

UNA GUIDA PER LA FAMIGLIA ALLA MIOPATIA MIOTUBULARE

 Joshua Frase
FOUNDATION™



UNA GUIDA PER LA FAMIGLIA ALLA MIOPATIA MIOTUBULARE



SOMMARIO

	Informazioni sulla MTM.....	4
	Panoramica sulle vie respiratorie.....	12
	Attrezzature per uso domiciliare.....	20
	Alimentazione e cura gastrointestinale	28
	Cure ortopediche.....	30
	Mobilità	32
	Altre questioni e considerazioni	34
	Farmaci	38
	Prendervi cura di vostro figlio a casa.....	40
	Assicurazione e Medicaid	46
	Ricerca, trattamento e registri.....	47
	Onorare e ricordare	48
	Bibliografia e link	50
	Glossario dei termini medici	54
	Attrezzature mediche durevoli (DME)	64
	Trasporti, seggiolini auto, passeggini e altro.....	68
	Collaboratori	78

LIBERATORIA: Le informazioni e i consigli pubblicati o resi disponibili in questo opuscolo non intendono sostituire i servizi di un medico. Questo opuscolo è stato scritto e curato da diversi esperti con esperienza in MTM. Ai genitori si consiglia di utilizzare questo opuscolo come riferimento e di condividerlo con il medico del proprio figlio. Qualsiasi azione da parte vostra in risposta alle informazioni fornite in questo opuscolo è a vostra discrezione.



UN PUNTO DI PARTENZA PER CHI È APPENA ARRIVATO NELLA COMUNITÀ DELLA MTM.

Benvenuti in uno dei gruppi di supporto di comunità più numerosi tra le malattie rare! I genitori e le famiglie dei bambini con MTM si sono uniti per aiutarsi a vicenda e stanno collaborando per trovare i trattamenti per questa malattia. Invitiamo voi e la vostra famiglia a connettersi con noi in qualsiasi modo possibile e non vediamo l'ora di conoscervi. La diagnosi di miopatia miotubulare (Myotubular Myopathy [MTM], o miopatia miotubulare legata al cromosoma X [X-Linked MTM, XLMTM]) può essere spaventosa e travolgente. Ci auguriamo che vi sia di conforto il fatto che altre persone hanno già vissuto quello che state passando, e siamo desiderosi di condividere la nostra conoscenza collettiva con voi per facilitarvi nei primi passi di questo percorso. Le prossime pagine conterranno informazioni importantissime per accompagnarvi dalla nascita alla cura di vostro figlio a casa, e oltre...



COME USARE QUESTO PACCHETTO DI BENVENUTO PER LA MTM

Dalla terapia intensiva neonatale ai primi mesi a casa

Lo scopo di questa guida è quello di fornire le informazioni di base alle nuove famiglie e di aiutare a mettere in contatto i soggetti di nuova diagnosi con le risorse disponibili. La guida è stata creata nel 2013 e aggiornata nel 2020 dal Comitato consultivo educativo della Joshua Frase Foundation (Fondazione Joshua Frase), composto da genitori informati le cui famiglie hanno convissuto con questa malattia. Questo documento è stato inoltre revisionato dal comitato consultivo scientifico della Joshua Frase Foundation. Abbiamo creato questo pacchetto di benvenuto per aiutare le nuove famiglie a gestire la grande quantità di informazioni mediche che devono affrontare all'inizio di questo percorso. Sappiamo che c'è un'ampia gamma di gravità per le persone con MTM. Non tutti i punti trattati saranno pertinenti al vostro caso. Questo documento può essere utile anche alle famiglie con forme gravi di miopatia centronucleare (Centronuclear Myopathy, CNM) o altre malattie neuromuscolari simili.

Purtroppo, incontrerete medici che non hanno mai sentito parlare di MTM, o se ne hanno sentito parlare possono avere solo informazioni obsolete e un po' deprimenti. Desideriamo essere chiari: non è colpa del vostro medico: la MTM è un raro disturbo muscolare orfano di cui pochi hanno sentito parlare e molti medici potrebbero non vedere mai un singolo caso nella loro intera carriera. Vi invitiamo a condividere questa guida con gli operatori sanitari, i membri della famiglia, il personale scolastico e/o altri operatori. Il medico può essere in grado di spiegarvi alcuni dei punti di questa guida se avete delle domande.

Inoltre, nel 2012 è stato pubblicato un articolo nel *Journal of Child Neurology*, il risultato della collaborazione tra diversi professionisti medici, che fornisce una panoramica generale dello standard di cura per le miopatie congenite, compresa la miopatia miotubulare. Questo articolo, [Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Myopathies \(Dichiarazione di consenso sullo standard di cura per le miopatie congenite\)](#), dovrebbe essere condiviso con il vostro team medico. Sul sito web della Joshua Frase Foundation ci sono dei link a questa e altre risorse che possono essere utili al vostro team medico nella sezione "[Per i medici](#)". Lo Standard di cura è un documento più tecnico riguardante la gestione medica per una varietà di miopatie congenite. Il nostro documento ha lo scopo di fornire una breve panoramica specificamente incentrata sulla gestione della MTM in un formato facile da capire.



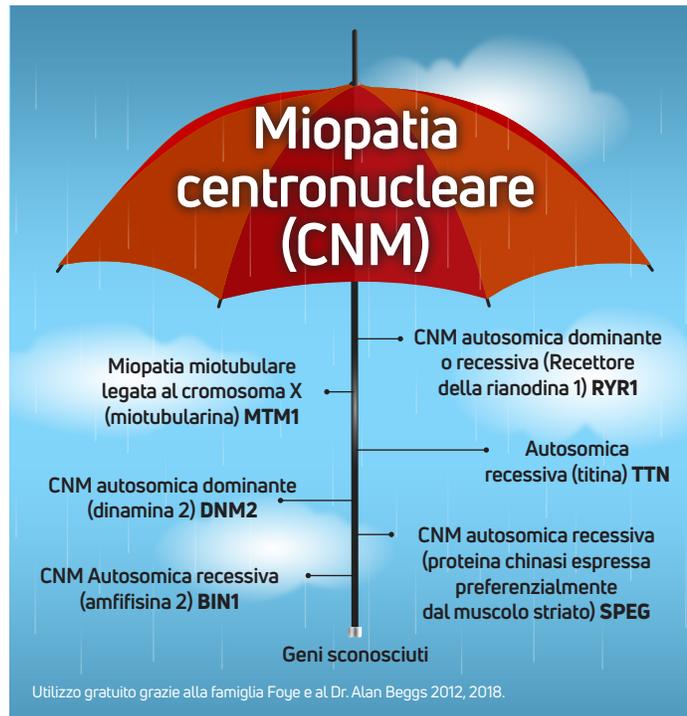
COME SIETE ARRIVATI QUI.

Se state leggendo queste parole, probabilmente avete un bambino che è nato "floscio". Il medico potrebbe avervi detto che vostro figlio potrebbe avere una miopatia e avete cercato su internet informazioni sulle miopatie. Vostro figlio potrebbe aver effettuato una biopsia muscolare e vi è stato detto che è affetto da una miopatia centronucleare o miotubulare. Infine, vostro figlio potrebbe essere stato sottoposto a un test genetico per confermare la diagnosi di miopatia miotubulare. Se rientrate in una di queste categorie, questa guida può aiutare voi e il vostro medico.

