



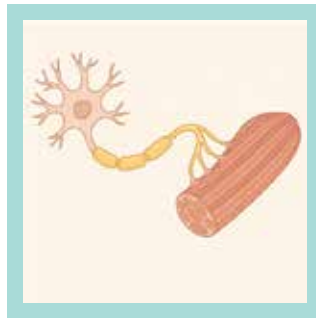
**RICONOSCIMENTO PRECOCE ED APPROCCIO PROATTIVO  
ALL'INSUFFICIENZA RESPIRATORIA NEL PAZIENTE  
NEUROMUSCOLARE**



**A CURA DEL GRUPPO DI STUDIO  
“INSUFFICIENZA RESPIRATORIA E VENTILAZIONE MECCANICA”  
DELLA SOCIETÀ ITALIANA PER LE MALATTIE RESPIRATORIE INFANTILI**

## COSA SONO LE MALATTIE NEUROMUSCOLARI?

Le malattie neuromuscolari (NMD) sono un gruppo di patologie geneticamente e fenotipicamente eterogeneo, caratterizzato dal coinvolgimento predominante dell'unità neuromuscolare, tra cui il secondo motoneurone, il nervo periferico, la giunzione neuromuscolare o la fibra muscolare. Data la loro natura progressiva, le NMD non solo compromettono la funzione motoria, ma riducono anche significativamente l'aspettativa e la qualità della vita, evidenziando la necessità critica di strategie di gestione efficaci. Sebbene ogni NMD sia una malattia rara o orfana, le NMD insieme costituiscono una massa significativa di pazienti con esigenze croniche complesse, che richiedono cure mediche specialistiche, elevati livelli di utilizzo dell'assistenza sanitaria e costi assistenziali sostanziali. Circa lo 0,2% della popolazione italiana è affetto da NMD, ovvero almeno 100.000-120.000 individui.



## CLASSIFICAZIONE PRINCIPALE

Si distinguono in base al punto di guasto nel sistema nervoso-muscolare:

- **Patologie del Motoneurone Spinale:** degenerazione dei motoneuroni nel midollo spinale, come l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) tipo 1, 2 o 3.
- **Patologie del Nervo Periferico:** danno ai nervi che trasmettono segnali dai nervi spinali ai muscoli, come la Malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT).
- **Patologie della Giunzione Neuromuscolare:** problemi nella comunicazione tra nervo e muscolo, come la Miastenia Gravis e le forme congenite.
- **Patologie della Fibra Muscolare (Miopatie):**
  - Distrofie Muscolari: perdita progressiva di tessuto muscolare (es. Duchenne, Becker, miotoniche).
  - Miopatie Congenite: anomalie strutturali presenti dalla nascita (es. nemalinica, central core).
  - Miopatie Metaboliche: problemi di metabolismo energetico (es. Glicogenosi come la Malattia di Pompe).

## PERCHÉ LE MALATTIE NEUROMUSCOLARI CAUSANO PROBLEMI RESPIRATORI?

Le malattie neuromuscolari possono causare problemi respiratori in età diverse ed essere progressivi nel tempo. Le cause di morbidità sono le seguenti:

