

SCIENZA & MEDICINA



IL RESPIRO È VITA ISTRUZIONI PER L'USO

Dedichiamo queste quattro pagine al tema della riabilitazione respiratoria, a cura di diversi specialisti, allo scopo di offrire un quadro completo e, si spera, il più possibile utile ai soci UILDM.

—
**Fabrizio Rao e
Giancarlo Garuti**
CMS UILDM

Umidificazione delle vie aeree in ventilazione meccanica

—
Fabrizio Rao

Responsabile Area Respiratoria Centro NeMO Milano
Direttore clinico Centro NeMO Arenzano (Ge)

Valentina Castino

Terapista respiratorio, Centro NeMO Arenzano (GE)

Le vie aeree superiori sono fisiologicamente responsabili di circa il 75% dell'umidificazione e del riscaldamento dell'aria inspirata. In condizioni fisiologiche, l'aria che raggiunge gli alveoli, dopo essere passata attraverso le vie aeree superiori e inferiori, vi arriva alla temperatura di circa 37 gradi, quindi riscaldata e correttamente umidificata. Durante la ventilazione meccanica, a causa degli elevati flussi e pressioni erogate, è necessario umidificare le vie aeree per aumentare la tolleranza, evitare di seccare le mucose e le secrezioni. Se si utilizza la ventilazione non invasiva (maschera nasale o oronasale), l'umidificazione deve essere necessariamente garantita durante la notte. In ventilazione invasiva, tramite tracheostomia o tubo endotracheale, l'umidificazione deve essere garantita anche durante il giorno, per tutte le 24 ore, poiché le vie aeree superiori, normalmente deputate al riscaldamento e all'umidificazione dell'aria inspirata, vengono bypassate, con il rischio della formazione di tappi all'interno della cannula o del tubo endotracheale, infiammazioni tracheali e ulcerazioni della mucosa tracheobronchiale.

Esistono due sistemi di umidificazione: attivi e passivi. Tradizionalmente considerati il *gold standard* dell'umidificazione dei gas inspirati, sono gli umidificatori attivi a piastra. Questi dispositivi riscaldano e umidificano attivamente i gas tramite un sistema con piastra riscaldante: questa aumenta la temperatura dell'acqua sterile o demineralizzata contenuta in una camera di umidificazione, generando così vapore; l'aria diretta al paziente, attraversando la camera, si satura di vapore acqueo e si riscalda secondo la temperatura impostata. Alla camera di umidificazione può essere collegato un circuito semplice oppure termoriscaldato. Quest'ultimo, mantenendo costante la temperatura all'interno del circuito tramite delle sonde di rilevazione del calore collegate a un termostato servo-controllato, evita la formazione di condensa all'interno del tubo. È inoltre possibile settare degli allarmi per garantire una maggiore sicurezza e prevenire un'eccessiva umidificazione. Il sistema di umidificazione passivo è costituito da filtri, chiamati HME (Heat Moisture Exchanger), che vanno interposti tra il ventilatore e il paziente. Questi filtri hanno il compito di trattenere il calore e di far condensare l'umidità dell'aria espirata, restituendoli poi al paziente sotto forma di vapore riscaldato all'atto inspiratorio successivo. Gli HME sono monouso e sterili e si utilizzano normalmente in ventilazione invasiva qualche ora durante il giorno, in

sostituzione del sistema attivo. In condizioni ottimali, la performance dei filtri umidificanti dipende da molte variabili come la portata del flusso inspiratorio ed espiratorio, la temperatura ambientale, la quantità di vapore acqueo nel flusso medio e la loro grandezza. Risulta importante, in ventilazione invasiva, non eccedere con le ore di utilizzo del sistema passivo perché gli umidificatori attivi a piastra, rispetto agli HME, sono più efficienti e performanti in termini di precisione nel fornire umidità e calore ai gas inspirati, riducendo conseguentemente il rischio di danni da insufficiente riscaldamento e umidificazione, responsabili spesso del fallimento o della scarsa tolleranza alla ventilazione a pressione positiva.