Miopia centronucleare rispetto a miopia miotubulare

Il termine miopia centronucleare (Centronuclear Myopathy, CNM) è un termine ampio che include diverse miopatie specifiche che condividono un "aspetto" comune quando si osservano le cellule muscolari al microscopio. Questo ombrello mostra le diverse condizioni che rientrano nella miopia centronucleare.

Ci sono più bambini affetti da MTM che da qualsiasi altra miopia sotto l'ombrello della CNM, e un tempo i termini MTM e CNM erano usati per indicare la stessa cosa. Oggi, il termine miopia miotubulare è ancora a volte usato impropriamente come un termine generico per la CNM quando in realtà l'unico modo in cui una persona può ricevere una diagnosi ufficiale di miopia miotubulare è mediante un test genetico. Una biopsia muscolare può consentire una diagnosi di miopia centronucleare, ma sono necessari test genetici per determinare il particolare sottotipo. Se vostro figlio non si è sottoposto a test genetici, si raccomanda di ottenere una conferma genetica. Questo è importante perché vostro figlio può essere affetto da una delle altre miopatie centronucleari come mostrato nel diagramma a ombrello, oppure da una malattia muscolare del tutto diversa come la distrofia miotonica congenita. Il test genetico è importante anche perché è spesso necessario per accedere a una sperimentazione clinica.



La conferma della MTM si effettua con un test genetico

Per avere una conferma genetica della MTM, un piccolo campione di sangue viene inviato a un laboratorio specializzato in test genetici. L'Università di Chicago (University of Chicago) ha stabilito lo standard per i test per CNM/MTM. [Scaricate il modulo qui](#). Per altri laboratori di test comparabili in tutto il mondo, [fate clic qui](#). Se non avete ottenuto una conferma genetica, il medico dovrebbe essere in grado di prelevare del sangue e inviarlo al laboratorio dell'Università di Chicago per il test. Anche se la maggior parte delle compagnie assicuratrici e dei piani di assistenza sanitaria finanziati dallo stato pagheranno per questo test, ci sono programmi disponibili che possono pagare per questo test se non avete la possibilità di ottenere il test tramite il vostro fornitore di copertura sanitaria. **Una volta ottenuta la conferma genetica, conservate la documentazione originale come se fosse un passaporto.. DOVRETE** mostrare il referto genetico ai ricercatori se sceglierete di partecipare a sperimentazioni cliniche per nuovi farmaci e terapie.



COS'È LA MTM?

La miopatia miotubulare (XLMTM o MTM) è una rara malattia genetica. Questo particolare disturbo colpisce la forza dei muscoli scheletrici e spesso i polmoni e il diaframma. La gravità della malattia varia da caso a caso, ma di solito è pericolosa per la vita. Il più delle volte, la MTM sarà presente già alla nascita, e un bambino nato con questa condizione è probabilmente "floscio", o in termini scientifici mostra segni di ipotonia - che significa "basso tono muscolare". Vostro figlio può essere estremamente debole. Il più delle volte, questi bambini avranno difficoltà anche con la capacità di succhiare, deglutire e respirare da soli, perché tutte queste attività di base utilizzano i muscoli. In genere, lo sviluppo del cervello e l'intelligenza non sono influenzati dalla MTM, e nemmeno la funzione cardiaca è direttamente interessata, poiché il cuore è un altro tipo di muscolo.

Nonostante le difficoltà legate alla MTM, ci sono molte persone in tutto il mondo che vivono e crescono bene con la malattia, grazie ai miglioramenti nella tecnologia medica e nelle cure. Ci sono alcuni programmi di ricerca molto entusiasmanti in corso che offrono grandi speranze per migliorare la forza muscolare nella MTM in futuro.

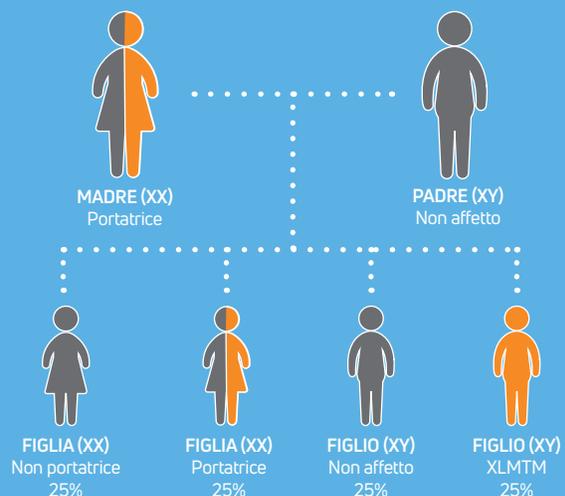


Genetica e diagnosi

La MTM è una malattia genetica, il che significa che quando una persona affetta da MTM nasce, la malattia è già presente nei suoi geni, allo stesso modo in cui nasce con un particolare colore di capelli o tipo di corporatura. Spesso, una modifica (o mutazione) in questo gene viene trasmessa dalla madre ([legata al cromosoma X](#), panoramica nella sezione sulla genetica), anche se la madre di solito non è colpita dalla malattia nello stesso modo in cui lo è un bambino, a causa delle differenze nei cromosomi tra maschi e femmine. I cromosomi sono i pacchetti di geni. La differenza principale tra maschi e femmine sono i cromosomi sessuali, X e Y. I maschi hanno un cromosoma X e uno Y, mentre le femmine hanno 2 cromosomi X. Il gene della MTM si trova sul cromosoma X. Poiché i maschi hanno solo un cromosoma X, mostreranno i sintomi della MTM, mentre le femmine hanno 2 cromosomi X, il che spiega perché possono mostrare sintomi più lievi o assenti. Di solito la madre non sa nemmeno di essere portatrice di una modifica nel gene finché non nasce un bambino affetto, anche se viene identificato un numero crescente di ragazze e donne affette. A volte un bambino nasce con la MTM a causa di una modifica spontanea nel gene, il che significa che la madre non è portatrice (mutazione de novo). Questo accade circa il 10% delle volte. Comprendere la genetica della MTM può essere importante per diverse ragioni, e si raccomanda di contattare un buon consulente genetico (come quelli disponibili presso il [Beggs Laboratory](#), o [il laboratorio di Jim Dowling](#)), (vedere anche i riferimenti di seguito) per parlare di come ottenere la conferma genetica.

La XLMTM è una condizione legata al cromosoma X, causata da una modifica del gene *MTM1* sul cromosoma X.

- Le femmine hanno due cromosomi X e i maschi hanno un X e un Y
- Le femmine che hanno una modifica genetica sul gene *MTM1* sono sane e note come **portatrici**
- I maschi che ereditano una modifica genetica nel gene *MTM1* dalle madri portatrici sono affetti da **XLMTM**



INFORMAZIONI SULLA MTM

The Joshua Frase Foundation



Diventare i sostenitori di vostro figlio e costruire il vostro team di cura

Le persone che condurranno la gestione delle cure di vostro figlio siete voi, i genitori. Poiché la MTM è così rara, molti medici e ospedali hanno poca esperienza, oppure non ne hanno affatto, nel diagnosticare e curare una persona affetta da MTM, e i primi medici con cui avrete a che fare (per esempio, nella terapia intensiva neonatale) potrebbero non conoscere il modo migliore per trattare vostro figlio. Alla fine sarà vostra responsabilità assicurarvi di avere un'ottima squadra di medici e terapisti. Non temete di chiedere un secondo parere e di cercare un nuovo medico se non siete soddisfatti delle cure che state ricevendo. Sostenete ciò di cui sappiamo che avrete bisogno, come spiegato in dettaglio nelle successive sezioni. Nel vostro team dovrebbero esserci uno pneumologo, uno specialista neuromuscolare, un gastroenterologo, un ortopedico/chirurgo ortopedico pediatrico, un fisioterapista, un terapeuta occupazionale, un logopedista, uno specialista della riabilitazione (fisiatra) e, si auspica, un ottimo medico di base che possa aiutare a coordinare le cure di tutti questi specialisti. Se fosse disponibile un medico di base per le cure palliative per esigenze speciali, sarebbe l'ideale per aiutare a gestire tutte le informazioni che arrivano dagli specialisti.

