vostro figlio siete voi genitori. Voi conoscete meglio di tutti il vostro figlio il quale passa gran parte del suo tempo con voi. Siete stati i primi a riconoscere i sintomi e programmare le visite mediche. Ma non siete soli. La vostra squadra non consiste solo nello specialista (medico esperto), ma di tanti di altri professionisti (vedi **Tabella 5**). Non tutte le squadre che trattano **chILD** sono uguali. Ogni membro della squadra viene scelto in base al tipo di malattia, l'andamento clinico e la necessità individuale di ogni bambino e dei suoi genitori,

Tabella 5: IL TEAM MEDICO

- Il tuo **pediatra** locale rimane la tua prima risorsa ed è il sostegno primario per le necessità mediche del tuo bambino.
- Il **pneumologo pediatrico** (specialista delle malattie polmonari pediatriche) conferma la diagnosi e dà tutte le indicazioni terapeutiche. Lui può, anzi deve coordinare l'inserimento di altri professionisti per monitorare la malattia.
- Il **cardiologo pediatrico** che controllerà periodicamente vostro figlio con un elettrocardiogramma per escludere la presenza d'ipertensione arteriosa polmonare (vedi **Capitolo 1**).
- Lo **psicologo** è un membro molto importante del team, supporta il bambino e la famiglia nella gestione dello stress che la malattia comporta. Sviluppano una relazione di fiducia con la famiglia, gestendo gli aspetti non medici con più dettagli rispetto a un medico.
- Il **chirurgo pediatrico** che compie la biopsia polmonare.
- Il **fisiatra**, che ha bisogno di avere dimestichezza con le forme rare di **chILD** per essere in grado di aiutare in modo ottimale a migliorare la condizione fisica ed emotiva di ogni bambino ammalato.
- Altri specialisti richiesti sono **reumatologi, immunologi, medici di terapia intensiva, gastroenterologi e genetisti**.
- Il **dietista** può suggerire delle linee guida ottimali per la dieta.
- I **fisioterapisti** giocano un ruolo importante nel trattamento di **chILD**. Loro insegnano al vostro bambino delle tecniche di respiro per espellere le secrezioni dalle basse vie respiratorie, lo aiutano a migliorare la sua condizione fisica.
- **Logopedisti** supportano e assistono i bambini che richiedono una cannula tracheale insegnando loro tecniche alternative per parlare.
- **Assistenti sociali** che si occupano di mettere in contatto e trattare le questioni burocratiche con i vari uffici (ad esempio, assicurazione sanitaria, domande di



contributo finanziario, la riabilitazione o domande di apparecchiature mediche speciali).

- Gli **infermieri** danno un notevole contributo nella cura dei bambini ricoverati. Sono le persone più vicine a loro in ospedale quindi oltre all'aiuto nelle cure mediche sono anche personale di riferimento.
- **Terapisti** che attraverso l'arte e la musica non solo aiutano i bambini a esprimersi attraverso la creatività, ma anche ad affrontare al meglio la loro malattia e spezzare la noia della loro permanenza in ospedale.
- **Terapisti sportivi** sono particolarmente importanti nei bambini con difficoltà negli esercizi fisici. Incoraggiano i bambini a rimanere fisicamente attivi e a sviluppare programmi sportivi che sono orientati verso le loro esigenze individuali.
- I **clown ospedalieri** sono meravigliosi perché portano un po' di felicità ai bambini durante la loro permanenza in ospedale, consentendo loro di dimenticare la loro malattia e le preoccupazioni. anche se brevemente.
- Gli **insegnanti ospedalieri** svolgono un ruolo importante per i bambini in età scolare che hanno bisogno di trascorrere molte ore in ospedale. Essi aiutano il bambino con il controllo e l'apprendimento delle materie scolastiche, in modo da evitare la ripetizione di un anno scolastico.

Quando mio figlio avrà bisogno di ossigeno?

ChILD riduce l'assorbimento di ossigeno negli alveoli del polmone (*vedi Capitolo 1*), la cui l'entità è relativa alla gravità della malattia. Il nostro corpo, per poter mantenere il suo funzionamento, ha bisogno di avere livelli sufficienti di ossigeno nel sangue. Quando questi livelli diventano troppo bassi (ipossiemia), l'uomo potrebbe presentare il sintomo di sensazione di mancanza di respiro (dispnea). Alcuni bambini compensano questa aumentata necessità di ossigeno con una respirazione più veloce e più profonda.

Per altri bambini con la malattia più grave, questo meccanismo è insufficiente e non riesce a compensare il ridotto assorbimento del ossigeno. Questa viene chiamata *insufficienza respiratoria*. La supplementazione di ossigeno è necessario per correggere il difetto in questi casi. Normalmente, l'aria al livello del mare contiene 21% di ossigeno, che può essere aumentata fino a 100% con la supplementazione di ossigeno. Alcuni bambini possono richiedere una terapia di ossigeno in continuo, mentre altri solo in modo intermittente (ad esempio durante il sonno, durante l'esercizio fisico o durante ricadute o infezioni). La quantità di ossigeno richiesto viene stabilito durante il ricovero, con variazione in alto o in basso della concentrazione di ossigeno da supplementare (percentuale del ossigeno) in base alla misurazione della saturazione dell'ossigeno (pulsossimetri, *vedi Capitolo 3*) o in base alle ripetute analisi del emogas (EGA, *vedi Capitolo 3*).

Una carenza cronica di ossigeno nel bambino può portare ad una tolleranza allo sforzo ridotta, ad una sensazione di stanchezza e spossatezza, a non aumentare di peso o addirittura perdere peso. In breve, si sentono malati. Più preoccupante è che questa ipossiemia cronica può portare ad una *ipertensione arteriosa polmonare* (elevata pressione nel circolo polmonare, *vedi Capitolo 1*), che mette sotto sforzo il cuore. Tutti questi segni, sintomi e le complicanze



possono essere facilmente trattati con ossigeno supplementare. Così l'ossigeno è il trattamento primario e ottimale per tutti i bambini con insufficienza respiratoria.

Mio figlio ha bisogno di ossigeno: cosa facciamo?

In sostanza non sarà necessario fare nulla; per fortuna è responsabilità di qualcun altro. Il medico vi fornirà la prescrizione per l'ossigeno e tutte le attrezzature necessarie. Con questa prescrizione il vostro Distretto prenderà contatto con una delle molte aziende che forniscono apparecchi per l'ossigeno. Successivamente, un rappresentante di tale società vi contatterà per fissare un appuntamento e poi consegnare il materiale a casa vostra. Naturalmente verrà fornita una formazione dettagliata circa l'uso in sicurezza di questa apparecchiatura. Questa informazione a volte viene dato mentre il bambino è ricoverato; soprattutto se il bambino necessita di avere l'ossigeno a casa il giorno della dimissione.

È fondamentale che tutte le persone che sono in supplementazione con ossigeno abbiano la misurazione delle loro saturazione di ossigeno (fisso o ad intervalli frequenti) per poter mantenere una saturazione soddisfacente.

Nella attrezzatura fornita troverete anche un pulsossimetro (**vedi Capitolo 3 e figura 14**)

Questo monitoraggio potrebbe essere ridotto, quando la saturazione di ossigeno rimane stabile per un periodo prolungato (*fase di plateau*) e quando vostro bambino si sente di stare meglio. Il vostro medico deciderà se sarà necessario monitorare la saturazione durante il sonno. Non ha senso monitorare le saturazioni senza monitor in grado segnalarvi quando le saturazioni sono troppo bassi. Il monitor ha un allarme integrato che può essere programmato per diventare attivo ogniqualvolta le saturazioni scendono sotto un livello (basale) predefinito. Le saturazioni normali possono transitoriamente variare, e gli eventuali cali transitori sotto il livello basale stabilito faranno scattare l'allarme. Questi cali transitori possono essere visti come dei falsi allarmi nel contesto di un settaggio dello strumento e un livello base troppo basso e questo può essere snervante soprattutto per chi ha un sonno leggero. Per fortuna questo livello può essere facilmente regolato, anche se nessun cambiamento deve essere effettuato senza l'approvazione del vostro medico.

Concentratori di ossigeno

Concentratori di ossigeno sono le apparecchiature più frequentemente utilizzate per la terapia di ossigeno a lungo termine. Possono fornire quasi ossigeno puro (100%) al vostro bambino, filtrando l'aria ambientale da tutti gli altri gas. Sono alimentati da corrente elettrica e quindi richiedono sempre una alimentazione elettrica per funzionare. Ci sono dei apparecchi portatili a batterie (ad esempio Inogen One®, Sequal Eclipse®) che possono durare fino a 8 ore. Questi concentratori di ossigeno sono relativamente leggeri, e filtrano l'ossigeno dall'aria in modo da non richiedere bombole di ossigeno pesanti. Tuttavia, con pazienti ossigeno dipendenti, è sempre necessario avere un serbatoio di ossigeno di emergenza a portata di mano in caso di guasto elettrico. Un altro punto debole è che la portata con modelli attualmente disponibili è



limitato a 5 litri al minuto, anche se raramente i bambini richiedono una velocità maggiore di questa.

Sistemi di ossigeno liquido

Quando l'ossigeno viene raffreddato a -183°C cambia da uno stato gassoso in uno liquido. Un litro di ossigeno liquido è equivalente a 850 litri di ossigeno gassoso. Quindi, una bombola di ossigeno può durare una notevole quantità di tempo e non ha bisogno di elettricità per funzionare. I piccoli sistemi trasportabili di ossigeno liquido possono essere ricaricate più volte da un serbatoio di stoccaggio più grande a casa. Questo dà al bambino una maggiore libertà di movimento. Questi sistemi sono notevolmente più leggeri e hanno una maggiore capacità rispetto ai serbatoi gassosi della stessa dimensione. Importante ricordare, che i serbatoi di ossigeno liquido vanno tenuti in spazio fresco e ben ventilati e posizionati a distanza da materiale o liquidi infiammabili.

Bombole di ossigeno

Questi sono più comunemente utilizzati nell'ambito ospedaliero e verranno prescritti solamente per un uso di sostegno nell'emergenza a domicilio (per bambini in ossigeno terapia). Serbatoi di ossigeno (bombole) contengono ossigeno come gas ad alta pressione (200 bar di solito). Un litro di ossigeno a 200 bar è uguale a 200 litri di ossigeno a pressione atmosferica normale (a livello del mare). Le bombole sono disponibili in vari volumi; da 500 ml a 10L di. È possibile sapere esattamente quanto tempo una bombola dura quando usato ad una velocità di flusso prefissato (tabelle fornite dal fornitore). Va inoltre notato che alcune bombole richiedono chiavi speciali per aprirle. Quindi, è consigliabile avere diverse copie della chiave in caso di emergenza (direttamente con le bombole, in macchina, sul vostro portachiavi, in una borsa da viaggio, ecc.). I vantaggi con questo fornitura di ossigeno sono che funziona indipendentemente di una alimentazione elettrica e sono trasportabili (in zaini appositamente progettati o carrelli). Gli svantaggi includono il peso relativamente elevato delle bombole in acciaio e il rischio di eventuale esplosione se la bombola viene danneggiata (a causa delle alte pressioni). Per avere una migliore prospettiva di ciò che questo livello di pressione equivale si consideri che un pneumatico di un'auto normale è tra il 2,5 a 3,0 bar (contro 200!). Questo è il motivo per le quale bombole di ossigeno devono essere conservati al sicuro in carrelli o spazi dedicati. Non è concesso di rotolare la bombola o di conservare la bombola nel cofano dell'auto.

Come viene somministrato l'ossigeno?

Tubi di gomma con una lunghezza fino a 8 metri (linee lunghe, vedi figura 20) sono collegate all'apparecchio per la somministrazione dell'ossigeno al paziente. L'ossigeno può essere somministrato attraverso il naso (cannule nasali) o il naso e la bocca insieme (maschera). I tubi



più lunghi forniscono maggiore libertà / possibilità di movimento per i bambini (soprattutto i piccoli) che non sono in grado di spostare da soli l'apparecchio per la somministrazione di ossigeno.

Le cannule nasali

Le cannule nasali consistono in un tubo di plastica morbida collegato all'apparecchio di somministrazione di ossigeno, che viene poi posizionato su entrambe le orecchie e ha olive nasali doppie (per fornire ossigeno direttamente nel naso (vedere Figura 21). Può essere necessario fissare il tubo con un cerotto nei bambini piccoli. La portata massima di ossigeno con le naso cannule è 8 litri al minuto, ma hanno il vantaggio che possono essere usate mentre si mangia, beve e quando gli viene fatto il bagno.

Naso cannula singola

Questi sono tubi di plastica molto sottili e morbidi che vengono inseriti in una sola narice. Visto che questo tipo di cannula può facilmente scivolare fuori, deve essere ben fissato con un cerotto. Questi tubi hanno una portata massima di 2 l di ossigeno al minuto.



Questo è Joris (vedi anche **Figura 24**), un bambino estremamente vivace e attivo nonostante richieda la supplementazione di ossigeno continuo. L'aggiunta della linea lunga gli permette di muoversi relativamente in libertà a casa (sempre sotto controllo)

Figura 19 Joris



Maschere per Ossigeno

Queste maschere di plastica coprono sia la bocca sia il naso, e sono tenuta in posizione da un elastico che passa dietro la testa. Possono fornire ossigeno fino ad una velocità di 10 litri al minuto, ma devono essere rimossa durante la maggior parte delle attività (ad esempio mangiare, bere e cura del viso). Alcuni bambini trovano queste più comode per il sonno rispetto alle cannule nasali, ma esse possono facilmente spostarsi durante a notte.

Ci sono effetti collaterali a lungo termine per l'ossigeno terapia?

Mentre la supplementazione di ossigeno eccessivo può causare problemi nei prematuri, questo non è pericoloso per i bambini nati a termine o per i bambini più grandi. Quindi, non ci dovrebbe essere alcun timore di causare danni, dando troppo ossigeno al vostro bambino. L'ossigenoterapia in continua può portare a secchezza della mucosa nasale, con conseguente formazione di croste o sanguinamenti nasali ricorrenti. Se questo dovesse essere il caso, si prega di informare il medico. È possibile richiedere un umidificatore da attaccare all'apparecchio per la somministrazione dell'ossigeno, che può prevenire questa secchezza della mucosa. In generale, l'umidificazione dell'ossigeno non è necessaria.



Qui vediamo Rifat. Ha sofferto sin dall'infanzia di bronchiolite obliterante. Fino a sei anni è stato dipendente dall'ossigeno, oggi 14enne solo raramente lo richiede attraverso le cannule nasale (in occasione di infezioni o di notte).

Figura 20 Rifat

Come sarà la vita di tutti giorni con l'ossigenoterapia?

La supplementazione di ossigeno di solito porta ad un miglioramento delle condizioni generali del vostro bambino, soprattutto la sua tolleranza allo sforzo. Mentre prima era troppo debole per andare a scuola o all'asilo, con l'ossigenoterapia questo può essere superato. Invece di limitare il vostro bambino, l'ossigenoterapia solitamente si traduce in una maggiore libertà per



lui. A seconda del tipo di fornitura di ossigeno e del flusso di ossigeno richiesto, potrebbe essere necessario impostare un apporto di ossigeno maggiore a scuola o all'asilo. Alcuni genitori riferiscono che l'uso di naso cannule può portare a difficoltà sociali, come essere osservati in pubblico o preso in giro a scuola o all'asilo da altri bambini. In quest'ultimo caso, una spiegazione a scuola o all'asilo può essere efficace per bloccare alcune di questi problemi. Si prega di discutere di questi temi con il medico.

Cosa posso fare se il mio bambino è troppo malato per respirare?

Purtroppo in alcuni bambini molto malati, l'ossigeno terapia da sola non è sufficiente per mantenere adeguati saturazione dell'ossigeno e inoltre essi possono non essere in grado di eliminare abbastanza anidride carbonica dal sangue. In questi casi il bambino avrà bisogno di assistenza con la respirazione in forma di un supporto ventilatorio (ventilazione meccanica). Ci sono diversi modi di fornire un supporto ventilatorio. Questi possono essere suddivise in due gruppi: la ventilazione invasiva e non invasiva. Il primo gruppo si caratterizza dalla presenza di un accesso diretto nelle vie aeree inferiori con un tubo di respirazione; direttamente attraverso un'incisione nella gola (*tracheotomia*) o attraverso la bocca o il naso nella trachea (*intubazione*).