Ventilazione diurna con boccaglio

Giancarlo Garuti

U.O.C. Pneumologia, Ospedale Santa Maria Bianca, Mirandola (MO)

La ventilazione non invasiva è una terapia efficace per diminuire il lavoro respiratorio, migliorare lo scambio di gas e alleviare la dispnea nell'insufficienza respiratoria acuta e cronica. Il suo fallimento è spesso associato alla scarsa tolleranza del metodo di somministrazione, che può essere causato da dolore, eccessiva pressione sulla pelle del viso, da perdite, ansia, secrezioni e asincronia tra il paziente e il ventilatore. L'interfaccia può avere un ruolo nella tolleranza e nell'efficacia. La maggior parte di questi inconvenienti può essere evitata con l'uso di ventilazione con boccaglio a circuito aperto (MPV). L'uso di MPV è stato descritto per la prima volta in una conferenza sulle apparecchiature per assistenza respiratoria nei pazienti post-poliomielite nel 1953. JE Affeldt, del Rancho Los Amigos Hospital di Los Angeles, osservò che la pressione positiva intermittente con circuito con boccaglio poteva alleviare la dispnea in pazienti poliomiolitici ventilatori dipendenti, la cui ventilazione a pressione negativa veniva interrotta per trasferimenti, assistenza infermieristica o terapia fisica. L'utilizzo routinario è stato introdotto nel 1980 nei pazienti dell'UO ventilatoria del Goldwater Memorial.

VANTAGGI CHE PERMETTONO UNA MIGLIORE VITA SOCIALE AI PAZIENTI DIPENDENTI O SEMI-DIPENDENTI DAL VENTILATORE:

- *minor impatto sul paziente;*
- *possibilità di parlare e mangiare;*
- *riduzione delle lesioni da decubito sulla cute del viso;*
- *pochissimo spazio morto e fruibile senza cinghie o cuffia (il paziente ha un minor senso di claustrofobia).*

GLI SVANTAGGI:

- *uso esclusivo diurno, anche se alcuni ne hanno imparato l'utilizzo durante il sonno;*
- *possibilità di suscitare riflesso del vomito e salivazione;*
- *l'aspirazione di vomito è una complicazione potenziale, ma finora il rischio è stato solo teorico;*
- *l'uso prolungato può causare deformità ortodontica;*
- *perdite d'aria dalla bocca (possono essere controllate con un'aderente guarnizione a labbro);*
- *perdita d'aria attraverso le narici (evitata con tappi o clip nasali);*
- *se l'aria è ingerita può provocare distensione gastrica.*

LE CONTROINDICAZIONI SONO RARE E INCLUDONO:

- *manca di coscienza;*
- *manca di cooperazione da parte del paziente;*
- *inabilità a mantenere la protesi ventilatoria;*
- *presenza di deficit bulbare severo.*

Ci sono a disposizione diversi boccagli, per migliorare il comfort e l'aderenza del paziente alla NIV. Il boccaglio standard permette di tenerlo in posizione con i denti e venire facilmente espulso. La MPV è stata segnalata per ridurre il rischio di infezione respiratoria, migliorare la tosse, la funzione vocale e la qualità della vita. Nonostante i potenziali benefici, non è ampiamente usata. Ciò può essere dovuto in parte al fatto che poche informazioni sono disponibili su quale ventilatori sono in grado di supportare l'applicazione e quali interfacce possono essere utilizzate.

SCIENZA&M.