- 1• Ipotono dei muscoli facciali, orofaringei e laringei:** la debolezza nei muscoli delle vie aeree superiori può portare ad una ostruzione parziale o completa delle vie aeree durante il sonno, configurando un quadro di ipopnee o apnee ostruttive del sonno (OSA). Tale condizione determina desaturazioni ricorrenti durante la notte, inficiando il riposo dei pazienti e determinando nel tempo astenia, sonnolenza diurna, alterazioni cognitive e neurocomportamentali, fino ad un quadro estremo di ipertensione polmonare.
- 2• Ipotonia dei muscoli respiratori:** la debolezza muscolare del diaframma e degli altri muscoli respiratori porta ad una riduzione della funzionalità respiratoria e, nel tempo, ad una ipoventilazione, dapprima solo nel sonno e successivamente anche diurna. Lo svantaggio meccanico dei muscoli respiratori e del tronco determina nel tempo lo sviluppo di curve anomale della colonna vertebrale. La stessa cifo-scoliosi può condurre ad una ridotta compliance della parete toracica, con conseguenti aumento dello sforzo respiratorio, riduzione della capacità vitale ed ipoventilazione. Inoltre, la riduzione dei movimenti spontanei altera la normale redistribuzione della ventilazione, con conseguente rischio di atelettasie ed infezioni polmonari.
- 3• Tosse inefficace:** un buon riflesso della tosse richiede una forte contrazione dei muscoli espiratori e la coordinazione dei muscoli dell'espiazione e della glottide. La debolezza muscolare, causando una tosse inefficace, determina un'insufficiente eliminazione delle secrezioni dalle vie aeree inferiori, con rischio di atelettasie e di infezioni polmonari. Inoltre, espone ad una ridotta protezione delle vie aeree in caso di inalazione.
- 4• Inalazione cronica:** alcuni bambini con malattie neuromuscolari hanno una disfunzione della capacità di deglutire, che li espone al rischio di aspirare liquidi, solidi o anche la saliva con conseguenti episodi ricorrenti di broncospasmo, bronchiti, polmoniti e, nel lungo periodo, bronchiectasie. La presenza di tosse durante i pasti, di rigurgito nasale, la necessità di schiarirsi la gola, la raucedine, la tosse in posizione coricata o nel sonno, sono sintomi faringei di allarme di inalazione cronica. Inoltre, può essere presente vomito durante o dopo i pasti, sensazione di cibo bloccato in gola, sapore acido o amaro dopo i pasti, sintomi legati alla presenza di reflusso gastroesofageo, che può portare anche ad inalazione "dal basso".

## Tabella riassuntiva dei principali meccanismi alla base dei problemi respiratori nelle patologie neuromuscolari dell'età pediatrica

| Causa                                                                   | Conseguenza                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|-------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Ipotonia dei muscoli faringei, facciali, orofaringei, laringei          | <p>Ostruzione parziale o completa delle vie aeree durante il sonno: ipopnee o apnee ostruttive del sonno (OSA)</p> <p>Desaturazioni ricorrenti, astenia, sonnolenza diurna, alterazioni cognitive, potenziale sviluppo di ipertensione polmonare</p>                                |
| Ipotonia dei muscoli respiratori (diaframma e muscoli in ed espiratori) | <p>Riduzione della funzionalità respiratoria, ipoventilazione notturna e diurna</p> <p>Sviluppo di anomalie della colonna vertebrale (cifo-scoliosi)</p> <p>Ridotta compliance della parete toracica e aumento dello sforzo respiratorio</p> <p>Riduzione della capacità vitale</p> |
| Tosse inefficace                                                        | <p>Insufficiente eliminazione delle secrezioni bronchiali</p> <p>Rischio di atelettasie e infezioni polmonari</p> <p>Ridotta protezione delle vie aeree in caso di inalazione</p>                                                                                                   |
| Inalazione cronica                                                      | <p>Episodi ricorrenti di broncospasmo, bronchiti, polmoniti</p> <p>Rischio di bronchiectasie a lungo termine</p> <p>Aspirazione 'dal basso' a causa di reflusso gastro-esofageo</p>                                                                                                 |

