Παρακολούθηση της αναπνευστικής λειτουργίας των παιδιών με νευρομυϊκές παθήσεις

Λαμπρινή Δαμιανίδου
Πανεπιστημιακή Υπότροφος Α.Π.Θ.
Β' Παιδιατρική Κλινική ΠΓΝΘ ΑΧΕΠΑ

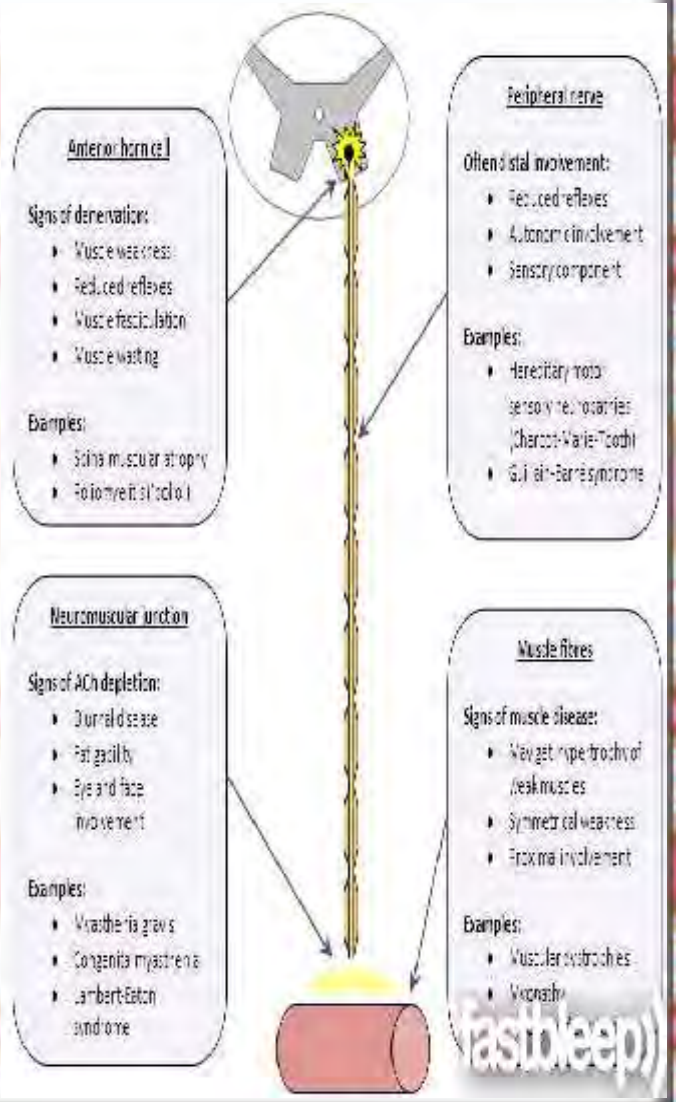
Σύγκρουση συμφερόντων

Η ομιλήτρια δεν έχει να δηλώσει καμιά σύγκρουση συμφερόντων

Νευρομυϊκά νοσήματα (NMN)

Νοσήματα:

- Περιφερικού κινητικού νευρώνα
- Νευράξονα/ περιφερικών νεύρων
- Νευρομυικής σύναψης
- Μυών



Νευρομυϊκά νοσήματα (NMN)

- Συχνότητα ~1:3000

- Κλινικές εκδηλώσεις:
- διάγνωση
- γονότυπο
- ηλικία

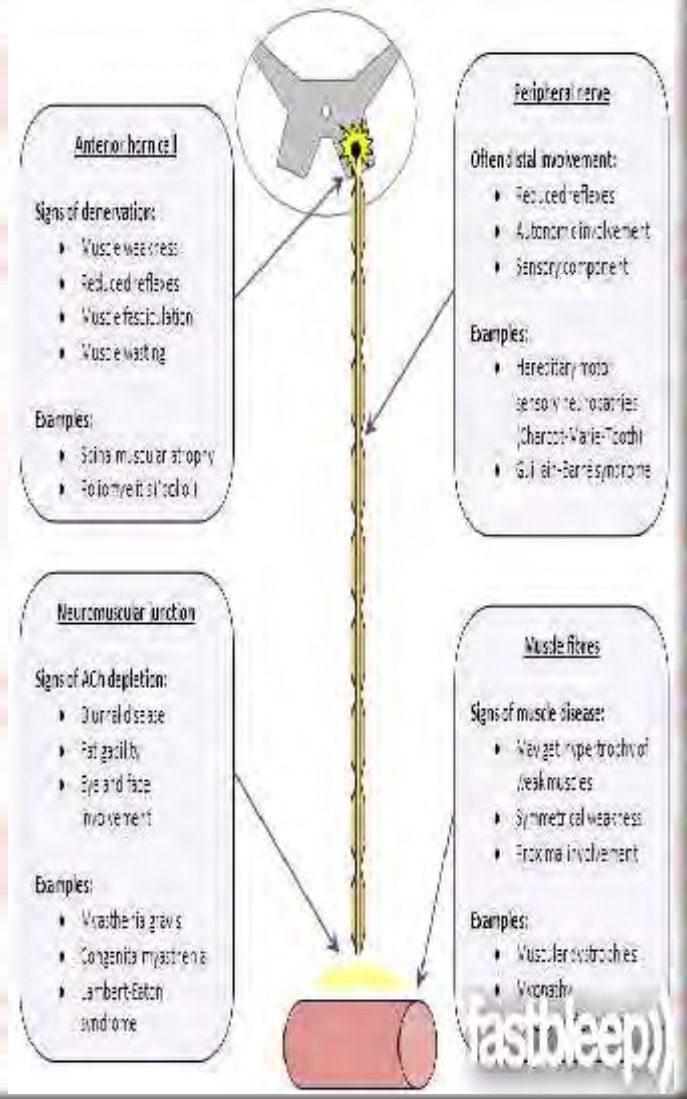


Table 1
Classification of Genetic and Acquired Neuromuscular Disorder of Childhood. Some more common examples are listed

World Muscle Society Classification of Neuromuscular Diseases is used here, edited slightly. See http://194.167.35.195 for a detailed gene table, which is regularly updated.

(a) INHERITED NEUROMUSCULAR DISORDERS

CATEGORY	Illustrative examples	Age at presentation	Major clinical features	Respiratory issues
MUSCLE			**Proximal > distal weakness or generalized** **DTRs reduced where weak**	
• Muscular dystrophy	Congenital MD	Birth -infancy	• "Floppy" baby with weakness, joint contractures, ±↑CK • Often with related CNS dysgenesis (mental retardation, MRI brain abnormality, epilepsy, eye changes), e.g. merosin-deficient, Walker-Warburg, Fukuyama CMD • Ligamentous laxity and contractures in Ullrich	Variable, may be an early feature
	Duchenne MD	2 to 5 y.o.	• Toe-walking, pseudohypertrophy of calves, delayed motor milestones, • CK 10-50x normal • Cognitive and emotional issues	In second decade of life, declining PFTs; significant respiratory involvement after ambulation is lost
	Becker MD	2 y.o to adult	Clumsiness, slowed walking/running, muscle aches/cramps	Variable involvement
• Congenital myopathy	Myotubular myopathy	Infant	"Floppy" baby, ptosis, ophthalmoplegia, symmetric distal and proximal weakness, normal to slightly ↑CK X-linked disorder, affects males, severe and moderate forms	Severe form: early onset respiratory insufficiency; early death (mean 5 months) but survivors are ventilator dependent
	Central core myopathy	Infant-adult	Non-progressive proximal weakness legs > arms, mild facial weakness, scoliosis and contractures, normal CK Varies from mild to severe if + for RYR1 gene mutation (about half of patients), at increased risk of malignant hyperthermia	Severe early onset form with respiratory insufficiency requiring assisted ventilation. Milder forms typically without respiratory complications
• Myotonic syndromes	Myotonic dystrophy type 1	Neonatal to adulthood	Congenital presentation: mental retardation and motor delay, generalized weakness with myopathic facies, dysphagia, drooling, dysarthric speech hypoventilation needing support as neonate Typical teen-adult onset: 2nd to 4th decade: distal > proximal weakness of hands, feet and face; slow release of hand grip or eyelid closure, percussion myotonia, frontal balding, cataracts; insulin resistance; cardiac conduction defects	Hypercapnia; hypersomnolence; nocturnal hypoventilation is frequent; aspiration pneumonia due to esophageal dysfunction
	Myotonic dystrophy type 2	Uncommon in children, typical onset third decade	Mild facial and proximal > distal and legs > arms weakness; myalgias often prominent. Other organ system involvement as with type 1.	Typically no respiratory complications
• Ion channel disorders	Hyperkalemic periodic paralysis	Infancy-childhood	Episodic flaccid weakness lasting up to one hour, precipitated by rest after exercise, stress, fasting and potassium rich foods, CK elevated between attacks, elevated serum K+ only during attacks	None typically during or between attacks
• Metabolic myopathies	Pompe disease -Classic early infantile	Presents by 6 months	Severe hypotonia, proximal > distal weakness, hepatomegaly, cardiomyopathy, hypoventilation	Assisted ventilation is required by 6 months
	-Juvenile	-2-18 y.o.	Proximal muscle weakness, exercise intolerance, mild ↑ CK	Recurrent respiratory infections Nocturnal hypoventilation
	-Adult-onset	Adulthood	Indolently progressive limb-girdle pattern of weakness	Early diaphragm weakness: dyspnoea supine>upright.
NEUROMUSCULAR JUNCTION			**Hypotonia, Fluctuating weakness improved by rest, ptosis, ophthalmoparesis, bulbar, respiratory and proximal limb and neck flexion weakness**	
• Congenital mysasthenic syndrome	- Pre-synaptic	Infancy	Hypotonia, variable degree of limb weakness, motor delays, ptosis is often a clue; often has little fluctuation in weakness	Pre-synaptic: episodic apnoea
	- Slow channel syndrome		May deteriorate over time	Slow-channel: respiratory weakness in 2nd-3rd decade

Table 1 (*Continued*)

World Muscle Society Classification of Neuromuscular Diseases is used here, edited slightly. See http://194.167.35.195 for a detailed gene table, which is regularly updated.

(a) INHERITED NEUROMUSCULAR DISORDERS

CATEGORY	Illustrative examples	Age at presentation	Major clinical features	Respiratory Issues
PERIPHERAL NERVE			**Distal > proximal weakness and decreased sensation, foot deformity, variable distal muscle atrophy and tremor, absent reflexes**	
• Hereditary sensory and motor neuropathies (Charcot-Marie-Tooth disorders "CMT")	CMT type 1 (demyelinating)	Child-adult	Foot drop, clumsiness, tremor of hands, high-arched feet, hammertoes, distal>proximal weakness, areflexia, mild sensory loss	None typically, sleep apnoea with more severe neuropathy
	CMT type 2C (type 2; axonal)	1st decade	Vocal cord, diaphragm, and intercostal paresis, distal hand and foot weakness, asymptomatic sensory loss, depressed or absent reflexes	Respiratory weakness/failure
ANTERIOR HORN CELL (MOTOR NEURON DISORDERS)			**Muscle atrophy, fasciculation, weakness, areflexia, preserved sensation and mentation** Dysphagia, dysarthria, aspiration risk, restrictive lung disease (intercostals > diaphragm weakness initially)	
Classic spinal muscular atrophy (SMA)	-SMA type I	<6 m.o.	No independent sitting; life expectancy <2 yrs old without support from respiratory failure or infection, malnutrition	Severe respiratory weakness with progressive skeletal muscle weakness
	-SMA type II	6-18 m.o.	Sits independently but does not walk independently	Respiratory weakness mild to moderate, sleep-disordered breathing, limited cough and secretion control
	-SMA type III	>18m.o.	Achieves independent walking, but may lose this	Not common
	-SMA type IV	adulthood.	Slowly progressive proximal limb weakness, normal life expectancy	No pulmonary issues
SMA with Respiratory Distress "SMARD"]		Early infancy	Generalized weakness (distal>proximal initially), early respiratory failure	Early diaphragm weakness, elevated diaphragm on chest X-ray

Some more common examples presenting in children are listed here

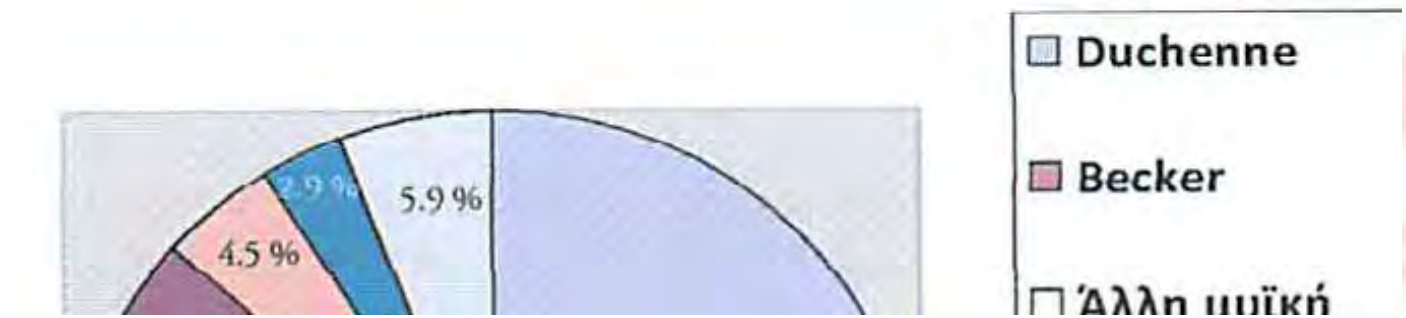
(b) ACQUIRED NEUROMUSCULAR DISORDERS

CATEGORY	Illustrative examples	Age at presentation	Major clinical features	Respiratory Issues
MUSCLE	Dermatomyositis	Child-adult	Nl to ↑CK, myalgias increased by activity, muscles tender to palpation, proximal > distal weakness, rash around eyes, over elbow or knuckles (Gottron's papules), periungual telangiectasias	No typical respiratory involvement, but risk of fibrosing alveolitis is related to anti-Jo-1 antibodies
NEUROMUSCULAR JUNCTION	Immune-mediated myasthenia gravis	> 1 year to adult	Easy fatigability, fluctuating weakness, ptosis, ophthalmoplegia Ocular presentation most common Generalized and bulbar MG most worrisome	Bulbar and respiratory weakness, with acute exacerbations with illness and certain medications
	Infant botulism	1-6 months	Constipation, weak cry, poor feeding, flaccid paralysis, DTRs usually preserved, poorly reactive pupillary response	Respiratory failure can occur precipitously
PERIPHERAL NERVE	Guillain-Barre syndrome	1+ year (rare in infancy)	Loss of reflexes within 1 week, ascending paralysis (legs then arms), paresthesias; autonomic dysfunction may occur (blood pressure instability, cardiac arrhythmias, urinary retention)	Respiratory failure can occur, usually within 7 days of onset of weakness
ANTERIOR HORN CELL	Polio (live polio vaccine rarely, enterovirus, West Nile virus)	Child-adult	Antecedent illness (fever, malaise, GI upset, aseptic meningitis), intense myalgias and hypesthesia, asymmetric weakness, acute dysautonomia	Respiratory failure may occur due to weakness

