



Malattia di Pompe a esordio tardivo: due approcci basati su attività fisica adattata, esercizio terapeutico e riabilitazione respiratoria

(Adapted physical activity and therapeutic exercise in late-onset Pompe disease (LOPD): a two-step rehabilitative approach)

Iolascon G1, Vitacca M2, Carraro E3, Chisari C4, Fiore P5, Messina S6, Mongini T7, Moretti A1, Sansone V.A3, Toscano A6, Siciliano G8

Associazione Italiana di Miologia (AIM), l'Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri (AIPO), Società Italiana di Riabilitazione Neurologica (SIRN), Società Italiana di Medicina Fisica e Riabilitazione (SIMFER)

¹Department of Medical and Surgical Specialties and Dentistry, University of Campania "Luigi Vanvitelli"

²FERS Respiratory Rehabilitation Unit, ICS S. Maugeri IRCCS

³Neuro Muscular Omnicentre, Fondazione Serena Onlus, Neurorehabilitation Unit, University of Milan

⁴Unit of Neurorehabilitation, Department of Medical Specialties, University Hospital of Pisa

⁵Department of Basic Sciences, Neuroscience and Sense Organs, University of Bari "Aldo Moro"

⁶Neurology and Neuromuscular Unit, University of Messina

⁷Neuromuscular Unit, Department of Neurosciences, University of Turin

⁸Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Pisa

Neurological Sciences, 2019

La malattia di Pompe a esordio tardivo (Late-Onset Pompe Disease: LOPD) è caratterizzata da un graduale indebolimento muscolare e da un deterioramento progressivo della capacità ventilatoria. È accertato che l'esercizio fisico, basato principalmente su allenamenti di tipo aerobico a basso carico, incida positivamente sull'outcome dei pazienti con malattia neuromuscolare (inclusa la LOPD), migliorandone la qualità della vita. Tuttavia, mancano ancora evidenze univoche che confermino i potenziali effetti benefici degli esercizi muscolari e polmonari sulle performance dei pazienti affetti da LOPD. Per tale motivo, l'Associazione Italiana di Miologia, l'Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri, la Società Italiana di Riabilitazione Neurologica e la Società Italiana di Medicina Fisica e Riabilitazione hanno revisionato la recente letteratura scientifica relativa al ruolo dei programmi di riabilitazione muscolare e respiratoria nell'ambito della LOPD e hanno approvato un progetto per formulare linee guida con raccomandazioni pratiche sulle procedure riabilitative a cui sottoporre i pazienti. Lo scopo dello studio, qui presentato, è stato quello di valutare i programmi di attività fisica, l'esercizio terapeutico e le tecniche riabilitative polmonari per definire e promuovere la corretta gestione delle disfunzioni motorie e respiratorie dei soggetti con LOPD. Gli autori hanno suggerito due protocolli operativi: il primo riguardante l'attività fisica adattata (Adapted Physical Activity) e il secondo relativo al progetto riabilitativo individuale

(Individual Rehabilitation Plan), in particolare focalizzato sull'esercizio terapeutico (Therapeutic Exercise) e la riabilitazione respiratoria (Respiratory Rehabilitation).

Un intervento con un'attività fisica adattata e un progetto riabilitativo individuale appropriati può contribuire a migliorare la qualità della vita e ridurre il rischio di ospedalizzazione e mortalità precoce nei soggetti affetti da LOPD. Ogni paziente dovrebbe seguire un programma di attività fisica adattata e, quando indicato, un programma di esercizio terapeutico personalizzato in base alle specifiche condizioni cliniche e funzionali. Nelle fasi iniziali della malattia, in assenza di sintomi invalidanti, si raccomanda un programma di attività fisica adattata, di almeno 30 minuti con frequenza di 3-5 giorni alla settimana, per contrastare la sedentarietà e migliorare la salute psicofisica del paziente. Tale programma può includere sia semplici attività giornaliere condotte indipendentemente dal soggetto che allenamenti personalizzati (individuali o di gruppo) e supervisionati da personale specializzato. L'incremento dell'intensità dovrebbe essere progressivo e graduale, con variazione della tipologia di esercizi nelle diverse sessioni di allenamento, l'esercizio aerobico dovrebbe rappresentarne circa il 60-70 %. Il progetto riabilitativo individuale è invece raccomandato nella gestione del paziente con un indebolimento del muscolo scheletrico tale da ridurre significativamente la funzionalità motoria. Si raccomanda un programma di esercizio

terapeutico di 20-60 minuti con frequenza di 2-5 volte alla settimana. Ogni sessione di esercizi è studiata sulla base della severità del danno muscolare e sulle condizioni cliniche di ogni paziente assicurandone la personalizzazione del trattamento. Ogni esercizio terapeutico è strutturato in modo da combinare il lavoro di tipo anaerobico con quello di tipo aerobico per migliorare sia la funzionalità muscolare che quella cardiorespiratoria evitando esercizi troppo faticosi e stancanti con un sovraccarico di lavoro. Il protocollo include attività per migliorare la resistenza, la forza muscolare e la stabilità del corpo. In particolari condizioni, sono raccomandati anche esercizi di stretching e allungamento muscolare per prevenire le contratture. Per quanto riguarda la riabilitazione respiratoria, i cardini dell'intervento sono rappresentati principalmente dal trattamento dell'ipoventilazione notturna e dalla gestione delle secrezioni, sintomi associati all'insufficienza respiratoria che caratterizza i pazienti con LOPD. Quindi, a scopo preventivo, è suggerito il mantenimento della pervietà dei bronchi che diventa indispensabile nei casi di ostruzione catarrale. Gli obiettivi principali della riabilitazione respiratoria sono la conservazione della clearance delle vie aeree, la prevenzione e il trattamento di atelettasia e infezioni respiratorie e il mantenimento di un normale rapporto ventilazione/perfusione. In molti casi sono necessarie tecniche di assistenza respiratoria come la ventilazione meccanica che può essere non invasiva (NIV) oppure invasiva. La NIV previene e corregge l'ipoventilazione notturna, migliora la saturazione di ossigeno, regola gli atti respiratori e migliora i disturbi del sonno durante la notte. Per tale motivo, questo tipo di ventilazione impatta positivamente sulla sopravvivenza e sulla qualità della vita dei soggetti con LOPD, evitando o posticipando il ricorso alla tracheotomia e alleviando i sintomi maggiormente invalidanti