Sintomi suggestivi di insufficienza respiratoria nel paziente affetto da malattia neuromuscolare

| SINTOMI DIURNI                                                                                | SINTOMI NOTTURNI                                                                          |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------|
| Cefalea mattutina                                                                             | Frequenti risvegli notturni, talvolta associati a senso di soffocamento                   |
| Difficoltà di concentrazione                                                                  | Sensazione di mancanza di aria in clinostatismo con aumento della difficoltà respiratoria |
| Spossatezza, facile affaticabilità e fatica a svolgere le normali attività quotidiane         | Sudorazione notturna                                                                      |
| Sonnolenza diurna                                                                             | Sensazione di sonno non riposante                                                         |
| Difficoltà respiratorie: respiro affannoso, dispnea, senso di soffocamento, sibili, tachipnea | Respiro paradosso in posizione supina                                                     |
| Tachicardia, sudorazione, irrequietezza, ansia                                                | Russamento o respiro rumoroso                                                             |
| Aumento delle infezioni delle basse vie aeree                                                 | Apnee nel sonno                                                                           |
| Disturbi della deglutizione                                                                   |                                                                                           |
| Disartria, voce flebile, difficoltà a parlare a lungo                                         |                                                                                           |
| Tosse inefficace                                                                              |                                                                                           |

## QUALI DOMANDE FARE AL PAZIENTE ED ALLA FAMIGLIA NEL SOSPETTO DI INSUFFICIENZA RESPIRATORIA CRONICA?

### 1• Sintomi notturni

A che ora va a dormire il bambino e a che ora si sveglia?

Al risveglio è ben riposato o vorrebbe dormire ancora?

Lamenta cefalea la mattina?

La notte russa?

Hai mai notato pause respiratorie durante il sonno?

### 2• Sintomi diurni

Durante la giornata è sonnolento o riesce a partecipare alle attività?

Come è il rendimento scolastico?

Ha difficoltà di concentrazione?

### 3• Tosse ed espettorazione

Ha mai avuto polmoniti nell'ultimo anno? Quante? Hanno richiesto ospedalizzazioni?

Sono aumentate le secrezioni bronchiali nell'ultimo periodo?

Quando il bambino ha la tosse, le sembra che riesca a smuovere le secrezioni bronchiali?

### 4• Alimentazione

Fa fatica a mangiare o deglutire?

Ha perso peso o non riesce a crescere come previsto?

### 5• Storia clinica e cambiamenti recenti

Ci sono stati cambiamenti recenti nella sua situazione clinica (respirazione, comportamento o sonno)?

Utilizza ausili respiratori (macchina della tosse/NIV)?



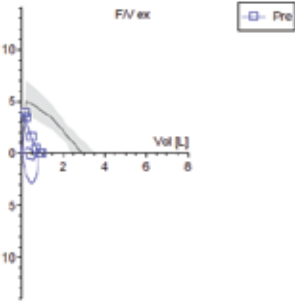
QUALI SONO LE INDAGINI DA ESEGUIRE PER VALUTARE LA FUNZIONALITÀ RESPIRATORIA?

INDAGINI DIURNE (eseguibili in regime ambulatoriale o di DH)

**Spirometria:** misurazione dei flussi e volumi forzati. Principali dati: FEV1 (volume espiratorio forzato nel I secondo), FVC (Capacità Vitale Forzata)

**Pletismografia:** misurazione dei Volumi Polmonari. Principali dati ricavabili: TLC (Capacità Polmonare Totale), VC (Capacità Vitale)

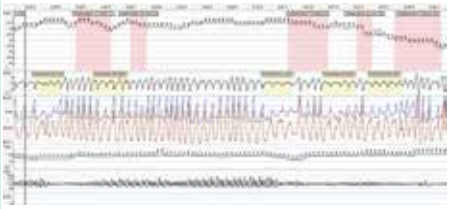
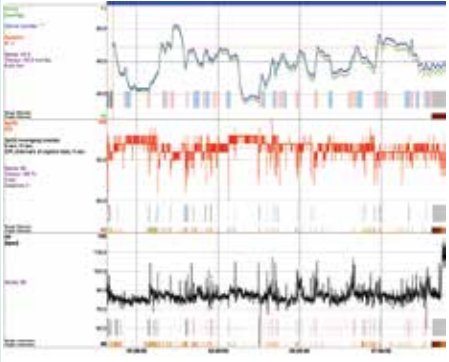
Picco della tosse (PECF)