Κλινική εικόνα ΝΜΝ

	΄Ηπια	Μέτρια	Βαρειά
Βρεφική ηλικία	**Συγγενής μυϊκή δυστροφία**	**Charcot Marie Tooth**	**SMA 1** **Μιτοχονδριο-πάθειες**
Παιδική ηλικία	**Συγγενείς μυοπάθειες**	**Duchenne**	
Εφηβεία	**Emery Dreifuss**	**Becker**	

Μονάδα νευρομυϊκών νοσημάτων MDA
Β΄Παιδιατρική Κλινική



Παιδιατρική 2015;78(1):122-134

Κοινά χαρακτηριστικά ΝΜΝ

- Υποτονία
- Καθυστέρηση στατικών λειτουργιών
- Μυική αδυναμία
- Παρουσία αναπνευστικών προβλημάτων

Αναπνευστικά προβλήματα σε ΝΜΝ

Αναπνευστική ανεπάρκεια

- Συχνότερη αιτία νοσηρότητας
- 1η αιτία θανάτου
- Αδυναμία αναπνευστικών μυών επηρεάζει την ποιότητα ζωής

Αναπνευστικά προβλήματα σε ΝΜΝ

- **Οξεία αναπνευστική ανεπάρκεια**

(σε λοίμωξη αναπνευστικού)

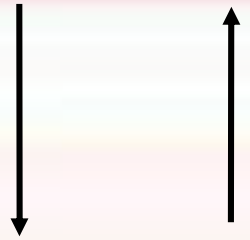
συχνότερη αιτία νοσηλείας

- **Χρόνια αναπνευστική ανεπάρκεια**

συχνότερη αιτία θανάτου

Αναπνευστικά προβλήματα σε ΝΜΝ

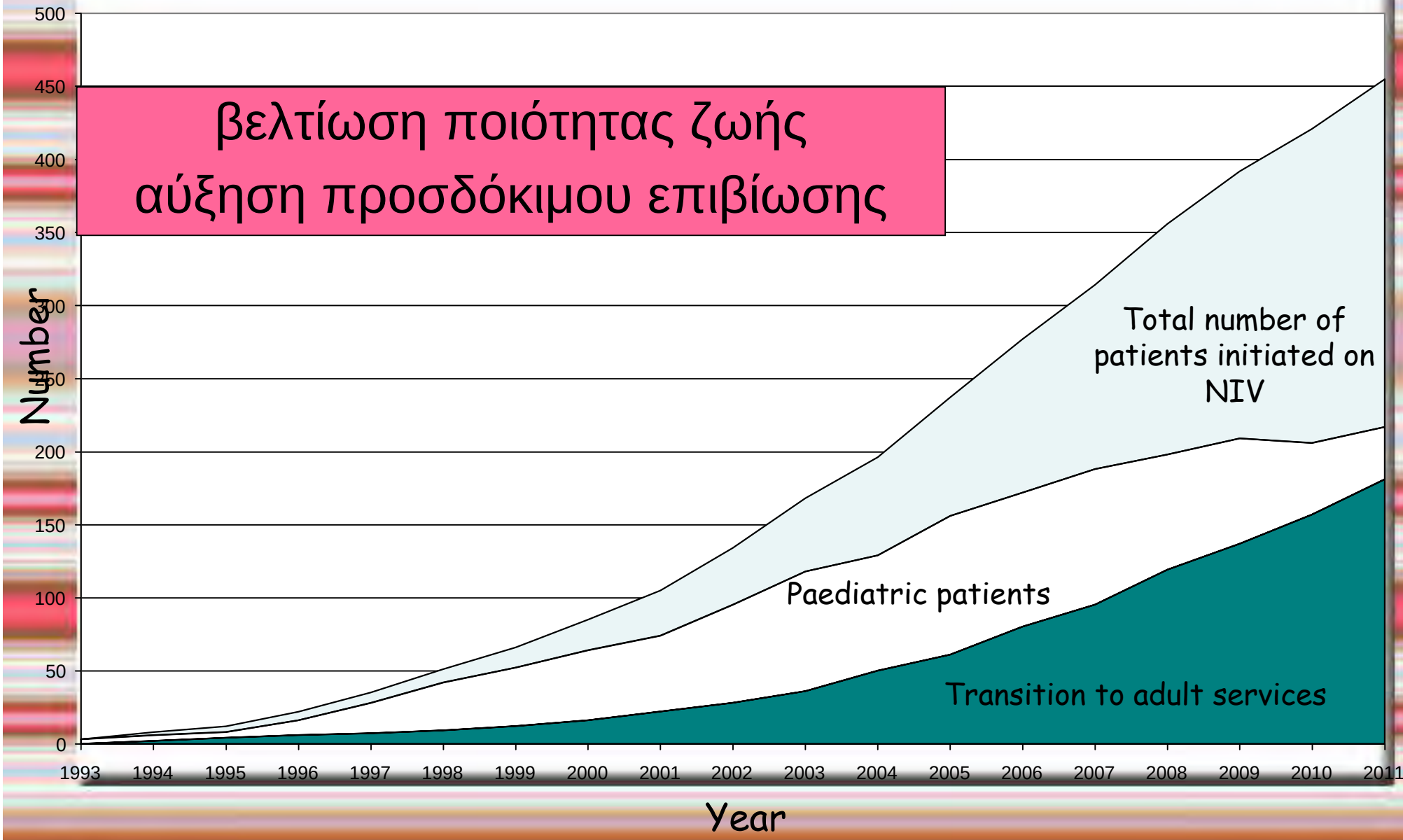
Οξεία αναπνευστική ανεπάρκεια
(σε λοίμωξη αναπνευστικού)



Χρόνια αναπνευστική ανεπάρκεια
Εγκαθίσταται βαθμιαία.
Προηγούνται διαταραχές ύπνου &
επεισόδια λοίμωξης ή εισρόφησης

Μετάβαση στους ενήλικες

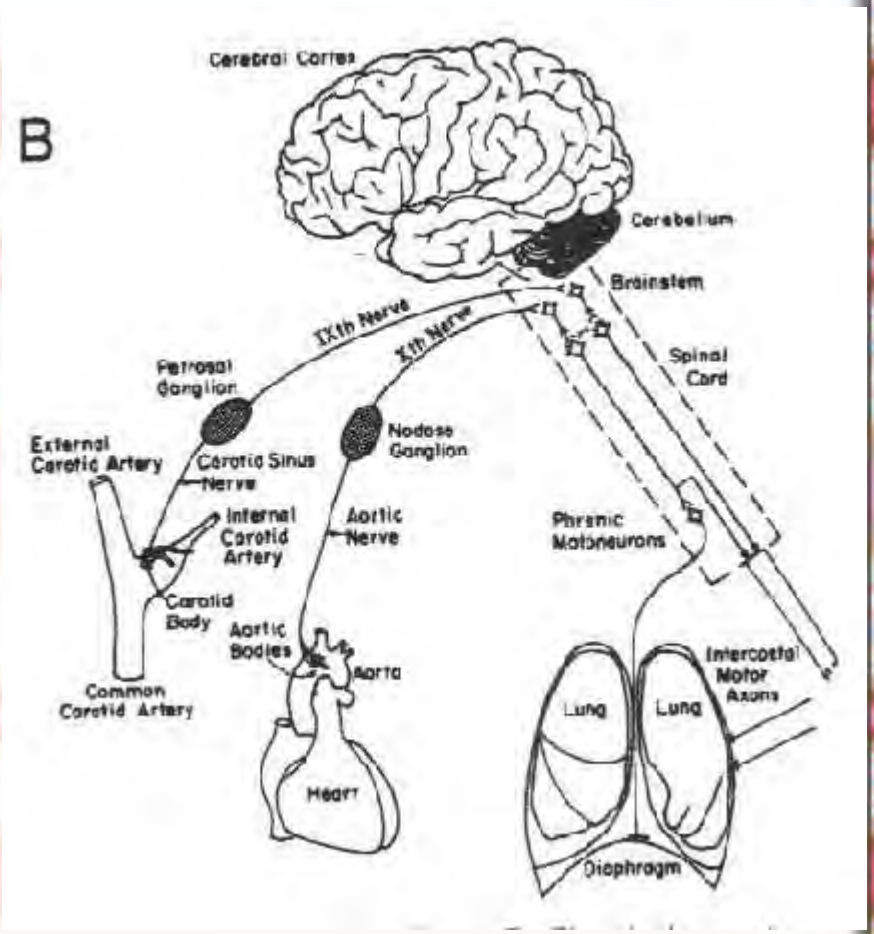
(RBH data 1993-2012)



Αναπνοή

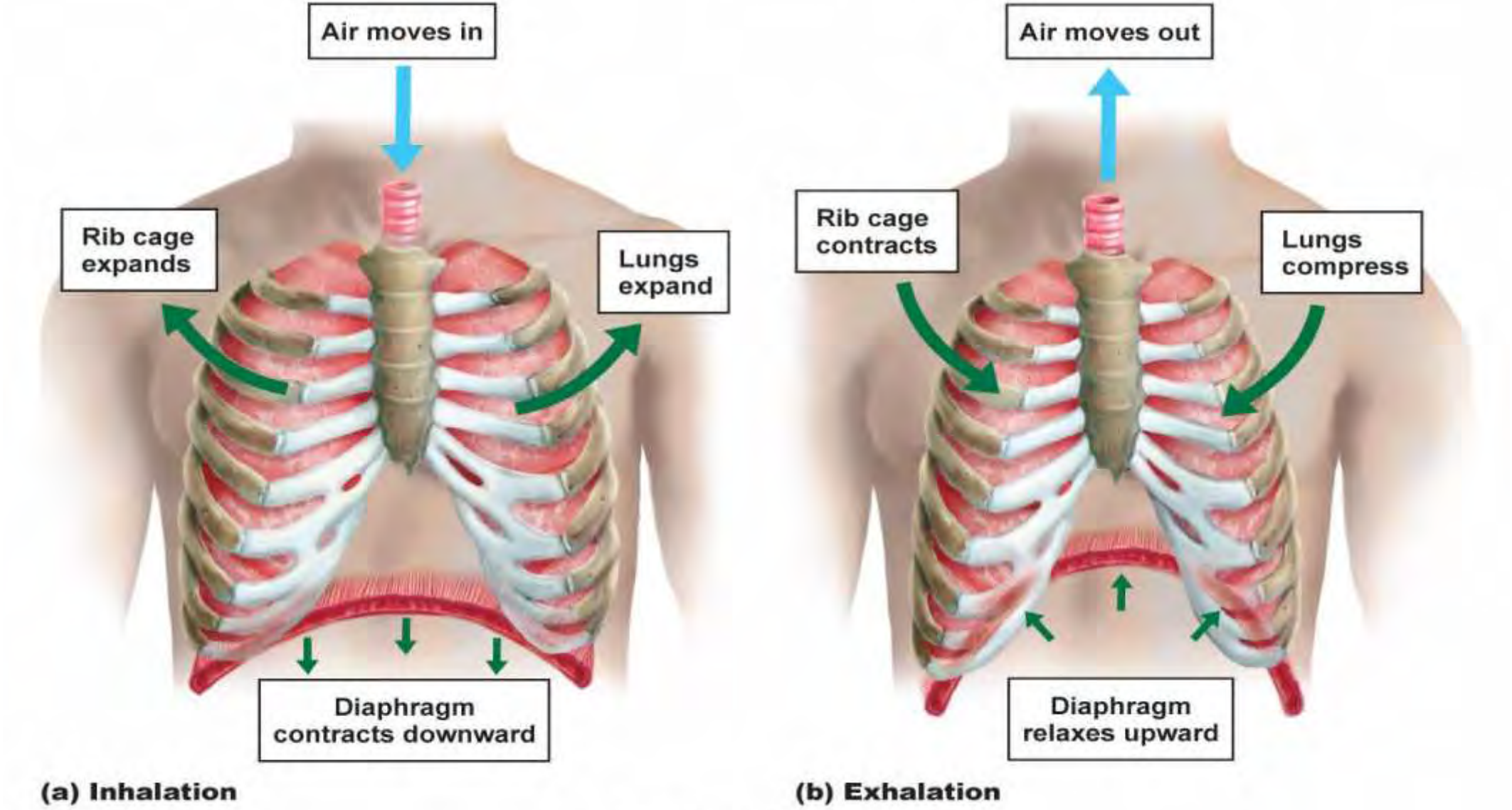
- Νευρομυϊκός μηχανισμός
- Αναπνευστικό κέντρο (προμήκης – γέφυρα)
- Βασικός αναπνευστικός ρυθμός
- Τελική αναπνευστική ώση
- Ανταποκρίνεται στο μηχανικό έργο που πρέπει να εκτελέσουν οι αναπνευστικοί μύες

- Έκπτυξη πνεύμονα – θώρακα



Respir care 2006;51(8):829-839

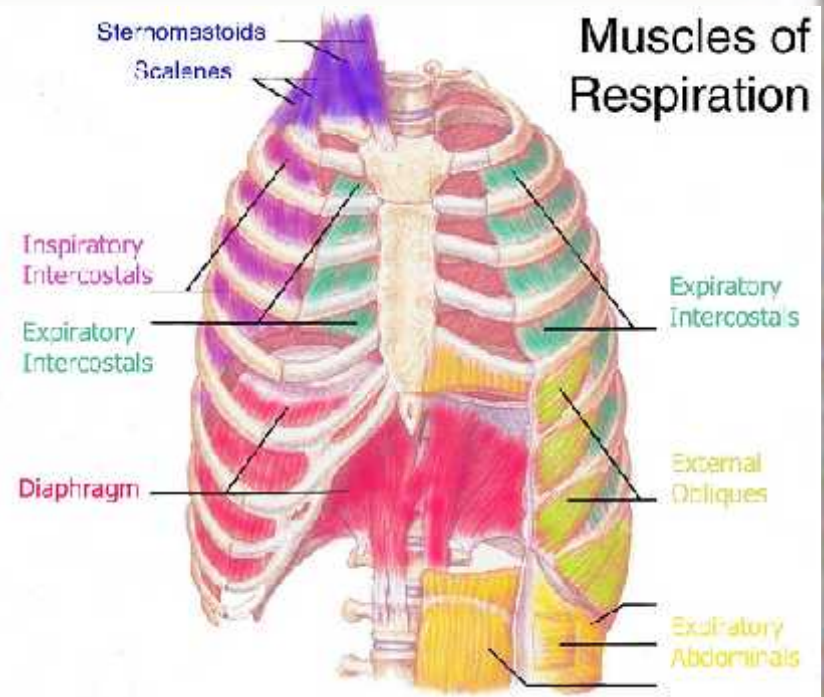
Αναπνοή



© 2011 Pearson Education, Inc.

