

Febbraio 2013

http://www.medicoebambino.com/?id=IND1302_50.html


MEDICO E BAMBINO PAGINE ELETTRONICHE

CASI INDIMENTICABILI

"Mi lasci senza fiato!"

S. VENEZIA, S. OSMI

Dipartimento Materno Infantile, A.O.U. di Parma

Era un tranquillo e afoso pomeriggio post-ferragostiano mentre stavo sostituendo una pediatra di base. Non troppo lavoro, le solite visite: bambini vacanzieri tornati dal mare con qualche puntino sulla pelle o col mal d'orecchio o per i soliti controlli di routine perché "hanno mangiato questo ed eravamo preoccupati...." o "hanno fatto quest'altro e volevamo un parere....". Ma la routine viene rotta da una telefonata di una mamma molto preoccupata perché il suo bambino di 4 mesi aveva avuto un accesso di tosse risoltosi dopo pochi secondi. Dopo essermi accertata del fatto che l'episodio non fosse avvenuto in circostanze particolari, che non avesse avuto sequele, che il bambino respirasse bene e che non presentasse altri sintomi ho cercato di tranquillizzare la mamma, ma visto che percepivo ancora una certa agitazione le ho detto di portarmi il bambino. Allora lei, molto gentilmente, mi ha detto non era mai venuta in ambulatorio e che tutte le visite fatte dalla pediatra titolare in precedenza erano domiciliari. A quel punto ho pensato si trattasse della solita mamma "furbetta" che approfitta del giovane sostituto per chiedere cose che non avrebbe mai osato chiedere al titolare, ma nonostante la giovane età del paziente, una domiciliare per qualche colpo di tosse mi sembrava proprio esagerata. Solo allora la mamma mi dice: "ah, scusi Dottoressa, forse ho dimenticato di dirle la cosa più importante, mio figlio è seguito con un'attenzione particolare perché ha la Sindrome di Ondine". Perbacco, ora capisco, il piccolo ha una sindrome, ecco il perché di tale ansia... ma io questa sindrome non la conoscevo proprio, anzi, ad essere onesta non l'avevo nemmeno mai sentita nominare!

Mi accordo con la mamma per la domiciliare e via alle ricerche su internet. Dopo essermi documentata il più possibile, parto. All'arrivo alla meta mi trovo davanti un bambino bellissimo, sorridente e reattivo, molto vivace e curioso per la sua età. Lo visito e tranne una lieve ostruzione nasale e qualche rumore catarrale trasmesso dalle alte vie aeree non trovo nient'altro. Me la cavo con i lavaggi nasali "salvavita" e qualche aerosol. Se non fosse stato per il respiratore e il saturimetro vicino alla sua culla non avrei mai pensato che quel piccolo fosse malato (alla parola sindrome al telefono avevo già immaginato il peggio!).

La **sindrome da ipoventilazione centrale congenita (CCHS)**, anche nota come **Sindrome di Ondine**, rappresenta un'entità molto rara caratterizzata da un'anormale risposta ventilatoria all'ipossia e all'ipercapnia, dovuta al mancato controllo della respirazione autonoma. I bambini CCHS mostrano una ventilazione adeguata durante la veglia ma insufficiente durante il sonno. I criteri clinici per la diagnosi sono i seguenti:

1. Persistente evidenza di ipoventilazione durante il sonno ($\text{PaCO}_2 > 60 \text{ mmHg}$);
2. Insorgenza durante il primo anno di vita;
3. Assenza di malattie polmonari o neuromuscolari che possano spiegare l'ipoventilazione;
4. Esclusione di malformazioni cardiache.

Il sospetto diagnostico viene posto solitamente in epoca neonatale a causa di cianosi con necessità di ventilazione meccanica e difficoltà di divezzamento dalla ventilazione assistita. Gli **altri possibili segni e sintomi** alla diagnosi possono essere:



1. Ripetuti episodi di cianosi (talvolta associati a tachicardia e sudorazione) durante il sonno, che possono richiedere interventi rianimatori, nei primi giorni di vita.
2. Cianosi, edemi e segni di insufficienza cardiaca destra nelle prime settimane/mesi di vita associati alla presenza di ipertensione polmonare.
3. Tachicardia, sudorazione e/o cianosi durante il sonno nel 1° anno di vita.
4. Episodi di apnea e/o convulsioni inspiegati.
5. Episodi di ALTE.

