

I POLMONI NELLA SINDROME DI MARFAN

Molte persone affette da sindrome di Marfan o da alcune malattie correlate manifestano complicazioni polmonari, ovvero problemi ai polmoni. È importante che chi soffre di sindrome di Marfan si rivolga a uno pneumologo (uno specialista dei polmoni) se sospetta di avere problemi ai polmoni.

Circa il 70% delle persone affette da sindrome di Marfan presenta anche malattia polmonare restrittiva.



I problemi ai polmoni nelle persone affette da sindrome di Marfan possono essere dovuti a numerosi fattori diversi, tra cui:

- Scoliosi (colonna vertebrale curva) o anomalie dello sterno che possono limitare la funzionalità polmonare e causare infiammazione dei tessuti molli
- Muscoli respiratori deboli che possono limitare la funzionalità polmonare
- Polmoni sottosviluppati con spazi aerei dilatati che possono causare collasso polmonare improvviso (pneumotorace spontaneo) ed enfisema
- Malfunzionamento delle vie respiratorie che può causare asma e bronchite cronica

Quali sono i tipi comuni di problemi ai polmoni nelle persone affette da sindrome di Marfan?

Tra i problemi che si possono sviluppare ai polmoni si annoverano:

Malattia polmonare restrittiva

Circa il 70% delle persone affette da sindrome di Marfan presenta anche malattia polmonare restrittiva, un disturbo che rende più difficile l'espansione del torace e la respirazione profonda. Questi problemi, a loro volta, impediscono all'organismo di ricevere la quantità

THE **MARFAN**
FOUNDATION



Marfan.org

Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/Ask)

di ossigeno necessaria. Nelle persone affette da sindrome di Marfan, la malattia polmonare restrittiva può essere una conseguenza della debolezza muscolare oppure di problemi strutturali come la scoliosi, la cifosi o il marcato infossamento dello sterno, che possono ridurre lo spazio disponibile per i polmoni e interferire con la loro capacità di espansione. La malattia polmonare restrittiva rende più difficile la respirazione e potrebbe causare affanno durante un'attività fisica anche leggera, tosse, respiro sibilante o dolore toracico.

Collasso polmonare improvviso (pneumotorace spontaneo)

Un possibile effetto della sindrome di Marfan è il collasso polmonare (pneumotorace). In genere questa condizione non è potenzialmente letale, ma si tratta comunque di un'emergenza.

Il collasso polmonare si verifica quando l'aria fuoriesce dal polmone raggiungendo lo spazio tra il polmone e il rivestimento interno del torace. Quando è presente troppa aria nella cavità toracica, si accumula pressione sui polmoni con rischio di collasso polmonare. In genere, lo pneumotorace spontaneo è causato dalla rottura improvvisa di alveoli (piccole sacche d'aria presenti nei polmoni) eccessivamente dilatati chiamati bolle o "bleb" apicali. Queste bolle rappresentano aree indebolite dei polmoni. Se si rompono, l'aria può raggiungere lo spazio che circonda il polmone, causandone il collasso. Nella sindrome di Marfan, il collasso polmonare improvviso può manifestarsi in maniera ricorrente, interessare entrambi i polmoni e/o essere associato a enfisema.

I sintomi del collasso polmonare sono affanno, tosse secca e spesso insorgenza improvvisa di dolore toracico pleuritico (dolore che peggiora quando si fanno respiri profondi). Il dolore può essere confuso con una dissezione dell'aorta o un attacco cardiaco e deve essere valutato al pronto soccorso. In presenza di uno pneumotorace ampio, la pelle può diventare di colore bluastrò a causa della mancanza di ossigeno e si possono manifestare costrizione toracica, facile affaticamento e frequenza cardiaca accelerata.