Una buona risorsa per le raccomandazioni dei medici sono gli altri genitori. Possono offrire la loro esperienza e consigli inestimabili per quanto riguarda la cura dei bambini con MTM. I gruppi Facebook frequentemente utilizzati "[MTM/CNM Family Support & Discussion](#)" e "[CNM/MTM Families United](#)" sono luoghi di incontro per i genitori di bambini con MTM. I membri risponderanno alle domande e vi aiuteranno in ogni modo possibile. È anche un luogo dove si è circondati da persone che "comprendono" - il che è una risorsa inestimabile. Inoltre, c'è una conferenza per le famiglie ogni due anni in cui le famiglie si riuniscono e ascoltano i professionisti e incontrano altre famiglie affette da CNM/MTM qui negli Stati Uniti e in Europa.

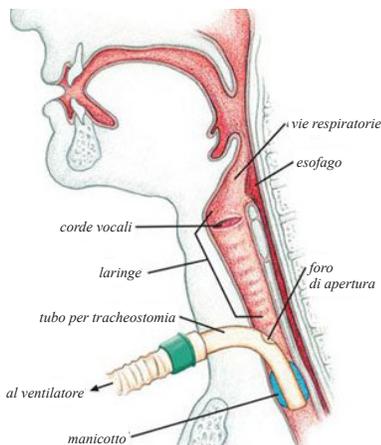


PANORAMICA SULLE VIE RESPIRATORIE

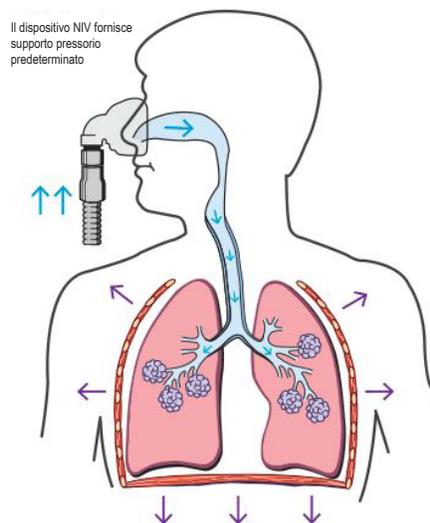
Tutti i bambini con MTM hanno i muscoli indeboliti che rendono l'atto della respirazione difficile e/o impossibile. Ci sono molti muscoli che ci aiutano a respirare. Il diaframma è un grande muscolo alla base dei polmoni; quando non si muove bene a causa della debolezza, la capacità di respirare ne risente molto. Con un diaframma indebolito e altri muscoli indeboliti, la capacità di respirare sarà ridotta (ipoventilazione) e il normale scambio di ossigeno e anidride carbonica non può avvenire. Quando c'è uno scambio di gas improprio ci sarà una diminuzione di ossigeno (ipossiemia) e un accumulo di anidride carbonica (ipercapnia). Se questo problema non viene trattato, si crea una situazione di emergenza, e senza un intervento immediato si verifica il decesso. Questo è il motivo per cui i bambini con MTM devono avere un eccellente supporto respiratorio. Altri problemi di gestione respiratoria includono l'aiuto al bambino nella gestione delle secrezioni orali e l'assistenza alla tosse. Queste procedure saranno spiegate in una sezione separata più avanti, ma sono molto importanti per mantenere una buona cura respiratoria.

GESTIRE LA RESPIRAZIONE DI VOSTRO FIGLIO È LA PRINCIPALE PRIORITÀ PER LA MAGGIOR PARTE DEI BAMBINI CON MTM

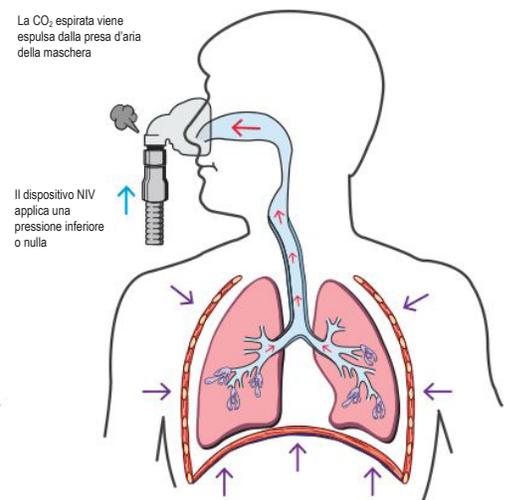
Supporto invasivo



Supporto non invasivo



Quando ispiri...



Quando espiri...

Trovare il giusto medico / Pneumologo

All'inizio incontrerete molto probabilmente uno pneumologo che agirà per gestire i bisogni respiratori di vostro figlio. Uno pneumologo è un medico internista che ha svolto altri 3 anni di studio per specializzarsi in malattie polmonari come l'asma o la fibrosi cistica. È importante capire che la MTM non è una malattia polmonare e non dovrebbe essere trattata come tale. Tuttavia, come accennato, i muscoli indeboliti causano problemi che minacciano la sopravvivenza e poter contare su uno pneumologo che ha familiarità con questo problema è imperativo. Alcuni trattamenti sono simili a quelli per una malattia polmonare, ma altri sono molto diversi.

Opzioni di trattamento per i problemi di respirazione

Circa il 90% dei bambini con MTM richiede un supporto respiratorio alla nascita, e per la maggior parte è necessario un ventilatore (dispositivo per respirare) a causa della loro incapacità di respirare adeguatamente. Il tubo per la respirazione che viene utilizzato in quel momento non può rimanere in posizione per un tempo prolungato a causa delle complicazioni che creerebbe. L'obiettivo del personale dell'ospedale sarà quello di provare a rimuovere il tubo nella speranza che vostro figlio sia in grado di respirare da solo. Diminuiranno la quantità di supporto che il ventilatore fornisce per vedere come starà vostro figlio. La maggior parte dei bambini con MTM non sarà in grado di farlo, a causa di una grave debolezza e il personale dell'ospedale vi parlerà della possibilità di eseguire una tracheostomia. Tra il 60-80% dei bambini con MTM alla fine utilizzeranno una tracheostomia per il supporto. Quelli che non richiedono la tracheostomia avranno spesso bisogno di supporto attraverso qualche altra forma di supporto meccanico come la BiPaP (Bilevel Positive airway Pressure [pressione positiva su due livelli delle vie respiratorie]) o un ventilatore a pressione negativa.

Stimiamo che il 15-30% dei bambini con MTM siano gestiti con la ventilazione non invasiva, e che questo numero possa aumentare con i progressi dell'assistenza respiratoria. Qui esamineremo queste opzioni.

RECENSUS

Nel 2018 è stato pubblicato uno studio sul decorso naturale chiamato **RECENSUS**. L'obiettivo di **RECENSUS** era quello di definire il carico della malattia e delle necessità mediche dei bambini con MTM.