Valutazione respiratoria nel paziente neuromuscolare

Paolo Banfi

Riabilitazione Intensiva Pneumologica, IRCCS S. Maria Nascente
Fondazione Don Carlo Gnocchi, Milano

L'insufficienza respiratoria è un evento frequente nei pazienti con patologia neuromuscolare. Si verifica a causa della debolezza dei muscoli respiratori e determina da un lato una progressiva ipoventilazione alveolare, cioè l'incapacità del polmone di rimuovere completamente la CO₂, e, dall'altro, l'impossibilità di proteggere le vie aeree con una tosse efficace. La maggior parte degli episodi d'insufficienza respiratoria avviene dopo l'instaurarsi di infezioni alle alte vie aeree, cui seguono un accumulo di secrezioni, fatica respiratoria, ulteriore peggioramento della performance dei muscoli respiratori e infezioni polmonari che possono divenire fatali.

QUALI SONO I PROBLEMI PRINCIPALI NELLA PATOLOGIA NEUROMUSCOLARE?

- Tosse inefficace con conseguente impossibilità a una clearance adeguata delle secrezioni delle vie aeree.
- Incoordinazione delle alte vie respiratorie nelle patologie a interessamento bulbare.
- Alterazione della gabbia toracica (scoliosi).
- Ipoventilazione dapprima durante il sonno e successivamente in veglia.
- Infezioni polmonari ricorrenti che aumentano la debolezza muscolare.
- Eventuale disfagia che peggiora il quadro infettivo.
- Rischio di malnutrizione.

Il paziente va osservato nella sua interezza: autonomia deambulatoria residua, valutazione del torace (eventuale scoliosi o cifoscoliosi, pectus excavatum e altro), uso dei muscoli accessori, frequenza respiratoria e modalità del respiro (sincrono, paradossale, asincrono), mantenimento del decubito supino. L'auscultazione spesso non ci viene in aiuto perché silente a causa della minima escursione toracica. Segue la valutazione strumentale per evidenziare quanto sopra evidenziato, l'efficacia di pompa ventilatoria, tosse e scambio gassoso, per evitare il fenomeno dell'ipoventilazione.

ECCO GLI ESAMI IN ORDINE DI ESECUZIONE:

- 1 Spirometria.** Misura sia la capacità vitale forzata in supino e in posizione seduta, sia la capacità vitale lenta che il volume residuo (volume d'aria che rimane nei polmoni dopo una espirazione completa).
- 2 Massima pressione inspiratoria ed espiratoria.** Rendono conto rispettivamente della adeguatezza della ventilazione e dell'efficacia della tosse.
- 3 Valutazione del picco di flusso durante la tosse.** Deve essere sopra i 270 l/min perché sia efficace; valori sotto i 160 l/min sono indicativi di tosse inefficace ed espongono il paziente al rischio di infezioni respiratorie.
- 4 Emogasanalisi arteriosa** nell'adulto o **valutazione con transcutaneo** per la misura della PCO₂ e della SPO₂ nel caso di lattanti o bambini: alcuni preferiscono valutare il sangue arterializzato con micropuntura del lobo auricolare.
- 5 Valutazione dei disturbi respiratori nel sonno** mediante poligrafia dinamica notturna o con saturimetria notturna. Nel primo caso si evidenziano eventuali anomalie respiratorie nel sonno monitorando il flusso nasale con cannula nasale e con sensore a termocoppia, la saturazione dell'emoglobina, delle cinture toraco-addominali, un sensore di posizione, un ECG e un microfono per eventuali rumori respiratori. Si devono evidenziare soprattutto fenomeni come apnee o periodi di ipoventilazione soprattutto nel periodo REM, in cui la già nota debolezza muscolare si aggrava perché il diaframma diventa più ipotonico.

Tutti gli esami vanno periodicamente ripetuti, in tempi che dipendono dalla patologia in studio.