Enfisema

L'enfisema è una condizione in cui le pareti degli alveoli polmonari sono danneggiate a un punto tale da non riuscire a spingere tutta l'aria "usata" fuori dai polmoni. Circa il 10-15% delle persone affette da sindrome di Marfan presenta enfisema, ma è possibile che questo disturbo sia sottodiagnosticato. I sintomi comprendono affanno durante l'attività fisica, bronchite frequente (spesso a causa di raffreddore comune o virus che infettano il torace) e bassi livelli di ossigeno nel sangue. La diagnosi può essere confermata con una radiografia o una TAC del torace, un test di funzionalità polmonare oppure un'analisi del sangue arterioso.

Asma

L'asma è una malattia polmonare cronica (a lungo termine) che infiamma e restringe le vie respiratorie. Una diagnosi corretta dell'asma è importante per una persona affetta da sindrome di Marfan perché molti dei farmaci usati per trattare l'asma (beta-agonisti) possono contrastare gli effetti di altri farmaci che devono essere assunti dalle persone che soffrono di questa malattia, come i beta-bloccanti, per controllare e rallentare la crescita dell'aorta. Se si sospetta di avere l'asma, è importante andare da uno specialista in disturbi respiratori, che potrà coordinare il trattamento insieme agli altri medici.

Apnea del sonno

Alcune persone affette da sindrome di Marfan presentano disturbi respiratori nel sonno (apnea del sonno), che possono avere svariate cause. Una di queste sembra essere la lassità del tessuto connettivo delle vie respiratorie, che si rilassano ulteriormente durante il sonno e causano un'ostruzione parziale del flusso dell'aria.

A parità di età, peso e altezza, l'apnea del sonno presenta una maggiore prevalenza nelle persone affette da sindrome di Marfan rispetto a chi non soffre di questa malattia. Purtroppo, l'apnea del sonno è spesso sottodiagnosticata nella sindrome di Marfan. Nella popolazione generale, la maggior parte delle persone a cui viene diagnosticata l'apnea del



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://www.marfan.org/Ask)

sonno è sovrappeso. Le persone affette da sindrome di Marfan in genere non sono sovrappeso, quindi la diagnosi di apnea del sonno viene spesso trascurata o non sospettata.

Si ritiene che l'apnea del sonno sia più comune tra chi soffre di sindrome di Marfan a causa delle anomalie della testa e del viso, come lassità del tessuto delle vie respiratorie, palato alto e arcuato e retrognazia (una deformità della mandibola, che appare piccola o arretrata e può causare l'ostruzione delle vie respiratorie).

Alcuni studi hanno mostrato che l'apnea del sonno non trattata può causare stress della parete aortica, un problema particolarmente preoccupante nella sindrome di Marfan. Per questo motivo, è estremamente importante che l'apnea del sonno venga diagnosticata e trattata, se sospettata. Se sospetta di soffrire di apnea del sonno, è importante che si rivolga a uno pneumologo (uno specialista dei polmoni) per ottenere una diagnosi corretta.

I sintomi dell'apnea del sonno sono russamento cronico (persistente) e sonoro, pause nel russamento seguite da soffocamento o mancanza d'aria e russamento che peggiora quando si dorme sulla schiena e si attenua quando si dorme su un lato. Spesso, questi sintomi sono notati prima dai familiari o dal partner. Altri sintomi dell'apnea del sonno sono sonnolenza durante il giorno, al lavoro o quando si guida; mal di testa mattutini; bocca secca o mal di gola al risveglio. Con l'apnea del sonno si manifesta sonnolenza perché quando la respirazione si interrompe, o quando si respira superficialmente durante il sonno, si passa da un sonno profondo a un sonno più leggero che comporta una peggiore qualità del sonno stesso.

Come vengono trattati i problemi ai polmoni nelle persone affette da sindrome di Marfan?

Malattia polmonare restrittiva

A eccezione della correzione precoce della curvatura della colonna vertebrale (scoliosi), che migliora la funzionalità respiratoria, altre misure chirurgiche per normalizzare le dimensioni della parete toracica non sono sempre utili. Quindi, le decisioni relative alle opzioni di trattamento devono essere personalizzate per risolvere i problemi estetici e funzionali specifici di ogni paziente.