RECENSUS ha raccolto e analizzato dati su fattori come il supporto respiratorio, la frequenza di ospedalizzazioni e interventi chirurgici e altre complicazioni da 112 pazienti con MTM in sei diversi centri clinici. Con la collaborazione dei ricercatori e delle famiglie che hanno partecipato, siamo stati in grado di ottenere un quadro più chiaro del modo in cui la MTM si presenta e viene gestita nel tempo e nella nostra popolazione di pazienti.

Queste conoscenze possono aiutare le famiglie a informarsi sul tipico processo e sulla presentazione della malattia per orientarsi meglio nelle loro decisioni di cura. Sugeriamo di inoltrare una copia di **RECENSUS** al medico di vostro figlio per una revisione anticipata. In questo modo potete portare una copia con voi ad un appuntamento e discutere di risultati e implicazioni per il piano di cura individuale di vostro figlio.

Lo studio **RECENSUS** è un ottimo esempio di come la partecipazione a uno studio di ricerca sul decorso naturale può aiutare a indirizzare la comprensione della malattia per i ricercatori e la nostra comunità. Uno studio **RECENSUS** più ampio aggiornato è stato pubblicato nel 2019. Per vedere i risultati, [fate clic qui](#).



Andate sul link nella sezione *Trattamenti di ricerca e registri* per leggere **RECENSUS**.

RECENSUS 2019 è uno studio internazionale retrospettivo sulla mortalità e il supporto respiratorio nei pazienti con XLMTM. Si tratta di un ottimo esempio di come la partecipazione a un'analisi retrospettiva può aiutare a indirizzare la comprensione della malattia per i ricercatori e la nostra comunità. Potete trovare l'articolo qui [qui](#).

Tracheostomia e ventilatori

La maggior parte dei bambini con MTM ha una debolezza muscolare così grave che la ventilazione a lungo termine tramite un dispositivo respiratorio è l'unica soluzione per la loro sopravvivenza. A tal scopo, deve essere eseguita una tracheostomia. Una tracheostomia è un foro (stomia) nella parte anteriore del collo con un altro foro nella trachea dove sarà collocato un tubo per tracheostomia (o tubo tracheale). Un ventilatore può quindi essere collegato all'esterno del tubo tracheale e le impostazioni imiteranno l'atto della respirazione per vostro figlio.

Il tubo tracheale fornisce anche l'accesso per la rimozione delle secrezioni. Prendere la decisione di permettere al medico di eseguire una tracheotomia su vostro figlio è spesso difficile. È importante capire che molti bambini crescono bene una volta che ricevono un adeguato supporto respiratorio perché non devono più fare tanta fatica solo per respirare. La loro energia può essere usata per altre cose, come giocare e interagire con i propri cari. Comprendere l'intera portata di come sarà la vita per voi e per vostro figlio sarà importante. Essere preparati e avere un'idea di cosa aspettarvi vi aiuterà con gli adattamenti che la vostra famiglia dovrà fare.

VANTAGGI DELLA TRACHEOSTOMIA

Vostro figlio può avere un supporto respiratorio continuo per il mantenimento in vita

Probabilmente avrà più energia dal momento che non deve più fare tanta fatica per respirare

Accesso diretto alle vie respiratorie per l'aspirazione e per l'erogazione di farmaci tramite nebulizzatore

Nessuna ostruzione del viso

SVANTAGGI DELLA TRACHEOSTOMIA

Richiederà l'apprendimento di nuove abilità e la cura è più complicata

Un caregiver adeguatamente formato dovrà sempre stare con vostro figlio

Alcuni avranno difficoltà a parlare e nella deglutizione

Tossire per liberare le piccole vie respiratorie è difficile

C'è un rischio di infezione nel sito della tracheostomia (stoma)

Una volta che vostro figlio avrà ricevuto la tracheostomia (se necessaria), il personale dell'ospedale collegherà un ventilatore (dispositivo per la respirazione) e utilizzerà le impostazioni specifiche per i bisogni di vostro figlio. Cominceranno a spiegarvi come funziona il ventilatore, come occuparvi del tubo tracheale di vostro figlio, come cambiarlo, cosa fare in caso di emergenza e tutte le altre cure necessarie. Anche la presenza di un buon assistente sociale nel vostro team può essere molto utile quando si pianifica il ritorno a casa di vostro figlio. Probabilmente avrete una sensazione di sopraffazione, ma abbiate fiducia sul fatto che sarete in grado di imparare e diventare esperti nella cura di vostro figlio. I ventilatori utilizzati in ospedale sono abbastanza grandi, ma quelli domestici sono relativamente portatili, e consentono ai bambini di andare a scuola, viaggiare e vivere una gamma completa di esperienze. Saranno necessarie maggiori pianificazione e preparazione, ma col tempo vi renderete conto che è possibile ottenere una vita piena.

Supporto non invasivo

Come accennato, c'è un piccolo gruppo di bambini con MTM che non hanno bisogno di tale supporto respiratorio. Non solo hanno la capacità di respirare da soli, ma alcuni possono, a un certo punto, sedersi e imparare a camminare. Anche in questo gruppo sono necessari diversi livelli di sostegno. Questo è il motivo per cui disporre di un team di professionisti che possono valutare correttamente vostro figlio in base alle sue capacità e ai suoi obiettivi è così importante. In questo gruppo non è raro che nel corso di qualsiasi tipo di malattia, la capacità di respirare senza supporto possa essere gravemente compromessa. Essere in grado di riconoscere l'aumentato bisogno di supporto e fornire gli interventi è molto importante.

La forma più comune di supporto è chiamata BiPaP (pressione positiva su due livelli delle vie respiratorie). La CPAP [Continuous Positive Airway Pressure (pressione positiva continua delle vie respiratorie)] non dovrebbe mai essere usata in pazienti con una malattia neuromuscolare come la MTM. La BiPaP funziona fornendo supporto alle vie respiratorie attraverso una maschera che si adatta al naso o al naso e alla bocca. Con i bambini piccoli una maschera che copre il naso e la bocca non è spesso raccomandata. La maschera sarà collegata a un dispositivo BiPaP o a un piccolo ventilatore portatile. Le impostazioni saranno determinate dal medico di vostro figlio e dovrebbero essere rivalutate almeno ogni anno. Ogni volta che vostro figlio è ammalato, il medico può prendere in considerazione un cambiamento temporaneo di impostazione se ha problemi di respirazione. Spesso, i bambini con una forma più lieve di MTM useranno la BiPaP quando dormono per prevenire l'ipoventilazione e durante una malattia. Alcuni bambini avranno bisogno di usare la BiPaP per periodi di tempo più lunghi durante il giorno. Anche in questo caso, poiché alcuni bambini sono più forti di altri, un professionista sarà in grado di guidarvi.

Un'altra forma di supporto non invasivo è tramite un ventilatore a pressione negativa (Negative Pressure Ventilator, NPV). Questo funziona come il vecchio polmone d'acciaio in cui si mettevano le persone quando la poliomielite rappresentava una grande epidemia. Proprio come il ventilatore, anche il NPV è diventato più piccolo e più portatile. C'è una corazza o guscio che si applica al torace e alla zona del tronco, si collega a un ventilatore che spinge l'aria dentro e fuori i polmoni usando la pressione negativa. Quando il bambino fa un respiro, il ventilatore lo percepisce ed espande maggiormente i polmoni, diminuendo così il carico di lavoro dei muscoli del bambino. Imita il modo in cui respiriamo naturalmente, cioè usando la pressione negativa.