La maggior parte dei bambini possono avere bisogno della ventilazione meccanica, momentaneamente o in modo intermittente (ad esempio durante la notte o durante ricadute o infezioni). Altri possono richiedere una ventilazione continua. Questi bambini necessitano di un sostegno da parte di personale appositamente addestrato nell'assistenza infermieristica, anche a scuola o all'asilo. Anche in questo caso la ventilazione continua non esclude del tutto un normale vita quotidiana (vedi le **Figure 10, 23 e 24**). Tuttavia prendersi cure dei figli in ventilazione meccanica richiede molto impegno da parte di tutte le persone coinvolte.

Per fortuna, oggi giorno ci sono strutture mediche che forniscono cure specialistiche di supporto e di sostegno per i bambini con questi problemi complessi. Un paio di esempi in Italia comprende "Hospice pediatrico" del Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino dell'Azienda Ospedaliera di Padova" (<http://www.sdb.unipd.it/terapia-antalgica>) e il reparto di terapia intensiva del Ospedale Bambin Gesù a Roma (<http://www.ospedalebambinogesu.it/assistenza-domiciliare#.V8cEQiiLSM8>)

Cosa è la ventilazione non invasiva (NIV)?

La NIV è un supporto per la ventilazione che viene applicato ai pazienti con gravi difficoltà respiratorie tramite una maschera che copra naso e bocca o una maschera nasale (naso). Queste maschere sono collegati ad una macchina per la respirazione (ventilatore) con tubi flessibili e riescono a migliorare l'assorbimento di ossigeno nei bambini malati. Questo miglioramento è raggiunto, perché c'è la possibilità di aumentare la pressione all'interno dei polmoni sia durante l'inspirazione (la pressione inspiratoria di picco, o PIP) se alla fine dell'espirazione (la pressione espiratoria di picco, o PEEP, che è più bassa rispetto alla PIP). Un'altra tecnica è la pressione continua positiva delle vie aeree, o CPAP, che può essere adeguata per aiutare la respirazione di alcuni bambini. Le cosiddette cannule nasali ad alto flusso (vedi Figura 22) forniscono una portata massima di 50 litri al minuto, e nello stesso tempo portano una pressione positiva continua nei polmoni e possono funzionare simile al CPAP.



Indipendentemente dal metodo, l'obiettivo generale della NIV è quello di alleviare il carico di lavoro della respirazione spontanea (aiuta a mantenere i polmoni gonfiati). Inizialmente la NIV può essere molto scomoda e spaventosa per i bambini e questo è il motivo per cui richiede pazienza e rassicurazione. Una volta che i bambini prendono confidenza con la NIV e hanno avuto la possibilità di comprendere che si sentono meglio quando viene utilizzato; la NIV non solo viene tollerata meglio, ma anche saranno i bambini a chiedere di utilizzarla.



Questa è Josefina e ha 10 mesi. Le è stata diagnosticata la displasia congenita alveolo-cappilare. Subito dopo la nascita è stata gravemente malata e aveva la necessità di essere ventilata. La sua condizione è migliorata e ha bisogno solo di piccole quantità di ossigeno. Durante la stagione invernale la sua condizione peggiora ripetutamente. Spesso ha bisogno di ossigeno terapia attraverso le cannule nasali con alti flussi. Tutta via, come si vede nella foto, Josefina è una bambina molto attiva e non sembra essere disturbata dalle cannule.

Figura 21 Josefina

Cosa è la Ventilazione Invasiva?

Con la ventilazione invasiva il supporto alla respirazione viene realizzato con l'inserzione di un tubo nella trachea, attraverso una piccola incisione a livello della gola (tracheotomia) o passando dalla bocca o dal naso (intubazione). L'intubazione viene principalmente utilizzato per la ventilazione nelle emergenze, quando la ventilazione non invasiva si è rivelata inadeguata per correggere i valori di ossigeno nel sangue e / o livelli di biossido di carbonio. Il tubo per la ventilazione è molto scomodo e mal tollerato dai bambini coscienti, quindi la maggior parte dei bambini che necessitano la ventilazione tramite intubazione hanno bisogno di una sedazione

profonda. Pressioni molto più alte possono essere raggiunte con la ventilazione invasiva rispetto alla ventilazione non-invasiva. Quando diventa evidente che un bambino può avere bisogno di un supporto ventilatorio prolungato o a lungo termine, un piccolo taglio (tracheotomia) viene fatto sotto le corde vocali (laringe) attraverso il quale il tubo di respirazione può essere introdotto (cannula tracheale) nella trachea (vedi le **Figure 10 e 24**).

Questo è Henry. E' affetto da sindrome di Cantù, una malattia ereditaria molto rara che colpisce anche il polmonare. Subito dopo la nascita Henry presentava un respiro affanoso e rapido. La sua condizione è peggiorata acutamente, a causa di infezioni virali banali, ma ricorrenti. Nel corso di queste ricadute ci sono stati momenti critici e ha richiesto una ventilazione invasiva (foto in alto a sinistra). Tra un episodio e l'altro ha avuto difficoltà di respiro con richiesta di ossigeno supplementare (foto in alto a destra). Successivamente è stato sottoposto a terapia a terapia cortisonica e ha avuto un notevole miglioramento delle sue condizioni. Rapidamente ha cessato di richiedere ossigeno supplementare, presentando una normale tolleranza allo sforzo ed successive infezioni virali non hanno portato ad un deterioramento significativo. La foto in basso a destra lo ritrae nelle vacanze estive con il fratello maggiore. Ora conduce una vita quasi normale. Durante le stagioni influenzali, però, ha avuto diversi episodi di malattia che richiedevano degenza e la ventilazione in parte anche invasiva.



Figura 22 Henry



Questo è Joris. Soffre di una grave malattia polmonare congenita, che è così rara che ancora non ha un vero nome. Alla nascita è stato ricoverato nel reparto di terapia intensiva con ventilazione invasiva continua (tramite una cannula tracheale) (foto in alto a sinistra). Questo è stato un momento estremamente difficile e stressante per la sua famiglia e tutti quelli che lo conoscevano. Lentamente è migliorato ed è potuto tornare a casa sempre con un ventilatore. In questa condizione non aveva l'assistenza infermieristica continua come in ospedale. L'unico trattamento disponibile per questa condizione è la ventilazione con l'ossigeno terapia, ma la sua famiglia ha continuato a sperare che i suoi polmoni crescendo sarebbero migliorati. Strategie multiple sono state utilizzate per contribuire a massimizzare le sue possibilità, tra cui il tentativo di ridurre il rischio di infezione, evitando il contatto con persone infette e garantire la piena immunizzazione. Gli fu data una dieta ad alto contenuto calorico tramite un sondino nasogastrico, assicurando una nutrizione ottimale. Fortunatamente tutto ciò l'ha portato a migliorare progressivamente settimana dopo settimana e alla fine non è più stata necessaria la ventilazione invasiva.



Inizialmente rimase dipendente dalla ventilazione con l'ossigeno, ma la cannula tracheale è stata lasciata in quanto ha reso più facile la respirazione (vedi in alto a destra e l'immagine in basso a sinistra). Joris è un ragazzo vivace. La foto in alto a destra mostra lui a cavallo della sua auto bobby collegato con un lungo tubo al suo supporto d'ossigeno. Nella crescita la sua condizione è migliorata. La foto in basso a sinistra mostra Joris intento a giocare in un recinto di sabbia, senza ventilazione (ma la cannula tracheale è rimasta in posizione). L'immagine in basso a destra è la foto più recente a 2 anni di età. Aveva avuto la cannula tracheale fino a 6 mesi prima e aveva solo una piccola cicatrice residua. Da quando non ha più bisogno dell'ossigeno supplementare, è molto attivo e cammina senza difficoltà. Si può vedere dalla foto che ancora richiede il sondino nasogastrico, problema non ancora risolto. Tuttavia la storia di Joris aiuta a dimostrare che i bambini gravemente malati non solo hanno una buona possibilità di sopravvivere, ma anche di divertirsi nella loro vita. Spesso queste condizioni possono migliorare nel tempo anche quando non ci sono farmaci disponibili per trattare o curare la malattia.

Figura 23 Joris



Quali farmaci vengono usati per trattare **chILD**?

Come spiegato prima, **chILD** non è una singola malattia; invece di tante diverse malattie polmonari del bambino che, come ci si può aspettare, richiedono trattamenti diversi. Quindi, il trattamento deve essere guidato dalla causa sottostante di ogni malattia. Una infiammazione severa e importante spesso svolge un ruolo significativo in molte forme di **chILD**, pertanto farmaci che riducono l'infiammazione vengono spesso utilizzati. Purtroppo, nessun farmaco è attualmente in grado di curare una di queste malattie. Invece i farmaci che vengono utilizzati possono migliorare il decorso della malattia e / o ridurre i sintomi (vale a dire far sentire meglio il bambino). Inoltre va anche segnalato che questi farmaci hanno spesso abbastanza effetti collaterali. Perciò, prima di iniziare qualunque di questi farmaci, il vostro medico valuterà i benefici contro i potenziali effetti collaterali. Come genitore, è importante che si chiediate il motivo per cui il vostro bambino dovrebbe prendere questo farmaco, quali sono i suoi effetti collaterali più comuni e quali effetti collaterali devono essere monitorati. È anche importante chiedere altre volte la durata del trattamento, in quanto il trattamento solitamente ha una durata di mesi se non di anni. Spesso l'effetto di un farmaco si vede solo quando questo viene sospeso e monitorando il bambino per eventuali cambiamenti della sua condizione.

Potete vedere che bambini con la stessa malattia hanno trattamenti completamente diversi nei diversi centri che hanno in cura questi bambini. Questo è dovuto alla rarità della malattia, per cui non ci sono studi clinici che possono stabilire se il trattamento è sicuro e ha effetto sulla malattia.

Quindi, non ci sono né le linee guida per il trattamento, né farmaci specifici autorizzati per il trattamento delle **chILD**. La maggior parte dei farmaci che vengono utilizzati sono già impiegati in altre malattie, non sappiamo se questi farmaci portano ad un beneficio, o in quale circostanza sono utili nel trattamento delle **chILD**.

Pertanto l'utilizzo più sicuro e ottimale di questi farmaci per il trattamento dei bambini con **chILD** sarebbe solo in un contesto di uno studio clinico (fornisce un ambiente controllato per osservare e monitorarne l'uso). Chiedendo al vostro medico se il trattamento che sta facendo rientra in uno studio clinico, questo può contribuire ad ottimizzare il piano di trattamento. Il Capitolo 12 dà ulteriori dettagli su studi clinici in **chILD**.

Glucocorticoidi, Cortisone e Steroidi

Il cortisone è il farmaco più utilizzato in bambini affetti da **chILD**. Si tratta di un messaggero chimico naturale (ormone) e viene prodotto negli uomini nella ghiandola surrenale. In sostanza, essa è coinvolta nella regolazione di molti processi metabolici. Il cortisone viene cambiato nel corpo nella sua forma attiva, cortisolo. Il cortisolo viene poi trasformato in diversi altri substrati attivi con struttura simile ma con effetti molto diversi sull'organismo umano. Così il cortisone non è in realtà una singola sostanza, ma un gruppo che viene chiamato sotto il nome della famiglia di glucocorticoidi (o steroidi). Gli steroidi più comunemente prescritti sono prednisone, prednisolone e metilprednisolone. Non solo gli steroidi influenzano l'equilibrio elettrolitico ed il metabolismo dei grassi e degli zuccheri, ma hanno anche un potente effetto anti-infiammatorio.



Gli steroidi non sono particolarmente tossici o nocivi per la salute di una persona, ma come per molte altri farmaci la dose è fondamentale. Immaginate cosa dovrebbe essere scritto su una scatola di cioccolatini, se il cioccolato fosse un farmaco: *"Attenzione: il consumo eccessivo può provocare gravi alterazioni del metabolismo dei grassi e zuccheri. Le persone che per lunghi periodi di tempo consumano eccessiva quantità di cioccolato hanno un rischio significativamente aumentato di sviluppare diabete, ipertrigliceridemia, ipertensione arteriosa, malattie coronariche, arteriosclerosi, infarto, ictus casi letali legati al consumo di cioccolato sono stati frequentemente documentati"*. La gravità degli effetti collaterali da steroidi non deve essere diminuita da questo esempio; piuttosto sapere che il rischio di effetti collaterali è correlata alla quantità di farmaco presa.

Quali effetti collaterali può avere la terapia con gli steroidi?

Steroidi ad alte dosi sono ben tollerati nelle maggior parte dei casi. In generale gli effetti collaterali spariscono con la riduzione o la sospensione dei farmaci.

Attenzione: se il vostro bambino ha avuto un trattamento prolungato con steroidi, il trattamento non deve essere sospeso bruscamente. Deve essere scalato lentamente nel tempo, per evitare il rischio di pericolo di vita da alterazioni metaboliche.

Come vengono somministrato gli steroidi?

Possono essere inalati, ingoiati o dati per via endovenosa. Solitamente gli steroidi sono somministrati come terapia sistemica (distribuita nel corpo) nei bambini con **chILD**, o come pastiglie o punture. Un metodo di somministrazione è in bolo, nella quale il bambino riceve per 3 giorni alte dosi di steroidi in una unica somministrazione per via endovenosa. Questo trattamento viene eseguito durante un breve ricovero e viene tollerato bene e quasi mai vengono segnalati effetti collaterali. A volte è necessario somministrare allo stesso tempo cortisone per via orale, come terapia d'urto (*shock therapy*).

La somministrazione giornaliera di cortisone (solitamente più di 10 mg per adulti e adolescenti e 5 mg per bambini) è più spesso associato a effetti collaterali a lungo termine. Pertanto questa terapia è limitata a un corso di alcune settimane al massimo e poi scalata più rapidamente possibile. Durante questo periodo al bambino verrà dato un farmaco per ridurre la produzione di acido nello stomaco, per togliere il disagio allo stomaco o il dolore. Poi verrà supplementato anche con vitamina D e calcio per proteggere da osteoporosi (ossa fragili).

Steroidi per via inalatoria tendono ad essere tollerati meglio con effetti collaterali minimi. Ma purtroppo la dose che viene somministrato è inadeguata per il trattamento della **chILD**. Potrebbe essere utilizzata solitamente quando il bambino ha problemi di iperreattività delle vie aeree (le vie aeree tendono a spasmo e si chiudono, come succede per esempio durante le infezioni).

Tabella 6: Possibili effetti collaterali dei glucocorticoidi

- ✓ Soppressione della naturale produzione di cortisolo nel corpo (vedi oltre)
- ✓ Aumento dell'appetito
- ✓ Aumento del peso corporeo
- ✓ Infiammazione della mucosa dello stomaco (*Gastrite*)
- ✓ Ulcere nello stomaco
- ✓ Umore altalenante
- ✓ Smagliature, analoghe alla gravidanza
- ✓ Alta pressione sanguigna (*Iperensione*)
- ✓ Livelli elevate di sangue di zucchero (*Iperglicemia, diabete mellito*)
- ✓ Ossa fragili (**Osteoporosi**)
- ✓ Abbassamento delle difese immunitarie (*Immunosoppressione*)
- ✓ Diminuzione o blocco della crescita
- ✓ Opacità del cristallino dell'occhio (*Cataratta*)

Quando è opportuno o meno dare steroidi?

E' sempre opportuno somministrare degli steroidi se il bambino non sta bene e quando viene sospettato che l'infiammazione giochi un ruolo importante nello sviluppo o nel mantenimento della malattia. In questo caso viene dato come trattamento di prova con una terapia in bolo. Invece al contrario, se la malattia è associata a malformazioni polmonari e l'infiammazione non ha un ruolo significativo, la terapia steroidea non avrà effetto.

Quando la malattia non può essere classificata o diagnosticata correttamente, una prova di trattamento con gli steroidi può essere giustificata.

Idrossiclorochina

Idrossiclorochina è un farmaco che generalmente viene utilizzato nel trattamento della malaria (una malattia tropicale infettiva). È quindi opportuno considerarlo simile ad un antibiotico. Inoltre stimola la produzione di surfattante, che inibisce il processo di cicatrizzazione (*fibrosi*) del polmone e ha un effetto anti-infiammatorio. Attualmente l'Idrossiclorochina non è approvato per l'uso nello **chILD**, ma a causa delle proprietà elencate sopra viene utilizzata da molti anni e ci sono numerosi report di bambino con **chILD** che hanno risposto bene alla terapia.