La malattia polmonare restrittiva può essere più grave se è presente anche un'altra malattia delle vie respiratorie, come l'asma o l'enfisema. Sono raccomandate ossigenoterapia e riabilitazione polmonare per migliorare la qualità della vita.

La riabilitazione polmonare prevede una serie di attività e terapie, quali consulenza nutrizionale, tecniche di conservazione energetica e strategie di respirazione che coinvolgono specialisti quali terapisti respiratori, fisioterapisti e terapisti occupazionali, dietologi o nutrizionisti, psicologi o assistenti sociali. Il programma di riabilitazione è personalizzato per ottimizzare le prestazioni fisiche e sociali ed è appropriato per chiunque soffra di problemi di respiro corto che compromettono la qualità della vita. Gli obiettivi della riabilitazione respiratoria in genere sono la riduzione dei sintomi di affanno e l'aumento della capacità dei polmoni di funzionare correttamente. I risultati dei test che misurano la funzionalità polmonare potrebbero non variare nonostante un miglioramento della qualità della vita.

Collasso polmonare (pneumotorace)

Un medico che esamini il torace con uno stetoscopio potrebbe sentire suoni respiratori ridotti o assenti nel polmone colpito. La diagnosi va confermata con una radiografia o una TAC del torace e con un'emogasanalisi arteriosa (un esame che misura la quantità di ossigeno e di anidride carbonica nel sangue). Il decorso probabile dello pneumotorace spontaneo e il trattamento migliore dipenderanno dall'entità del problema.



In caso di sintomi di pneumotorace, è importante che si rivolga immediatamente a un medico per stabilire la gravità del collasso polmonare. Dovrà inoltre comunicare al medico che soffre di sindrome di Marfan e che in futuro potrebbe aver bisogno di un intervento chirurgico all'aorta. Ciò aiuterà il medico a raccomandare il trattamento appropriato.

Un collasso polmonare lieve viene trattato in ospedale con ossigenoterapia e riposo. In alcuni casi, il personale sanitario utilizza un ago per aspirare l'aria in eccesso dallo spazio intorno al polmone in modo che questo possa espandersi completamente. Spesso uno pneumotorace lieve si risolve senza trattamento.

Uno pneumotorace da moderato a grave viene trattato mediante aspirazione con un catetere toracico (inserendo una cannula tra le coste, nello spazio intorno ai polmoni, per facilitare il drenaggio dell'aria e la successiva riespansione del polmone) ed eventualmente con pleurodesi se il polmone non si riespande autonomamente. La pleurodesi è una procedura chirurgica che comporta l'irritazione della superficie polmonare per favorirne l'adesione alla parete toracica. È utile nel trattamento dello pneumotorace e anche nella prevenzione della sua ricomparsa.

Nelle persone affette da sindrome di Marfan, il metodo migliore è la pleurodesi meccanica anziché quella chimica. La pleurodesi meccanica viene eseguita manualmente dal chirurgo, che sfrega delicatamente la pleura (lo strato sottile di tessuto che riveste la cavità toracica e circonda i polmoni) con un pezzo di garza. La pleurodesi meccanica rende la pleura ruvida in modo che, una volta guarita l'abrasione, il polmone aderisca alla parete toracica. La pleurodesi meccanica è il metodo preferibile per le persone affette da sindrome di Marfan perché semplifica un eventuale intervento chirurgico cardiaco, qualora si renda necessario in futuro. I medici che seguono le persone che soffrono di sindrome di Marfan devono presumere che prima o poi tutti questi pazienti avranno bisogno della sostituzione dell'aorta.

Enfisema

Il trattamento convenzionale dell'enfisema comporta ossigenoterapia, terapia con broncodilatatori (farmaci che determinano l'apertura dei condotti bronchiali) e trattamento aggressivo delle infezioni. Sono in corso ricerche su altri metodi che potrebbero essere utili.

Asma

La maggior parte delle persone affette da sindrome di Marfan assume farmaci chiamati beta-bloccanti che contribuiscono ad attenuare la pressione sull'aorta. Tuttavia, il trattamento convenzionale dell'asma è rappresentato dai beta-agonisti, che hanno l'effetto opposto. Poiché i beta-bloccanti non devono essere usati nei bambini con asma grave o malattia reattiva delle vie respiratorie, è necessario rivolgersi al medico per informazioni sulle altre opzioni disponibili.