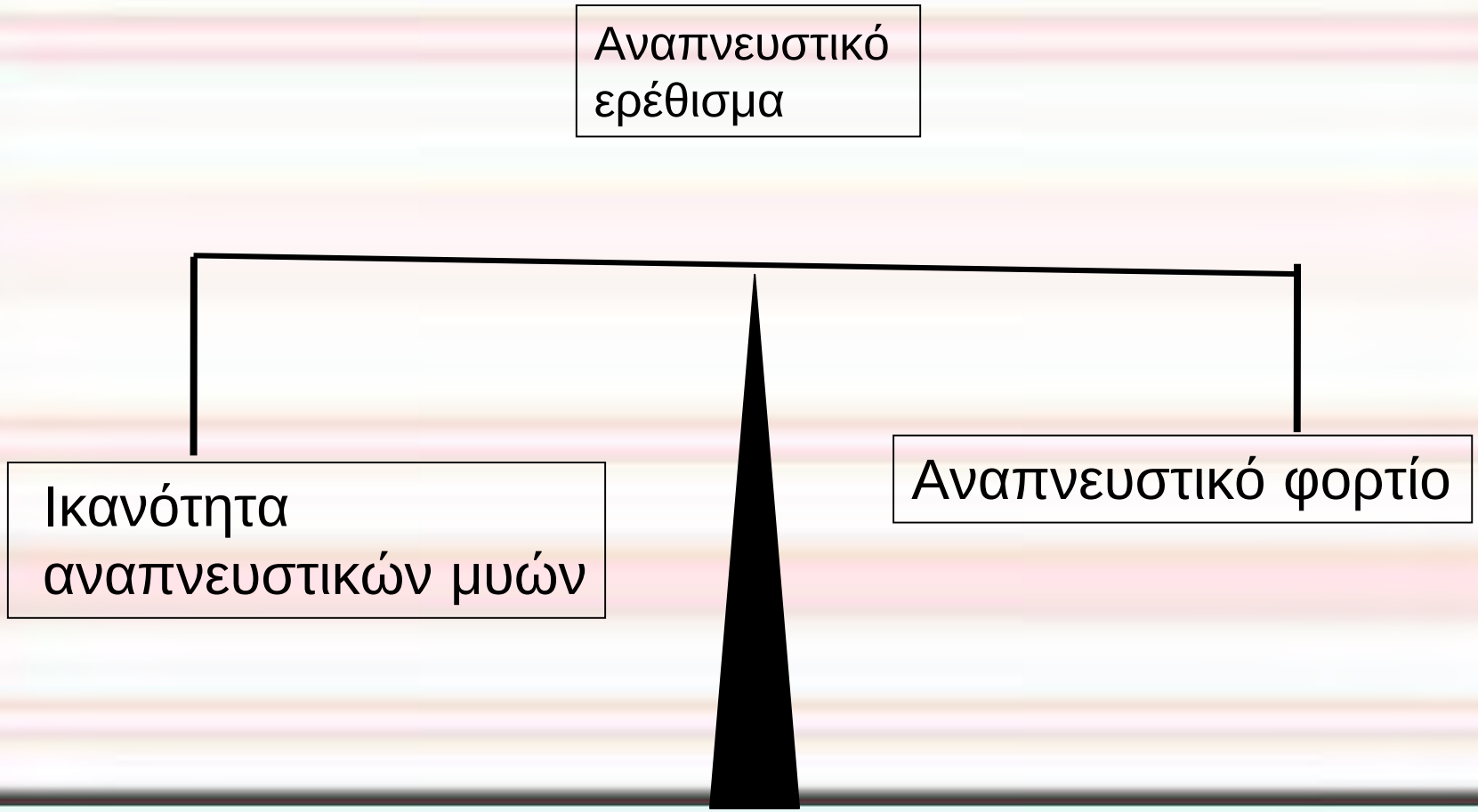
Αναπνευστικοί μυς

- Διάφραγμα (**70% αναπνεόμενου όγκου**)
- Μεσοπλεύριοι μυς
- Μύες Φάρυγγα
- Μύες Λάρυγγα
- Μύες Κοιλιακού τοιχώματος



Respir care 2006;51(8):829-839

Αναπνοή



Thorax 1993;48:698-701

Αναπνοή

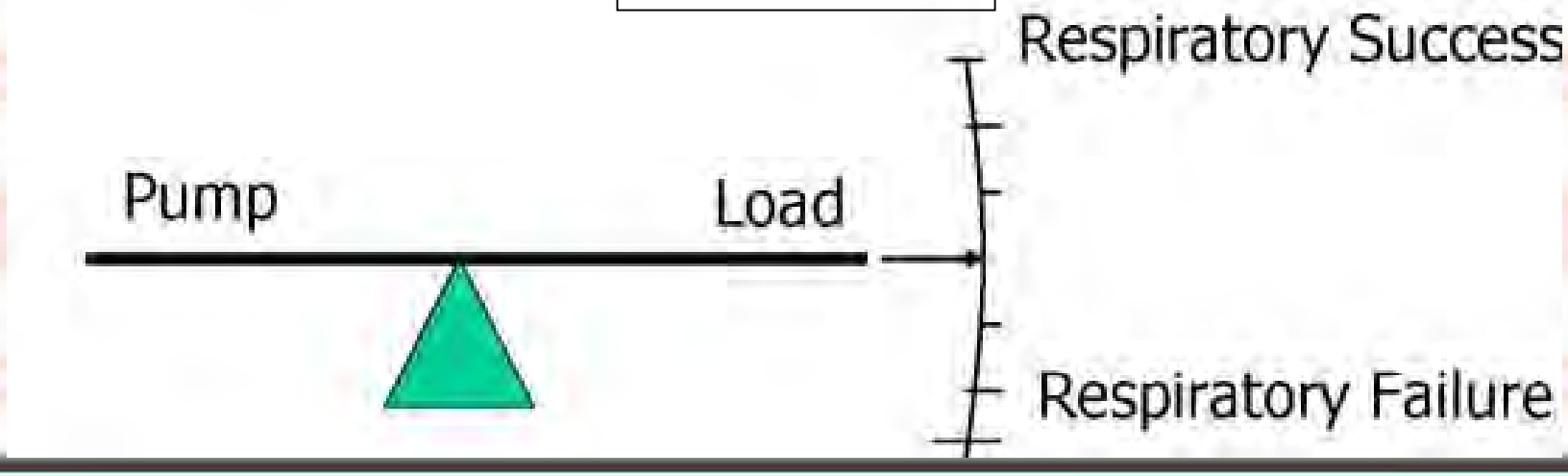
Οστά

Μύες

Κέντρο αναπνοής

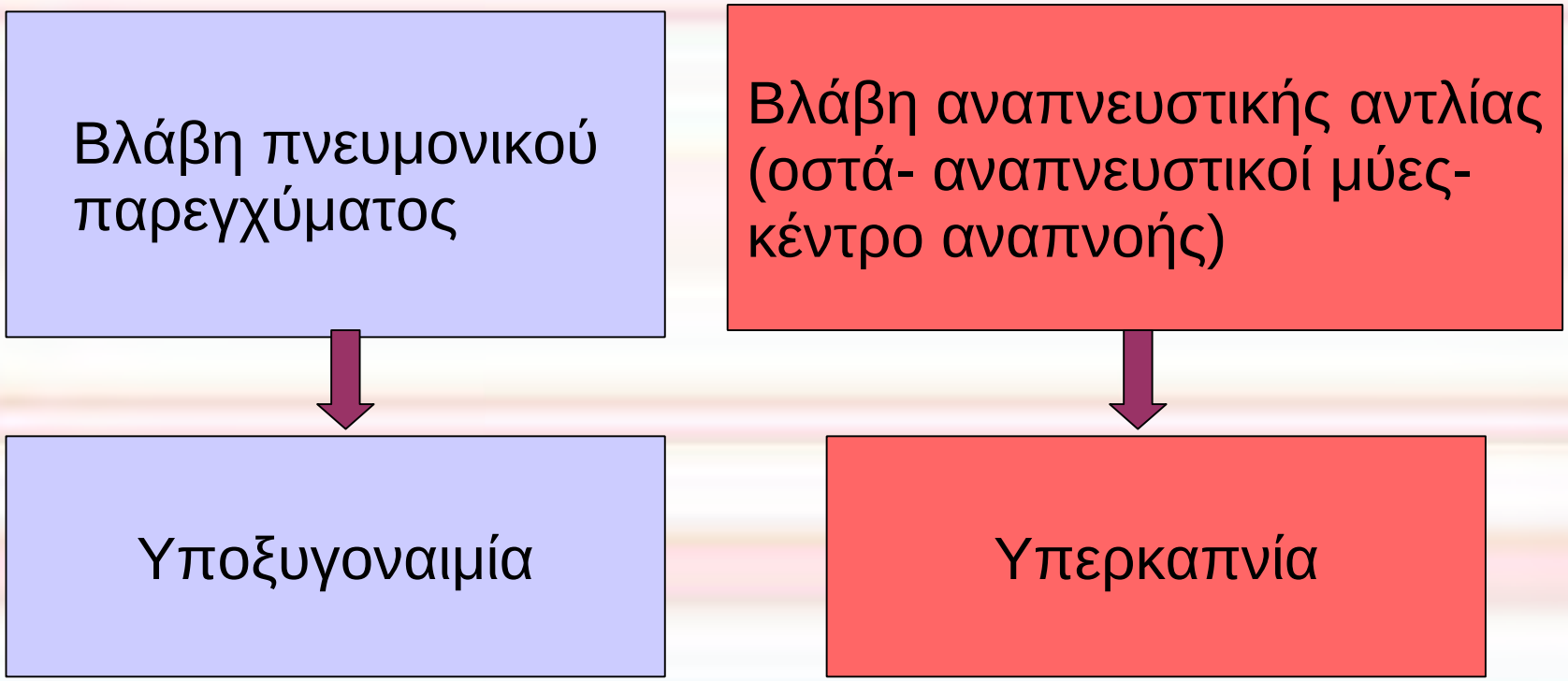
Ελαστικές δυνάμεις
-πνεύμονα
-θώρακα

Δυνάμεις τριβής



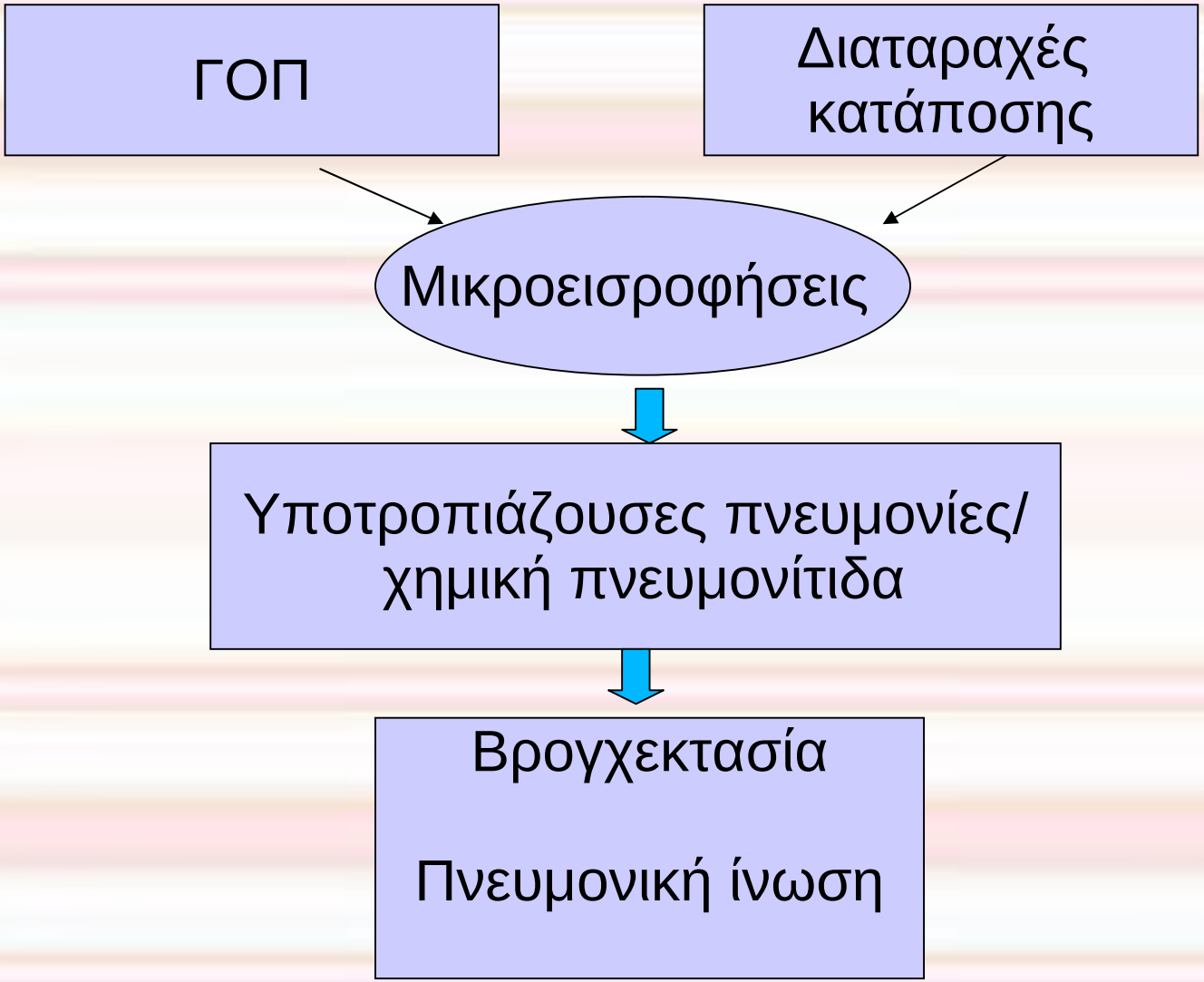
Ped Respir Reviews 2010;11:18-23

Αναπνευστική ανεπάρκεια σε παιδιά με ΝΜΝ



Pediatrics 2009;123(4):S215-218

Ανεπάρκεια πνευμονικού παρεγχύματος



Ped Respir Reviews 2010;11:18-23

Ανεπάρκεια αναπνευστικής αντλίας: Μύες

Αδυναμία αναπνευστικών μυών

Ped Respir Reviews 2010;11:18-23

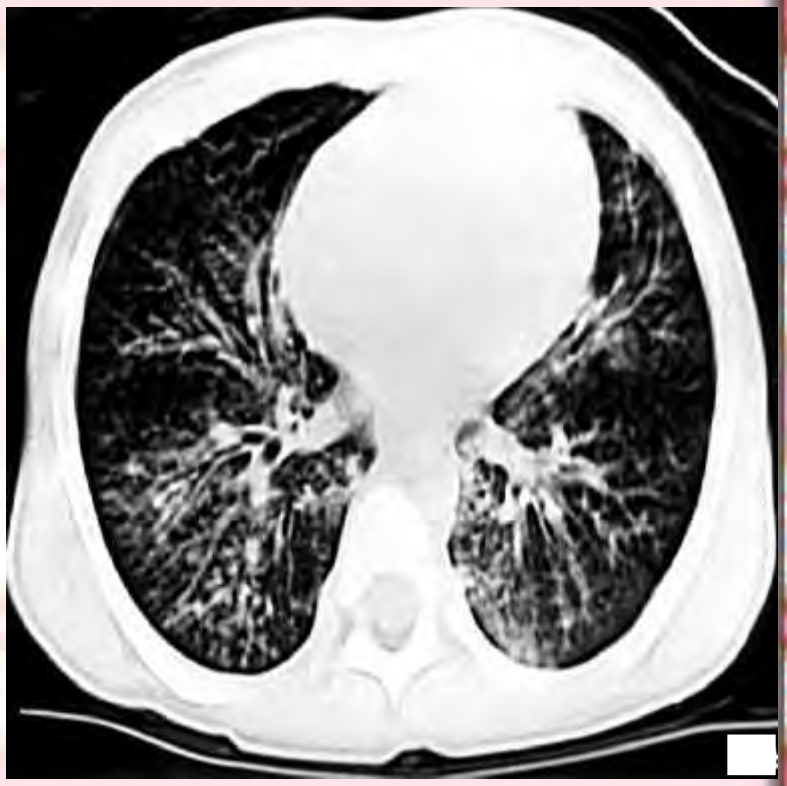
Αδυναμία εισπνευστικών μυών

- έκπτυξη πνεύμονα
- βάθους αναπνοής
- αναπνευόμενου όγκου

- Ανεπαρκής αερισμός κυψελίδων
- Σύμπτυξη τοιχωμάτων
- Ατελεκτασίες
- Διαταραχή ανταλλαγής αερίων