| CAUSA                                                      | RISULTATO INDAGINE                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | RED FLAGS                                                                                                                                | AZIONI                                                                                                                                            |
|------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| IPOTONIA E DEBOLEZZA MUSCOLI RESPIRATORI                   | <p>PATTERN RESTRITTIVO:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- FEV1 &lt; 80%</li><li>- FVC &lt; 80%</li><li>- FEV1/FVC: NORMALE</li><li>- TLC &lt; 80%</li><li>- VC &lt; 80%</li><li>- MIP &lt; -30/40 cmH20</li></ul>  <ul style="list-style-type: none"><li>- PECF &lt; 400 L/min</li><li>- MEP &lt; 60 cmH20</li></ul> | <p>Cifoscoliosi, tachidispnea, facile affaticabilità, tachicardia</p> <p>Tosse inefficace</p>                                            | <p>INVIO AL CENTRO SPECIALISTICO PER ESEGUIRE INDAGINI NOTTURNE</p> <p>INVIO AL CENTRO SPECIALISTICO PER EVENTUALE AVVIO MACCHINA DELLA TOSSE</p> |
| IPOTONIA MUSCOLI FARINGEI, FACCIALI, OROFARINGEI, LARINGEI | <p>STUDIO DEGLUTIZIONE: PATOLOGIA DA INALAZIONE CRONICA</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <p>Infezioni respiratorie ricorrenti (soprattutto basse vie aeree), inalazione cronica, difficoltà a parlare a lungo con voce debole</p> | <p>INVIO AL CENTRO SPECIALISTICO PER EVENTUALE NECESSITA' DI PEG</p>                                                                              |

**INDAGINI NEL SONNO (da eseguirsi in regime di ricovero o a domicilio presso i Centri che lo consentono)**

**Poli(sonno)grafia:** almeno 4 canali di registrazione (flusso nasale, bande toraco-addominali, saturimetro, FC) rappresentano una valida alternativa. Principali dati ricavabili: indice di apnee-ipopnee (AHI), SpO<sub>2</sub> media, SpO<sub>2</sub> minima, indice di desaturazione (ODI)

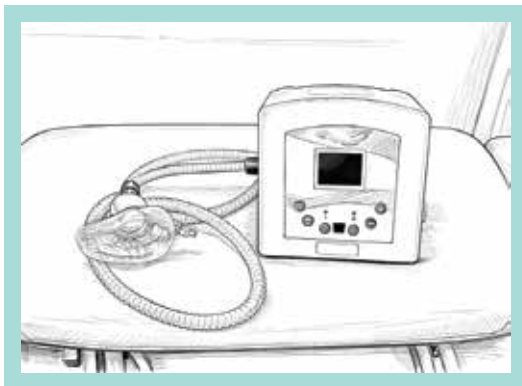
**Monitoraggio transcutaneo CO<sub>2</sub> (tcCO<sub>2</sub>):** i principali dati ricavabili sono tcCO<sub>2</sub> media e % di tempo > 50 mmHg (tcCO<sub>2</sub> >50mmHg)

| CAUSA                                                                                                                                     | RISULTATO INDAGINE                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | RED FLAGS                                                                                                                              | AZIONI                                               |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------|
| <div>IPOTONIA<br/>MUSCOLI<br/>RESPIRATORI</div> <div>IPOTONIA<br/>MUSCOLI<br/>FARINGEI,<br/>FACCIALI,<br/>OROFARINGEI,<br/>LARINGEI</div> | <div>POLIGRAFIA:</div> <div>AHI &gt; 10 eventi/h</div> <div>SpO<sub>2</sub> minima &lt; 90%</div> <div>Tempo con SpO<sub>2</sub> &lt; 90% &gt; 2% del tempo registrato</div> <div>Indice di desaturazione (ODI) &gt; 10/h</div> <div></div> | Risvegli notturni, ipersudorazione notturna, sensazione di sonno non riposante, russamento o respiro rumoroso, apnee notturne, cianosi | INVIO AL CENTRO SPECIALISTICO PER AVVIO VENTILAZIONE |
| <div>IPOTONIA<br/>MUSCOLI<br/>RESPIRATORI</div> <div>IPOTONIA<br/>MUSCOLI<br/>FARINGEI,<br/>FACCIALI,<br/>OROFARINGEI,<br/>LARINGEI</div> | <div>MONITORAGGIO TRANSCUTANEO DELLA CO<sub>2</sub>:</div> <div>tcCO<sub>2</sub> &gt; 50mmHg per più del 2% del tempo</div> <div></div>                                                                                                   | Cefalea mattutina, spossatezza diurna, nausea                                                                                          | INVIO AL CENTRO SPECIALISTICO PER AVVIO VENTILAZIONE |