Criticità nel passaggio dall'età pediatrica ad adulta

nella presa in carico respiratoria

Alessandro Onofri e Renato Cutrera

U.O.C. Broncopneumologia, Area semintensiva pediatrica
Dipartimento pediatrico universitario ospedaliero
Ospedale pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma



Il numero di pazienti con distrofia muscolare di Duchenne che raggiungono l'età adulta è in progressivo aumento: l'innalzamento dell'aspettativa di vita è stato senz'altro determinato da una migliore gestione della comorbidità respiratoria in età pediatrica. Tuttavia, la distrofia di Duchenne è una patologia la cui diagnosi si effettua in età pediatrica (la gestione della patologia è in mano a servizi pediatrici) ma le principali complicanze si verificano nel passaggio all'età adulta. La gestione dell'adolescente con Duchenne presuppone una valutazione della funzionalità respiratoria e degli scambi respiratori notturni costante nel tempo e un eventuale inizio tempestivo, se necessario, di ventilazione meccanica non invasiva, per supportare il paziente durante la notte ed evitare l'insorgenza di complicanze legate all'insufficienza ventilatoria notturna. La presa in carico da parte di centri dell'adulto

necessita di adeguate competenze in termini di disturbi respiratori del sonno, di ventilazione meccanica e di gestione multidisciplinare della patologia neuromuscolare. Tali pazienti necessitano inoltre di adeguata fisioterapia respiratoria, da proseguire con costanza con la crescita. È cruciale garantire continuità a tale aspetto: è durante l'adolescenza che la fisioterapia diventa ancor più importante nel mantenere una buona funzionalità respiratoria e nel ridurre le riacutizzazioni respiratorie. La complessità del periodo della transizione, inoltre, è aumentata dall'impatto sociale ed economico della malattia su famiglie che, per anni, fronteggiano una patologia dal decorso lento e silente durante l'età pediatrica, le cui manifestazioni più gravi e invalidanti (principalmente inerenti allo scompenso cardiaco e all'insufficienza respiratoria) si manifestano proprio nel periodo dell'adolescenza. Un'efficace gestione

dell'insufficienza respiratoria e dello scompenso cardiaco - la prima tramite l'introduzione della ventilazione meccanica, la seconda con la terapia medica per lo scompenso (nei casi meno gravi) - ha un notevole impatto sul prolungamento dell'aspettativa di vita di questi pazienti. All'Ospedale pediatrico Bambino Gesù, l'impianto del cuore di Jarvik, il "mini-cuore artificiale" che ha consentito la sopravvivenza di ragazzi che fino a pochi anni fa non raggiungevano l'età adulta a causa dello scompenso cardiaco, nei pazienti con distrofia di Duchenne e miocardiopatia dilatativa severa ha determinato la presenza di un'ulteriore categoria di pazienti: adolescenti con la patologia, spesso con insufficienza respiratoria cronica, necessità di supporto ventilatorio e cuore di Jarvik. La sfida del futuro è garantire anche a questi ragazzi con una gestione così complessa di accedere alle cure per adulti lungo un percorso privo di ostacoli.

SCIENZA&M.

SMA, LA SPERIMENTAZIONE PER UNA DIAGNOSI ALLA NASCITA

I Press per Famiglie SMA

Mentre il primo farmaco per la SMA è in commercio da quasi un anno, al via in Italia due sperimentazioni che, ci si aspetta, contribuiranno a loro volta a rivoluzionare la storia clinica della SMA: il trial di terapia genica e quello sullo screening neonatale. Approfondiamo il secondo.