Quali effetti collaterali ha la terapia con Idrossiclorochina?

La maggior parte degli effetti collaterali correlati a Idrossiclorochina sono legati alla dose somministrata e vengono solo raramente osservati nel dosaggio utilizzato nei bambini (6-10mg per chilogrammo di peso al giorno). Tabella 7 elenca gli effetti collaterali "più comuni"



riscontrati con questa terapia. Più comune vuole dire che viene osservato in 1 paziente su 100 trattati. Tutti i pazienti che necessitano di terapia con Idrossiclorochina per un periodo prolungato richiedono visite oculistiche annuali e regolari (inizialmente controlli mensili poi trimestrali) e analisi del sangue.

Tabella 7: Frequenti effetti collaterali dell'Idrossiclorochina

- ✓ Perdita dell'appetito
- ✓ Umore altalenante
- ✓ Mal di testa
- ✓ Visione offuscata
- ✓ Mal di stomaco, nausea
- ✓ Flatulenza, diarrea con perdita di peso e/o vomito
- ✓ Rash cutanei/prurito

Come viene somministrata Idrossiclorochina nello chILD?

Viene dato in forma di pastiglie o in capsule 1 o 2 volte al giorno. La durata della terapia è solitamente di mesi e il miglioramento clinico viene visto dopo circa 4-8 settimane. Se non viene riscontrato un miglioramento della clinica, la terapia dovrebbe essere sospesa.

Quando dovrebbe essere usato Idrossiclorochina e quando no?

Inizialmente, l'Idrossiclorochina può essere utilizzata in ogni tipo di **chILD**. Riguardando i casi pubblicati in letteratura, il trattamento sembra funzionare in circa metà dei casi. Purtroppo non ci sono ancora abbastanza informazioni pubblicate per stabilire con certezza chi avrà beneficio da questo trattamento.

Logicamente quei bambini con **chILD** causate da alterazioni o ritardo nello sviluppo del polmone è improbabile che possano trarre beneficio. Anche in questo caso, quando il tipo esatto di **chILD** non può essere determinato, una prova con questo trattamento può essere giustificata.

Azitromicina

L'azitromicina è un antibiotico della famiglia dei macrolidi, normalmente utilizzato per il trattamento delle infezioni batteriche. Questo antibiotico ha anche delle proprietà anti-infiammatorie.



Nel 1980 si è scoperto che i macrolidi possono essere di beneficio in persone con malattie polmonari croniche. Esiste una malattia polmonare cronica grave diagnosticata quasi esclusivamente nelle persone asiatiche chiamata pan-bronchiolite diffusa. Fino all'introduzione della terapia con il macrolide, la maggior parte dei pazienti affetti da questa condizione moriva. I medici hanno riscontrato che trattando questi pazienti con macrolidi, questi mostravano miglioramento dopo breve tempo. Quindi, questa malattia prima spesso fatale, poi è diventata una malattia ben curabile. Dopo questa osservazione, molti pazienti in tutto il mondo con diverse malattie polmonari sono stati trattati in via sperimentale con macrolide (compresi i bambini con il **chILD**). Ci sono alcune segnalazioni di casi di bambini che ne hanno beneficiato, però non ci sono studi clinici che dimostrano l'efficacia della terapia macrolide nella **chILD**.

Quali sono gli effetti collaterali della terapia con azitromicina?

La terapia prolungata con azitromicina è ben tollerata dalla maggior parte dei bambini con lo sviluppo di effetti collaterali gravi solo in casi rari. Poche volte si verificano sintomi gastrointestinali come la diarrea (azitromicina stimola la motilità intestinale). Come con tutti gli antibiotici, i bambini possono diventare allergici. A volte le reazioni allergiche si verificano anche dopo che il bambino non ha avuto alcuna difficoltà a prendere il farmaco per un periodo lungo. Il sintomo più comune è un rash cutaneo e prurito. In questo caso dovete informare il medico. Un'altra problema con l'uso prolungato di qualsiasi antibiotico è il rischio di sviluppare resistenza batterica. Studi mostrano un aumento della presenza di micobatteri atipici nei pazienti con malattie polmonari che sono stati trattati con azitromicina.

Come viene somministrata l'azitromicina?

L'azitromicina ha una lunga durata d'azione nel corpo e quindi deve essere presa soltanto tre giorni alla settimana (sciropo o compressa). Il beneficio può essere visibile soltanto dopo 12 settimane di terapia, se dopo questo periodo non ci vedono miglioramenti il trattamento deve essere sospeso.

Quando è meglio usare o non usare il macrolide?

Un tentativo di terapia può essere considerato ogni volta che una particolare forma di **chILD**, che viene considerata causata da uno stato di infiammazione cronico, non mostra segni di miglioramento clinico con il trattamento con gli steroidi. Quando si ritiene che la causa non sia un processo infiammatorio ma verosimilmente un disturbo dello sviluppo o ritardo dello sviluppo del polmone, non si dovrebbe trattare con il macrolide. Tuttavia, nei casi in cui non è possibile stabilire la diagnosi di **chILD**, un trial di prova può essere giustificato.



Ci sono altri antibiotici utilizzati per il trattamento dello chILD?

Al momento non ci sono altri antibiotici che possono essere utilizzati nel trattamento della **chILD**. Vengono utilizzati quando esiste una ridotta funzione immunitaria (immunosoppressione), come profilassi. Questa immunosoppressione può essere causata dalla malattia di base o secondaria alla terapia medica (per esempio il cortisone).

Ci sono altri farmaci per il trattamento della chILD?

I farmaci di cui sopra rappresentano i farmaci più comunemente utilizzati. Casi individuali possono richiedere farmaci anti-infiammatori alternativi per il trattamento dello **chILD**, ma questo va oltre lo scopo di questo libretto.

Tutti i bambini hanno bisogno di farmaci?

No, i farmaci non sono necessari per il trattamento in tutti i casi di **chILD**. Per alcune condizioni i farmaci risultano essere inefficaci o sono del tutto inutili. Ciò è particolarmente vero in condizioni secondarie ai cambiamenti strutturali o disturbi dello sviluppo del polmone. Inoltre i bambini con iperplasia delle cellule neuroendocrine dell'infanzia (NEHI) di solito rispondono bene alla terapia con ossigeno, ma non a uno dei farmaci sopra descritti. Inoltre occorre ricordare che non ci sono studi clinici che dimostrano l'efficacia di questi medicinali nel trattamento della **chILD**.

Il fatto che non ci sono farmaci approvati per il trattamento della **chILD**, porta spesso alla sensazione di impotenza, ansia e paura. Eppure, possiamo consolarci che spesso i bambini, in un certo senso, tendono a "crescere fuori" dalla loro malattia. Ciò significa che da un anno all'altro tendono a migliorare anche senza l'uso di farmaci. È molto importante conoscere e capire questo, in quanto si possano salvare i bambini da terapie inutili e potenzialmente dannose. È fondamentale valutare regolarmente ogni bambino in terapia medica per vedere se è necessario o meno continuare. Sorprendentemente, la sospensione oppure il non iniziare una terapia richiede spesso più coraggio che iniziarne una. Inoltre, non è insolito che più beneficio possono essere derivato dalla sospensione del farmaco, piuttosto che dal continuare la terapia o aggiungere un farmaco supplementare. L'uso di tutti i farmaci in modo ottimale dovrebbe essere fatto nel contesto di studi clinici; cercate se esiste vicino a voi questa possibilità.

Se non ci sono più trattamenti, può un trapianto di polmone salvare il mio bambino?

In pochissimi casi più gravi un bambino potrebbe peggiorare progressivamente nonostante la terapia medica. Un possibile trapianto può essere considerato: quando esiste una riduzione significativa della tolleranza allo sforzo nella vita quotidiana, quando esiste un'attività

quotidiana che è solo possibile sotto sforzo notevole (o per niente possibile); e quando esiste il progressivo deterioramento della funzione polmonare che porta ad un rischio per la sopravvivenza.

Di conseguenza gli obiettivi del trapianto sono:

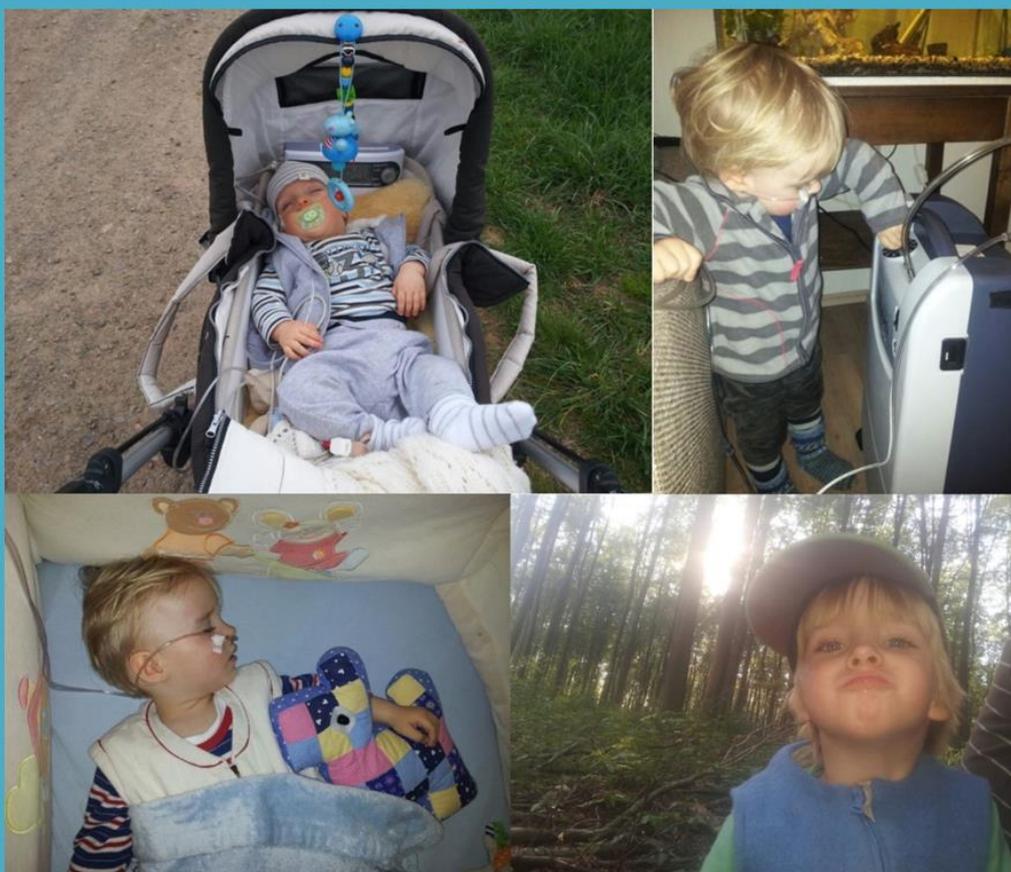
- il miglioramento della qualità della vita,
- una sopravvivenza più lunga,

Purtroppo in ciascun caso non vi è alcuna garanzia di ottenere questi obiettivi. Tuttavia, possono essere più facilmente raggiunti quando la selezione dei pazienti viene fatto con estrema attenzione e quando viene programmato l'inserimento nella lista di attesa (vedi anche figura 10). Inoltre, essendo un intervento chirurgico importante si tratta di un aumentato rischio di complicanze gravi, compreso l'eventuale decesso nel peggiore dei casi (potenzialmente durante l'intervento chirurgico o subito dopo l'operazione). Pertanto, il trapianto viene sempre e solo considerato dopo che tutte le altre opzioni terapeutiche sono state esaurite, e se i potenziali benefici della chirurgia sono superiori ai rischi.

Non viene considerato quando gli obiettivi probabilmente non possono essere raggiunti, Inoltre, ci sono altre considerazioni non di pertinenza medica che possono contribuire alla probabilità di successo o di fallimento del trapianto polmonare. Uno di questi è il comportamento del paziente. il paziente sarà in grado di gestire la terapia salva vita post trapianto? Considerando che i farmaci per **chILD** vengono raccomandati, i farmaci post-trapianto sono invece obbligatori per la sopravvivenza. Un "contratto" per il trattamento, sottoscritto al momento del trapianto, che deve essere rispettato.

Questo comprende che il paziente ed i loro genitori hanno l'obbligo di rispettare pienamente la gestione medica come prescritto dal team di trapianto. L'adesione a questo preciso piano di trattamento non è solo nel vostro proprio interesse, ma serve anche per rispettare il donatore di organi (e le loro famiglie) e quegli altri bambini ancora in lista d'attesa (per il loro trapianto di polmone). Anche in questo caso non è possibile discutere tutti i dettagli coinvolti con trapianto di polmone in questo libretto. Un opuscolo gratuito più dettagliato e specifico per quanto riguarda il trapianto (scritto in tedesco) è disponibile dal seguente link <http://www.mh-hannover.de/16865.html>





Ben Ole, a 3 mesi presentava un respiro rapido e affannoso con difficoltà ad aumentare di peso. A 4 mesi gli è stata diagnosticata un'iperplasia neuroendocrina dell'infanzia (NEHI). I genitori erano molto preoccupati e la diagnosi è stata un punto di partenza su cui lavorare. Inizialmente Ben Ole ha richiesto ossigeno supplementare continuo; grazie a questo è migliorato rapidamente senza l'aggiunta di altri farmaci. Successivamente ha richiesto ossigeno solo durante la notte o le infezioni. Oggi Ben Ole ha 3 anni. Presenta lunghi periodi di tempo in cui non richiede ossigeno. Durante le infezioni richiede ancora raramente ossigeno. E' vivace, attivo e non si tira indietro rispetto ai suoi coetanei. Ben Ole è in procinto di diventare grande con la sua malattia, anche in assenza di farmaci.

Figura 24 Ben Ole



CAPITOLO 5: NUTRIZIONE

Cosa deve dare da mangiare al mio bambino con chILD?

La maggior parte dei bambini affetti da **chILD** dovrebbe avere una dieta normale e sana come tutti gli altri bambini. Solo pochi casi una dieta speciale viene prescritta (vedi Tabella 8). Raccomandazioni per una dieta sana nei bambini si trovano sotto la home page del centro di ricerca per gli alimenti e la nutrizione (http://nut.entecra.it/648/linee_guida.html).

Tabella 8: Esempi di malattie che richiedono una dieta specifica

- ✓ Allergie alimentari (confermate da un test di provocazione del cibo)
- ✓ Malassorbimento del fruttosio
- ✓ Intolleranza al fruttosio
- ✓ Intolleranza al lattosio
- ✓ Celiachia
- ✓ Disordini metabolici congeniti
- ✓ Grave immunodeficienza congenita
- ✓ Bambini dopo il trapianto di polmone
- ✓ Bambini con neoplasie (Cancro)
- ✓ Bambini con trapianto di midollo osseo

Cosa devo considerare per l'alimentazione del mio bambino, quando il suo sistema immunitario è basso?

Ogni bambino con un sistema immunitario debole, come nel caso di una grave immunodeficienza congenita o secondaria a farmaci (anche durante la chemioterapia o nel post-trapianto da farmaci anti-rigetto), hanno un elevato rischio di infezione. È importante sottolineare che questo rischio comprende anche l'infezione che possono essere trasmessa per mezzo di cibo. Essenziale in questa impostazione per seguire queste raccomandazioni:

- Non lasciare cibo che dovrebbe essere tenuto in frigo a temperatura ambiente;
- Carne, carne lavorata (salsicce, ecc.), pesce e latticini devono essere conservati in frigorifero;
- Carne cruda deve essere cotta completamente e mangiata il giorno dell'acquisto o in alternativa subito raffreddato per il consumo in seguito;
- Utilizzare solo uova fresche e cuocere completamente (cioè albume e tuorlo non devono essere "crudo o morbido");
- Prodotti alimentari leggermente ammuffiti contengono spore di muffe e tossine, e devono essere buttati via. Scaldare questi cibi può uccidere le spore, ma non rimuove le tossine.