\* LA NIV PUO' ESSERE AVVIATA ANCHE IN CASO DI: frequenti infezioni respiratorie, difficoltà d'estubazione e/o svezzamento dalla ventilazione invasiva in seguito a insufficienza respiratoria acuta, preparazione ad interventi di artrodesi o che richiedano anestesia generale

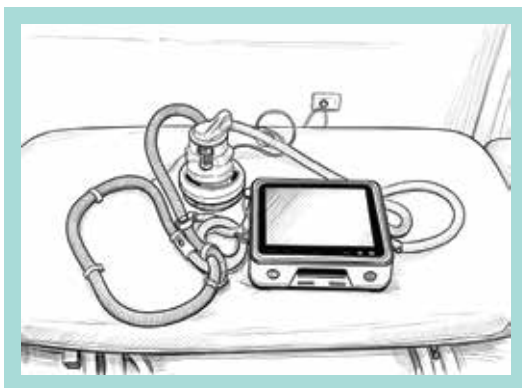
## COS'E' LA MACCHINA DELLA TOSSE?

È un dispositivo in grado di replicare il riflesso naturale della tosse, mancante od inefficace nei pazienti NDM, in modo da provocare l'espulsione delle secrezioni delle prime vie aeree. Il setting della macchina della tosse (pressioni e tempi) dovrebbe essere tale da ottenere il più alto picco della tosse assistito possibile ma anche il maggior comfort possibile per tollerare il trattamento a lungo termine.



## COS'E' LA VENTILAZIONE NON INVASIVA NOTTURNA?

È una modalità di supporto ventilatorio somministrata per via non invasiva (tramite interfacce come maschere nasali, oronasali) con l'obiettivo di migliorare gli scambi gassosi ed alleviare i sintomi respiratori.



## COME MONITORARE IL PAZIENTE NEL TEMPO?

Ogni paziente con NDM ed evidenza di insufficienza respiratoria cronica deve avere a disposizione a domicilio un saturimetro e mantenere un target di saturazione > 95%.

La supplementazione di ossigeno è indicata se la  $SpO_2$  rimane < 90% nonostante l'ottimizzazione della ventilazione.

## COME GESTIRE LA RIACUTIZZAZIONE RESPIRATORIA

### I PRINCIPALI SEGNAI DALL'ALLARME

|                                                                      |                                                                                                                                                                                            |
|----------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Aumento delle secrezioni                                             | aumento della densità e/o della quantità delle secrezioni bronchiali                                                                                                                       |
| Aumento della frequenza respiratoria e/o della dinamica respiratoria | utilizzo della muscolatura accessoria (muscoli sternocleidomastoidei, scaleni, intercostali, retto addominale), retrazioni sternali, rientramenti al giugulo                               |
| Difficoltà respiratoria notturna                                     | risvegli frequenti, sudorazione, cefalea mattutina, sonnolenza diurna                                                                                                                      |
| Calo ponderale                                                       | il peggioramento degli scambi respiratori può determinare un aumento del consumo calorico ed una contestuale riduzione degli apporti con riduzione del peso corporeo a medio-lungo termine |
| Ridotta tolleranza allo sforzo                                       | affaticamento precoce, difficoltà a camminare o salire le scale                                                                                                                            |
| Difficoltà di deglutizione                                           | disfagia con episodi di tosse durante i pasti, pasti lunghi e molto affaticanti                                                                                                            |
| Inefficacia della tosse                                              |                                                                                                                                                                                            |
| Infezioni respiratorie ricorrenti                                    | bronchiti o polmoniti frequenti, anche in assenza di febbre                                                                                                                                |
| Calo della saturazione di ossigeno (SpO <sub>2</sub> )               | in sonno o durante infezioni, soprattutto se < 95%                                                                                                                                         |