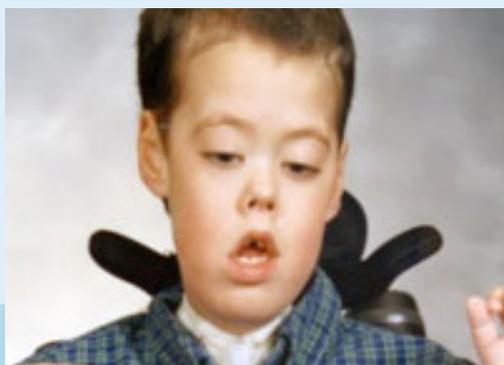
Conoscere e considerare tutte le opzioni in base alle capacità di vostro figlio aiuterà voi e il vostro team di esperti a sviluppare un piano di cura che sia adatto per vostro figlio e la vostra famiglia.

Anche se l'erogazione del supporto respiratorio può differire, ci sono altre attrezzature mediche che la maggior parte dei bambini con MTM utilizzano. Potrete sentire i termini "igiene polmonare" o "toilette polmonare", che si riferiscono fondamentalmente agli atti di mantenere i polmoni sani e funzionanti. Tutti i dispositivi qui elencati costituiscono ciò che è necessario. Aiutano a mantenere il bambino in salute e a fornire cure quando è malato. Sono di fondamentale importanza nella cura quotidiana e continua di vostro figlio. Anche se al momento non le utilizzate, ci sarà un momento in cui lo farete e averle già in casa è importante.

VANTAGGI DELLA BIPAP E/O NPV	SVANTAGGI DELLA BIPAP E/O NPV
Non è necessario alcun intervento chirurgico	Irritazione cutanea da maschera o corazza
La capacità di parlare e deglutire rimane intatta	La maschera interferisce con la comunicazione e le interazioni
Può essere usata solo quando è necessario	Può causare una distensione dell'addome
Il muscolo diaframma continua a lavorare	La maschera/corazza potrebbe non essere tollerata da un bambino piccolo

PANORAMICA SULLA RESPIRAZIONE

The Joshua Frase Foundation







ATTREZZATURE PER USO DOMICILIARE

Ventilatori

I ventilatori odierni sono abbastanza avanzati e relativamente portatili, e consentono ai nostri bambini di poter andare scuola, godersi i viaggi e una gamma completa di esperienze con qualche pianificazione e preparazione in più.

Alcuni degli effetti negativi della tracheostomia/ventilatore sono la dipendenza dal dispositivo e una ridotta capacità di parlare. Anche se alcuni bambini imparano a parlare, altri possono non farlo. Un logopedista può aiutare vostro figlio a imparare a parlare con un tubo tracheale inserito. Questo spesso comportava l'uso di una valvola per parlare posta sul tubo tracheale che consente all'aria di entrare nel paziente dal ventilatore, ma costringe l'aria ad uscire oltre il tubo tracheale e attraverso le corde vocali e fuori dal naso o dalla bocca. Alcune persone con MTM comunicano anche con il linguaggio dei segni o con dispositivi di comunicazione assistita.



Respironics Trilogy

Supporto BiPAP (pressione positiva su due livelli delle vie respiratorie)

BiPap è un termine coniato da un'azienda che per prima ha sviluppato un dispositivo per questo tipo di terapia. Il dispositivo e le sue capacità differiscono notevolmente dai ben noti dispositivi CPAP in quanto il dispositivo regola la pressione ad un'impostazione inferiore quando il paziente espira. Questo consente un'espirazione più naturale e molto più facile. Ci sono dispositivi più recenti che sono ancora più sofisticati e aiutano a sostenere la respirazione senza bisogno di una tracheostomia. Un dispositivo popolare che viene usato per molti pazienti con muscoli indeboliti è il ventilatore Trilogy. È fondamentalmente un dispositivo "BiPap" molto sofisticato. Ci saranno due impostazioni primarie che il medico di vostro figlio imposterà in base alle esigenze di vostro figlio. Sono note come la pressione positiva inspiratoria delle vie respiratorie (Inspiratory Positive Airway Pressure, IPAP) e la pressione positiva espiratoria delle vie respiratorie (Expiratory Positive Airway Pressure, EPAP). L'impostazione EPAP sarà inferiore all'impostazione IPAP, e consente al bambino di espirare contro una minore pressione delle vie respiratorie. I dispositivi più sofisticati come il Trilogy hanno un'impostazione AVAPS [Average Volume Assured Pressure Support (supporto della pressione assicurata a volume medio)]. Il dispositivo si adatta automaticamente ai cambiamenti per mantenere un volume corrente adeguato. Il volume corrente è definito come il volume d'aria che viene inspirato o espirato in un singolo respiro. Questo può essere utile nei momenti in cui le necessità del bambino possono cambiare, come durante una malattia respiratoria.

CPAP

La pressione positiva continua delle vie respiratorie (CPAP) è un trattamento che utilizza una pressione d'aria continua per mantenere aperta la parte posteriore della gola. È progettata solo per le persone con apnea del sonno. Non tratterà l'ipoventilazione dovuta alla debolezza dei muscoli respiratori. Non dovrebbe **essere mai usata** come un modo per supportare la respirazione in pazienti con malattia neuromuscolare e problemi di respirazione.

Dispositivo per aspirazione

Questo è un pezzo fondamentale di attrezzatura che probabilmente dovrete avere con voi in ogni momento. Il dispositivo per aspirazione è essenzialmente un aspiratore per rimuovere il muco dalle vie respiratorie e la saliva dalla bocca e dal naso. La debolezza muscolare dovuta alla MTM influisce sulla deglutizione e quindi il dispositivo per aspirazione viene utilizzato anche per rimuovere la saliva e il muco che si accumulano nella bocca, nel naso e nei polmoni. L'accumulo di saliva e muco può essere un terreno fertile per le infezioni e può causare tappi di muco. Un tappo di muco è una secrezione più densa che il bambino non riesce a espellere con la tosse a causa della debolezza muscolare.



DeVilbiss 7305

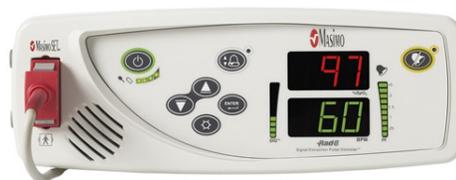
I tappi di muco possono essere fatali perché possono bloccare le vie respiratorie e impedire il passaggio dell'aria dentro e fuori i polmoni. Il processo di mantenere i passaggi dell'aria puliti dal muco è chiamato "igiene polmonare". Oltre al dispositivo per aspirazione, un pulsossimetro, nebulizzatori, un umidificatore, cateteri di aspirazione e fisioterapia toracica possono aiutare a monitorare e mantenere l'igiene polmonare quotidiana del bambino.



NOTA IMPORTANTE: Se lasciate l'ospedale senza le seguenti attrezzature, informatevi sul perché e chiedete al medico di fornirvi una prescrizione per le seguenti attrezzature elencate nelle pagine seguenti.