La terapia nusinersen, la prima per il trattamento della SMA, in commercio ormai da alcuni mesi con il nome di Spinraza, è tanto più efficace quanto prima i bambini vi vengono sottoposti. Esistono notevoli differenze tra pazienti trattati precocemente e altri più tardivamente. La diagnosi precoce è la chiave di lettura, nonché il fulcro del progetto pilota di screening neonatale che verrà avviato in due regioni italiane nel corso del 2019. Partendo dal test molecolare sviluppato all'Istituto di Medicina Genomica dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, il progetto è diventato un lavoro congiunto tra lo stesso Ateneo e il Policlinico Gemelli di Roma, le Regioni Lazio e Toscana, l'Ospedale Meyer di Firenze, l'azienda farmaceutica Biogen e Famiglie SMA. «È un progetto pilota tra i primi in Europa. Il test genetico – afferma Francesco Danilo Tiziano dell'Università Cattolica – è altamente specifico e individua con certezza il 97-98% dei casi di SMA. Occorre aggiungere solo una minima quantità di sangue del neonato a quello già prelevato per gli screening neonatali obbligatori. Entro pochi giorni dalla nascita e con costi contenuti riusciremo a ottenere i risultati. In caso di diagnosi di SMA potremo avviare immediatamente il trattamento dove si prevede lo sviluppo di una forma grave della malattia, molto prima che i sintomi si manifestino.

Potremo così aumentare esponenzialmente l'efficacia della cura, fino a ottenere addirittura uno sviluppo normale. È una prospettiva rivoluzionaria per una malattia genetica rara, divenuta realtà soltanto dopo l'introduzione del nusinersen».

Puntando ad analizzare i campioni di 140 mila bambini, con il progetto pilota – che avrà una durata di due anni – si stima di identificare per tempo una ventina di pazienti, di cui l'80% con forme gravi. In Lazio, l'iter burocratico è in fase di completamento; in Toscana è al lavoro invece il Comitato etico competente.

«Tra gli obiettivi scientifici del progetto – ha aggiunto Tiziano – c'è quello di determinare la reale incidenza della SMA nella popolazione italiana. Proprio per le enormi possibilità offerte dal trattamento precoce, speriamo che lo screening neonatale della SMA possa diventare una best practice da estendere alle altre regioni». La motivazione per cui il progetto pilota sarà limitato a due sole regioni nasce dalla necessità di mettere in moto, rodare e far funzionare perfettamente una macchina, oggi inesistente, che dovrà analizzare i campioni di centinaia di bambini ogni giorno.

La presidente nazionale di Famiglie SMA Daniela Lauro ha specificato che «pur trattandosi di una malattia rara, il progetto riguarda tutti i neonati che verranno alla luce». Motivo per cui, in occasione della presentazione ufficiale del progetto svoltasi a Firenze lo scorso 11 ottobre, ha ribadito un appello accorato ad aderire: «Ci rivolgiamo soprattutto ai medici dei punti nascita affinché informino le donne in gravidanza sulla possibilità di frenare l'eventuale insorgere della malattia nei loro figli. Attraverso la somministrazione del farmaco in commercio è possibile, già nei primi giorni di vita del neonato, garantire uno sviluppo motorio pari a quello dei suoi coetanei sani. Si tratta di un'opportunità per l'intera società – ha continuato la presidente Lauro – e maggiore è la partecipazione, più precisa e determinata sarà la lotta alla malattia. In molti, troppi casi di atrofia muscolare spinale, e in generale di malattia genetica rara, le famiglie attendono mesi per ottenere risposte certe e soprattutto un supporto. La diagnosi precoce può rovesciare questa prospettiva in maniera decisiva».

Citando la legge nazionale n. 167/2016 sullo screening neonatale esteso per circa 40 malattie metaboliche, Lauro ha confermato l'impegno dell'associazione a inserire nei test obbligatori futuri anche l'atrofia muscolare spinale. «Le istituzioni si interrogano lecitamente sui costi, sia per estendere il test a tutti i neonati, ma anche e soprattutto per sostenere le terapie destinate a chi risultasse affetto. Noi siamo certi che la spesa di oggi si tradurrà nel risparmio di domani, considerando che intervenire precocemente significa ridurre i giorni di ospedalizzazione dei pazienti, il numero degli esami, il rischio di complicanze, le ore di lavoro o di scuola».