## COME INTERVENIRE

|                                      |                                                                                                                                                                                                                                |
|--------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1. Monitoraggio immediato            | Frequenza respiratoria, SpO <sub>2</sub> , frequenza cardiaca; valutare la presenza di cianosi, tachipnea e/o utilizzo della muscolatura accessoria                                                                            |
| 2. Gestione delle secrezioni         | Favorire la tosse efficace (con tecniche manuali o con ausili meccanici tipo macchina della tosse); aerosolterapia con broncodilatatori, seguita da FT respiratoria                                                            |
| 3. Supporto ventilatorio             | Aumentare il numero di ore in ventilazione anche nelle ore diurne se il paziente è già inserito in un programma di ventilazione meccanica domiciliare a lungo termine (non invasiva o invasiva tramite cannula tracheostomica) |
| 4. Valutazione specialistica urgente | Consultare tempestivamente lo specialista case-manager (pediatra neuromuscolare/pneumologo). Condividere il percorso di cura con il caregiver. Considerare il ricovero in presenza dei criteri indicati sotto                  |
| 5. Gestione della terapia            | Valutare necessità di steroide ed antibioticotераpia ad ampio spettro. Garantire adeguata idratazione                                                                                                                          |
| 6. Evitare l'ossigenoterapia isolata | Rischio di ipercapnia in assenza di ventilazione                                                                                                                                                                               |

**È fondamentale avere un piano di gestione condiviso con il centro di riferimento e strumenti di supporto prontamente disponibili a casa (aspiratore, sondini, pallone AMBU)**

## CRITERI DI RICOVERO

|                                                                                                                   |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| SpO <sub>2</sub> <92% in aria ambiente o necessità di O <sub>2</sub> -terapia per mantenere SpO <sub>2</sub> >92% |
| Persistenza di dispnea nonostante l'utilizzo del ventilatore con setting ottimizzato per evento intercorrente     |
| Disidratazione moderata-grave o necessità di idratazione ev per rifiuto/difficoltà di idratazione per os          |
| Necessità di terapia ev (steroidica, antipiretica, antibiotica)                                                   |
| Iperpiressia che non risponde all'utilizzo di antipiretici ed antibiotici                                         |
| Assenza di risposta clinica dopo una settimana di adeguata terapia                                                |
| Sospetto di pneumotorace, edema polmonare, embolia polmonare, atelettasia polmonare estesa                        |

## ALTRE PROBLEMATICHE DA MONITORARE

**CARDIOPATIA:** in presenza di insufficienza respiratoria di origine non chiara, in assenza di segni clinici di infezione respiratoria (quali rinite, febbre, ecc.), è opportuno escludere un'eziologia cardiaca mediante ECG e/o ecocardiogramma. Nei pazienti con cardiopatia nota, si raccomanda il confronto con esami precedenti per valutare un eventuale peggioramento del quadro clinico.

**ALIMENTAZIONE:** durante un'infezione o distress respiratorio, l'alimentazione può rappresentare uno sforzo ulteriore per pazienti che impiegano la maggior parte delle energie nel mantenimento della funzione respiratoria.

I segni e sintomi includono: sudorazione abbondante durante i pasti, prolungamento del tempo necessario per alimentarsi, segni di scarsa tolleranza (vomito o rigurgito, dolore addominale post-prandiale, alterazioni dell'alvo) o rifiuto dell'assunzione di cibo.