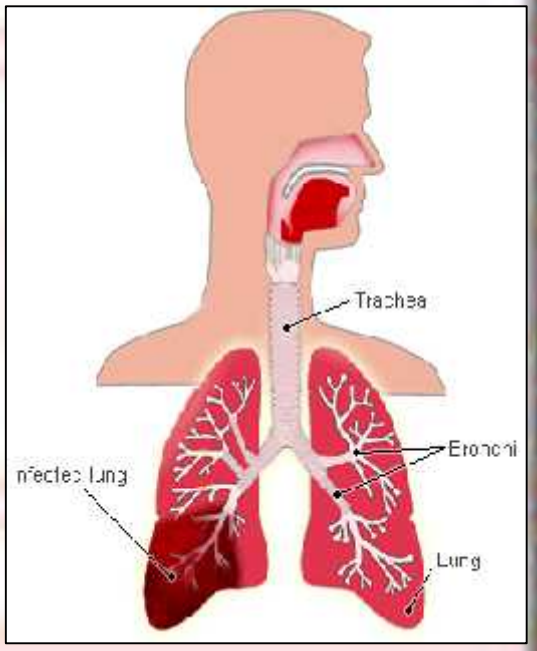
Αδυναμία εκπνευστικών μυών

- **Ανεπαρκής βήχας**
- Αυξημένες εκκρίσεις
- Απόφραξη μικρών βρόγχων
- Μειωμένη είσοδος αέρα
- Ανάπτυξη μικροβίων
- Πνευμονικές λοιμώξεις
- Χρόνια διάμεση πνευμονοπάθεια



Αδυναμία μυών ανώτερου αεραγωγού

- Χρόνιες μικροεισροφήσεις
- Αποικισμός βακτηριδίων (φάρυγγας, στομάχι)
- Διάβρωση πνευμονικού παρεγχύματος (όξινα υγρά)
- Διαταραχή κροσσών
- Απορρύθμιση τοπικών μηχανισμών άμυνας



Ανεπάρκεια αναπνευστικής αντλίας: Οστά

- Αυξημένη ευενδετότητα θώρακα (**x2**)
- Αυξημένο έργο αναπνευστικών μυών
- Μειωμένη έκπτυξη πνεύμονα
- Ατελεκτασίες
- Παραμόρφωση θώρακα
- Μείωση αναπνευστικών εφεδριών

- Έφηβοι – ενήλικες: μειωμένη ευενδετότητα

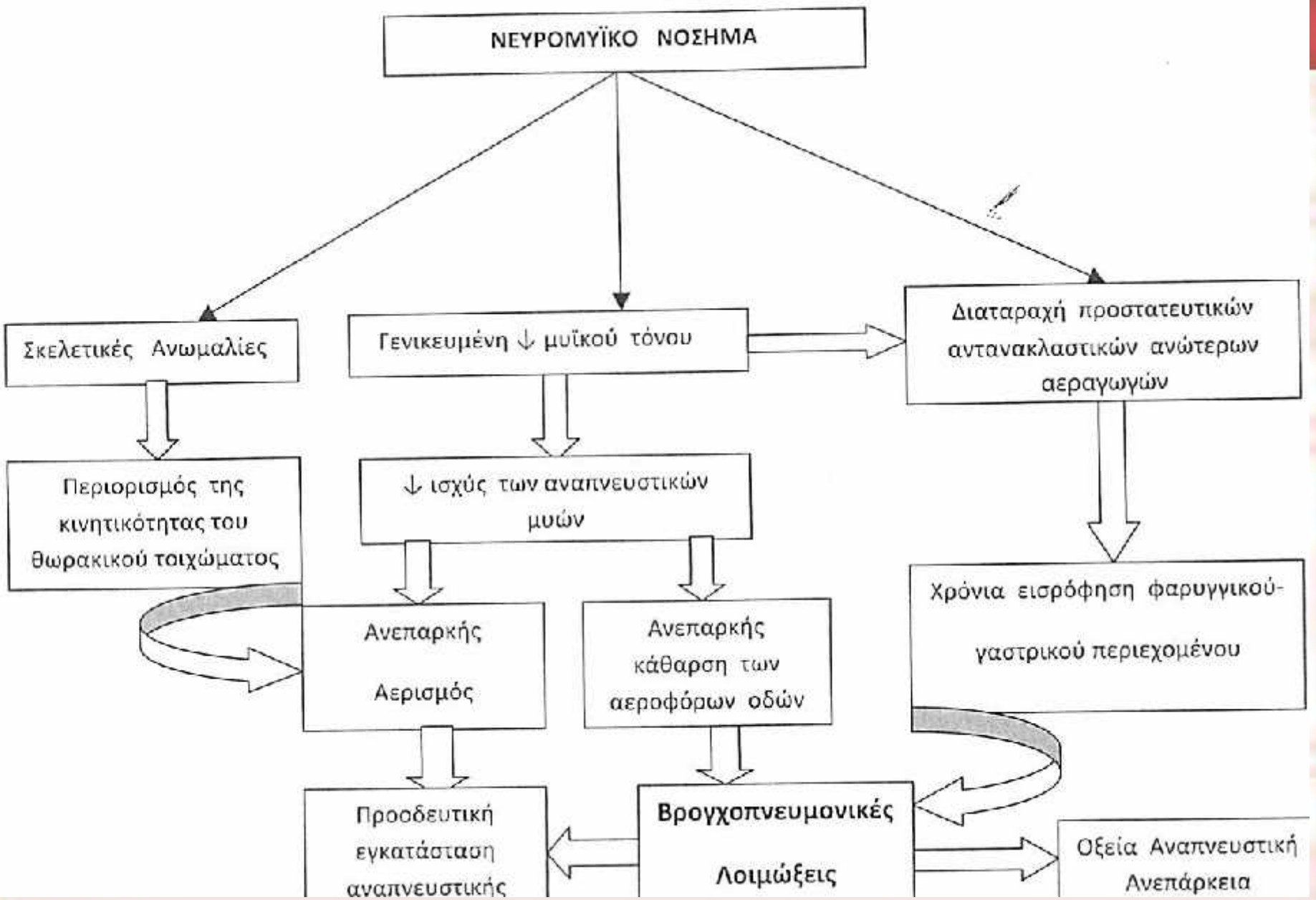
Ανεπάρκεια αναπνευστικής αντλίας: Κέντρο αναπνοής

Φυσιολογική κεντρική αναπνευστική ώση ΑΛΛΑ…

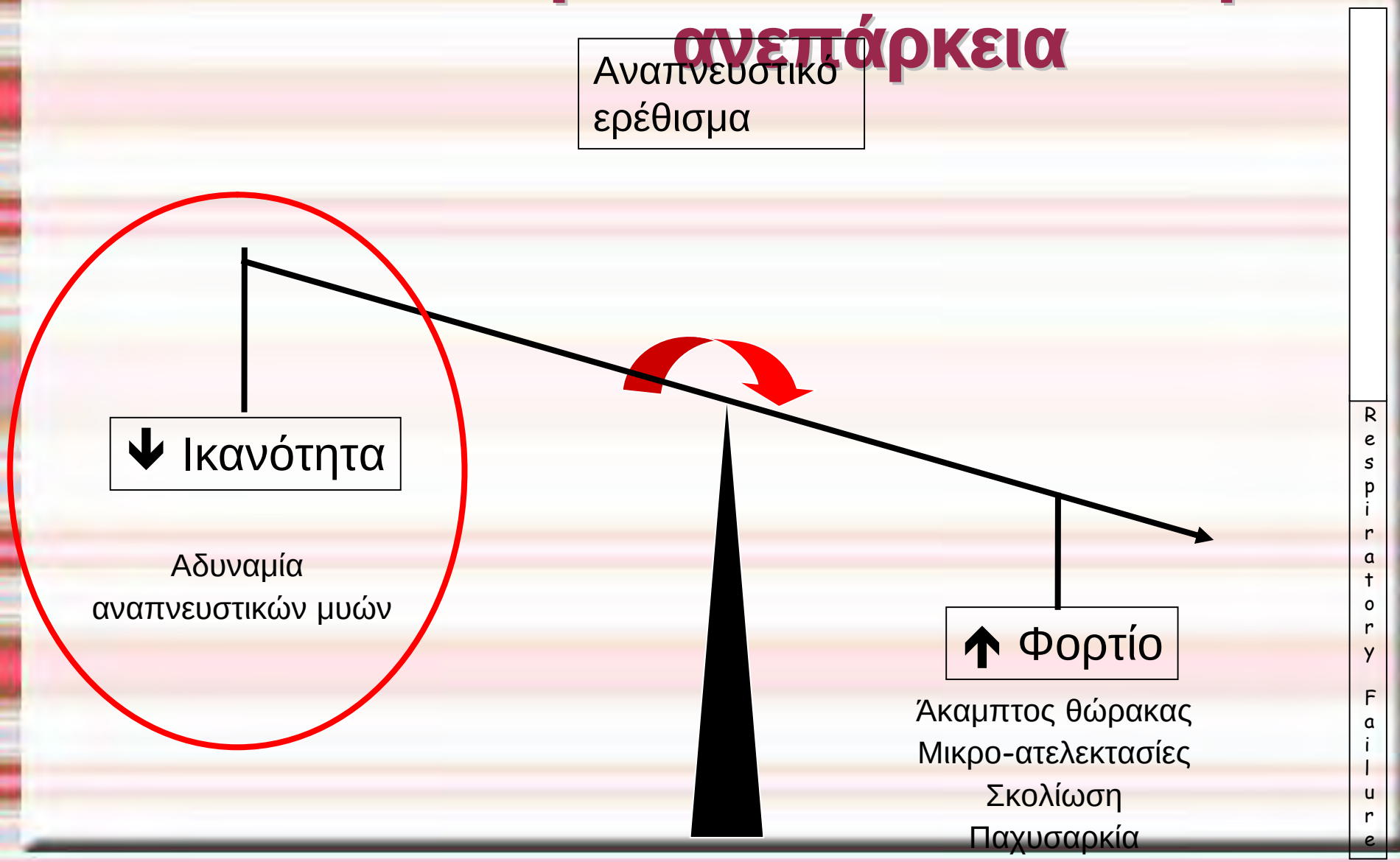
Διαταραχή απάντησης σε υποξαιμικά – υπερκαπνικά ερεθίσματα

Αύξηση αναπνευστικής συχνότητας (όχι αναπνεόμενου όγκου)

Pediatrics 2009;123(4):S215-218

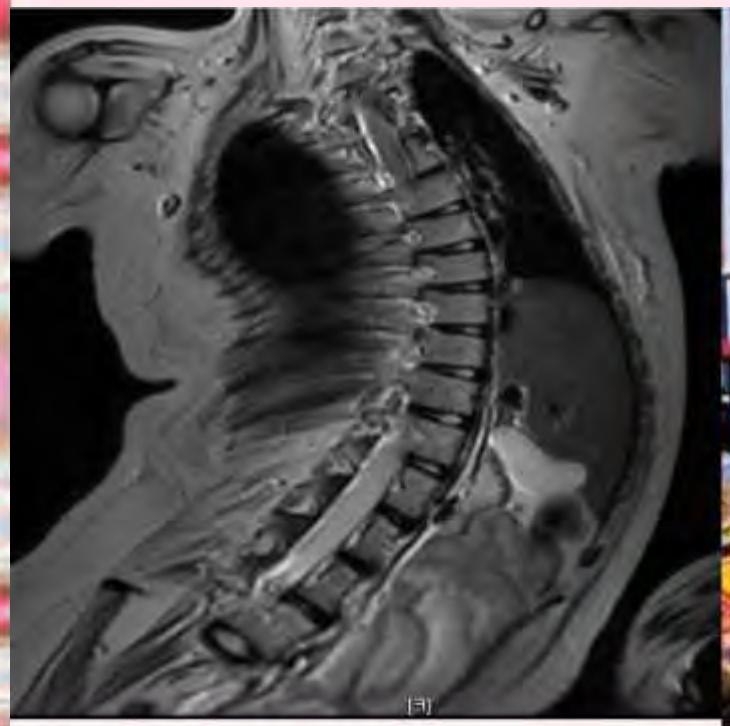

ΝΕΥΡΟΜΥΪΚΟ ΝΟΣΗΜΑ
Σκελετικές Ανωμαλίες
Γενικευμένη ↓ μυϊκού τόνου
Διαταραχή προστατευτικών αντανακλαστικών ανώτερων αεραγωγών
Περιορισμός της κινητικότητας του θωρακικού τοιχώματος
↓ ισχύς των αναπνευστικών μυών
Χρόνια εισρόφηση φαρυγγικού-γαστρικού περιεχομένου
Ανεπαρκής Αερισμός
Ανεπαρκής κάθαρση των αεροφόρων οδών
Προοδευτική εγκατάσταση αναπνευστικής
Βρογχοπνευμονικές Λοιμώξεις
Οξεία Αναπνευστική Ανεπάρκεια

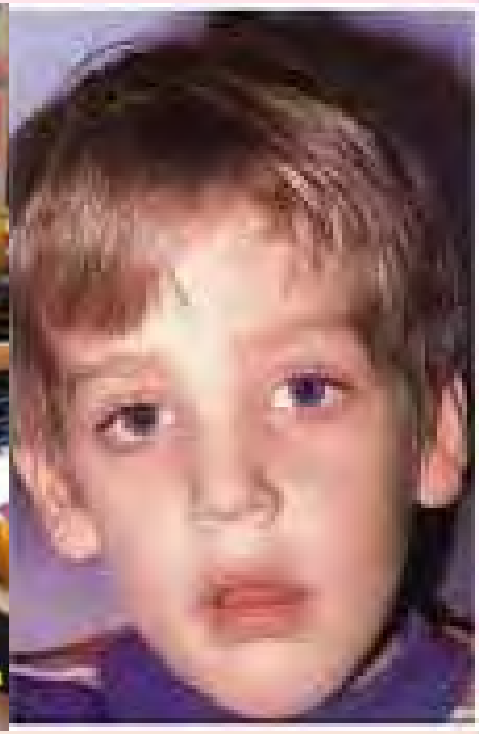
Αναπνευστικά προβλήματα σε NMN: Χρόνια αναπνευστική ανεπάρκεια