- Non lasciare cibo caldo fuori dal frigo: mangiare appena cotto o conservare rapidamente (<2 ore) in frigo dopo la cottura. Avanzi in frigo devono essere riscaldati interamente prima di essere consumate.
- Seguire le date di scadenza sui prodotti alimentari. In nessun caso devono essere utilizzati dopo la scadenza.
- Mantenere con cura l'igiene personale in cucina:
- Lavarsi le mani prima e durante la preparazione dei cibi (soprattutto alimenti crudi, carne, frutti di mare e uova);
- le superfici di lavoro frequenti pulite;
- mantenere gli strumenti di cucina separati (posate, ciotole, tagliere etc.) quando si prepara la carne cruda, le uova, l'insalata ecc. per altri membri della famiglia;
- taglieri di legno non possono essere utilizzati per la preparazione del cibo o come un sostituto per i piatti (taglieri di plastica, pietra o porcellana sono alternative accettabili);
- Strofinacci, spugne, e spazzole che vengono utilizzati per lavare i piatti, hanno bisogno di essere asciugati prima di utilizzarli e cambiati frequentemente;
- Utilizzare carta da cucina per asciugare il cibo.

Cosa si può fare se mio figlio non aumenta di peso?

I bambini con **chILD** spesso hanno un aumentato fabbisogno calorico a causa della loro aumentata frequenza di respiro. Spesso questo significa che devono mangiare più di un bambino sano. Quando l'aumento di peso è buono, allora è probabile che il bambino stia abbastanza in salute. D'altra parte, la perdita di peso e la ridotta crescita sono gravi segni premonitori per un problema di base e questi bambini devono essere visitati dal medico. Quindi, tutti i bambini con **chILD** hanno bisogno di avere più controlli del peso e lunghezza. Un scarso aumento del peso indica un insufficiente apporto calorico per i bisogni del bambino e richiede l'assistenza di un dietista per calcolare l'apporto calorico giornaliero necessario. Per tenere sotto controllo l'aspetto del peso sarebbe utile utilizzare un diario alimentare per poter valutare al meglio la dieta giornaliera del, e quindi determinare l'apporto calorico effettivo.

Se il reale assunzione sia inferiore alla richiesta, e il bambino non è in grado di mangiare abbastanza per compensare questa carenza, allora il bambino dovrebbe integrare la dieta con bevande ipercaloriche. Queste bevande speciali contengono 1-1,5 chilocalorie per ml, sono disponibili in vari gusti diversi (che piacciono ai bambini) e sono fornite da diverse ditte. Di solito i costi per questi bevande saranno coperti dall'esenzione della malattia, anche se le ditte possono chiedere che il vostro medico fornisca una lettera di conferma della indicazione medica specifica per il supplemento.



Cosa può essere fatta quando il mio bambino non è più capace di bere o mangiare autonomamente?

Alcuni bambini diventano così deboli che non riescono ad assumere autonomamente una quantità sufficiente di cibo. Questo può essere risolto usando un sondino alimentare speciale che viene inserito nello stomaco. Di solito l'alimentazione attraverso questi sondini (*alimentazione enterale*) sarà necessario solo per un periodo di tempo, ma ogni tanto può essere necessario in via permanente.

Un altro vantaggio di questi sondini è che una parte dei farmaci (*non* tutti) possono essere somministrato per questa via. Prima di dare i farmaci per il sondino è comunque necessario consultare il vostro medico per valutare se è sicuro.

Ci sono due vie principali per l'inserimento di questi sondini per l'alimentazione; per via *nasogastrica* o per una *gastrostomia endoscopica percutanea (PEG)*. Il *sondino nasogastrico*, è un tubicino morbido e fine, di plastica che viene posizionato via il naso e portato tramite esofago nello stomaco e poi fissato con un cerotto sul naso e sulla guancia (**vedi figura 24**). Anche se l'inserimento del sondino è fastidioso, non fa male e non necessita di anestesia (sedazione). Bambini solitamente si abituano al sondino in breve tempo e inoltre non interferisce con il mangiare. Come nota si segnala importanza di cambiare il sondino ogni 4-6 settimane per di più è importante, questa è una procedura semplice e può essere anche insegnato ai genitori se necessario.

I pasti aggiuntivi somministrato tramite il sondino naso-gastrico possono essere dato, sia come "boli" in una breve durata o in continuo per diverse ore con una pompa speciale. La somministrazione in continua è ritenuta necessaria quando il bambino non riesce a tollerare grandi quantità di liquidi in un breve periodo di tempo (cioè lamentandosi di nausea, gonfiore o anche se vomito dopo i boli). Uno dei problemi del sondino naso-gastrico è che possono essere rimosso accidentalmente o deliberatamente abbastanza facile da un bambino. Questo può causare la frustrazione di doverli reinserire più spesso del previsto; il problema più importante però è la possibilità di una aspirazione (l'inalazione di cibo o liquido nei polmoni) se il tubo viene sfilato durante la somministrazione del pasto. Pertanto, l'alimentazione per via enterale tramite il sondino nasogastrico deve essere solo fatto quando il bambino può essere osservato facilmente, che potrebbe rivelarsi problematica nella comunità (al di fuori del contesto ospedaliero). Inoltre, potrebbe essere imbarazzante per il bambino quando gioca, restare impigliati in cose o attirare l'attenzione di altri bambini a causa del sondino naso gastrico.

Per quanto riguarda i sondini PEG, questi vengono inseriti direttamente nello stomaco attraverso un piccolo taglio (incisione) realizzato nella pelle sul quadrante in alto a sinistra della pancia (addome). Piccole piastre di protezione su entrambi i lati dell'incisione (un lato sulla pelle e l'altra sulla superficie della parte interna dello stomaco) aiutano a tenere il sondino in posizione e evitano il dislocamento accidentale del sondino (vedi **Figura 26**)





Un diagramma di una gastrostomia endoscopica percutanea (PEG).

1. Il tubo attraverso il quale può essere fornita alimentazione .
2. Piastra di fissaggio superficiale sulla pelle .
3. Transitio del tubo attraverso la pelle nello stomaco .
4. Opporsi, piastra di fissaggio sulla superficie interna dello stomaco
5. Stomaco.

Figura 25 PEG

Il posizionamento della parte interno del sondino è fatto endoscopicamente e richiede una anestesia generale. In genere, le complicanze possono essere l'infezione della ferita, il dolore transitorio della ferita, da malfunzionamento o ostruzione del sondino. Dopo circa 10 giorni dall'inserimento (il tempo per la ferita per guarire) la cura continua del PEG diventa facile. Questo richiede semplicemente una pulizia giornaliera con acqua, asciugatura e poi ruotare il sondino delicatamente (questo impedisce al tubo di aderire al tessuto circostante). Dal momento che è nascosto sotto i vestiti, rimane "lontano dagli occhi e lontano dal cuore" per evitare di attirare l'attenzione di altri bambini. Inoltre, i bambini con PEG sono in grado di nuotare, fare il bagno, partecipare a sport, e fare la maggior parte di altre attività come i bambini che non hanno questo sondino. Ancora più importante è che i bambini con la PEG hanno bisogno di essere incoraggiati a mangiare in modo indipendente dalla PEG e non a "disimparare" mangiare per la via normale. Infine, quando la PEG non serve più, può essere rimosso facilmente sotto anestesia.



CAPITOLO 6: RICONOSCERE LE COMPLICAZIONI

Come posso riconoscere se la malattia di mio figlio sta peggiorando?

Molti genitori temono di non essere in grado di riconoscere abbastanza rapidamente che il loro bambino è sempre più malato. Questa paura è maggiore appena dopo che viene fatta la diagnosi. C'è la paura di perdere le cose per mancanza di conoscenza e anche di fare qualcosa di "sbagliato". Non è necessario essere un medico per riconoscere che il vostro bambino sta più male. La fiducia in voi stessi e il vostro istinto la riconoscerà. È importante, soprattutto nella fase iniziale, di avere qualcuno a chi si può chiedere e chi potete contattare per parlare se non siete sicure di qualcosa. Chiedete un contatto e senza paura usate questa possibilità quando avete bisogno. Oltre al vostro "istinto viscerale" che c'è qualcosa che non va, ci sono diversi segnali di allarme o sintomi che dovrebbero farvi visitare il bambino dal medico. Molti di questi sono illustrate di seguito.

La frequenza respiratoria

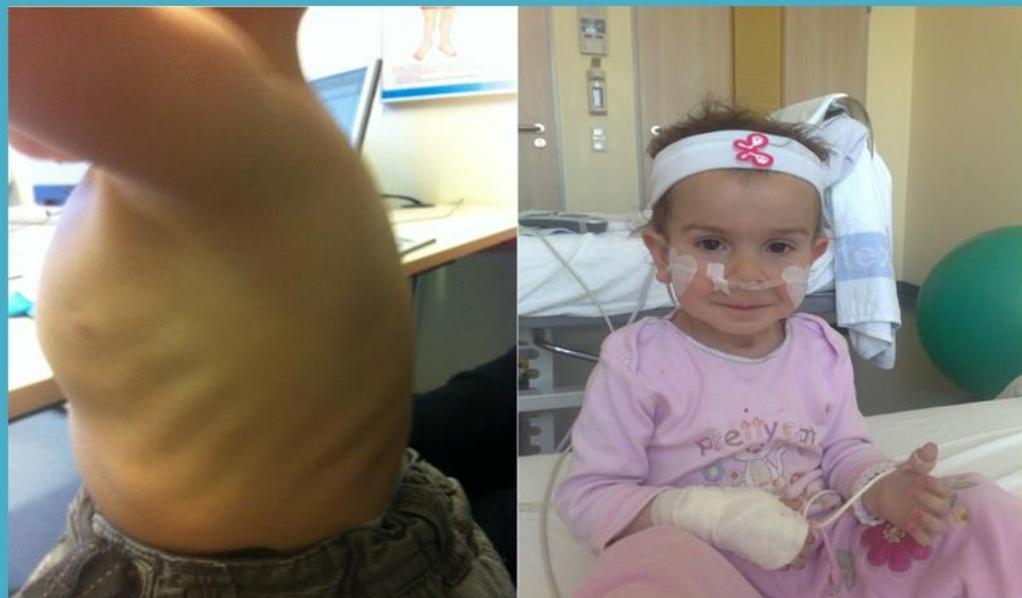
La frequenza respiratoria indica il numero di atti respiratori compiuti in un minuto. Specialmente nei bambini con **chILD**, è un modo semplice ma efficace per valutare la loro condizione attuale. Un aumento della frequenza respiratoria indica spesso un peggioramento clinico. Ma per riconoscere questa alterazione, è necessario di saper la frequenza respiratorio normale del vostro bambino. Il modo più semplice è di osservare il vostro figlio e contare i suoi respiri quando sta bene. Un metodo per fare questo nei bambini è di mettere una mano sulla pancia del bambino, e poi contare quante volte viene sollevata in 60 secondi (i bambini "respirano con la pancia", il che significa che alza la loro pancia quando respiro). La frequenza respiratoria aumenta con lo sforzo fisico e si riduce durante il sonno profondo, il momento ottimale per misurarla è quando il bambino è sveglio e ben riposati. Va notato, anche se ci sono i valori normali della frequenza respiratorio per i bambini sani in ogni fascia di età, questi valori tendono ad essere diversi (più lento) di quello che sarà normale per il vostro bambino. Questo è il motivo per cui non li abbiamo elencati qui.

Mancanza di respiro

Oltre ad un aumento della frequenza respiratoria, un peggioramento o mancanza del respiro (*dispnea*) è un indicatore del peggioramento clinico. Bambini più grandi (3-4 anno) riesco spiegare se sono dispnoico. Nei lattanti dovete cercare il segno di "retrazione o rientramento". Questa alterazione si vede fra le costole (*rientramenti intercostale*) o sopra clavicolare dove la pelle viene retratto verso interno quando si fa un inspirio (vedi **Figure 27**). Bambini più grandi



con dispnea provano a stare seduti e non distesi quando hanno fame 'd'aria. (stare seduti aiuto a respirare meglio).



Segni di mancanza di respiro.
L'immagine a sinistra è di un bambino di due anni con *glicogenesi polmonare interstiziale* mostra il segno di recessione intercostale e/o "indrawing".
La foto a destra è di Irem (vedi anche **Figura 7**) con evidente retrazione sopraclavicolare e giugulare (tra le clavicole).

Figura 26 Segni di mancanza di respiro

L'abbassamento della saturazione di ossigeno

Tutti I bambini che hanno bisogno di essere supplementato con ossigeno devono avere una pulsossimetro a casa. In una persona sana i valori di ossigeno variabile durante la giornata (più bassi durante la notte rispetto al giorno). Allo stesso modo la postura di una persona può influenzare le saturazioni. Alcuni bambini possono avere saturazioni più bassi quando si trovano pancia in giù e altri quando i trovano sul fianco. Così come per la frequenza respiratoria, è importante confrontare le saturazioni alla saturazione di normalità del vostro bambino Quando osservato un calo di oltre il 5% alla normalità o quando vedete che ha bisogno di più ossigeno per mantenere le saturazioni stabile, questo è un indicatore per un peggioramento clinico al livello polmonare e dovete contattare il medico.



Rumori di respirazione

Quando si verificano dei rumori respiratori anomali (fischi o fatica nel respiro) insieme ad una mancanza del respiro questo può essere un altro segno di difficoltà respiratoria. Spesso si può riconoscere i rumori dapprima quando magari aveva bisogno di una terapia inalatoria o un broncodilatatore. Dovete trattare come avete fatto in passato prima della diagnosi di **chILD**. Non faranno male al bambino anche se il rumore respiratorio non è esattamente lo stesso. Se non avete riconosciuto il rumore o se la sintomatologia non migliora dopo la terapia inalatoria dovete far vedere il bambino al medico.

Altri segni o sintomi

Nella lista lungo (vedi **Tabella 9**) ci sono i potenziali sintomi o segni che possono indicare un peggioramento clinico del vostro bambino. Questo possono anche essere non correlate alla malattia polmonare.

Tabella 9: Segnali e sintomi di peggioramento

- Cute pallida
- Labbra blu (cianosi)
- Tosse o un peggioramento della tosse
- Incapacità di pronunciare frasi intere senza prendere un respiro fra le parole
- Irrequieto, agitato
- Svogliato, apatico
- Letargico, con sonnolenza
- Aumento della sudorazione
- Febbre
- Vomito
- Mal di pancia
- Perdita di interesse nel bere o nel mangiare

Cosa posso fare se il mio bambino sta male?

In questa situazione, è meglio prendere contatto con il pediatra di base, con il medico specialista o il centro specializzato in **chILD**. L'emergenza dipende dalla gravità del sintomo. Un lieve dolore addominale, un respiro rumoroso o febbre, quando il bambino sta relativamente bene, non suggeriscono un pericolo immediato. Questi casi possono essere trattati nello stesso modo che vengono trattati i bambini sani. Tuttavia, ogni volta che non siete sicuri, o siete preoccupati, consultate il vostro medico. Questo è particolarmente importante quando la malattia di base è grave, e quando il bambino richiede spesso dei ricoveri in ospedale a causa della sua malattia.



In questi casi potrebbe essere utile avere un piano di azione in caso di un'emergenza medica.; avere una risposta specifica per ogni situazione prima di avere un peggioramento sostanzioso.

Come ci si può aspettare, una situazione di emergenza può essere molto stressante e difficile di essere lucido. Per tale motivo un piano di azione è fondamentale. Questo piano di azione, non dovrebbe solo contenere i farmaci da somministrare, ma anche una breve relazione clinica che contiene tutte le informazioni vitali per la cura del bambino; Questa aiuterà terzi coinvolti nella gestione del bambino (come scuole o asili) che sono anche meno familiare con questi particolari. Queste informazioni vitali dovrebbe includere: nome, l'età, il peso, la diagnosi di base, la terapia in atto, parametri di ventilazione, dosaggio del farmaco che devono essere dato in caso di emergenza, i nomi e numeri di telefono dei genitori e dei medici che hanno in cura il bambino.



CAPITOLO 7: PREVENZIONE DELLE COMPLICAZIONI

Come posso proteggere il mio bambino da infezioni?