Un gruppo di pazienti presenta ipoventilazione anche nella veglia: circa il 20% non è in grado di mantenere una ventilazione autonoma in veglia ma una percentuale ben più alta attraversa alcuni momenti della giornata o alcuni periodi dell'anno (malattie intercorrenti, sonnolenza) durante i quali beneficia della ventilazione meccanica in veglia. Solo il 59% di questi pazienti è in grado di riconoscerne autonomamente i sintomi legati a una respirazione inadeguata durante la veglia. La mancata diagnosi o il trattamento inadeguato possono essere responsabili di morte o di danni neurologici anche molto gravi, dovuti a sofferenza ipossica cerebrale secondaria alle crisi di apnea. Inoltre, la dimissione di questi bambini dagli ospedali viene spesso ritardata a causa di problemi con la gestione domiciliare del controllo della respirazione, dovuti a carenze delle strutture territoriali. La CCHS colpisce circa 1 bambino su 150000-200000 nati vivi e, attualmente, circa 40 bambini in Italia sono affetti da questa malattia. Ad oggi, la CCHS appare come un disordine cronico poiché nessun farmaco è risultato essere efficace nello stimolare la funzione respiratoria, così che supporti ventilatori rappresentano le uniche opzioni disponibili per i bambini affetti da CCHS. La ventilazione è un supporto vitale in questi pazienti e necessita del massimo livello di assistenza tecnologica e di monitoraggio.

L'obiettivo della ventilazione meccanica è quello di mantenere una modesta iperventilazione al fine di evitare che una volta a casa, eventuali situazioni destabilizzanti quali anche lievi affezioni alle vie respiratorie possano provocare ipercapnia. Una moderata iperventilazione nel sonno è risultata anche efficace nel migliorare la ventilazione autonoma in veglia.

Le tecniche di ventilazione siano esse in tracheotomia o in maschera necessitano di un controllo di volume e di un controllo pletismografico toracico. Sono inoltre necessari allarmi in caso di desaturazione e/o di ipercapnia. Vengono considerati indispensabili il monitoraggio saturimetrico continuo e capnografico end tidal (in caso di tracheotomia) continuo o capnografico transcutaneo periodico (in caso di NIV).

L'eziologia genetica della CCHS, da tempo sostenuta dall'aumentato rischio di ricorrenza in fratrie, dall'associazione con la malattia di Hirschsprung (HSCR) ed altre neurocristopatie, e dall'esistenza di modelli animali che mostrano un fenotipo respiratorio simile a CCHS, è stata definitivamente confermata dall'identificazione di difetti del gene PHOX2B in eterozigosi in circa il 90% dei pazienti CCHS. Per questi ultimi è stata dunque dimostrata una trasmissione autosomica dominante con penetranza incompleta, come suggerito dall'osservazione di genitori portatori asintomatici di mutazioni PHOX2B.

Esistono varie forme di Ipoventilazione centrale primitiva:

- CCHS (a esordio congenito)
- LO-CCHS (a esordio tardivo)
- LO-CHS-HD (a esordio tardivo associata a disfunzione ipotalamica) anche detta ROHHAD (*Rapid-onset Obesity, with Hypothalamic Dysfunction, Hypoventilation, and Autonomic Dysregulation*)

Ma perché la CCHS è anche nota come Sindrome di Ondine?

In una storia germanica nota come "La maledizione di Ondine", Ondine è una bellissima ninfa acquatica, e come tutte le ninfe, immortale. Tuttavia, se si fosse innamorata di un mortale avrebbe perso la sua immortalità. Ondine si innamorò di un bel cavaliere, Sir Lawrence, e i due si sposarono. Al momento di scambiarsi i voti, Lawrence giurò che l'avrebbe sempre amata e le sarebbe sempre stato fedele. Dopo il matrimonio però Ondine cominciò a invecchiare e mentre la sua attrattiva fisica diminuiva, Lawrence perdeva interesse verso di lei. Un pomeriggio, Ondine sorprese Lawrence addormentato fra le braccia di un'altra donna. Furiosa, puntò un dito verso di lui, che si svegliò sorpreso, e lanciò il suo anatema: *"Tu mi hai giurato fedeltà con ogni tuo respiro, e io ho accettato il tuo voto. Così sia. Finché sarai sveglio, potrai avere il tuo respiro, ma dovessi mai cadere addormentato, allora esso ti sarà tolto e tu morirai!"*.

Caso indimenticabile perché mi ha permesso di conoscere questa rara patologia e perché mi ha fatto scoprire la simpatica storiella della ninfa Ondine e del suo cavaliere fedifrago e purtroppo per lui insonne.

Vuoi citare questo contributo?

S. Venezia, S. Osmi. "MI LASCI SENZA FIATO!". *Medico e Bambino pagine elettroniche* 2013; 16(2)
http://www.medicoebambino.com/?id=IND1302_50.html