Apnea del sonno

L'apnea del sonno viene diagnosticata con studi del sonno e un esame fisico. Gli studi del sonno sono esami che misurano la qualità del sonno e la reazione dell'organismo ai problemi del sonno. Il medico potrebbe consigliare uno studio del sonno chiamato polisonnogramma o un esame con un dispositivo di monitoraggio portatile da usare a casa.

L'esame fisico comporta il controllo della presenza di tessuti in eccesso o ingrossati. I bambini con sospetta apnea del sonno potrebbero avere le tonsille ingrossate. Gli adulti con sospetta apnea del sonno potrebbero presentare ingrossamento dell'ugola (tessuto che pende centralmente nella parte posteriore della bocca) o del palato molle (il "tetto" della bocca nella parte posteriore della gola).

Un polisonnogramma registra la quantità di ossigeno nel sangue, il movimento dell'aria attraverso il naso quando si respira, il russamento e i movimenti del torace. Un polisonnogramma viene spesso eseguito presso un centro del sonno o un laboratorio del sonno. Un esame del sonno eseguito a casa con un dispositivo di monitoraggio portatile misura alcuni dei parametri misurati da un polisonnogramma, ma invece di essere eseguito in un centro del sonno o in un laboratorio del sonno, può essere effettuato nella comodità del proprio letto.



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://www.marfan.org/Ask)

Per i casi lievi di apnea del sonno, il trattamento potrebbe includere cambiamenti dello stile di vita e l'uso di un apparecchio da tenere in bocca, chiamato dispositivo intraorale. Il dispositivo intraorale abbassa la mandibola e la lingua per mantenere aperte le vie respiratorie durante il sonno.

La ventilazione a pressione positiva continua (CPAP) è considerata da molti esperti il trattamento più efficace per l'apnea del sonno da moderata a grave. Un apparecchio nasale per CPAP fornisce una supplementazione di ossigeno. Una mascherina, indossata sul naso e/o sulla bocca durante il sonno, viene collegata a un apparecchio che eroga un flusso d'aria continuo nelle narici per insufflare delicatamente aria nella gola. La pressione positiva causata dal flusso d'aria nelle narici contribuisce a mantenere aperte le vie respiratorie durante il sonno, in modo da evitare la compromissione della respirazione.

In alcuni casi, le persone affette da sindrome di Marfan hanno difficoltà a trovare mascherine per CPAP confortevoli, quindi devono provare diversi modelli per scoprire quello giusto. Potrebbero inoltre aver bisogno di un tipo particolare di apparecchio (dispositivo di avanzamento mandibolare) o di un altro accessorio che favorisca una buona aderenza della mascherina al viso.

Alcune persone affette da apnea del sonno possono trarre beneficio da un intervento chirurgico eseguito per ampliare le vie respiratorie. Questo intervento comporta in genere la riduzione, l'irrigidimento o la rimozione del tessuto in eccesso in bocca e in gola oppure il riposizionamento della mandibola. Nei bambini potrebbe essere utile l'asportazione chirurgica delle tonsille, se ostruiscono le vie respiratorie.

Che accorgimenti possono essere adottati nella vita quotidiana?

Le persone affette da sindrome di Marfan possono adottare vari accorgimenti per prendersi cura dei propri polmoni nella vita quotidiana. È naturale evitare di pensare alle emergenze come un collasso polmonare improvviso; tuttavia, conoscere la propria malattia e prepararsi in anticipo a gestire le emergenze può aiutare il paziente e la sua famiglia a sentirsi ogni giorno più sicuri in relazione a cosa fare in caso di necessità. Prendersi cura di sé in questo modo è una parte importante della convivenza con la sindrome di Marfan o con una malattia correlata.

Qui di seguito sono indicati alcuni accorgimenti che può adottare, congiuntamente con la sua famiglia, su base regolare, oltre che in caso di emergenza.