Le infezioni sono le complicazioni principali per i bambini con **chILD**. Allo stesso momento, sono la ragione principale per i bambini sani e piccoli per la quale viene consultato il medico. Questo perché i bambini piccoli tendono avere un sistema immunitario immaturo e hanno le vie aeree più piccole. Interessante che, diversamente da bambini affetti da immunodeficienze, i bambini affetti da **chILD** non si ammalano più spesso rispetto ai bambini sani. Comunque, loro hanno un rischio maggiore di ammalarsi in modo più grave. In un generale si può dire che: più grave è la malattia di base, più alta è la possibilità che il bambino si ammala in modo più grave con un'infezione banale (la maggior parte sono causate da virus); pertanto dovrebbe essere valutato per ogni paziente quale profilassi contro le infezioni è quello più adatto.

Il desiderio di proteggere i nostri bambini è forte, ma è anche importante valutare il rischio-beneficio e il costo di eventuali misure di protezione. In primo luogo, nessuna sarà un grado di proteggere il bambino al 100% dalle infezioni.

Poi, se i bambini vengono escluso da asili, scuole, associazioni sportive e / o feste di compleanno per la paura che posso essere esposti alle infezioni, il rischio viene ridotto, al altrettante viene ridotto la loro qualità di vita. Tali misure drastiche sono necessarie solo in casi particolari, ma non sono affatto necessario per tutti i bambini affetti da **chILD**. È compito del vostro medico e il suo team a suggerire quale precauzioni prendere per poter proteggere il vostro bambino; basandosi sugli benefici ei costi potenziali (spesso in qualità della vita).

Proviamo comunque darvi qualche raccomandazioni per poter proteggere i bambini con **chILD** al meglio e questi sono:

- Fare tutte le vaccinazioni obbligatorie e consigliate;
- Vaccinazione antinfluenzale annuale;
- Lavaggio delle mani per ridurre la trasmissione dell'infezione;
- Una dieta sana e ricca di vitamine;
- Evitare di persone con infezione nota.

Misure estreme, come ritirare il bambino da scuola o dall'asilo, può essere necessario in casi particolari. La gravità della malattia e l'andamento delle precedenti infezioni sono elementi fondamentali per prendere questa decisione. Per esempio, un bambino piccolo con una condizione continuamente stabile, e che ha solo una respirazione veloce e delle infezioni non grave delle vie aeree, dovrebbe essere in grado di andare all'asilo, senza alcuna preoccupazione. Al contrario, un bambino piccolo che ha bisogno di ossigeno terapia e che si è ammalata spesso con infezioni importanti, non dovrebbe frequentare l'asilo.



Le vaccinazioni sono pericoloso per il mio bambino?

Questa domanda ha una sola risposta "NO". In fatti, con le vaccinazioni riuscita a proteggere il bambino da malattia potenzialmente pericolosi per la vita. Pertanto il bambino dovrebbe fare le stesse vaccinazioni consigliati ai bambini sani (vedi **Figura 28**). Inoltre, i bambini con **chILD** dovrebbero fare il vaccino anti influenzali ogni anno. Le uniche eccezioni sono i bambini con immunodeficienza grave, quello sottoposto a trapianto di midollo osseo o trapianto d'organo (ad esempio polmone). A questi bambini, i vaccini vivi attenuati (cioè a base di microrganismi con malattia ridotta capacità di produzione) non deve essere somministrato. I vaccini vivi attenuati sono morbillo/ parotite/ rosolia (MPR); la varicella e il nuovo vaccino per via nasale contro l'influenza (vedi **Tabella 10**).

Inoltre tutti i parenti stretti con contatti frequenti con il bambino sono raccomandati a fare le vaccinazioni. Questo includono: i genitori, i fratelli e i nonni. I bambini con malattia grave posso anche avere l'indicazione di fare i vaccini stagionali (La vaccinazione contro il virus respiratorio sinciziale, o VRS, e indicato durante l'inverno ogni 4 settimane solo nei primi due anni di vita).

Per più informazione controllato lo schema vaccinale aggiornato sul sito: http://www.salute.gov.it/portale/temi/p2_6.jsp?lingua=italiano&id=648&area=Malattie%20infettive&menu=vaccinazioni (vedi **Figura 28**).

Tabella 10: Le vaccinazioni

| <u>Frequenza</u> | Vaccinazione |
|---|--|
| Circa ogni autunno | Vaccino antinfluenzale (Paziente e membri della famiglia) |
| Ogni 7 anni | Pneumococco |
| Ogni 10 anni | Le vaccinazioni di richiamo: <i>Difterite, Polio, Pertosse, Haemophilus Influenzae di tipo B (HiB) e Epatite B</i> |
| Mai nei bambini con immunodeficienza | Vaccini vivi o attenuati: Parotite, Morbillo, Varicella, Rosolia, BCG e alcune vaccinazioni da viaggio |



| Vaccino | Nascita | 3° mese | 5° mese | 6° mese | 11° mese | 13° mese | 15° mese | 5-6 anni | 11-18 anni |
|--------------------------------|------------------|------------------|------------------|---------|------------------|--------------------|----------|-------------------------------|-------------------------------|
| Difterite-Tetano-Pertosse | | DTP _a | DTP _a | | DTP _a | | | DTP _a ¹ | dTpa |
| Poliomielite | | IPV | IPV | | IPV | | | IPV | |
| Epatite B | HBV ³ | HBV | HBV | | HBV | | | | |
| Haemophilus Influenzae b | | Hib | Hib | | Hib | | | | |
| Morbillo-Parotite-Rosolia | | | | | | MPR | | MPR | MPR ⁴ |
| Pneumococco | | PCV | PCV | | PCV | | | | |
| Meningococco C | | | | | | Men C ⁵ | | | Men C ⁵ |
| Infezione papillomavirus umano | | | | | | | | | HPV ⁶ (2 o 3 dosi) |
| Influenza | | | | | In autunno | | | | |
| Varicella | | | | | | | | | Var ⁷ (2 dosi) |

Note

- Dopo il compimento dei 7 anni è necessario utilizzare la formulazione con vaccino antidifto-tetanico-pertossoico acellulare di tipo adolescenziale-adulto (dTpa).
- Per i bambini nati da madri positive per HBsAg; somministrare entro le prime 12-24 ore di vita, contemporaneamente alle immunoglobuline specifiche anti-epatite B, la prima dose di vaccino anti-HBV; il ciclo andrà completato con una seconda dose a distanza di 4 settimane dalla prima, con una terza dose dopo il compimento della ottava settimana e con la quarta dose in un periodo compreso l'undicesimo e il dodicesimo mese di vita, anche in concomitanza con le altre vaccinazioni.
- In riferimento ai focolai epidemici in corso, si ritiene opportuno, oltre al recupero dei soggetti suscettibili in questa fascia d'età (catch up) anche una ricerca attiva ed immunizzazione dei soggetti conviventi/contatto, non vaccinati (mop up).
- Dose singola. La somministrazione a 11-18 anni va considerata nei soggetti non vaccinati nell'infanzia.
- Per entrambi i vaccini il numero di dosi dipende dall'età del soggetto. Per il sesso femminile, nel corso del 12° anno di vita, si segue lo schema a 2 dosi: vaccino bivalente (contro i genotipi 16 e 18 di HPV) e vaccino quadrivalente (contro i genotipi 6, 11, 16 e 18 di HPV); 0 e 6 mesi. Il vaccino quadrivalente può essere somministrato anche secondo una schedula a 3 dosi (0, 2, 6 mesi: la seconda dose ad almeno 1 mese dalla prima dose e la terza dose almeno 3 mesi dopo la seconda dose; le 3 dosi devono essere somministrate entro un periodo di 1 anno.
- Nei soggetti anamnesticamente negativi e non precedentemente vaccinati è prevista la somministrazione di due dosi a distanza di un mese l'una dall'altra

Figura 28 Schema vaccinale in Italia

Fumare

Il fumo provoca danni importanti al polmone. Quindi non ci dovrebbe fumare in presenza di bambini con malattia polmonare cronica. Inoltre, non dovrebbe mai fumare nei luoghi dove il bambino trascorre gran parte del suo tempo, anche quando il bambino non c'è. Garantire un ambiente sano e sicuro per il vostro figlio, viene ancora più facile se i genitori fumatori riescono a smettere di fumare. Quindi non esitate a cercare assistenza professionale per smettere di fumare (per esempio il vostro medico di base); lui potrebbe aiutarvi a trovare un programma più adatto alle vostre esigenze.

Il bambino dovrà sottoporsi a cambiamenti importanti per poter avere una vita normale. Potrebbe essere particolare se chiediamo al bambino di cambiare e invece i genitori continuano la loro stile di vita! Fatte da esempio al vostro bambino e provate a smettere di fumare.



CAPITOLO 8: ASILO, SCUOLA E RECREAZIONE

Il mio bambino può frequentare l'asilo o la scuola?

Non solo è possibile frequentare l'asilo o la scuola per gran parte dei bambini affetti da **chILD**, ma sarebbe anche fondamentale. Le eccezioni per non frequentare la comunità possono esserci quando il bambino sta male in acuto (come vale anche per i bambini sani) o se è spesso malato o ha avuto delle infezioni delle vie aeree gravi in passato. È fondamentale che le persone che custodiscono il bambino o gli insegnanti siano informati sulle condizioni del bambino e che sanno cosa fare in caso di emergenza. Ciò include, in alcuni casi, fornire un piano di azione per le emergenze scritto e assicurando che i farmaci di emergenza che posso servire sono conservati presso l'asilo o la scuola. Nonostante queste misure, l'istruttrice dell'asilo o l'insegnante potrà rifiutare di somministrare i farmaci di emergenza. Nella maggior parte dei casi questo può essere risolto, quando viene fatto un piccolo corso di formazione o quando viene fornito una spiegazione dettagliata di quello che dovrà essere fatto.

Un altro aspetto da valutare è che il bambino potrà perdere giorni di scuola a causa della sua malattia, che potrà ad avere la necessità di recuperare i compiti persi.

In Italia, il bambino avrà diritto speciale per aiutare a superare questa difficoltà.

Si dovrebbe utilizzare questi diritti per collaborare ad ampliare le opzioni per poter fare rimanere il bambino a scuola, e valutare il tipo di scuola e in quale classe. Ci sono diverse opzioni disponibili se avrà bisogno di sostegno a scuola.

Una possibilità potrebbe essere che verrà creato un piano di lezione individuale per il vostro bambino con gli insegnanti e la preside. Per i bambini affetti da malattie croniche vi è anche la possibilità di avere un insegnante di sostegno a scuola per accompagnare e sostenerli a scuola. Gli insegnanti di sostegno possono rendere possibile di frequentare la scuola per le sue esigenze. L'accompagnatore assiste il bambino nel seguire il programma scolastico, si aiutano nei spostamenti di classe e di fornire medicine necessarie. L'assegnazione degli insegnanti di sostegno resterà a carico dello stato che si occuperà anche dell'assegnazione del personale Ata (bidelli specializzati) per l'assistenza igienica, competenza che in questo momento è a carico degli enti locali

ChILD e sport, è possibile?

Tutti i bambini hanno il bisogno di muoversi. Questo non è diverso per i bambini con **chILD**. Inoltre questa necessità deve essere incoraggiata e non limitata. Infatti, il beneficio dell'attività sportiva, oltre all'aspetto sociale, ha anche un impatto positivo sulla salute del polmone e la salute in generale. È solo in rare circostanze che è necessario fare un certificato per l'astensione all'attività sportiva. Anche i bambini con malattia severa dovrebbero essere incoraggiati a fare sport, ma anche essere lasciati riposare ogni volta che lo desiderano. Il timore che un bambino



potrebbe sforzarsi troppo è infondata nella maggior parte dei casi, in quanto sanno per istinto di rispettare i loro limiti. In questi casi è importante che gli altri non cercano di spingerli oltre i loro limiti. In realtà questo comportamento è controproducente, di solito con conseguente perdita di felicità e l'aumento della frustrazione, in quanto il bambino cerca di piacere agli altri, ma non è in grado di essere all'altezza delle aspettative. Infine ci sono certi tipo di sport che sono più adatti per i bambini con **chILD**. La cosa più importante è che il bambino si diverte e si mantiene in movimento.



CAPITOLO 9: VACANZE E VIAGGI

È possibile andare in vacanza o viaggiare con chILD?

Non c'è niente contro uno o l'altro, soprattutto se il bambino è clinicamente stabile. Se non è necessario la terapia con l'ossigeno, il viaggio può essere organizzato come per qualsiasi altra famiglia. Mentre con i bambini ammalati gravemente è necessario un buon piano di organizzazione per la vacanza. Nei prossimi paragrafi vi forniremo alcuni dettagli importanti che devono essere considerati in questo caso.

Cosa deve valutare se sto organizzando un viaggio?

In alcuni casi, l'organizzazione di una vacanza con un bambino affetto da **chILD** può essere molto impegnativo. Lunghi viaggi in macchina, viaggi in treno o voli devono essere valutati bene e pianificati con cura. In generale, vi consigliamo di scegliere una destinazione e il modo di viaggiare in base alle esigenze del vostro bambino. In altre parole, più grave è la malattia polmonare del bambino, più è opportuno scegliere una meta con una qualità delle cure mediche migliore e disponibile. Allo stesso modo la presenza di una ipertensione arteriosa polmonare probabilmente esclude un viaggio in aereo (consultare sempre il medico prima di prenotare i biglietti).

Ricordate che i medici nella vostra meta di vacanza non avranno familiarità con il vostro figlio e soprattutto possono non conoscere bene la **chILD**. Quindi, è fondamentale disporre di una cartella sanitaria per il viaggio, che contiene copie di tutti i documenti medici importanti e un elenco delle terapie mediche in atto.

Dove posso trovare i fornitori di ossigeno quando sono in viaggio?

Ci sono le "stazioni di ossigeno" in Italia e in altre regioni di Europa, dove potete ricaricare le bombole di ossigeno. I servizi sono solitamente senza costi aggiuntivi e presenti 24 ore su 24. Per ulteriori informazioni dovete sentire il vostro fornitore o controllate il sito <http://www.vivisol.it/index.php/services/vivitravel-liberi-di-viaggiare>

Contattate il Centro di fornitura con un anticipo di almeno 3 settimane per le destinazioni nazionali e 5 settimane per quelle internazionali. Prima di mettervi in viaggio contattate le "stazioni di ossigeno" e mettevvi d'accordo come contattarli al momento del viaggio e prendetevi nota delle istruzioni che vi verranno date.

Dove posso trovare le forniture di ossigeno per mio figlio quando sono all'estero?

Nei maggior parte dei casi, la ditta che solitamente fornisce l'ossigeno domiciliare, sarà in grado di organizzare la sostituzione della bombola da una delle loro aziende partner all'estero. In caso contrario, è possibile organizzare la consegna di bombole di ossigeno in aeroporto all'arrivo alla vostra destinazione attraverso altre società. È possibile contattare queste aziende da casa e

organizzare la fornitura di ossigeno in anticipo. Ossigeno Worldwide® è un esempio di una di queste società internazionali con le capacità di fornire ossigeno in diversi paesi e eventualmente anche per viaggi lunghi. Essi forniscono ossigeno liquido (LOX), cilindri e concentratori. I particolari potete trovarli sul sito: <http://www.oxygenworldwide.com/en.html>, e dopo la richiesta verrà fornito un preventivo per il servizio.

Vaccinazioni per i viaggiatori

Prendete contatti con il proprio medico con largo anticipo per ogni tipo di vacanza che avete pianificata all'estero. In questo modo è possibile verificare lo stato di immunizzazione attuale del bambino e, se dovrebbero essere necessarie di fare ulteriori vaccinazioni avete il tempo per farli

Cosa è importante da sapere riguardo le assicurazioni sanitaria all'estero?

Le cure mediche in un paese straniero possono essere molto costoso, in quanto di solito non è coperto dall'assicurazione sanitaria. Pertanto, è sempre utile stipulare un'assicurazione di viaggio compresa luna copertura sanitaria quando si pianifica una vacanza all'estero. Prestate attenzione se è compreso il rimborso di eventuali rientri in patria. Prestata inoltre attenzione alla possibile non coperture di eventuale costi per il trattamento della malattia di base. Ogni volta che avete il dubbio, vi conviene chiarire condizioni della polizza direttamente con la compagnia di assicurazione; soprattutto importante chiarire se l'assicurazione coprirà i costi di eventuali emergenze, nonostante che il bambino ha una malattia polmonare interstiziale di base. Qualora non sia possibile stipulare un'assicurazione viaggio a causa della malattia polmonare del bambino, valutate la situazione con la compagnia. Alcune di queste compagnie di assicurazione potrà fornire una copertura parziale extra per le spese mediche durante i viaggi all'estero.