Pulsossimetro

I nomi comunemente usati sono ossimetro o saturimetro. Questo dispositivo è essenziale per tutti i bambini con MTM. Controlla il livello di ossigeno o la saturazione di ossigeno nel sangue. Rileverà anche la frequenza cardiaca. Emetterà un suono di allarme ogni volta che i livelli di ossigeno di vostro figlio scendono e/o quando la frequenza cardiaca rilevata è inferiore o superiore al normale. Rivolgetevi al medico per conoscere i parametri di O₂ (ossigeno) corretti per la vostra zona.



Pulsossimetro Masimo Rad-8

A seconda dell'altitudine del luogo in cui vivete, l'allarme sarà impostato per scattare quando ci si avvicina alla zona di pericolo. Se scatta l'allarme di ossigeno basso, si tratta di una situazione di emergenza. Apprenderete quali sono le cose da controllare, come un possibile distacco dal supporto del ventilatore, un tubo tracheale ostruito, o un valore basso che può indicare l'inizio di un'infezione respiratoria. Il monitoraggio continuo quotidiano dei livelli di ossigeno del bambino è essenziale. Anche conoscere la normale frequenza cardiaca di vostro figlio a riposo può aiutarvi a capire quando ci sono problemi.

Nebulizzatore

Un nebulizzatore è un dispositivo che permette a certi farmaci liquidi di essere vaporizzati e inalati nei polmoni. Molti dei nostri bambini assumono medicinali come salbutamolo, Pulmicort®, Pulmozyme®, DuoNeb® e FloVent® come parte di un regime quotidiano di mantenimento delle vie respiratorie. Questi medicinali possono agire per ridurre l'infiammazione nelle vie respiratorie o per diluire le secrezioni polmonari. I farmaci sono spesso somministrati al mattino e di nuovo alla sera. Trattamenti aggiuntivi sono di solito raccomandati quando il bambino sviluppa un comune raffreddore o altri problemi respiratori. Si ritiene che il tasso di sopravvivenza dei pazienti con MTM migliori con un mantenimento aggressivo delle vie respiratorie. Rivolgetevi al medico per conferma, ma un programma aggressivo di mantenimento delle vie respiratorie migliorerà il tasso di sopravvivenza di vostro figlio.

Fisioterapia toracica

La fisioterapia toracica (Chest Physical Therapy, CPT) è usata per sciogliere le secrezioni. Un giubbotto a percussione è spesso usato come terapia primaria. Ci sono molti termini diversi e diverse denominazioni commerciali per un giubbotto a percussione, ma in ogni caso, un dispositivo usa l'aria per gonfiare e sgonfiare rapidamente un giubbotto. Di conseguenza, il giubbotto provoca la vibrazione del torace del bambino. La stessa terapia può essere eseguita manualmente con ventose a percussione. Il genitore picchietta ripetutamente le ventose a percussione sul torace del bambino. La CPT può essere effettuata usando il giubbotto o le ventose a percussione. Il giubbotto (o la fascia per i bambini molto piccoli), tuttavia, tratta diverse regioni dei polmoni in una volta sola, e inoltre, permette al genitore di avere le mani libere per gestire l'aspirazione e altre attività. Molti genitori ritengono che la CPT sia stata essenziale per mantenere la salute ed evitare tappi di muco e polmoniti potenzialmente fatali. Tuttavia, né la CPT né un giubbotto a percussione possono essere l'unico modo di liberare le vie respiratorie in un paziente con debolezza neuromuscolare e scarsa tosse, perché consentono solo di sciogliere il muco rendendolo più facile da espellere con la tosse.

Ventilazione percussiva intrapolmonare (Intrapulmonary Percussive Ventilation, IPV)

Un altro dispositivo che può essere usato per sciogliere le secrezioni prima della rimozione con il dispositivo di assistenza alla tosse è un'IPV. A seconda del bambino, può favorire una migliore mobilizzazione delle secrezioni rispetto al giubbotto CPT. Alcuni bambini rispondono meglio all'IPV e altri alla fisioterapia con giubbotto, sia in termini di tolleranza che di efficacia. Approfittate del tempo che trascorrete in ospedale per provare entrambi e capire quale funziona meglio per il vostro. Questo dispositivo funziona erogando getti d'aria rapidi ma piccoli direttamente nelle vie respiratorie attraverso un adattatore per il circuito del ventilatore o una maschera facciale.

Questo fa sì che le vie respiratorie si aprano e che le secrezioni si stacchino dal rivestimento polmonare in modo che possano essere espulse più facilmente. Inoltre dei farmaci possono essere nebulizzati con il dispositivo mentre è in funzione per aiutare a sciogliere le secrezioni. La ricerca ha dimostrato che, a seconda dell'impostazione, non è possibile erogare più di una certa quantità di farmaco al paziente che usa il dispositivo, quindi tenetelo mente quando sceglie l'ordine delle terapie. Anche la soluzione fisiologica può essere usata mentre l'apparecchio è in funzione. In alcuni ospedali l'IPV è denominata "Metaneb". Questa è una versione dell'IPV creata da Hill-Rom. Non è adattabile all'ambiente domestico, ma è molto simile nella sua azione a quella che si potrebbe ottenere a casa.

Dispositivo di assistenza alla tosse

Anche il dispositivo di assistenza alla tosse, noto anche come insufflatore-esufflatore, aiuta a spostare il muco verso l'alto e verso l'esterno ed è l'unico modo efficace per sostituire la tosse in un paziente con debolezza neuromuscolare. Per questo motivo, è una parte essenziale della cura respiratoria quotidiana di vostro figlio quando sta bene e soprattutto quando si ammala.

Il dispositivo di assistenza alla tosse è un apparecchio che imita la tosse. Il dispositivo si collega al tubo tracheale di vostro figlio se è ventilato in modo invasivo, o può essere utilizzato con una maschera nei bambini che non hanno un tubo tracheale. Prima, spinge l'aria nei polmoni per gonfiarli, e poi aspira l'aria all'esterno. Questa azione di risucchio imita la forte spinta di una tosse, nel tentativo di spostare le secrezioni fuori dalle piccole vie respiratorie dei polmoni. A causa della debolezza muscolare, i bambini con MTM non riescono a tossire in modo efficiente. In effetti, molti non riescono a tossire affatto. Il dispositivo di assistenza alla tosse può essere usato insieme agli altri trattamenti descritti sopra, ma è spesso efficace come unico dispositivo di liberazione delle vie respiratorie.

È importante ricordare che quando vostro figlio è ammalato avrà bisogno di frequenti trattamenti di assistenza alla tosse, proprio come voi avete bisogno di tossire spesso quando vi ammalate. Questo può significare usare il dispositivo di assistenza alla tosse ogni 1-2 ore quando il bambino è ammalato, e occasionalmente più spesso se necessario. Questo è molto importante se vostro figlio è in ospedale; avrà bisogno di una prescrizione per il dispositivo di assistenza alla tosse che specifichi quanto frequentemente, e a quali pressioni, il trattamento può essere somministrato. Vostro figlio dovrebbe ricevere una prescrizione ripetibile o "PRN" [Pro Re Nata (secondo necessità)] per il dispositivo di assistenza alla tosse in modo da poterlo usare con la frequenza necessaria.

In alcuni casi un trattamento con nebulizzatore di salbutamolo o soluzione fisiologica può essere utilizzato per aiutare a sciogliere il muco, seguito dal giubbotto a percussione e poi dal dispositivo di assistenza alla tosse. Il dispositivo di assistenza alla tosse è la parte finale che aiuta a liberare le vie respiratorie e i polmoni dalle secrezioni che sono state sciolte dai primi due trattamenti.