Ped Respir Reviews 2010;11:18-23

Αναπνευστική λειτουργία



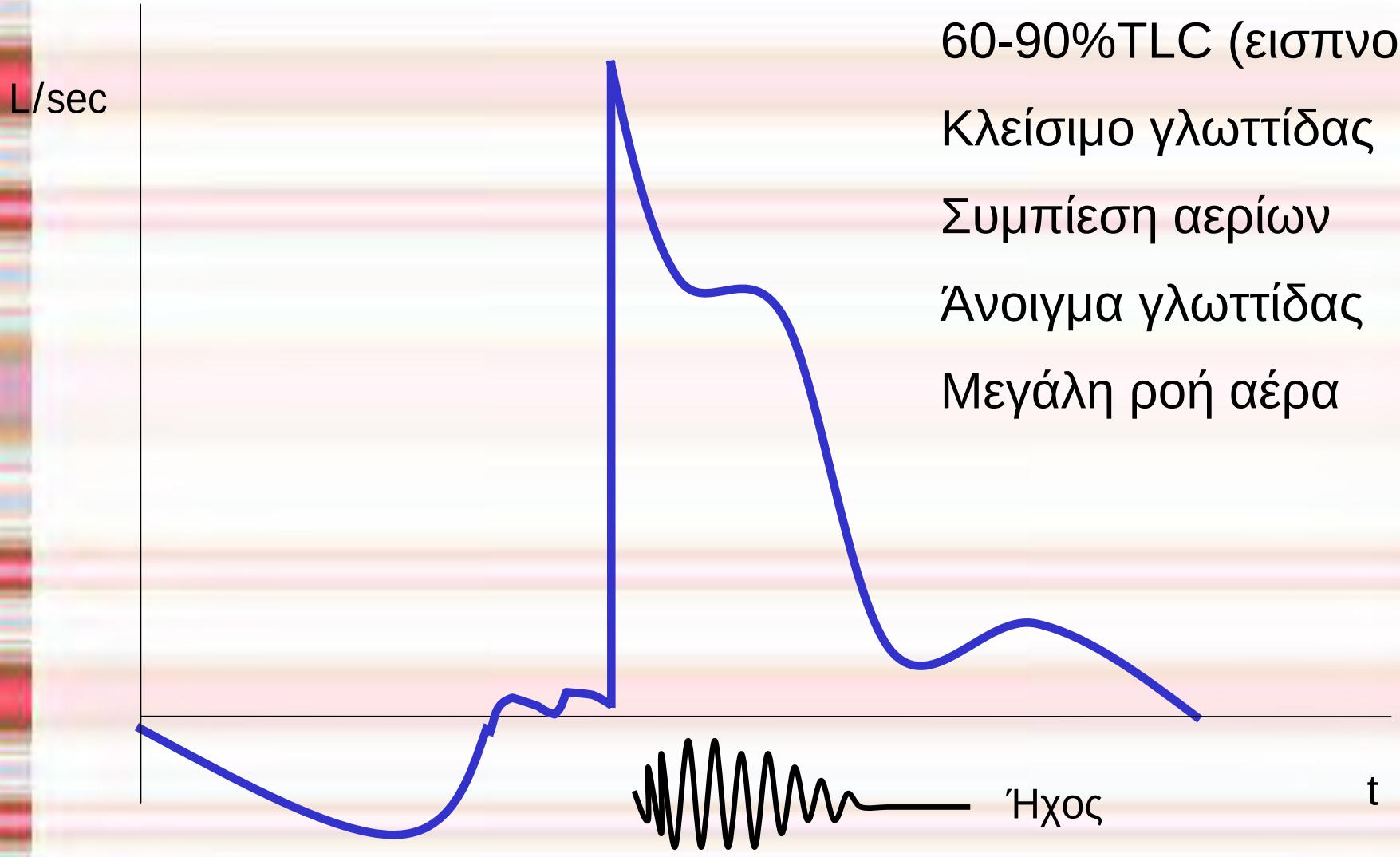


Αναπνευστικά προβλήματα σε ΝΜΝ

Βήχας

Λειτουργία κροσσών

Βήχας: Σχηματική παράσταση



60-90%TLC (εισπνοή)

Κλείσιμο γλωττίδας

Συμπίεση αερίων

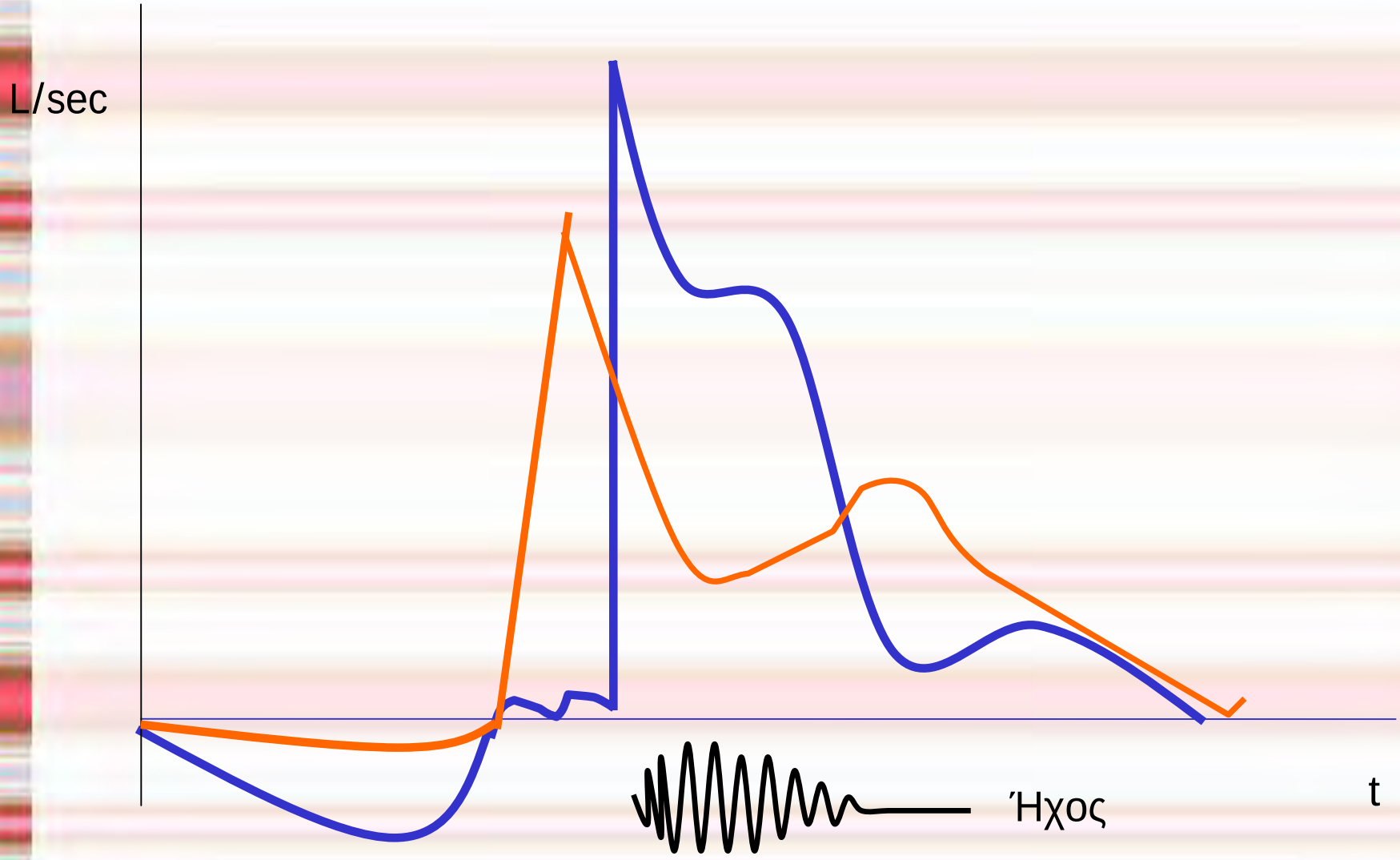
Άνοιγμα γλωττίδας

Μεγάλη ροή αέρα

Εισπνευστική | Συμπ | Εκπνευστική φάση

Pediatrics 2009;123(4):S215-218

Βήχας: Σχηματική παράσταση



Αναπνευστικά προβλήματα σε ΝΜΝ: βλεννοκροσσωτή κάθαρση

Βήχας

Λειτουργία κροσσών

ΌΧΙ ΒΛΕΝΟΛΥΤΙΚΑ ΦΑΡΜΑΚΑ

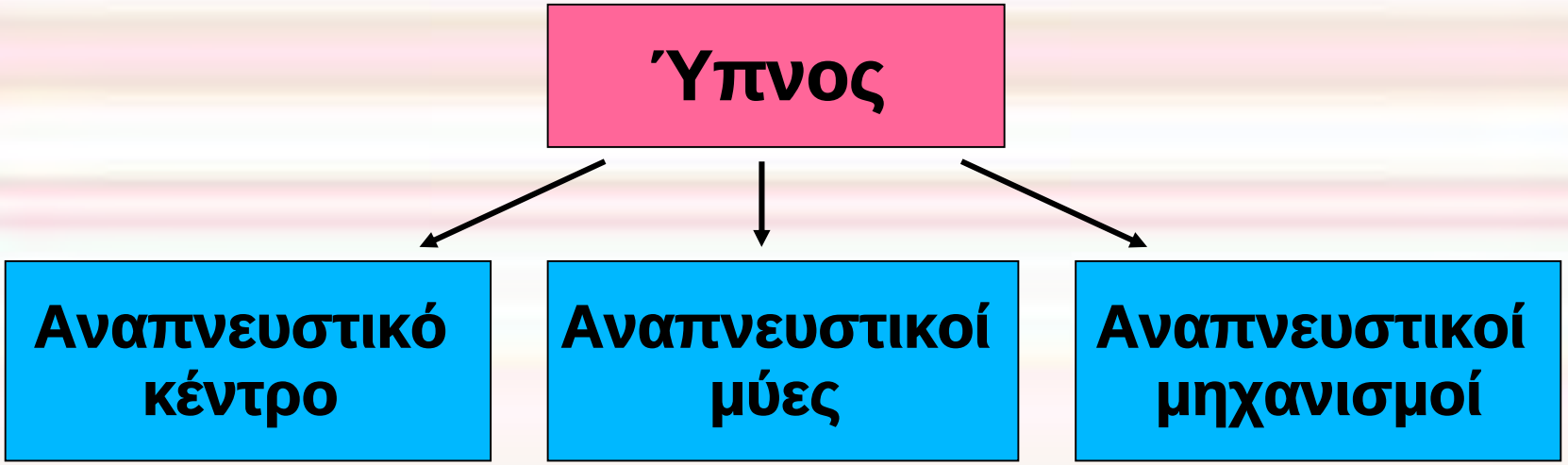
Αδυναμία αναπνευστικών μυών → χρόνια χαμηλός όγκος αναπνοής → διαταραχή κάθαρσης →αδυναμία απομάκρυνσης εκκρίσεων → ατελεκτασία → υποξαιμία → αναπνευστική ανεπάρκεια

Pediatrics 2009;123(4):S215-218

ΌΜΩΣ…

1. Μυϊκή αδυναμία μη εμφανής λόγω μειωμένης κινητικότητας
2. Φτωχή συσχέτιση αδυναμίας κινητικών με αναπνευστικών μυών
3. Αυξημένες αναπνευστικές εφεδρίες: απώλεια >50% της δύναμης των αναπνευστικών μυών για να υπάρξει πτώση VC
4. Δύσκολη η εκτίμηση - Εύρεση πρώιμων σημείων

Φυσιολογικές μεταβολές της αναπνοής στον ύπνο



- Ευαισθησία υποδοχέων
- Κεντρικής ώση

- Μυϊκός τόνος
  - ανώτερου αεραγωγού
  - μεσοπλεύριων

- Αυξημένες αντιστάσεις
- Διαταραχή V/Q
- Πτώση FVC

ERS 2014

Ύπνος και ΝΜΝ

Πρώτη επίπτωση μυϊκής αδυναμίας

Διαταραχή της αναπνοής στον ύπνο

Μείωση αναπνευστικής λειτουργίας

Ύπνος και ΝΜΝ

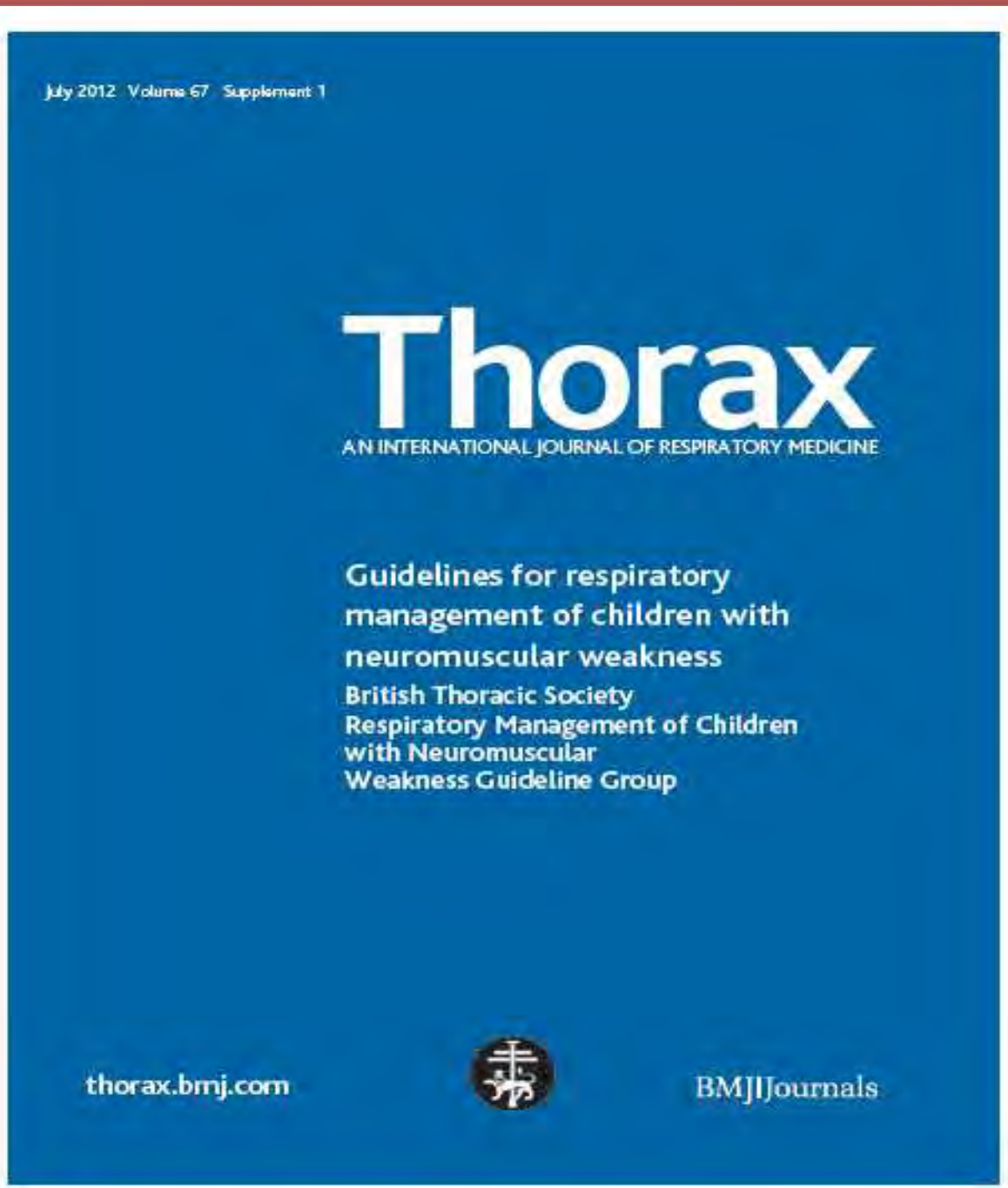
- Διαταραχές αναπνοής στον ύπνο: 27-62%

- Νόσος
- Ηλικία
- Βαθμό προσβολής μυών

} Βαθμός διαταραχής ύπνου

- Υποαερισμός
- Σύνδρομο Αποφρακτικής Άπνοιας Υπόπνοιας στον ύπνο (ΣΑΑΥ)