In presenza di distress respiratorio, è indicata la riduzione o sospensione temporanea dell'alimentazione, assicurando nel contempo un'adeguata idratazione. Qualora l'idratazione per via enterale (per os, tramite sondino nasogastrico o PEG) non sia possibile, si rende necessario il ricovero ospedaliero per idratazione per via endovenosa.

Considerati i molteplici fattori predisponenti al danno della mucosa gastrica (digiuno, stress, terapia corticosteroidica), si raccomanda di valutare sempre la somministrazione di un protettore gastrico.

**ALTERAZIONE DELL'UMORE/DELLO STATO DI COSCIENZA/DEPRESSIONE:** alterazioni dello stato di coscienza e del tono dell'umore possono essere secondarie a squilibri emogasanalitici o elettrolitici, questi ultimi spesso conseguenti a un ridotto apporto idrico e nutrizionale.

In caso di sonnolenza protratta e alterazione dello stato di coscienza, il paziente deve essere immediatamente inviato al pronto soccorso più vicino.

In presenza di alterazioni del tono dell'umore o di sintomi psichiatrici in pazienti con anamnesi nota, è raccomandata la verifica dell'aderenza alla terapia domiciliare. In caso di nuova insorgenza di sintomi neuropsichiatrici, è indicata l'esecuzione di accertamenti clinici ed ematochimici (includere ricerca di sostanze tossiche su sangue e valutazione neuropsichiatrica).

**SCOLIOSI:** in presenza di alterazioni della forma del torace la valutazione auscultatoria del quadro pneumologico può risultare difficile. In tal caso è raccomandata l'esecuzione di radiografia del torace, anche elettiva se in assenza di segni di scompenso, e confronto con le precedenti.

**INSUFFICIENZA SURRENALICA IATROGENA:** alcuni pazienti con distrofia di Duchenne sono in terapia cronica con steroidi; è importante raddoppiare la dose in condizioni di stress come una riacutizzazione respiratoria.

IN MERITO AL TUO PAZIENTE

Cognome e nome: \_\_\_\_\_

Data di nascita: \_\_\_\_\_

Numero telefonico: \_\_\_\_\_

Capacità motoria: \_\_\_\_\_

Alimentazione: \_\_\_\_\_

Altre problematiche: \_\_\_\_\_

Ospedale di riferimento e recapito telefonico: \_\_\_\_\_

Ditta di fornitura del ventilatore e/o della macchina della tosse (recapito telefonico): \_\_\_\_\_

ASL di riferimento e recapito telefonico: \_\_\_\_\_

DISPOSITIVI PRESENTI A DOMICILIO

| N. | Dispositivo                          | Disponibile | Parametri impostati                                                                   | Caregiver abilitato |
|----|--------------------------------------|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|
| 1  | Ventilatore<br><br>Modello:          |             | Modalità:<br>IPAP:<br>EPAP:<br>FR:<br>Tinsp:<br>Tesp:<br>Rampa:                       |                     |
| 2  | Secondo Ventilatore                  |             | Si veda sopra                                                                         |                     |
| 3  | Tipo di interfaccia                  |             | Nasale<br>Oronasale<br>Prongs<br>Mouthpiece/boccaglio                                 |                     |
| 4  | Umidificatore Esterno                |             |                                                                                       |                     |
| 5  | Macchina della Tosse<br><br>Modello: |             | Inhale P<br>Exhale P<br>Inhale T<br>Exhale T<br>Pausa<br>Trigger insp<br>Oscillazione |                     |
| 6  | Aspiratore                           |             |                                                                                       |                     |
| 7  | Secondo Aspiratore                   |             |                                                                                       |                     |
| 8  | Pallone autoespandibile              |             |                                                                                       |                     |
| 9  | Saturimetro                          |             | Set Allarmi:                                                                          |                     |
| 10 | Maschera alternativa                 |             |                                                                                       |                     |
| 11 | Pompa nutrizionale                   |             |                                                                                       |                     |
| 12 | Altro                                |             |                                                                                       |                     |

# EMERGENCY CARD

S.O.S.