Avrò problemi alla dogana a cause dei farmaci?

Quando si viaggia, è sempre consigliabile portare i farmaci nel bagaglio a mano. In questo modo essi rimangono facilmente accessibile in caso di emergenza e verrà anche ridotto il rischio di perdita accidentale. Tuttavia, certi farmaci sono limitate in diversi paesi, e quindi è necessario un certificato medico quando si entra in questi paesi. Verificare con la compagnia aerea prima della partenza per scoprire quali farmaci si richiede un certificato per. Infine, l'approccio migliore per contribuire ad evitare difficoltà alla dogana è quello di dichiarare tutti i farmaci con il loro giusta quantità, e tutte le attrezzature mediche si viaggia con.



Fornitura elettrica all'estero

Dovete sapere quale tipo di elettricità viene fornito alla vostra destinazione prima di partire per il viaggio; soprattutto se il vostro bambino necessita di un ventilatore, un concentratore di ossigeno o altri apparecchi mediche che funzione con la rete elettrica. Può essere necessario avere una spina adattatore per il paese, destinazione del vostro viaggio.

Cosa dovrei prendere in considerazione se viaggio in aereo?

Anche se il Vostro bambino di solito non ha bisogno di ossigeno supplementare, dovete essere consapevole che potrebbe avere questi necessita durante il viaggio in aereo. Questo avviene perché a 3000 m di altezza, è presente una concentrazione di ossigeno nell'aria più bassa rispetto al livello del mare. Bambino con malattia croniche polmonari possono non essere capace a adattarsi a questo bassa concentrazione, portando ad una riduzione della saturazione di ossigeno durante il volo, Per tale ragione è opportuno parlare con il vostro medico prima di partire. Per la stessa ragione, la compagnia aereo potrebbe richiedere un certificato dove viene affermato che il vostro figlio è "fit for flight" cioè capace di volare.

Se è necessario avere a posizione ossigeno durante il volo, è importante far saperlo con largo anticipo alla compagnia aerea, essere sicura che l'ossigeno e a bordo e se ci sono dei documenti da compilare dal medico prima di volare.

Dal momento che ogni compagnia aerea ha delle regole specifiche, è stato incluso un elenco di compagnie aeree più frequentemente utilizzato con informazioni fondamentali per quanto riguarda questo. La maggior parte delle compagnie aeree non permetteranno alle persone di portare la propria bombola di ossigeno, ma permettono gli concentratori di ossigeno. Di solito, questo richiede la prenotazione di un posto aggiuntivo, che in alcune compagnie aeree può essere senza alcun costo aggiuntivo se si possiede un certificato di disabilita. Anche se ogni aereo ha l'ossigeno a bordo, questo viene utilizzato solo nel caso di emergenze mediche. Di conseguenza, se il bambino ha bisogno di ossigeno, il pilota può ritenere opportuno deviare l'aereo in un aeroporto vicino e richiedere assistenza medica. Per la maggior parte delle compagnie aeree in Europa ulteriori e più dettagliate sulle politiche riguardante l'ossigeno si possono trovare sul sito European Lung Foundation:

<http://www.europeanlung.org/en/lung-disease-and-information/air-travel/airline-indice/>.



CAPITOLO 10: SUPPORTI SOCIALI E FINANZIARI

Tessera sanitaria

La Tessera sanitaria (TS) è un documento importante per il cittadino in quanto gli permette di accedere alle prestazioni erogate dal Servizio sanitario nazionale (SSN).

La tessera sanitaria è gratuita. Consiste in un tesserino plastificato, con dimensioni e consistenza identiche ad una tessera bancomat, che contiene:

- i dati anagrafici dell'assistito ed il Codice Fiscale in chiaro;
- la data di scadenza valida ai soli fini dell'assistenza sanitaria;
- un'area libera per eventuali dati sanitari regionali più tre caratteri 'braille' per i non vedenti;
- il Codice Fiscale in formato 'codice a barre' (barcode) e banda magnetica

La TS è necessaria ogni volta che il cittadino si reca dal medico o dal pediatra, ritira un medicinale in farmacia, prenota un esame in un laboratorio di analisi, beneficia di una visita specialistica in ospedale e alla ASL o quando fruisce di cure termali e, comunque, ogni volta che deve certificare il proprio codice fiscale (la tessera ha infatti la stessa validità del “vecchio” tesserino col codice fiscale).

Il retro della Tessera costituisce la TEAM (Tessera Europea Assistenza Malattia) ed i dati riportati, ad eccezione del codice a barre (barcode), vengono esposti solo se l'assistito ha diritto all'assistenza sanitaria all'estero.

Esenzione per malattia

Il Decreto ministeriale 279/2001 (Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie), prevede che siano erogate in esenzione tutte le prestazioni appropriate ed efficaci per il trattamento e il monitoraggio della malattia rara accertata e per la prevenzione degli ulteriori aggravamenti. In considerazione dell'onerosità e della complessità dell'iter diagnostico per le malattie rare, l'esenzione è estesa anche ad indagini volte all'accertamento delle malattie rare ed alle indagini genetiche sui familiari dell'assistito eventualmente necessarie per la diagnosi di malattia rara di origine genetica. Ai fini dell'esenzione il Regolamento individua 284 malattie e 47 gruppi di malattie rare.

Tale disposizione si basa sulla considerazione che la maggior parte delle malattie rare è di origine genetica e che il relativo accertamento richiede indagini, a volte sofisticate e ad elevato costo, da estendere anche ai familiari della persona affetta.

Non tutte le **chILD** hanno la possibilità di avere l'esenzione per malattia rara, in quanto non tutte le malattie sono già inserite nel database della malattia rara.



È possibile comunque parlare con il vostro medico per valutare altre opzioni di esenzione, che vi assicura una copertura dei costi per visite mediche e esami.

Malattie rare e Legge 104, permessi di lavoro e congedo parentale: chi ne ha diritto?

La Legge 104, normativa risalente al 1992, denominata "Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate" è il punto di riferimento per quanto riguarda "l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate."

La legge parla di PERSONE HANDICAPPATE e dei loro familiari, quindi è bene chiarire immediatamente a chi si applica la legge: (art. 3, comma 1) "È persona handicappata colui che presenta una minorazione fisica, psichica o sensoriale, stabilizzata o progressiva, che è causa di difficoltà di apprendimento, di relazione o di integrazione".

Vi invitiamo a fare attenzione: il riconoscimento dell'invalidità civile e lo stato di handicap sono due cose diverse e comportano benefici diversi. La certificazione dello stato di handicap sottolinea dunque le ripercussioni sociali che una persona può avere nella vita quotidiana per effetto della sua minorazione. L'invalidità, invece, è intesa come la difficoltà a svolgere alcune funzioni quotidiane, per effetto di limitazioni fisiche, psichiche, intellettive, visive o uditive.

I malati rari possono essere considerati per legge persone handicappate? La risposta è sì, se soddisfano i criteri previsti dalla legge. La richiesta di riconoscimento dello stato di handicap deve essere fatta all'INPS. Sarà poi una commissione ASL ad esprimersi in merito.

Una volta ottenuta la certificazione di handicap i diritti della persona che l'ha richiesta e dei suoi familiari interessano molteplici settori: cure e riabilitazione, educazione e istruzione, lavoro e permessi lavorativi, mobilità e trasporti, agevolazioni fiscali, rispetto del diritto di voto.

Quali sono i permessi previsti per genitori, parenti e affini che assistono la persona disabile:

- **Due ore di permesso giornaliero**

Fino al compimento del terzo anno di vita del bambino con handicap in situazione di gravità, accertato dalla Commissione ASL, la lavoratrice madre o in alternativa il padre, hanno diritto a due ore di permesso giornaliero. La concessione del permesso spetta solo nel caso in cui il bambino non sia ricoverato a tempo pieno in istituto o in altro centro, a meno che non sia richiesta dai sanitari la presenza del genitore (art. 3, comma 1, lett. a) ed art. 4, comma 1, lett. b) del D.Lgs 119/2011). Il diritto spetta a un genitore anche quando l'altro genitore non ne abbia diritto. Tale permesso è retribuito per intero e spetta in alternativa al prolungamento del congedo parentale o ai permessi di cui al paragrafo successivo.

- **Tre giorni di permesso al mese**



Accertato da parte della commissione ASL lo stato di handicap in situazione di gravità, a condizione che non vi sia un ricovero a tempo pieno, salvo che non sia richiesta dai sanitari la presenza del genitore (art. 3, comma 1, lett. a) ed art. 4, comma 1, lett. b) del D.Lgs 119/2011), hanno diritto a tre giorni mensili di permesso retribuito per l'assistenza al disabile il coniuge e i parenti e affini entro il primo grado ovvero entro il secondo grado. I soli genitori, anche adottivi, possono usufruire alternativamente di tali permessi, mentre negli altri casi spetta ad un solo soggetto (c.d. Referente Unico). Con la novella introdotta dalla legge 183/10 non è più previsto che l'assistenza sia svolta in modo continuativo ed esclusivo. I tre giorni di permesso sono frazionabili, spettano anche per i figli minori dei tre anni e si estendono anche dopo il raggiungimento della maggiore età. (artt. 33, comma 3, L. 104/92, 24 L. 183/10)

- Congedo parentale prolungato

Tutti i genitori, alternativamente, hanno diritto durante i primi 8 anni d'età del proprio figlio ad un congedo parentale della durata di 10 o 11 mesi a seconda dei casi (art. 32 D.Lgs. 151/01). Qualora però il bambino versi in condizione di handicap grave accertata dalla competente commissione ASL e non si trovi ricoverato presso istituti specializzati, a meno che i sanitari non richiedano la presenza dei genitori, tale durata può essere prolungata fino a tre anni (art. 4, comma 1, L. 104/92 - art. 33, comma 1, L. 151/01), comprensiva del periodo di durata del normale congedo parentale e a partire dalla conclusione di tale periodo. Per tutto questo periodo è dovuta una indennità pari al 30% della retribuzione spettante (art. 34, commi 1/3, D.Lgs. 151/01).

Possono essere valutato o sostenuti anche i seguenti interventi o sostegni

- gli interventi riabilitativi e ambulatoriali, a domicilio o nei centri socio-riabilitativi ed educativi;
- la fornitura e la riparazione degli strumenti necessari a trattare la malattia di base;
- prevedere l'assistenza scolastica da parte di personale qualificato, l'obbligo di predisporre idonee dotazioni didattiche e tecniche, prove di valutazione che possano garantire al disabile il diritto allo studio.
- insegnante di sostegno

Con questa legge i pazienti con malattie rare possono beneficiare di diverse agevolazioni fiscali tra cui:

- detrazioni Irpef per i familiari a carico e per la ristrutturazione edilizia;
- deducibilità delle spese mediche generiche e di assistenza specifica,
- Iva agevolata per l'acquisto di mezzi per la deambulazione e il sollevamento del disabile o per l'acquisto di un'autovettura;



Per ulteriori informazioni può essere trovato su

<http://www.osservatoriomalattierare.it/invalidita-civile-esenzioni-e-diritti>



CAPITOLO 11: RICERCA

Perché la ricerca nel campo nella malattia rare del polmone è così importante?

Potrebbe sembrare inutile perdere tempo e denaro per fare ricerca sulle singole malattie rare. Ma spesso, come nella **chILD**, la somma di tutti i casi singoli all'interno di un gruppo di malattie correlate risulta molto più significativa e numeroso. La conoscenza della malattia di base o la causa della malattia, potrebbe aiutare nello sviluppo di trattamenti mirati che a sua volta spesso possono essere applicati anche ad altre malattie con meccanismi o alterazioni simili. Quindi, la ricerca sulle malattie rare, può anche essere molto fruttuoso, spesso fornendo benefici per molte persone.

Un ulteriore vantaggio della ricerca, al di là di trovare dei trattamenti più mirati, è che aumenta il riconoscimento di una malattia da parte dei medici nella comunità. Cioè, la possibilità di avere più informazioni riguardanti la malattia (in particolare la storia naturale della malattia e il suo sviluppo nel tempo) e più facile fare la diagnosi in periodi più brevi. Fare un registro europea per raccogliere i dati dei pazienti da più centri, soprattutto nella **chILD** è un metodo molto efficace per ottenere risposte a queste quesiti. Chiaramente fare la diagnosi veloce e corretto ed avere dei trattamenti mirati (per diverse malattie) sono risultati desiderati da tutti. Questo è particolarmente vero nella **chILD**, in cui la diagnosi iniziale è spesso un lungo viaggio faticoso caratterizzato da false diagnosi (come l'asma) e trattamenti inefficaci (o inesistenti).

Dove posso trovare le informazioni di nuove risultati di ricerca?

E' possibile trovare delle informazioni di ricerca recente o in programma per il future sul sito del progetto chILD-EU: <http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Child-EU/en/index.html>.

The screenshot shows the homepage of the chILD-EU project. At the top left is the chILD EU logo, a rainbow with 'chILD EU' written above it. The main header reads 'European Management Platform for Childhood Interstitial Lung Diseases'. Below this is a search bar and a 'chILD EU Project' section. The project description states: 'In order to better understand the natural course, risk factors, treatments and reasons for the development of childhood interstitial lung disease (chILD), we will collect and analyse details of symptoms and quality of life, clinical data and also biological material in a Register and Biobank. In the long run, this Register will serve the improved understanding of the disease and will lead to the development of new and effective approaches to treatment.' There is also a section for an 'Information booklet "Living with chILD"' which is available in German, English (UK Version), Danish, and Turkish. The right side of the page features logos of partner institutions: LMU Klinikum, Sorbonne University, Royal Brompton & Harefield NHS Foundation Trust, UPMC, and Hannover Medical School (MHH).

Figura 27 Home page sito chILD-EU



Come è possibile fare con successo uno studio a lungo termini in un gruppo di malattie rare eterogenee?

Il database con accesso criptato via internet, il chILD-UE Register, viene utilizzato per raccogliere e conservare informazioni sulla storia naturale delle **chILD** da più centri (raccolta multicentrico). I dati, come prevista dalla legge, possono essere solo raccolti dopo aver ottenuto il consenso dai genitori, e non dovrebbe includere nessuna informazione che potrebbe rintracciare il paziente. Gli unici dati che verranno inserito nel registro sono dettagli dei sintomi, della qualità di vita, dei dati clinici e strumentali. Inoltre insieme al registro per i dati dei pazienti affetti da **chILD**, è presente anche un biobank, dove materiale biologica precedentemente raccolto dal vostro bambino (sangue, lavaggio broncoalveolare ecc.) posso essere stoccato.

Il registro con i dati clinici, aiuterà a confermare la diagnosi coll'aiuto dei esperti sulle **chILD** e la biobank, con i campioni biologici stoccati possono essere utilizzato per confermare una diagnosi se non siamo certi o dubbiosi. Gli esperti inoltre possono aiutare a migliorare il trattamento del vostro bambino offrendo le consulenze ai vari centri con trattano le **chILD**.

Maggiori dettagli di questo svolgimento sono stati descritto nel modulo di consenso che dovrebbe essere letto e firmato prima di far inserire i dati del vostro bambino nel registro.

(http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Child-EU/download/en/i_have_a_case/national-support/germany/InformedConsentCaregivers.pdf)

Quali sono gli benefici per il mio bambino se partecipa nel registro chILD-EU?

Al di là del vantaggio iniziale, la conferma della diagnosi, molto probabilmente per il vostro bambino non ci sono molti benefici. Ma nuove possibilità di trattamento possono venire fuori da questa ricerca, e questa novità verrà poi condiviso con voi. Se il bambino non partecipa al registro, la condivisione dei possibili trattamenti può essere più complicate perché manco il filo diretto con voi tramite il vostro centro di riferimento. Se comunque siete interessati, con la vostra partecipazione, se il bambino presenta i criteri adatti per partecipare al nuovo trattamento, voi sarete contattati attraverso il vostro medico di questa possibilità.

Un vantaggio aggiuntivo di questa tipo di ricerca nelle malattie rare, è la possibilità di avere (vista che la ricerca riguarda tutto l'Europa) un veloce introduzione dei nuovi farmaci se testati nei trial clinici, anche per la retribuzione dal sistema sanitario nazionale quando verrà messi in commercio.