Ped Respir Reviews 2010;11:18-23


July 2012 Volume 67 Supplement 1
Thorax
AN INTERNATIONAL JOURNAL OF RESPIRATORY MEDICINE
Guidelines for respiratory management of children with neuromuscular weakness
British Thoracic Society Respiratory Management of Children with Neuromuscular Weakness Guideline Group
thorax.bmj.com
BMJJournals

Αναπνευστικά προβλήματα σε ΝΜΝ: Πρόληψη

EVALUATION….εκτίμηση αναπνευστικού

EXPANSION…..διατήρηση πνευμονικών όγκων

EVACUATION…απομάκρυνση εκκρίσεων

EVASION……αποφυγή πνευμονικής βλάβης

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: κλινική εξέταση

Σε κάθε επίσκεψη εκτίμηση:

- Μυϊκή αδυναμία
- Κινητικότητα
- Μεταβολές έντασης φωνής / βήχα
- Σκολίωση
- Διαταραχές κατάποσης/ σιελόρροια
- Ανάπτυξη – θρέψη
- Ικανότητα αντιμετώπισης λοιμώξεων
- Συχνότητα και βαρύτητα λοιμώξεων
- Διαταραχές αναπνοής στον ύπνο

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: υποαερισμός/ ΣΑΑΥ

- Ανήσυχος ύπνος
- Πρωινή κεφαλαλγία
- Υπνηλία στη διάρκεια της ημέρας
- Αίσθημα κόπωσης
- Διαταραχές συγκέντρωσης
- Ροχαλητό

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: κλινική εξέταση

- Ταχύπνοια
- Ασυνέργεια μυών θώρακα – κοιλίας
- Χρήση επικουρικών μυών
- Σκολίωση
- Πληκτροδακτυλία
- Σημεία πνευμονικής καρδίας
- SpO_2

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: σπιρομέτρηση

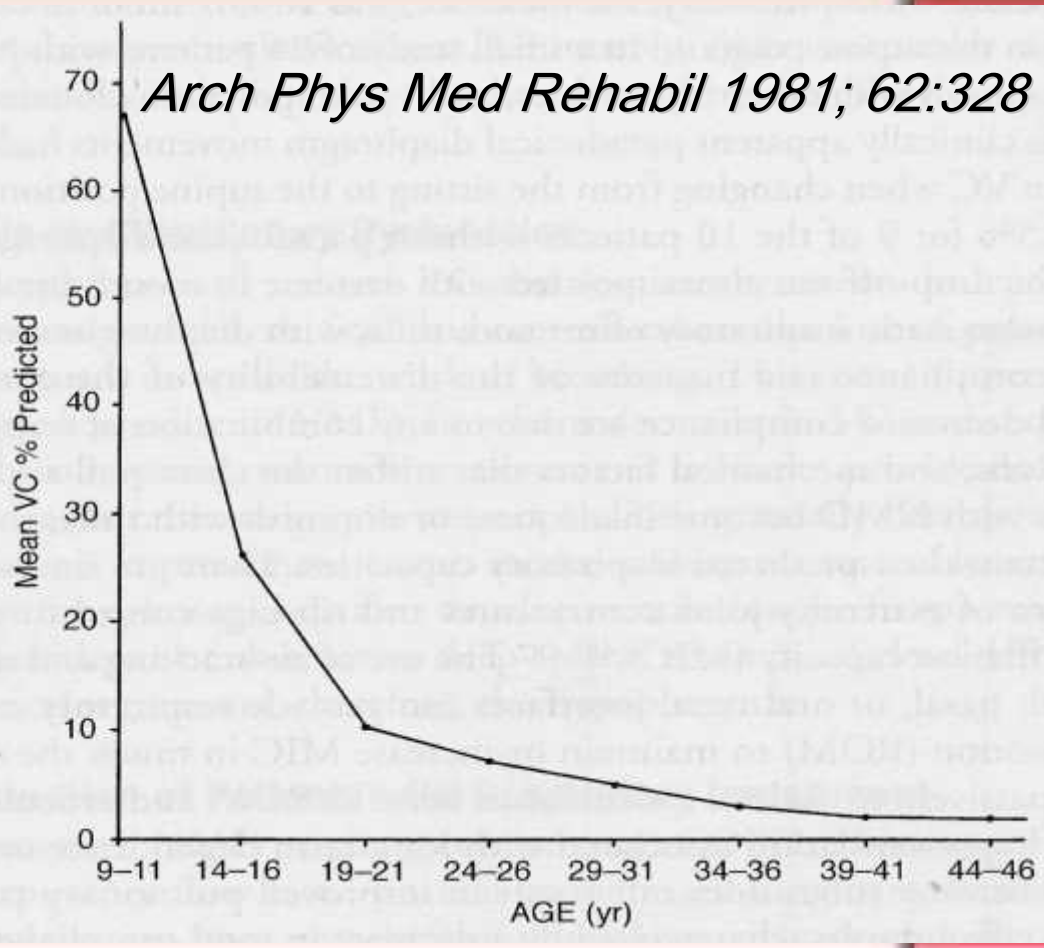
- Αντικειμενική εξέταση
- Συνολικά πνευμονικής λειτουργίας
- Μη επεμβατική
- Επαναληψιμότητα

- Ζωτική χωρητικότητα (VC) σε κάθε επίσκεψη

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: σπιρομέτρηση

↓ VC:

- Συχνότητα λοιμώξεων
- <55%: υπερκαπνία
- <40%: υποαερισμός στον ύπνο
- <1L: θνησιμότητα



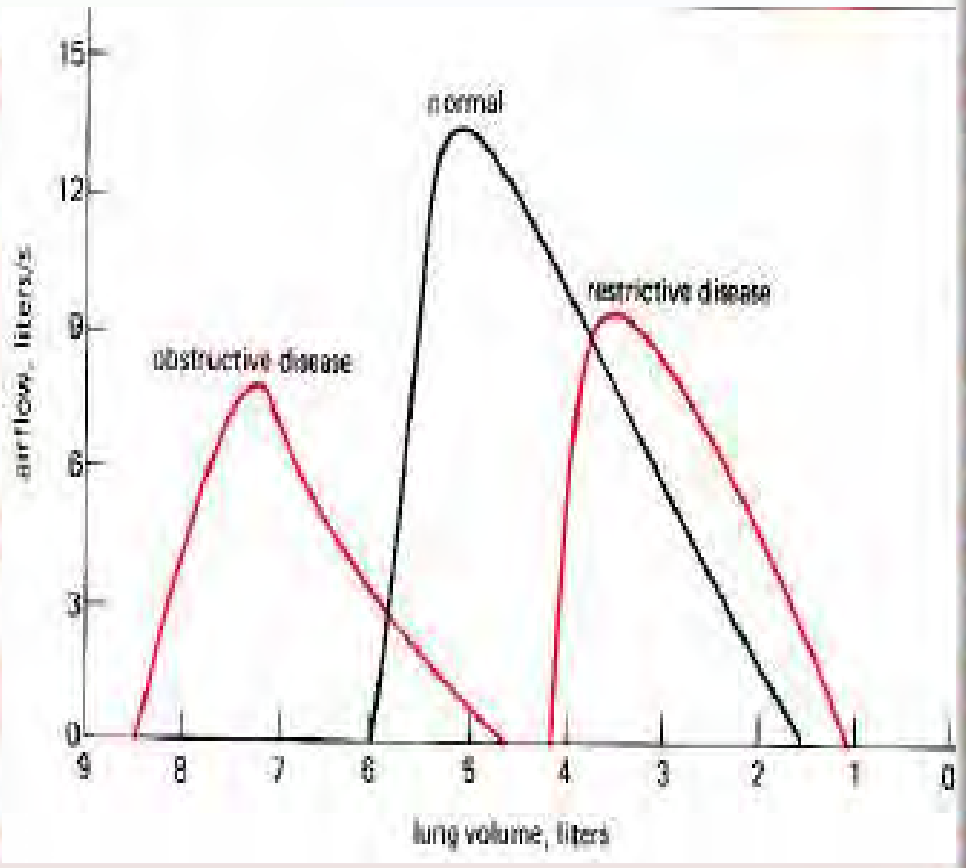
Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: σπιρομέτρηση

Περιοριστικού τύπου διαταραχή

↓ **FEV_1, FVC**, PERF, FRC, TLC, IC, ERV

FEV_1 / FVC: ΦΤ

↑ **RV**

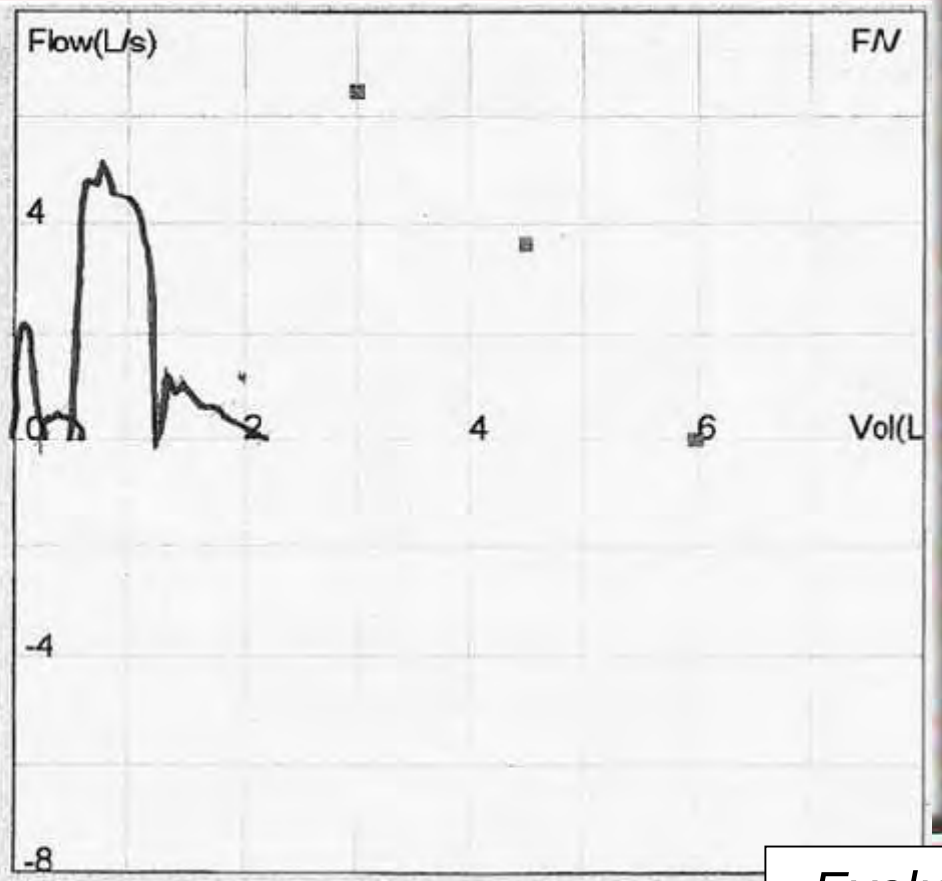


Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: σπιρομέτρηση

- Συνεργασία
- Αδυναμία διαχωρισμού μυών
- Μη ευαίσθητος δείκτης (αρχικά στάδια)
- >50% μυϊκή αδυναμία

  πτώση VC

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: μέγιστη εκπνευστική ροή βήχα *(CPF)*



Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: μέγιστη εκπνευστική ροή βήχα *(CPF)*

CPF	<160 L/min	Αναποτελεσματικός βήχας	High Risk
	160-270 L/min	Πολύ αδύναμος βήχας	Moderate Risk
	270-360 L/min	Αδύναμος βήχας	Low Risk
	>360 L/min	Αποτελεσματικός βήχας	No Risk

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: μέγιστη εκπνευστική ροή βήχα *(CPF)*

>12ετών

CPF<270 L/min:

- Πολύ αδύναμος βήχας
- Κίνδυνος λοιμώξεων αναπνευστικού

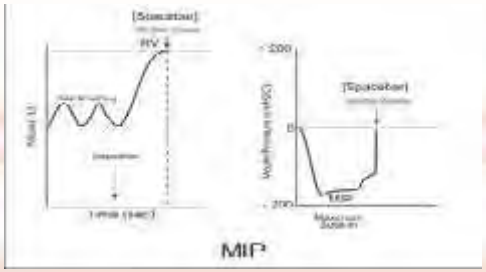
CPF<160 L/min:

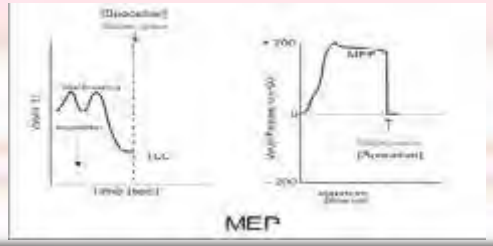
- Αναποτελεσματικός βήχας
- Ανάγκη μηχανικού αερισμού

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: δοκιμασίες μυϊκής ισχύος

Εκτίμηση αναπνευστικής αντλίας

- MIP (μέγιστη εισπνευστική πίεση)
- MEP (μέγιστη εκπνευστική πίεση)
- SNIP (ρινική εισπνευστική πίεση)