Se vostro figlio non possiede un dispositivo di assistenza alla tosse, dovete chiedere allo pneumologo se vostro figlio potrebbe beneficiarne. La vostra compagnia assicuratrice potrebbe cercare di negarvi il dispositivo di assistenza alla tosse o il dispositivo di mobilizzazione delle secrezioni (assistenza alla tosse/IPV) e coprirne solo uno. Ricordate al medico che nelle miopatie il paziente ha bisogno di assistenza non solo per la mobilizzazione delle secrezioni, ma anche per la loro rimozione (tosse). Questo sarà d'aiuto per scrivere la lettera di necessità medica. Molti studi supportano il dispositivo di assistenza alla tosse come standard di cura per i pazienti miopatici.



Dispositivo di assistenza per la tosse
Philips Respironics T70



NOZIONI DI BASE SULL'INSUCCESSO E LA DESENSIBILIZZAZIONE AI SEGNALI DI ALLARME

La desensibilizzazione ai segnali di allarme è una cosa pericolosa, anche negli ospedali, dove per causa di questo fenomeno si verificano decessi e lesioni.

Cos'è la desensibilizzazione ai segnali di allarme?

Si verifica quando i segnali di allarme sono talmente tanti che scattano di continuo per motivi non urgenti e voi diventate insensibili ad essi. Perdono così il loro potere di avvertirvi di un'emergenza quando questa si verifica.

Cos'è l'insuccesso dei segnali di allarme?

L'insuccesso dei segnali di allarme è quando un'apparecchiatura ritarda o non riesce a dare l'allarme in caso di emergenza. Ci sono varie ragioni per cui questo può accadere. [Consultate questo documento sul sito web di JFF per ulteriori informazioni](#). Ricordate che gli allarmi sono utili solo se sono impostati in modo appropriato per vostro figlio, e sono collegati all'alimentazione o adeguatamente carichi. Collaborate con il team di assistenza polmonare per adattare l'attrezzatura a vostro figlio e accertatevi sempre di avere delle riserve in caso di guasto del dispositivo.



In qualità di genitori di bambini dipendenti dal ventilatore, comprendere i fattori che contribuiscono all'insuccesso e alla desensibilizzazione ai segnali di allarme è di fondamentale importanza per evitare lesioni ipossiche superflue e la perdita della vita. Ogni secondo conta quando si tratta di eventi respiratori di emergenza; come diciamo nel campo, "il tempo è prezioso".

Nota importante sulle attrezzature respiratorie

Tutte le attrezzature respiratorie essenziali elencate sopra richiedono energia elettrica per funzionare. È importante richiedere un dispositivo di riserva per ciascuno di questi pezzi di attrezzatura quando possibile (in particolare il dispositivo per aspirazione e il ventilatore), un'opzione di riserva a batteria se disponibile, e/o adattatori o cavi che possono essere utilizzati durante gli spostamenti nei veicoli. Queste fonti di alimentazione di riserva sono utili quando iniziate ad avventurarvi nella comunità e sono fondamentali anche in caso di interruzioni di corrente e guasti alle attrezzature. Molte famiglie investono anche in generatori di riserva per le proprie case ed è possibile parlare con il personale di supporto dell'ospedale per scoprire se il vostro stato offre assistenza per queste circostanze. Inoltre, si raccomanda di contattare la compagnia elettrica e far sapere loro che c'è un bambino la cui sopravvivenza dipende da "apparecchiature di supporto vitale", il che consentirà loro di dare la priorità al ripristino della corrente a casa vostra in caso di un'interruzione generalizzata. Un altro passo può essere quello di avvisare il personale paramedico locale per informarli che c'è un bambino sotto ventilazione assistita. Questo li aiuta a sapere per chi potrebbero essere chiamati in futuro.

Ossigeno

Nella maggior parte dei casi, un adeguato mantenimento delle vie respiratorie e il supporto del ventilatore consentiranno alla persona con MTM di respirare "aria ambiente" come chiunque altro. Ma a volte avrà bisogno di un po' di ossigeno in più (l'aria ambiente contiene il 21% di ossigeno), che può essere fornito tramite una bombola di gas compresso, un piccolo sistema a ossigeno liquido, o un concentratore elettronico di ossigeno. L'ossigeno può essere erogato continuamente attraverso il ventilatore in quantità variabili o può essere somministrato attraverso una cannula nasale o una maschera facciale, a seconda dei casi. L'ossigeno supplementare non dovrebbe mai essere somministrato senza prima chiedersi il motivo e cercare di trattarne la causa.

La causa più comune è un tappo di muco nei polmoni e il trattamento dovrebbe essere il dispositivo di assistenza alla tosse per eliminare il muco.

L'ossigeno richiede una prescrizione da parte del medico e, come altri farmaci, deve essere usato seguendo le indicazioni. Il medico può istruirvi a usare l'ossigeno regolarmente o "PRN" (secondo necessità), per mantenere la saturazione di ossigeno di vostro figlio all'interno di un intervallo ideale. È importante capire che un aumentato bisogno di ossigeno di solito indica problemi respiratori che devono essere affrontati - per esempio un trattamento di assistenza alla tosse e l'aspirazione di un tappo di muco, o il trattamento per la polmonite. Non somministrate o aumentate l'ossigeno senza tentare anche di affrontare il problema sottostante e chiedere consiglio al medico se vostro figlio ha bisogno di ossigeno. L'ossigeno può spesso mascherare una ventilazione inefficace permettendo ai livelli di CO₂ (anidride carbonica) di accumularsi nel sangue e deprimere l'impulso di respirare.

[I più comuni errori della gestione respiratoria.](#)



Bombole di ossigeno

Pallone "Ambu"

Un pallone Ambu (una forma di rianimatore manuale modificato) è un dispositivo portatile che viene utilizzato per fornire manualmente insufflazioni d'aria nei polmoni di pazienti che non respirano adeguatamente da soli. Per la maggior parte dei pazienti con MTM, si tratta di una componente essenziale di attrezzatura che dovrebbe essere sempre a vostra disposizione. Schiacciando questo pallone autogonfiante, si forniscono insufflazioni complete attraverso il naso e la bocca o attraverso la trachea. Spesso, fornirete insufflazioni con il pallone Ambu durante l'aspirazione di routine o quando vostro figlio avrà bisogno di respirare in modo più pieno o più profondo. È anche importante da portare con voi se il bambino usa un ventilatore nel caso in cui il ventilatore non funzioni: il pallone Ambu sarà usato per fornire le insufflazioni necessarie mentre arrivano i soccorsi. Se vostro figlio ha bisogno di ossigeno, un pallone Ambu può essere facilmente collegato alla sua fonte di ossigeno. In caso di emergenza, un pallone Ambu può essere utilizzato per ottenere insufflazioni profonde.



Pallone Ambu



ALIMENTAZIONE E CURA GASTROINTESTINALE

Alimentazione

Poiché la maggior parte di questi bambini non possiede il tono muscolare necessario per l'alimentazione orale, ricevono la nutrizione di cui hanno bisogno da liquidi somministrati attraverso un sondino di alimentazione. Ci vuole lavoro per masticare e deglutire il cibo, il che può affaticare il bambino prima che possa mangiare abbastanza cibo per essere nutrito. Inoltre, se vostro figlio ha problemi significativi con la respirazione, potrebbe avere difficoltà a coordinare in modo sicuro la respirazione e la deglutizione. Il medico può prescrivere una formula particolare o voi potete decidere di preparare una formula fatta in casa, utilizzando un frullatore speciale come il Vita Mix. Un Vitamix è un potente frullatore che liquefa il cibo in modo che possa passare attraverso un tubicino. Nella nostra comunità il Vitamix ha avuto un grande successo, ma sappiate che ci sono altri frullatori comparabili disponibili in commercio. Prendere la decisione di preparare da voi i pasti di vostro figlio richiede una pianificazione e una consultazione con un dietologo per assicurare un adeguato apporto nutritivo e calorico.