Quali sono questi trial clinici che stanno per cominciare?

Purtroppo, come già descritto nel Capitolo 4, tutti i farmaci che attualmente vengono utilizzato nella **chILD** sono "off-label" (utilizzati al di fuori dell'uso stabilito). Questo è il risultato, visto che al momento non ci sono abbastanza prove cliniche per il loro uso specifico nel trattamento di queste malattie rare.



Per questo motivo, il progetto chILD-UE ha avviato studi clinici per due dei farmaci più comunemente utilizzati; Idrossiclorochina e Prednisolone. In particolare, per dimostrare quando, e in quali tipi di **chILD** portano un beneficio clinico; questo in base alle osservazioni empirica dei benefici reali e gli effetti collaterali in queste malattie. In Italia lo studio con Idrossiclorochina è stato sottoposto a valutazione del comitato etico e dell'ufficio nazionale competente AIFA (l'Agenzia Italiana del farmaco).

I trial clinici con Idrossiclorochina

Quasi tutti i bambini con malattie interstiziali gravi, compresi quelli non ancora diagnosticati o quelli con un disturbo genetico del surfattante, verranno trattati con Idrossiclorochina. Purtroppo, questa viene fatto senza avere un riscontro scientifico con un trial clinico, riguardante la durata, la dose ottimali, gli effetti collaterali e anche senza sapere quale malattie di **chILD** rispondere a questo farmaco,

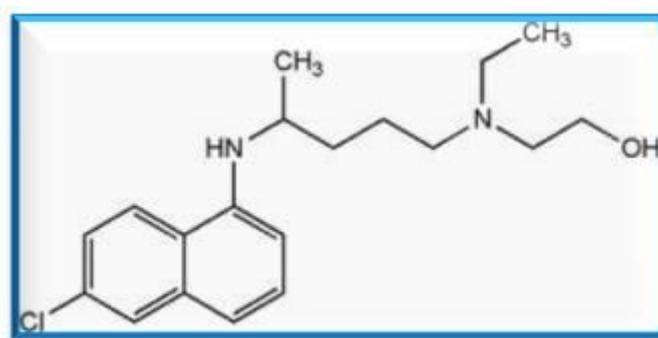


Figura 28 Idrossiclorochina

Per questo, l'utilizzo ottimale di Idrossiclorochina sarebbe in un trial clinico. Questo per valutare i suoi effetti in modo controllato. Per poter fare questo sono stati sviluppati due studi per valutare al meglio tutti i parametri necessari per poter dare una risposta alla domanda se Idrossiclorochina funziona nelle **chILD**.

In particolare, questi due studi servono per stabilire quando iniziare la terapia (vedi **Figura 31**) e quando sospenderlo (vedi **Figura 33**) con un gruppo di controllo che verrà trattato con il placebo. Lo studio viene fatto con una randomizzazione, cioè significa che i pazienti vengono divisi casualmente in due gruppi, uno che riceve la capsula con farmaco e l'altro gruppo una capsula placebo (stesso aspetto ma senza principio attivo).

Nel primo studio, comunque, è previsto che alla fine tutti e due i gruppi vengono trattati con Idrossiclorochina, ma il gruppo con il placebo inizia il trattamento con mese di ritardo (quindi non ci dovrebbe essere alcuna preoccupazione per il vostro bambino, verrà comunque trattato con il farmaco).

Nel secondo studio, per valutare la sospensione, si confronta paziente in trattamento con Idrossiclorochina per almeno tre mesi gli effetti della sospensione del farmaco. I due gruppi, possono o sospendere il trattamento subito o sospenderlo dopo 3 mesi. Anche in questo caso i bambini verranno assegnati al gruppo in modo randomizzato ovvero casuale, né il medico né i genitori sanno se la capsula contiene Idrossiclorochina o se è una capsula placebo (questo si chiama studio "blindato").



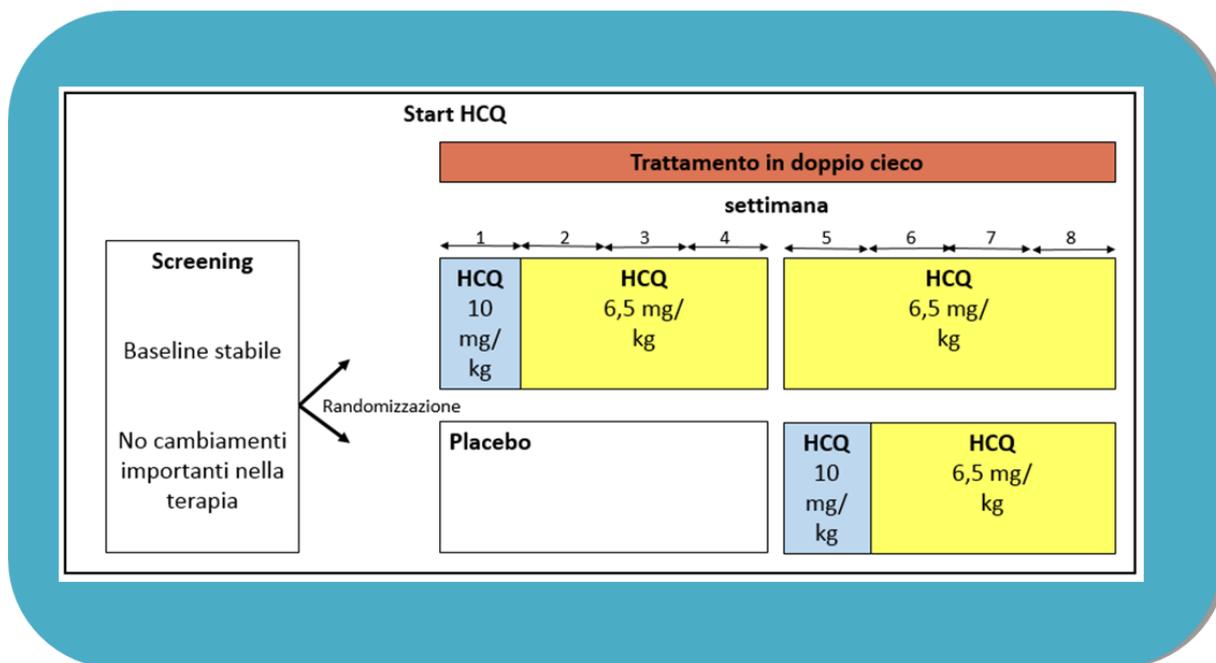


Figura 29 Studio clinico randomizzato per valutare l'inizio del trattamento con Idrossiclorochina (Start HCQ)

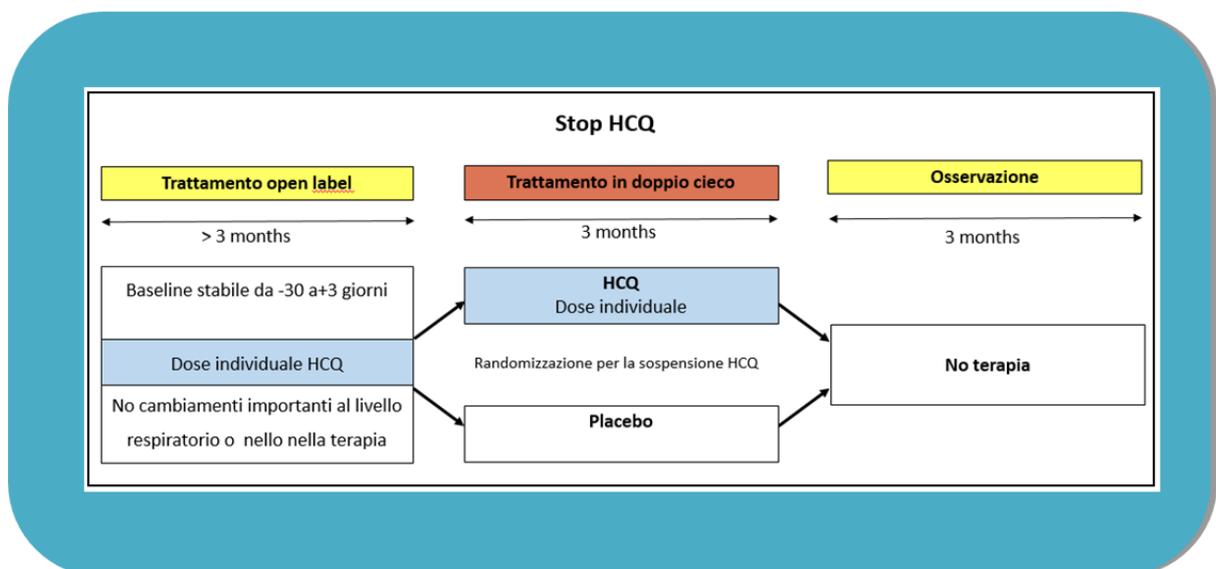


Figura 30 Studio clinico randomizzato per valutare la sospensione del trattamento con Idrossiclorochina (STOP-HCQ)

Il trial clinico con prednisolone- Stop EAA Study

L'alveolite allergica estrinseca o EAA, (*Exogenous Allergic Alveolitis*) è una forma rara di **chILD**, la quale può avere un decorso episodico (ricorrente) o cronico con complicazioni polmonari. Entrambi i decorsi possono avere delle sequele anche a lungo termine, e in casi gravi portare a una malattia polmonare gravissima ovvero "end-stage", che potrebbe avere bisogno di un trapianto polmonare. Spesso questi bambini con ESS vengono trattati con steroidi di dosaggi alti per lunghi periodi. Non ci sono studi che dicono se questo trattamento porta ad un miglioramento clinico o no. È stato iniziato in Germania un trial clinico per valutare gli effetti a lungo termine del trattamento con steroidi. Questo studio al momento non prevede coinvolgimento dei centri italiani.



CAPITOLO 12: GRUPPI DI SOSTEGNO, CONTATTI E LINK UTILI

Ci sono dei gruppi di sostegno?

Al momento in Italia, non ci sono gruppi di sostegno, ma sono presente in America ed Inghilterra. Speriamo che con il progetto chILD-EU insieme con il Kid's Lung Register sarà possibile avere dei gruppi di sostegno anche in Italia, questo per portare avanti i diritti e le necessità che hanno bisogno i bambini affetti da **chILD**. Speriamo che un forum per i genitori sul sito del chILD-EU potrebbe essere utile per mettere in contatto i vari genitori. Ovviamente questa ha bisogno del vostro aiuto, se fatevi sentire.

Il "Kid's Lung Register"

Il sito internet del Kid's Lung Register (www.kinderlungenregister.de; *in inglese e tedesco*) ha un ruolo importante nella diffusione delle informazione e di supporto (vedi **Figura 33**). Il registro, è una organizzazione no profit, che ha impostato come obiettivo di promuovere la ricerca nelle malattie polmonari rari del bambino. È una fondamento per vari progetti di ricerca.

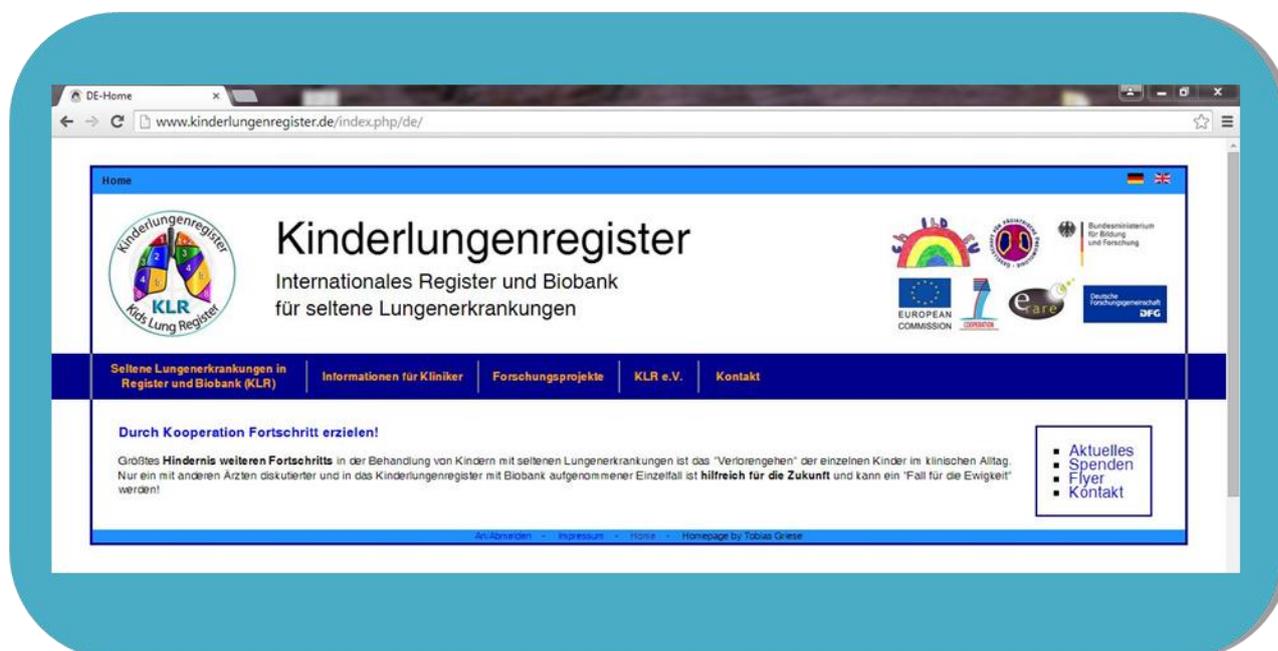


Figura 33 Sito web del Kid's Lung Register (in tedesco)



Link Utili

Homepage of the chILD EU-Project.

<http://www.klinikum.uni-muenchen.de/Child-EU/en/index.html>

American homepage of the chILD Lung Foundation.

www.childfoundation.us

British homepage of the chILD Lung Foundation.

<http://childlungfoundation.org/>

Sito-web del Kid's Lung Register con informazione utili per i genitori e per i medici.

<http://www.kinderlungenregister.de/index.php?lang=en>

Gruppo Facebook per genitori con bambini diagnosticati con NEHI.

<https://www.facebook.com/pages/ChILD-Lung-Foundation-NEHI-Research-Project/263144843750929>

Gruppo facebook -chILD per genitori con bambini affetti da chILD

<https://www.facebook.com/?ref=logo#!/groups/514193931951624/>

Informazioni per le "stazione di ossigeno"

<http://www.oxygenworldwide.com/en.html>

<http://www.vivisol.it/index.php/services/vivitravel-liberi-di-viaggiare>

La fondazione europea del polmone ovvero The European Lung Foundation, con informazione riguardo una varietà di malattie polmonari, risultati di ricerca e pubblicazioni scientifiche.

<http://www.europeanlung.org/en/>

Legge 10, esenzioni e tessera sanitaria (Informazione valida per Italia)

<http://www.osservatoriomalattie.it/invalidita-civile-esenzioni-e-diritti>

http://www.salute.gov.it/portale/temi/p2_4.jsp?area=esenzioni

<http://sistemats1.sanita.finanze.it/wps/portal>



CAPITOLO 13: PICCOLO DIZIONARIO MEDICO

Alto contenuto calorico: alimenti che possono contenere 1-1.5 kcal per millilitro

Alveolite: infiammazione degli alveoli

Alveolo: l'unità più piccola del polmone dove avvengono gli scambi gassosi

Anamnesi: ricostruzione della storia clinica del paziente

Anestesia: trattamento farmacologico per indurre sonnolenza e per non far sentire dolore

Anticorpo: una proteina con una peculiare struttura che le conferisce una forma a "Y". Gli anticorpi hanno la funzione, nell'ambito del sistema immunitario, di neutralizzare corpi estranei come virus e batteri, riconoscendo ogni determinante antigenico o epitopo legato al corpo come un bersaglio.

Apatia: condizione caratterizzata da una diminuzione o dall'assenza di qualsiasi reazione emotiva di fronte a situazioni o eventi della vita di tutti i giorni.

Arterie: vasi sanguigni che portano il sangue dal cuore agli organi e sistemi

Asma bronchiale: una malattia polmonare in cui le vie respiratorie si restringono improvvisamente in risposta ad un trigger noto o ignoto, limitando così il flusso d'aria nei polmoni.