*Personne con **beta-sarcoglicanopatia**: questa chiamata è per voi!*

Il GFB (Gruppo Familiari Beta-sarcoglicanopatie), associazione vicina a UILDM che promuove la ricerca scientifica su una forma di distrofia muscolare dei cingoli (Beta-sarcoglicanopatia - LGMD2E), ha chiesto aiuto. Negli ultimi anni sono state fatte importanti scoperte scientifiche che potrebbero portare alla cura di tale malattia. Per questo motivo, l'associazione GFB ha chiesto l'aiuto di UILDM nella ricerca di possibili pazienti interessati a partecipare a studi clinici in Italia.

→ Se conosci qualcuno con distrofia dei cingoli, in particolare con diagnosi genetica di Beta-sarcoglicanopatia, ti chiediamo di invitare gli interessati a contattare il numero 34872905705 (Laura Rigoni) o a cercare maggiori informazioni su gfbonlus.it, diffondendo la notizia a più persone possibili.

UILDM LECCO COINVOLTA NELLA MESSA A PUNTO DI UN ESOSCHELETRO MOTORIZZATO

L'intervista ad [Alessandra Pedrocchi](#), NearLab
(Laboratorio di Neuroingegneria e Robotica Medica)
del Policlinico di Milano

—
a cura di Barbara Pianca

Primavera 2015. UILDM Lecco incontra il Policlinico di Milano. Il ruolo di “Cupido” in questa storia è affidato a UniverLecco, l'associazione territoriale la cui *mission* è «favorire la presenza e lo sviluppo di alta formazione universitaria e di centri di ricerca sul territorio, in particolare Politecnico di Milano e CNR». In questo caso, UniverLecco fa incontrare il bisogno di UILDM, di verificare se la ricerca sulla riabilitazione potesse avere delle ricadute utili per i propri soci con disabilità, con quello del NearLab, il Laboratorio di Neuroingegneria e Robotica Medica del Policlinico di Milano. Quest'ultimo, sotto la guida della docente [Alessandra Pedrocchi](#), stava valutando gli esiti del progetto europeo “Mundus” su un esoscheletro

per l'arto superiore, basato sulla stimolazione elettrica muscolare senza motori, tramite molle elastiche. «Per la prima volta – ricorda Pedrocchi – ci trovavamo di fronte a interlocutori reali, pazienti arrivati a noi spontaneamente e non arruolati tramite qualche trial. È stata fin da subito un'esperienza fondamentale perché ci siamo resi conto che i loro bisogni più urgenti sono legati alla vita quotidiana e non all'ambito terapeutico. Questa loro indicazione ha determinato il focus del nostro studio». Il team scientifico, infatti, si rende conto che le competenze di ricerca acquisite possono diventare utili per le persone che, non muovendo il braccio da sole, vogliono lo stesso grattarsi, portarsi un fazzoletto alla bocca o al naso, cambiare postura per evitare l'immobilità

prolungata, bere un bicchier d'acqua: UILDM Lecco in quell'occasione ha consegnato al laboratorio una lista dettagliata. «La possibilità di non chiedere aiuto al caregiver per alcuni piccoli gesti è il punto di qualità della vita che ci hanno chiesto di guadagnare» precisa Pedrocchi. Inizia da quella primavera di messa a fuoco di nuovi obiettivi un rapporto tra università e UILDM che la professoressa definisce «serio», avendo stimolato uno studio scientifico di fattibilità di nuove soluzioni tecnologiche e l'avvio di un'analisi degli esoscheletri antigravitati già in commercio. Con il risultato di averne individuati solo di privi di motore, con la funzione di alleggerire sì il movimento, ma solo a partire da una capacità residua di contrazione muscolare.

Progetto: “Useful”

«A quel punto, dal 2016 Telethon ci ha finanziato il progetto “Useful” ancora in corso, per valutare tra i prototipi in commercio quelli adatti alle persone con una distrofia muscolare che lascia un’abilità residua. Al momento stiamo procedendo alla valutazione clinica di due sistemi, in collaborazione con l’istituto Eugenio Medea IRCCS di Bosisio Parini e il centro di riabilitazione Villa Beretta a Costa Masnaga».