Prendersi cura dei polmoni

Cure di routine

- Si rechi da uno pneumologo per un test di funzionalità polmonare.
- Segua i piani terapeutici per la gestione di eventuali problemi polmonari.
- Eviti o smetta di fumare. Nelle persone affette da sindrome di Marfan o da una malattia correlata, il rischio di problemi ai polmoni dovrebbe essere un buon incentivo per evitare o smettere di fumare.

Collasso polmonare improvviso

- Eviti attività che comportino il rischio di variazioni rapide della pressione atmosferica. Poiché nella sindrome di Marfan i polmoni hanno una maggiore tendenza al collasso, è importante evitare attività che comportino il rischio di variazioni rapide della pressione atmosferica, come paracadutismo, immersioni subacquee e viaggi in aerei non pressurizzati.



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://www.marfan.org/Ask)

- In caso di segni o sintomi di collasso polmonare, si rivolga immediatamente a un medico per determinarne la gravità.
- Si prepari per un'eventuale emergenza. Compili il nostro kit di preparazione alle emergenze, che può essere scaricato dal nostro sito web, e lo porti con sé al pronto soccorso in caso di necessità.

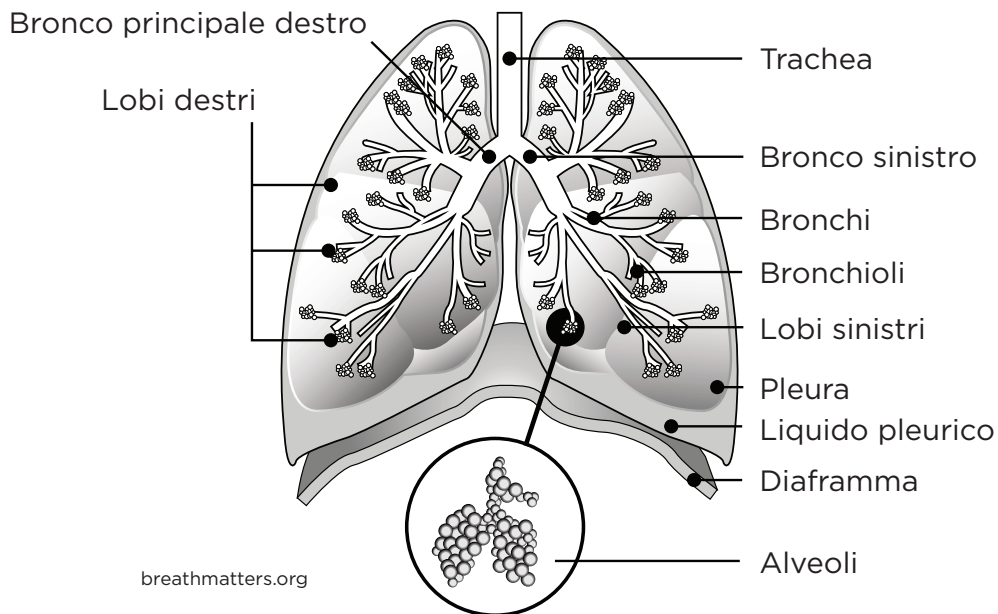
Apnea del sonno

- Eviti il consumo di alcolici e l'uso di farmaci che provocano sonnolenza, perché rendono più difficile mantenere la gola aperta durante il sonno.
- Dorma su un lato, invece che sulla schiena, per mantenere la gola aperta.
- Se fuma, smetta di fumare.

Ha domande? Desidera ulteriori informazioni?

- Si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni per entrare in contatto con un infermiere che potrà rispondere alle sue domande e inviarle ulteriori informazioni. Invii le sue domande alla pagina [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/Ask).
- Visiti il nostro sito web [Marfan.org](https://marfan.org). Potrà stampare le informazioni di suo interesse e fare domande online.

Figura 1. I polmoni



Aprile 2021



Per eventuali domande si rivolga al nostro centro di assistenza e informazioni: [Marfan.org/Ask](https://marfan.org/Ask)