Aspirazione: l'inalazione di piccola quantità di cibo o liquidi nei polmoni

Assistente sociale: e' un operatore sociale che, agendo secondo i principi, le conoscenze e i metodi specifici della professione, svolge la propria attività nell'ambito del sistema organizzato delle risorse messe a disposizione dalla comunità, a favore di individui, gruppi e famiglie, per prevenire e risolvere situazioni di bisogno, aiutando l'utenza nell'uso personale e sociale di tali risorse, organizzando e promuovendo prestazioni e servizi per una maggiore rispondenza degli stessi alle particolari situazioni di bisogno e alle esigenze di autonomia e responsabilità delle persone, valorizzando a questo scopo tutte le risorse della comunità".

Aterosclerosi: calcificazione delle arterie

Auscultazione del torace: quando inspiriamo ed espiriamo si possono sentire dei rumori respiratorie generato dal flusso d'aria nelle vie aeree. Nelle malattie polmonari, grazie all'auscultazione con lo stetoscopio si possono sentire delle crepitii, fischi, gemiti e altri rumori respiratori dovuto all'infiammazione o al restringimento delle piccole vie aeree

Azitromicina: un tipo di antibiotico



BCG vaccinazione: *Bacillus Calmette Guérin* è il ceppo attenuato del patogeno della tubercolosi, che è utilizzato per vaccini vivi contro la tubercolosi . Dal 1998 questa vaccinazione, tuttavia, non è raccomandato per i bambini a causa delle potenziale complicate

BGA *Biogas analysis o EGA:* emogasanalisi è un esame del sangue per determinare il livello di ossigeno e anidride carbonica nel sangue

Biopsia polmonare: biopsia del tessuto polmonare

Biopsia: prelievo di un campione di tessuto da sottoporre ad analisi

Boli di cortisone: alte dosi di cortisone per alcuni giorni, sotto controllo medico in regime di ricovero

Bronchi: unità di conduzione dell'aria nei polmoni

Bronchioli: le più piccole unità di conduzione dell'aria nei polmoni

Bronchiolite obliterante: è una malattia infiammatoria che colpisce il polmone ed in modo particolare la componente peribronchiolare. Si tratta di una forma di polmonite non infettiva. Spesso è causata da una malattia infiammatoria cronica preesistente.

Bronchiolite: infiammazione dei bronchioli

Bronchite: infiammazione dei bronchi

Bronco: è ciascuna delle due ramificazioni terminali della trachea

Broncodilatazione: dilatazione delle vie aeree

Broncoscopia: valutazione dei bronchi attraverso uno strumento noto come broncoscopio, introdotto attraverso la bocca o il naso

Cannule nasali o occhiali: per portare ossigeno nelle via aerea tramite le narice con un massimo di 5 l/min

Capillari: costituiscono i più piccoli vasi sanguigni

Cardiologo: Un medico specializzato in malattie del cuore

Cataratta: è un processo di progressiva perdita di trasparenza del cristallino nell'occhio che comporta una diminuzione della vista

Chemioterapia: terapia antitumorale

chILD – *Children's Interstitial Lung Disease:* malattie polmonari interstiziale nel bambino

Chirurgo: medico specializzato in chirurgia



Cilia: piccole appendici delle cellule respiratorie che si trovano sulla parete interna delle vie respiratorie, che spostano il muco, grazie al loro movimento verso l'esterno

Corticosteroidi: I corticosteroidi sono un gruppo di ormoni, prodotti dalla corteccia delle ghiandole surrenali, appartenenti alla classe degli steroidi. Sono utilizzati come antinfiammatorio

Cortisone: farmaco dal gruppo di corticosteroidi

CPAP - *Continuous Positive Airway Pressure*: una particolare forma di ventilazione

Diabete mellito: è una malattia cronica caratterizzata dall'aumento della concentrazione di glucosio nel sangue. Responsabile di questa condizione è un difetto nella produzione o nella funzionalità dell'insulina, un ormone secreto a livello del pancreas e indispensabile per il metabolismo degli zuccheri.

Diaria dell' alimentazione o Dieta: Un diario dove tutti i pasti, bevande e spuntini del vostro bambino un giorno dovrebbero essere documentati

Dietista: specialista in difficoltà di alimentazione

Dispnea: respirazione alterata per ritmo o frequenza, che avviene con fatica o sofferenza del paziente

Discinesia ciliare primaria: malattia in cui le ciglia sono immobile

Displasia Alveolo Capillare (DCA): una delle malattie polmonari interstiziali, in cui i piccoli vasi intorno agli alveoli non sono stati adeguatamente formati

Distrofia: s'intende un'atrofia o una degenerazione strutturale e funzionale relativa a un organo o un tessuto

Drenaggio toracico: intervento utilizzato per rimuovere l'aria (pneumotorace) o liquido (versamento pleurico, sangue), o pus (empiema) dallo spazio intratoracico

Ecocardiografia: ecografia del cuore

Eritrociti: globuli rossi responsabili del trasporto dell'ossigeno

Fibrosi cistica: la malattia genetica ereditaria mortale più comune nella popolazione caucasica. La sintomatologia, che coinvolge differenti organi interni, è riconducibile all'anomalia nell'escrezione del cloro, normalmente mediata dalla proteina codificata dal gene CFTR.

Fibrosi polmonare: malattia del tessuto polmonare, che porta a un aumento della formazione di tessuto connettivo e cicatrici tra gli alveoli

Flusso: portata di ossigeno in litri per minuto (L / min)

Frequenza cardiaca: il numero di battiti cardiaci al minuto



Frequenza respiratoria: il numero di respiri al minuto

Funduplicatio secondo Nissen-Rossetti: è un intervento chirurgico praticato al fine di prevenire il reflusso di materiale acido dallo stomaco verso l'esofago

Gastrite: infiammazione del rivestimento dello stomaco

Gastroenterologo: un medico specializzato nel trattamento di malattie del tratto gastrointestinale

Genetico: simil ereditario

Genetista: un medico specializzato nella diagnosi di malattie ereditarie

Glucocorticoidi: vedi corticosteroidi

Idiopatica: malattia senza causa riconoscibile

Idrossiclorochina: un farmaco che è stato originariamente utilizzato nel trattamento della malaria e ha una funzione simile a quello dei antibiotici

Immunodeficienza: Riduzione delle difese immunitarie dell'organismo e conseguente minore resistenza di fronte agli agenti patogeni esogeni ed endogeni. **Spesso con infezioni anche gravi**

Immunologo: un medico specializzato in malattie del sistema immunitario

Immunosoppressione: Riduzione o abolizione, indotta da agenti fisici o chimici, delle risposte immunitarie.

Immunosoppressore: il farmaco che da una immunosoppressione.

Infettivo: contagioso

Inibitore della pompa protonica: farmaco che riduce la produzione di acido dello stomaco e quindi proteggere la mucosa gastrica

Insufficienza respiratoria: L' insufficienza respiratoria è l'incapacità del sistema respiratorio (e non del solo polmone) di assicurare un adeguato scambio gassoso, sotto sforzo o a riposo. È una sindrome caratterizzata dalla caduta dei livelli di ossigeno nel sangue arterioso (ipossiemia), che può associarsi a un aumento dei valori di anidride carbonica (ipercapnia). Il livello di PaO₂ (pressione parziale di ossigeno nel sangue arterioso) sotto il quale si parla di insufficienza respiratoria è 60 mmHg.

Interstizio: il tessuto di rivestimento degli alveoli polmonari

Intravenoso o endovenoso: direttamente dentro la vena

Intubazione: posizionamento di un tubo attraverso il naso o la bocca nella trachea per la ventilazione



Iperglicemia: Aumento anormale di glucosio/zucchero nel sangue, o glicemia

Iperplasia delle cellule neuroendocrine: malattia che rientra nelle chILD; soprattutto nei bambini più piccoli.

Ipertensione arteriosa polmonare: aumento della pressione arteriosa nella circolazione polmonare

Ipertensione arteriosa: pressione arteriosa alta

Ipertrigliceridemia: alti livelli di trigliceridi/grassi nel sangue

Ipoplasia polmonare: È una patologia polmonare congenita, caratterizzata da ridotto sviluppo di uno o più lobi polmonari.

Ipossiemia: caduta dei livelli di ossigeno nel sangue arterioso

Labilità affettiva: sbalzi di umore

Lavaggio broncoalveolare (BAL): lavaggio dei bronchi in lobo del polmone tramite un broncoscopio con soluzione salina, che poi viene raccolta per essere esaminato.

Logopedista: medico specializzato nella cura delle anomalie del linguaggio e dell'articolazione della parola.

Macrolidi: un classe di antibiotici

Malassorbimento di fruttosio: Condizione caratterizzata dall'insufficiente assorbimento di fruttosio a livello intestinale.

Malattia coronarica: malattia nella quale si riduce il diametro dei vasi sanguigni che trasportano il sangue dal/al cuore

Malattia cronica: malattia che si prolunga per molto tempo (più di sei mesi, fino tutta la vita)

Malattia polmonare restrittiva: malattia polmonare, che è caratterizzata da una ridotta elasticità del polmone

Malattie autoimmuni: disturbi in cui il sistema immunitario attacca le cellule del corpo stesso

Malattie neuromuscolari: malattie che colpiscono sia il sistema nervoso sia i muscoli

Malattie polmonari diffuse parenchimale (DPLD): un altro termine per la chILD.

Medico specializzato: un medico che si occupa in particolare di un campo specifico di medicina

Metilprednisolone: è un glucocorticoide sintetico



Modalità di ventilazione non invasiva (NIV): La ventilazione non invasiva è un termine che definisce svariate tecniche di supporto delle vie aeree e del respiro accomunate dalla caratteristica di evitare la intubazione tracheale o la tracheotomia.

Neonatologo: un pediatra specializzato nel trattamento del prematuro e del neonato

Ortopnea: Forma di dispnea che non consente la respirazione in posizione distesa

Osteoporosi: malattie in cui gradualmente si ha una perdita di massa ossea con una conseguente aumento della fragilità ossea

Palliativa - trattamento medico che non si rivolge a una cura specifica, ma da una sollievo del dolore e di altri disturbi. L'obiettivo è di dare ai pazienti la migliore qualità di vita possibile.

Parabronchiolite diffusa: malattia infiammatoria del polmone di origine sconosciuta. Si tratta di una forma grave e progressiva di bronchiolite

Patologo: Medico specializzato in patologia; nel diagnosticare la patologia a partire dall'analisi dei reperti anatomici.

PEG- Gastrostomia Endoscopica Percutanea: La PEG rappresenta una tecnica attraverso la quale si riesce ad assicurare, tramite una sonda posizionata direttamente nello stomaco, un adeguato apporto nutrizionale a quei pazienti che per vari motivi non riescono ad alimentarsi per via orale

Picco di pressione inspiratorio (PIP): La PIP visualizza la pressione più alta misurata durante la fase di inspirazione.

Plaquenil: nome commerciale dell'Idrossiclorochina

Plasmodium: agente eziologico della malaria

Pneumociti: L'epitelio alveolare è costituito, oltre che da macrofagi, da due particolari tipi di cellule: gli pneumociti di I e di II tipo. Pneumociti di I tipo rivestono tratti estesi della superficie alveolare e ricoprono circa il 90% della superficie alveolare. Pneumociti di II tipo producono il surfattante.

Pneumococco: batterio, responsabile d'infezioni, soprattutto durante l'infanzia, (infezioni per esempio al polmone, dell'orecchio medio, meningite)

Pneumologo: medico specializzato nel trattamento delle malattie polmonari

Prednisolone: un corticosteroide sintetico che viene utilizzato per la riduzione dell'infiammazione

Pressione di picco espiratorio (PEEP): La PEEP riduce il lavoro respiratorio basale e aiuta a mantenere una buona Capacità funzionale residua.

Pressione parziale: pressione parziale dei singoli componenti in una miscela di gas



Pricktest: prove allergiche cutanea

Profilassi: misure per prevenire una malattia o un'infezione

Prognosi: previsione dell'andamento della malattia

Proteinosi alveolare: malattia che rientra nelle interstiziopatia polmonarica causate da una ridotta o difettosa produzione di surfattante

Psicologo: un terapeuta specializzato nel trattamento di malattie e problemi mentali

Pulsossimetro : dispositivo che misura attraverso la riflessione della luce, la percentuale di sangue ossigenato, la saturazione di ossigeno

Radiologo: medico specializzato che si occupa della produzione e dell'interpretazione a fini diagnostici o terapeutici di immagini radiologiche.

Reflusso gastroesofageo: si verifica quando i succhi gastrici vengono in contatto con la parete dell'esofago.

Reumatismi: malattie che causano limitazioni funzionali sulle ossa, articolazioni, muscoli e / o del tessuto connettivo

Reumatologo: un medico specializzato in malattie infiammatorie delle ossa, articolazioni, muscoli e del tessuto connettivo

Riabilitazione: Branca della medicina volta al recupero di una funzione compromessa; anche, trattamento medico e fisioterapico.

RSV: "virus respiratorio sinciziale "

Saturazione di ossigeno: la quantità di ossigeno presente nel sangue che può essere misurata con un pulsossimetro

Scompenso cardiaco: L'insufficienza cardiaca, o scompenso cardiaco congestizio, è una condizione o un gruppo di sintomi correlati all'incapacità del cuore di pompare quantità di sangue sufficienti per far fronte alle necessità dell'organismo

Sedazione: induzione di uno stato di rilassamento e di calma per mezzo di un farmaco

Sindrome Cantu: malattia rara, congenita ed ereditaria in cui, tra l'altro, viene coinvolto anche il polmone

Sistemi di ossigeno liquido: bombole di ossigeno con l'ossigeno in forma liquida

Sondino nasogastrico: un sondino molto sottile e morbido viene inserito attraverso il naso e l'esofago nello stomaco

Spirometria: test per la valutazione della funzionalità respiratoria

Steroidi - un gruppo di farmaci che riducono l'infiammazione e allergie.

Surfattante: Il surfactante impedisce il collasso degli alveoli più piccoli e l'eccessiva espansione di quelli più grandi.



Terapia intensiva: è il reparto ospedaliero dove vengono garantite cure intense a pazienti con particolari stati di salute di media o alta gravità, quali ad esempio il supporto delle funzioni vitali (respiratore meccanico, farmaci inotropi, ecc.)

Test del cammino in 6 minuti (*Walking test*): è un test che permette una misura della capacità funzionale residua di un paziente e viene generalmente consigliato a scopo diagnostico. Si tratta di un test pratico e semplice.

Tomografia Computerizzata (TAC): La TAC, acronimo di tomografia assiale computerizzata, è una tecnica diagnostica che sfrutta le radiazioni ionizzanti per ottenere immagini dettagliate di aree specifiche del corpo.

Trapianto di midollo osseo: Il trapianto di midollo osseo, detto anche trapianto di cellule staminali ematopoietiche, è il trattamento terapeutico con il quale si sostituisce un midollo osseo malato con un'altro sano, allo scopo di ristabilire la normale produzione di cellule del sangue.

Trapianto di polmone: operazione in cui polmone malato del destinatario viene rimosso e viene sostituito con un polmone di un donatore sano

Tubo gastrico: tubo sottile che viene inserito direttamente nello stomaco per introdurre esclusivamente alimenti fluidi e farmaci

Vaccino vivo: vaccino che consiste di una piccola quantità di virus o batterio funzionale. Possono moltiplicarsi nell'uomo, ma avendo perso la patogenicità non causano malattia, anzi innescano la produzione di anticorpi contro la malattia.

Vaccino: Preparazione rivolta a indurre la produzione di anticorpi protettivi da parte dell'organismo, conferendo una resistenza specifica nei confronti di una determinata malattia infettiva (virale, batterica, protozoaria)

Ventilazione invasiva: una forma di ventilazione, che richiede l'inserimento di un tubo endotracheale

Ventilazione meccanica: la respirazione viene garantita da una macchina e avviene tramite un tubo endotracheale o di una cannula tracheale

Vie respiratorie: l'apparato respiratorio; aeree che portano l'aria ai polmoni, come il naso, la faringe, la laringe, la trachea e i bronchi.

Virus respiratorio sinciziale: Il VRS è responsabile di numerose affezioni delle vie aeree del bambino nei primi anni di vita. Si tratta di un virus stagionale, che si presenta nei mesi freddi nei climi temperati e nella stagione delle piogge, quando la temperatura si abbassa, nei climi tropicali.