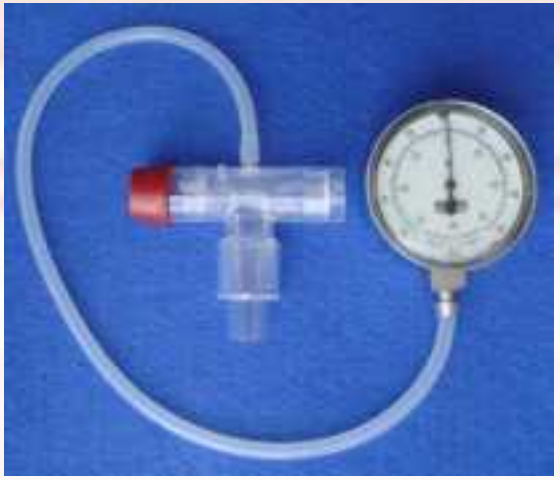




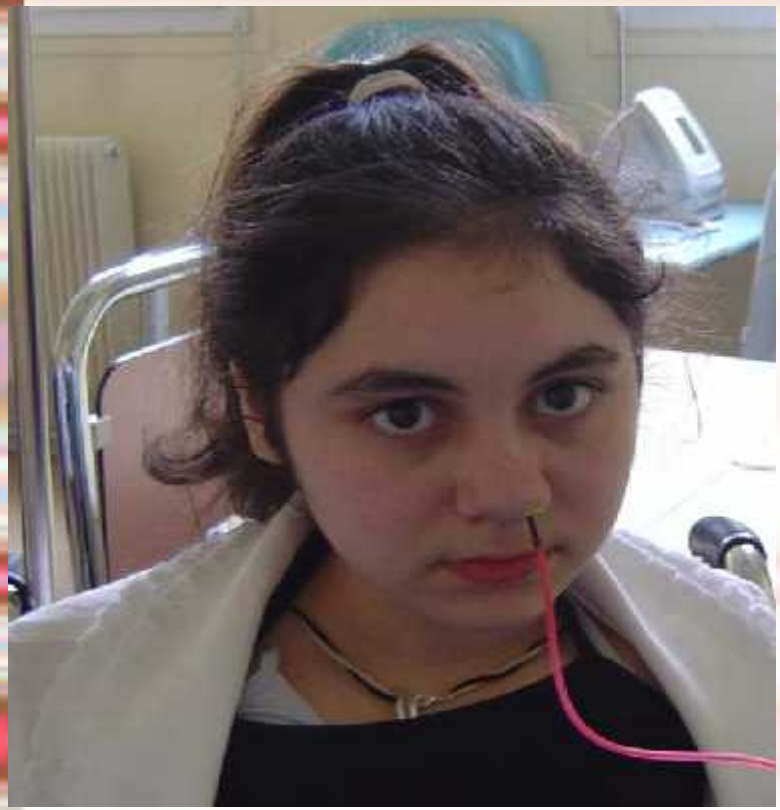
Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: δοκιμασίες μυϊκής ισχύος

1. MIP (μέγιστη εισπνευστική πίεση)
- Εισπνευστικοί μύες
- Θετική συσχέτιση με VC
- <30%: υπερκαπνία
- θνησιμότητα

2. MEP (μέγιστη εκπνευστική πίεση)
- Εκπνευστικοί μύες
- Θετική συσχέτιση με VC
- 50-60cmH_2O: επαρκής βήχας



Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: δοκιμασίες μυϊκής ισχύος



3. SNIP: ρινική εισπνευστική πίεση

Εισπνευστικούς μύες

Νέα μέθοδος

Απλή διαδικασία

Οικεία διαδικασία

>4 ετών

Πολύ καλή συσχέτιση με FVC

Αποτελέσματα όμοια με MIP

6-17χρ

- 104 ± 26 cm H2O αγόρια
- 93 ± 23 cm H2O κορίτσια

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: παρακλινικές εξετάσεις

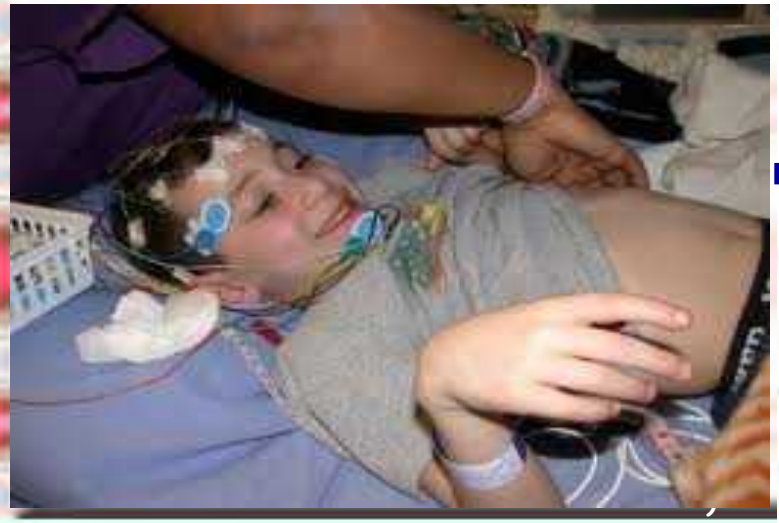
- α/α θώρακα
  (baseline, εκτίμηση σκολίωσης, κατά επίκληση)
- Αέρια αίματος
- Διαδερμική παλμική οξυμετρία: πιθανά φυσιολογική σε βαριά αναπνευστική ανεπάρκεια
- **End tidal CO_2**: πρώιμος δείκτης (PCO_2>45mmHg)

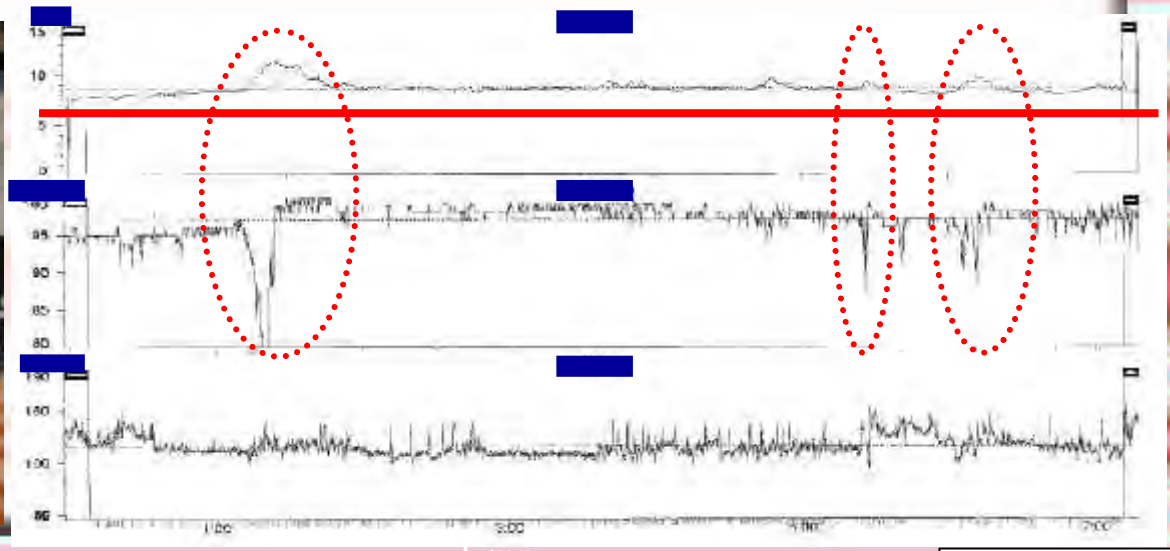
Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: μελέτη ύπνου

Νυκτερινή οξυμετρία

Νυκτερινή διαδερμική οξυκαπνομετρία

Πολυκαταγραφική μελέτη ύπνου





Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: μελέτη ύπνου

1. Νυκτερινή οξυμετρία: έλεγχος ασυμπτωματικών παιδιών

   Σε παθολογικά ευρήματα πιο λεπτομερή εξέταση

2. Νυκτερινή διαδερμική οξυκαπνομετρία

3. Πολυκαταγραφική μελέτη ύπνου (PSG):
   επάρκεια ύπνου
   ποιότητα ύπνου
   πλήρη διερεύνηση αναπνευστικών ανωμαλιών

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: μελέτη ύπνου

1φορά/χρόνο

- FVC<60%
- Αδυναμία βάδισης, καθήλωση σε αμαξίδιο
- Βρέφη με μυϊκή αδυναμία
- Συμπτώματα ΣΑΑΥ ή υποαερισμού
- Μυϊκή αδυναμία διαφράγματος, άκαμπτη ΣΣ

>1φορά/χρόνο

- Σε μικρά παιδιά αβέβαιη εξέλιξης νόσου
- Σε μεγαλύτερα παιδιά με επιδείνωση κλινικής εικόνας/ συχνές λοιμώξεις/ εμφάνιση συμπτωμάτων ΣΑΑΥ

Thorax 2012;67:i1-40

Εκτίμηση αναπνευστικού συστήματος: έλεγχος εισροφήσεων

- Εκτίμηση κατάποσης από ειδικό λογοθεραπευτή
- Μελέτη κατάποσης υπό βιντεοσκοπική παρακολούθηση (VFSS)
- Μελέτη κατάποσης υπό αμεσοσκόπηση

Διατήρηση πνευμονικών όγκων: ΦΘΠ

Προληπτική

- Διατήρηση πνευμονικής και θωρακικής ευενδετότητας
- Αποφυγή μικρο-ατελεκτασιών
- VC <70%
- 2–3 προσπάθειες
  2 - 3 φορές/ ημέρα
- Έκπτυξη θώρακα ή τεχνικές υπεραερισμού (manual ή μηχανικά).

Expansion

Διατήρηση πνευμονικών όγκων

ΠΡΟΣΟΧΗ

Σκολίωση

Παχυσαρκία

Σημαντικοί επιβαρυντικοί παράγοντες

Απομάκρυνση εκκρίσεων

Σε αναποτελεσματικό βήχα

CPF <270 l/min

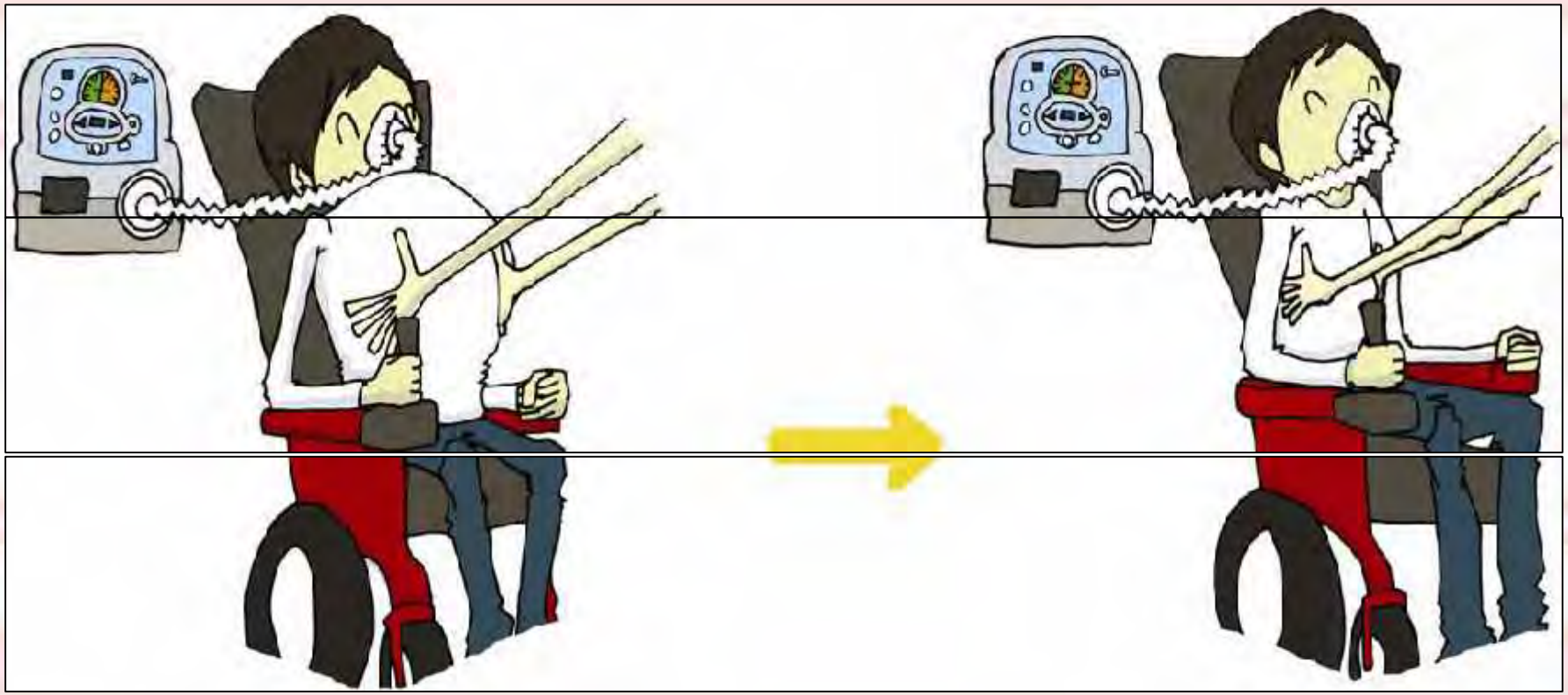
Βαριά λοιμώξη αναπνευστικού

VC <70%

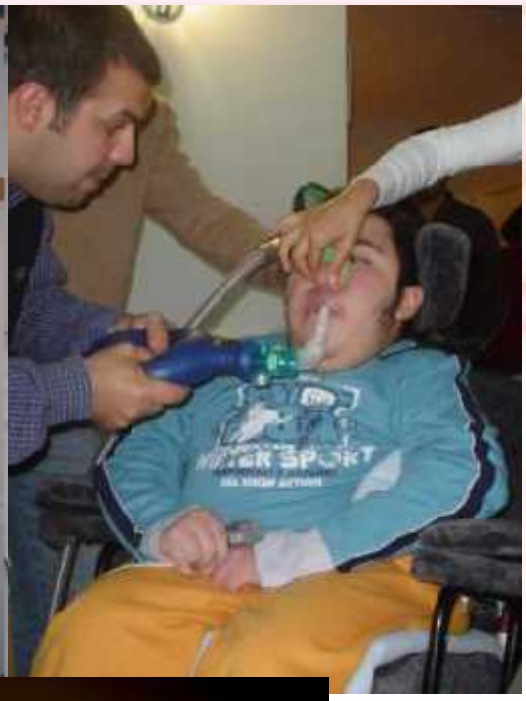
Απομάκρυνση εκκρίσεων

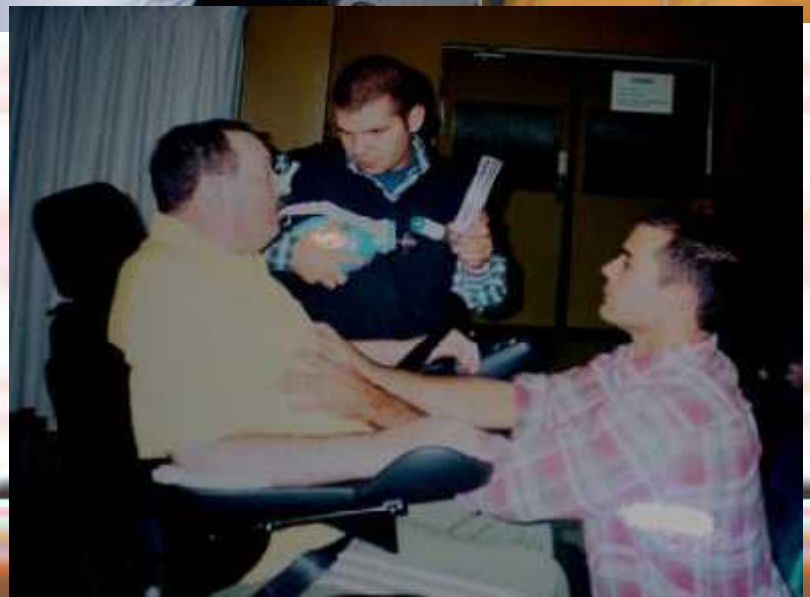
Απομάκρυνση εκκρίσεων

εκπνευστικές τεχνικές ενίσχυσης βήχα
ή
χρήση ειδικών συσκευών
(Cough assist devices)