Progetto: “Bridge”

«In parallelo, è nato il progetto Bridge, di cui UILDM Lecco stessa è capofila e che coinvolge, oltre a UniverLecco, anche alcuni colleghi del Dipartimento di Meccanica del nostro Politecnico e altri di CNR, per [lo sviluppo di un esoscheletro agganciabile alla carrozzina e motorizzato](#), con differenti modalità di controllo, comandabile cioè con joystick, comando vocale (tipo Siri) o tramite il movimento dello sguardo.



Si chiamano “sistemi assistivi” i sistemi di aiuto alla vita quotidiana, comandabili tramite diverse interfacce: l’utente, a seconda della situazione, sceglie quale utilizzare. [È un prototipo a cinque gradi di libertà, capace cioè di far muovere tutte le parti del braccio](#) separatamente, spalla, gomito e polso». “Bridge”, finanziato dalla Fondazione Cariplo dal 2016, è giunto al termine e la prosecuzione delle attività di ricerca è stata inclusa in un secondo finanziamento a opera della stessa Fondazione insieme alla Regione Lombardia, all’interno del grande progetto “Empatia”, sempre promosso e guidato da UniverLecco, in cui collaborano tutti gli attori del Sistema Lecco per la riabilitazione.

Progetto: “Empatia”

«Una volta che la progettazione dell’esoscheletro Bridge è stata ultimata – spiega Pedrocchi - ed è stata tra l’altro presentata alle scorse Manifestazioni Nazionali UILDM, occorrerà capire se funziona bene per davvero. [“Empatia” significa “Empowerment del Paziente A casa” e ha l’obiettivo di testare Bridge con i pazienti](#), valutandone i punti deboli e i possibili futuri sviluppi. Vogliamo proseguire fino al 2020 e poi proporci a un partner industriale». Avete già raccolto dei feedback? «Sì ma siamo ancora all’inizio. Intendiamo in ogni caso migliorare Bridge dal punto di vista della sua utilizzabilità: il prototipo infatti dipende da un computer esterno, mentre intendiamo spostare il software che lo comanda in un’app che si possa caricare sul telefono cellulare o sul tablet, da collegare a una scatoletta montata sotto la carrozzina o dietro allo zaino del respiratore, individuando insomma la sistemazione meno ingombrante.

Ci sarà poi una procedura di certificazione del dispositivo, che è molto importante perché verifica la conformità dei dispositivi medicali a quanto dichiarato nella loro presentazione dai progettisti, per accertarsi che siano sicuri per operatori, familiari e pazienti. È una normativa europea che regola il processo di verifica che un sistema che ha uno scopo medicale sia sicuro e risponda agli obiettivi che si è prefissato. Per i pazienti l’attesa di questi passaggi può risultare troppo lunga: “Ho provato il dispositivo, è pronto, perché non possiamo usarlo?” Si chiedono. Eppure i passaggi di certificazione sono fondamentali e, anche se richiedono tempo, rimangono imprescindibili».

Il ruolo delle persone con distrofia muscolare

Progettare a stretto contatto con i destinatari del progetto rende il lavoro più concreto, evita degli errori e accelera dei passaggi. «I pazienti che incontriamo sono seri nel darci la loro valutazione, non sono imbarazzati, non si fermano ai complimenti, a dirci quanto siamo stati bravi. Sono concentrati sull’obiettivo e sono coinvolti con noi nella ricerca di ogni possibile miglioramento» commenta Pedrocchi. [«UILDM Lecco in questi anni è stata un alleato prezioso](#), sia per i rigorosi feedback che per aver fin da subito creduto nel progetto, aiutandoci a trovare partner e finanziamenti. Alle scorse Manifestazioni Nazionali UILDM abbiamo chiesto di far circolare tra i soci UILDM di tutta Italia l’appello a mettersi in gioco per testare Bridge e alcuni di voi ci hanno contattato. Grazie a tutti!».