UNIONE ITALIANA LOTTA  
ALLA DISTROFIA MUSCOLARE  
UIDM

Le Emergency Card UILDM sono dei documenti di sintesi che contengono le principali informazioni cliniche utili per i medici dell'urgenza-emergenza che si devono prendere cura dei pazienti neuromuscolari.

Scansiona il QR code con il telefono cellulare per vedere il contenuto delle Emergency Card per le seguenti patologie:



**Atrofia Muscolare  
Spinale di tipo 1 (SMA1)**



**Atrofia Muscolare  
Spinale di tipo 2 (SMA2)**



**Atrofia Muscolare  
Spinale di tipo 3 (SMA3)**



**Malattia di Charcot-  
Marie-Tooth (CMT)**



**Distrofia Muscolare di  
Duchenne (DMD)**



**Distrofia Muscolare di  
Becker (BMD)**



**Distrofia Miotonica  
tipo 1 (DM1)**



**Distrofia Facio Scapolo-  
Omerale (FSHD)**



**Distrofia Muscolare dei  
Cingoli (LGMD)**



**Distrofia Muscolare  
Congenita (DMC)**



**Miopatia Congenita  
(MC)**



**Miopatie Metaboliche-  
Glicogenosi**



**Miopatie  
Mitochondriali**

Un ringraziamento sentito alla UILDM per aver concesso l'uso della Emergency Card

## RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

Racca F et al. Emergency cards for neuromuscular disorders 1st Consensus Meeting from UILDM - Italian Muscular Dystrophy Association Workshop report. Acta Myol. 2022 Dec 31;41(4):135-177.

CON IL PATROCINIO DI:



## Numeri utili:

**UILDM (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare):** associazione nazionale di riferimento per le persone con distrofie e altre malattie neuromuscolari

Tel: 049.8021001 – WA 348.9292780

Email: [direzionenazionale@uildm.it](mailto:direzionenazionale@uildm.it)

URL: <https://uildm.org/>

## Associazioni pazienti:

**Parent Project:** associazione di pazienti e genitori con figli affetti da distrofia muscolare di Duchenne e Becker.

Tel: 06.66182811 – 800.943333

Email: [info@parentproject.it](mailto:info@parentproject.it)

URL: <https://www.parentproject.it/>

**Associazione Famiglie SMA:** è un'organizzazione non lucrativa di Utilità Sociale (ONLUS), fondata da un gruppo di genitori di bambini affetti da SMA.

Tel: 345.2599975

Email: [segreteria@famigliesma.org](mailto:segreteria@famigliesma.org)

URL: <http://famigliesma.org/>

**Associazione Famiglie Miopatia Nemalinica:** associazione di genitori e pazienti affetti da miopatia nemalinica.

URL: <https://www.miopatianemalinica.it>

QUESTO DOCUMENTO È STATO PRODOTTO DAL GRUPPO DI STUDIO  
“INSUFFICIENZA RESPIRATORIA E VENTILAZIONE MECCANICA” DELLA SIMRI PER  
SUPPORTARE I PEDIATRI DI BAMBINI AFFETTI DA MALATTIA NEUROMUSCOLARE



LO SCOPO È STATO QUELLO DI FARE UNA RAPIDA PANORAMICA SULLE MALATTIE  
NEUROMUSCOLARI E LE CAUSE DELLA SINTOMATOLOGIA RESPIRATORIA, SUI  
SINTOMI DI INSUFFICIENZA RESPIRATORIA, SULLE INDAGINI DA ESEGUIRE, SUI  
SEGNALI DI ALLARME, SULLA TERAPIA E LE INDICAZIONI DI RICOVERO