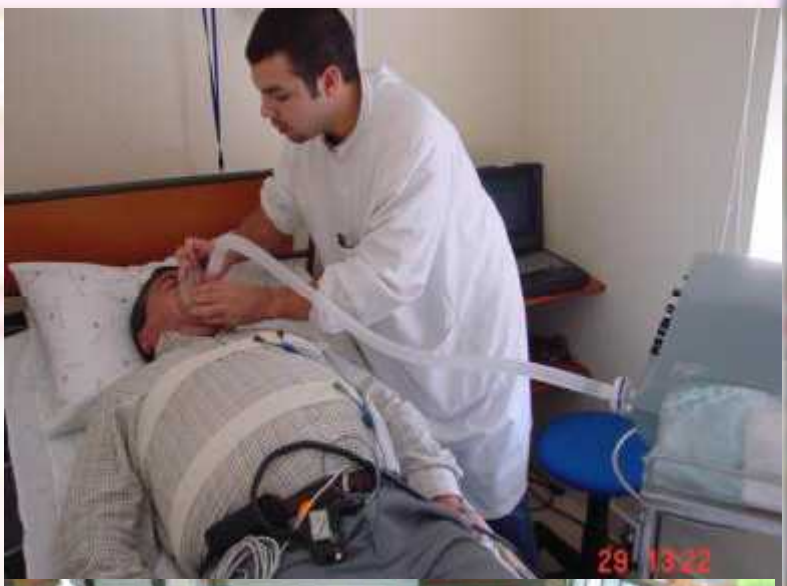


Manual





Mechanical

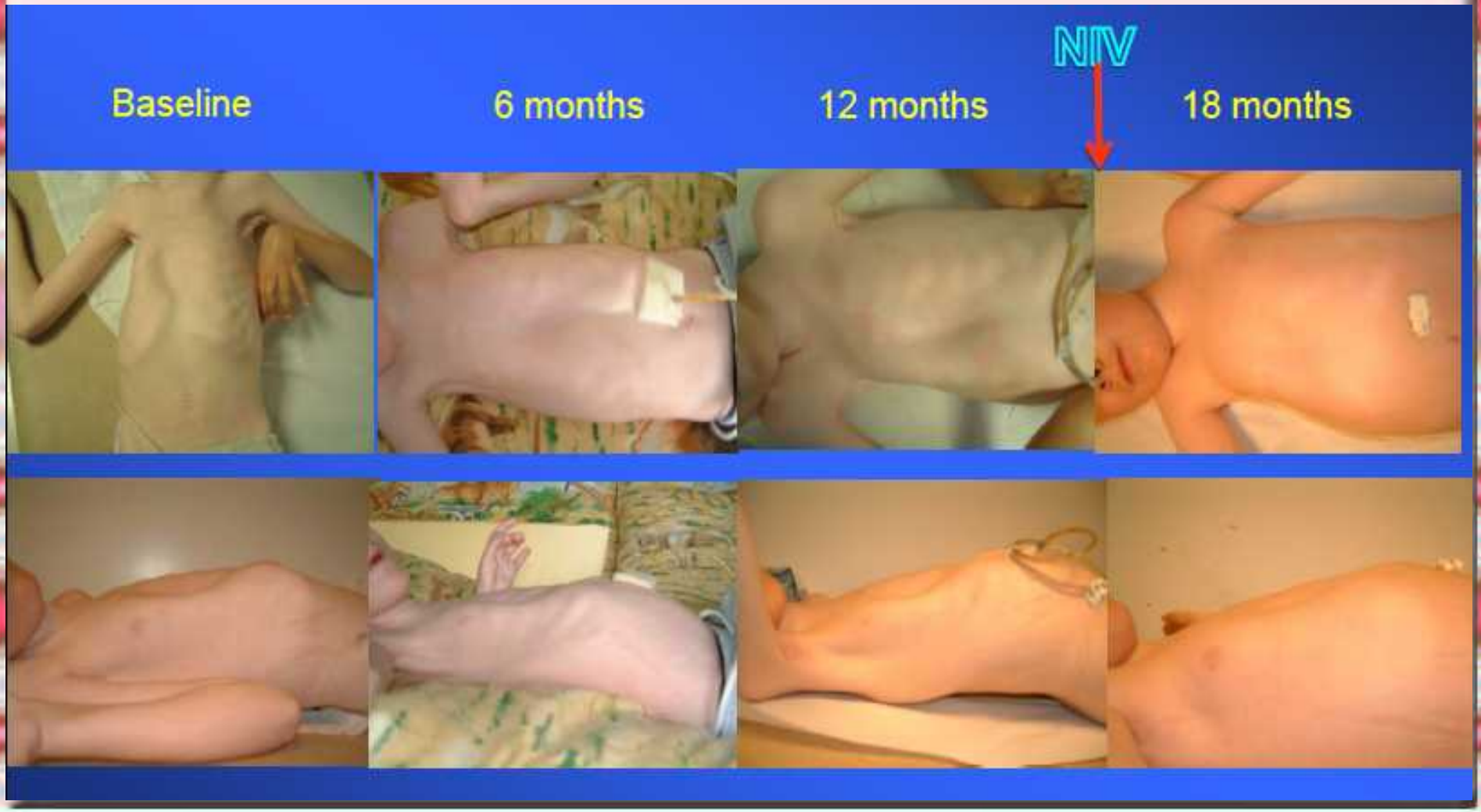


ΦΘΠ

Ενεργητική

- **Σε λοίμωξη**
- **SaO2 <95%**
- Διατήρηση επαρκούς κάθαρσης εκκρίσεων
- PCF< 270 l/min
- Αναποτελεσματικός βήχας
- Τεχνικές υποβοήθησης βήχα (manual ή μηχανικά)

Μη Επεμβατικός Μηχανικός Αερισμός ΜΕΜΑ

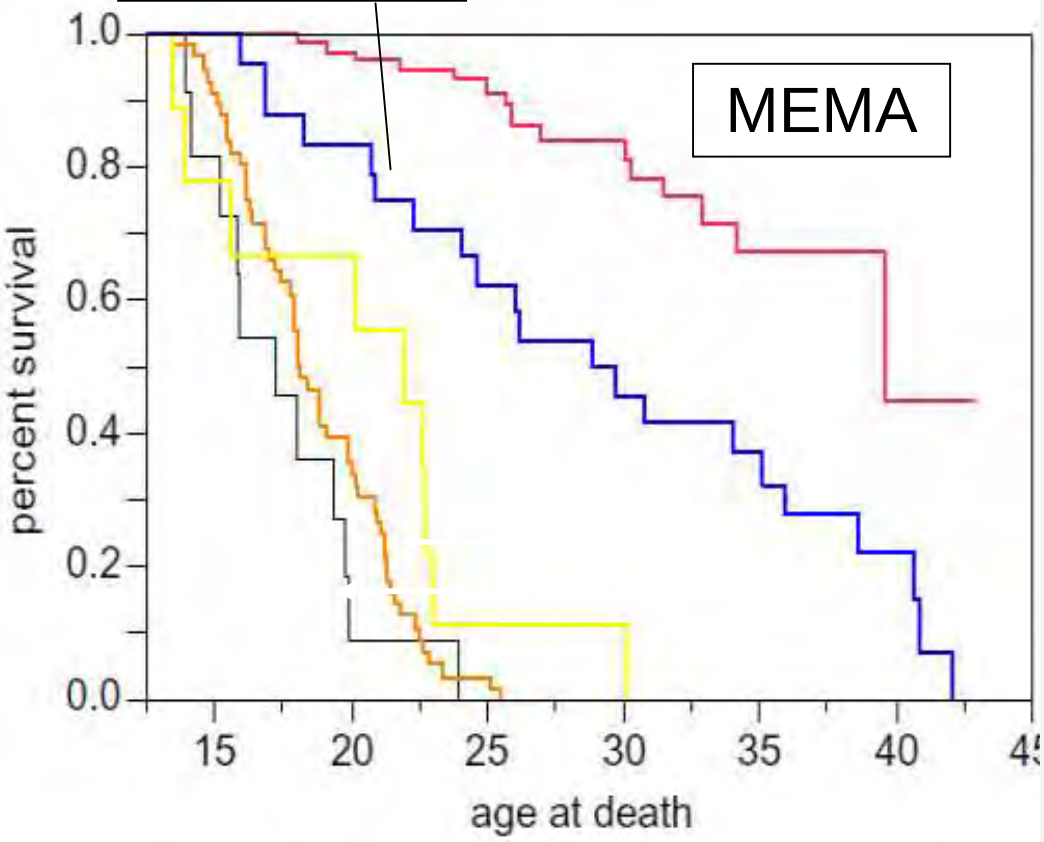


Επιβίωση ασθενών με MEMA και NMN

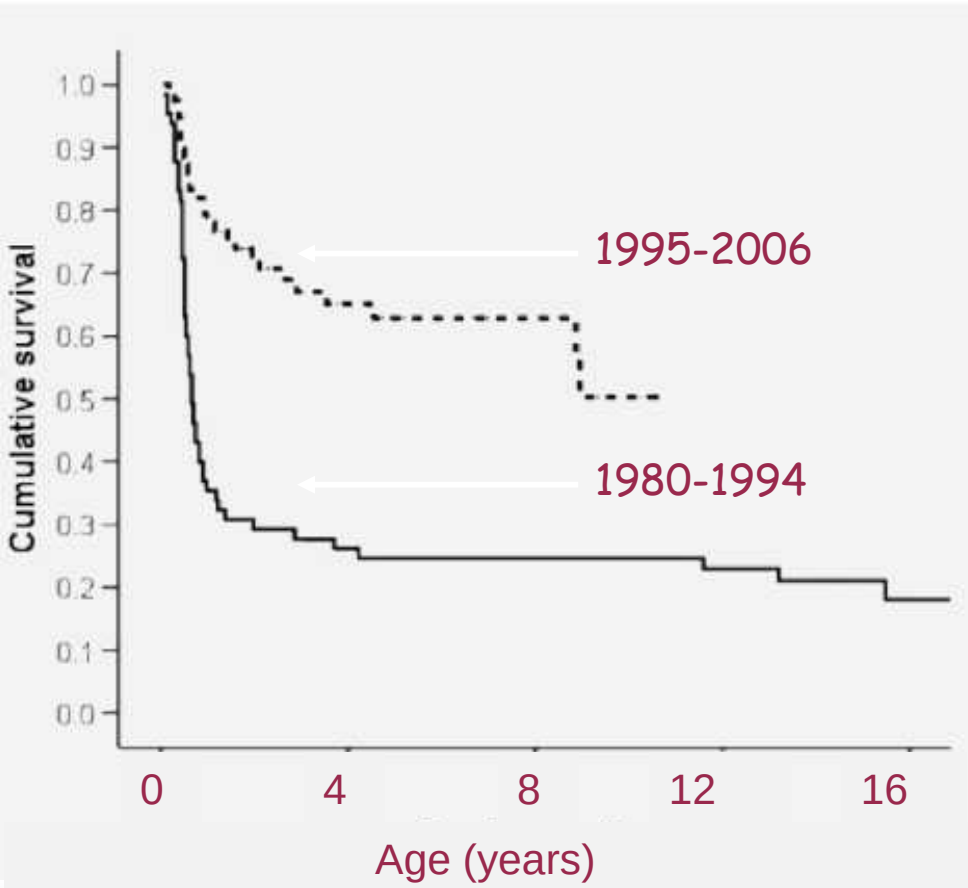
(*Ishikawa et al, Neuromuscular disorders, 2011; Oskoui et al, Neurology, 2007)*

ΤΡΑΧΕΙΟ ΣΤΟΜΙΑ

DMD



SMA Type I



ΜΕΜΑ

- Αντιμετώπιση αναπνευστικής ανεπάρκειας
- Αντιμετώπιση διαταραχών αναπνοής στον ύπνο
- Αντιμετώπιση / πρόληψη λοιμώξεων
- Διατήρηση πνευμονικής λειτουργίας
- Πρόληψη σκελετικών παραμορφώσεων
- Ανάπτυξη πνεύμονα

Μη Επεμβατικός Μηχανικός Αερισμός ΜΕΜΑ

Ενδείξεις

- Σε οξεία αναπνευστική ανεπάρκεια (βαριά λοίμωξη αναπνευστικού)
- Ημερήσια υπερκαπνία
- Υποαερισμό κατά τη διάρκεια του ύπνου
- Συμπτώματα ΣΑΑΥ

Αποφυγή πνευμονικής βλάβης

- Εμβολιασμοί ρουτίνας

(αντιπνευμονιοκοκκικός, αντιγριππικός, *RSV*)

- Διατροφή / Διατήρηση ιδανικού βάρους
- Διατήρηση καλής θέσης / δραστηριότητας
- Αποφυγή ιώσεων
- Αναγνώριση / έγκαιρη αντιμετώπιση λοιμώξεων
- Αποφυγή καπνίσματος
- Πρόληψη εισροφήσεων
- Στοματική υγιεινή

Αποφυγή πνευμονικής βλάβης

Πρώιμη αναγνώριση σημείων χρόνιου υποαερισμού

Συμπεράσματα

1. Τα αναπνευστικά προβλήματα στα ΝΜΝ είναι πολύπλοκα και η βαρύτητα ποικίλλει
2. Ο καλύτερος τρόπος αντιμετώπισης είναι η **καλή και τακτική παρακολούθηση**
3. Και η **πρώιμη ανίχνευση** των διαταραχών της αναπνοής
4. Συνεργασία πολλών ειδικοτήτων στην θεραπεία των ασθενών

Προειδοποιητικά σημεία

- Συμπτώματα ενδεικτικά διαταραχών αναπνοής στον ύπνο
- FVC < 60%
- PCF < 270 L/min
- Συχνές λοιμώξεις / αργή ανάρρωση

Συμπεράσματα

Μεταβολές Αναπνεόμενου όγκου

Μεταβολές Πνευμονικών όγκων

Σκολίωση

Μυϊκή αδυναμία

Αναπνευστική ανεπάρκεια

Ευχαριστώ πολύ