DISTROFIA DI DUCHENNE

TRA SARTORIA E TRUCCHI

La ricerca scientifica ha segnato un altro risultato importante verso la cura della distrofia di Duchenne. Un approccio di terapia genica sperimentato su cani di piccola taglia negli Stati Uniti, in Texas, ha mostrato risultati incoraggianti.

—
a cura di
Barbara Pianca

*Ne parliamo con il presidente della **CMS UILDM***
Filippo Maria Santorelli.

La presentazione della sperimentazione preclinica texana di terapia genica prende in prestito termini del mondo dell'abbigliamento, come "metodologia sartoriale" e "tecnica di taglia e cucì" e di quello magico, parlando di "trucco molecolare". Cosa si intende?

Gran parte dei ragazzi con una diagnosi di distrofia muscolare di Duchenne ha una parte del gene, nella regione tra gli esoni 48 e 50, che è mancante, e la proteina prodotta (la distrofina) è rapidamente distrutta. La terapia genica ha "mascherato" la mancanza in modo da attivare il processo in grado di produrre una proteina sì più corta ma ancora funzionante. Ecco spiegato il trucco. È lo stesso procedimento del farmaco disponibile per la Duchenne negli Stati Uniti, chiamato Exondys 51 (eteplirsen).

Quanto alla terminologia sartoriale?

Si riferisce al fatto che l'intervento viene fatto su misura. Il meccanismo permette la personalizzazione della terapia a seconda degli specifici danni genetici. Attraverso un virus che fa da "cavallo di Troia", cioè da traghettatore, si trasporta la macchina "taglia e cucì" nel muscolo e questa corregge con precisione il danno genetico attivando il processo di produzione della proteina. L'effetto è duraturo, a differenza del farmaco Exondys 51 che deve essere somministrato settimanalmente o mensilmente a seconda dei casi.

Che risultati ci possiamo aspettare sull'uomo?

I dati di ricerca dicono che la malattia si trasforma nella forma relativamente più attenuata di distrofia di Becker. Lo studio in analisi però era teso solo a dimostrare la sicurezza, e non abbiamo quindi dati sullo stato di salute dei cani né se la procedura ne abbia aumentato forza e resistenza.

Quando dobbiamo aspettare prima che questa scoperta arrivi all'uomo?

Questo studio iniziale ha coinvolto un numero ridotto di animali e bisognerà ampliarne il numero e ottenere maggiori informazioni su sicurezza ed efficacia clinica. Bisogna poi verificare gli effetti su animali di dimensioni più grandi. Se le fasi precliniche procedono senza intoppi e si riusciranno a ottenere dati statistici rilevanti, voglio essere ottimista e credo si arriverà all'uomo nei prossimi tre o quattro anni.

Queste terapie hanno dei rischi?

Sì. Perché nonostante il taglio sartoriale sembri essere estremamente preciso, la nostra abilità di valutarne la precisione potrebbe talvolta essere sovrastimata. Il pericolo in concreto è che se non riusciamo ad accorgerci di una sua eventuale azione verso una destinazione sbagliata, potrebbero accadere tagli sbagliati o non voluti. Altro limite è il fatto che l'intervento è permanente e non sappiamo se sul lungo termine ci possano essere effetti collaterali dannosi, dal momento che la sperimentazione è recente.

Se gli esiti saranno positivi potranno beneficiarne altri tipi di malattie neuromuscolari?

La Duchenne ha già fatto in altri casi da "apripista" e sono fiducioso lo sarà anche in questo caso. È già successo in passato per le sarcoglicanopatie e per i deficit di calpaina e disferlina (per citarne alcune), che hanno fatto grandi passi avanti grazie ai risultati delle ricerche nella distrofia muscolare di Duchenne.