Se avete scelto di usare la formula, ecco alcune domande che dovrete rivolgere al medico di vostro figlio per determinare quale formula è migliore per l'assimilazione e l'assorbimento.

- 1 - Quanto sono importanti le formule a base di aminoacidi?
- 2 - Ci sono formule più benefiche per la funzione epatica?
- 3 - Le formule a base di aminoacidi hanno meno probabilità di aumentare gli enzimi epatici?

Stitichezza

La stitichezza, le evacuazioni intestinali difficili o produrre 3 o meno defecazioni in una settimana sono problemi che interessano il 50% dei bambini nella comunità MTM, e possono creare disagio. La debolezza muscolare, la diminuzione dell'attività, l'alimentazione e i farmaci possono contribuire alla stitichezza e al rallentamento della motilità delle feci attraverso l'intestino. Le feci che si spostano lentamente attraverso l'intestino possono diventare dure, secche e difficili da espellere, il che può causare una distensione dell'addome. Una gestione adeguata può aiutare ad alleviare questo problema.

La routine quotidiana, l'addestramento all'uso del water, l'alimentazione, la corretta idratazione, i rimedi naturali e i farmaci che ammorbidiscono le feci, i lassativi, il succo di prugna, le supposte e i clisteri possono essere utili. Rivolgetevi al medico prima di iniziare una routine intestinale per scegliere la soluzione più appropriata per vostro figlio.

Sondino nasogastrico (NG)

Un sondino NG è l'abbreviazione di un sondino nasogastrico, che è un tubicino flessibile per l'alimentazione che passa attraverso il naso e scende nello stomaco. Di solito è per un uso a breve termine.

Un sondino G (sondino gastrico) è un piccolo dispositivo posizionato chirurgicamente, comunemente chiamato "bottone", che entra direttamente nello stomaco, ed è un'opzione più permanente del sondino NG. Si usa per consentire la nutrizione liquida direttamente allo stomaco senza che la persona debba deglutire.



Bottone G

La deglutizione richiede il lavoro coordinato di molti muscoli, compresa l'epiglottide, che è uno "sportellino" che si chiude al momento giusto sulle vie respiratorie, tenendo il cibo fuori dai polmoni. Alcuni bambini imparano a deglutire le proprie secrezioni e in seguito anche alcuni cibi o liquidi, ma può volerci del tempo. È necessario svolgere un test in ospedale, con una radiografia, per vedere come funziona la deglutizione del bambino prima di offrirgli qualsiasi cibo o liquido. Il test è comunemente chiamato studio della deglutizione. Quasi tutti i bambini con MTM hanno bisogno di un sondino G. Il sondino G e il dispositivo di alimentazione ad esso associato sono semplici da usare e permettono ai bambini di crescere limitando il rischio che il cibo entri nei polmoni.

Funduplicatio di Nissen

Nei termini più generali, questa procedura chirurgica restringe la parte superiore dello stomaco per aiutare a prevenire il reflusso e il vomito. Il vomito può causare irritazione dell'esofago, ma c'è anche il rischio di aspirazione. L'aspirazione è quando secrezioni, vomito o liquidi vengono inalati nelle vie respiratorie. Anche i muscoli che limitano il reflusso sono deboli nei bambini con MTM. I bambini con un problema di vomito e/o reflusso significativo possono richiedere un Nissen. In molti casi, un Nissen viene eseguito contemporaneamente al posizionamento del sondino G. A volte, con o senza un Nissen, possono essere necessari dei farmaci per aiutare a gestire il reflusso.

Il gastroenterologo vi aiuterà a determinare quali farmaci e interventi chirurgici saranno più utili.



CURA ORTOPEDICA

La maggior parte dei bambini con MTM non è in grado di camminare (è non deambulante) e richiede l'uso di una sedia a rotelle. Questi bambini inoltre non sono in grado di sostenere alcun carico, il che può far sì che le loro ossa siano più sottili e più deboli di altri bambini della loro età. Prima si può impegnare il bambino nell'esercizio fisico e nella fisioterapia fisica/terapia occupazionale, più è possibile aumentare la probabilità di massimizzare il suo potenziale fisico e la forza delle ossa. Lavorare su esercizi di gamma di movimento può prevenire l'irrigidimento dei muscoli e dei tendini a causa della riduzione dei movimenti. L'assistente sociale dell'ospedale vi fornirà informazioni sui programmi di intervento precoce nella vostra zona e vi metterà in contatto con fisioterapisti e terapeuti occupazionali, che possono aiutare il progresso fisico di vostro figlio.

Alla nascita, alcuni bambini con MTM hanno il "piede equino", una deformazione in cui i piedi sono rivolti verso l'interno all'altezza della caviglia a causa della bassa forza muscolare. Con molta probabilità uno specialista ortopedico vi guiderà attraverso le varie opzioni di trattamento che includono la fusione, l'utilizzo di tutori ortopedici e l'intervento chirurgico di rilascio del tendine. Molte volte i bambini indosseranno degli AFO [Ankle Foot Orthotics (ortesi caviglia piede)] per aiutare a mantenere i piedi in allineamento. Indossare gli AFO è un modo indolore per mantenere i piedi in crescita in allineamento.



AFO

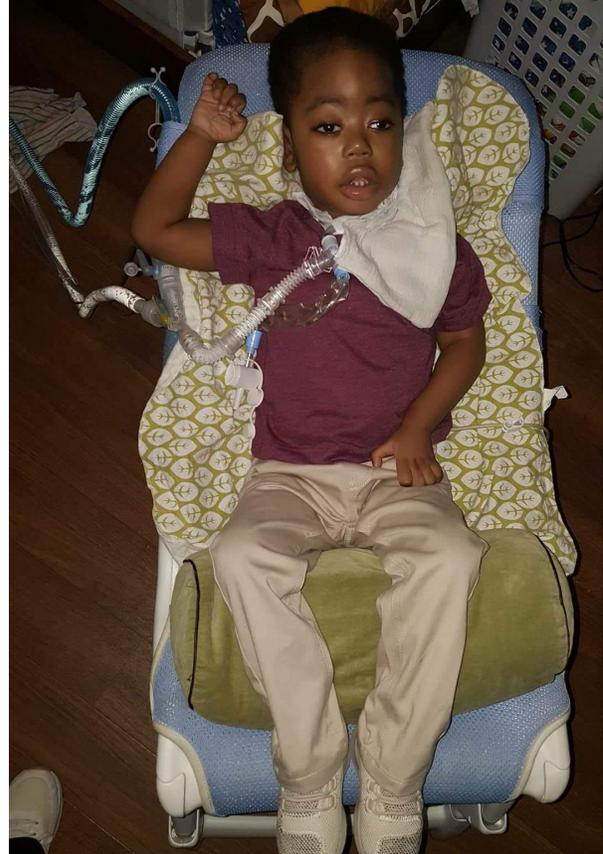
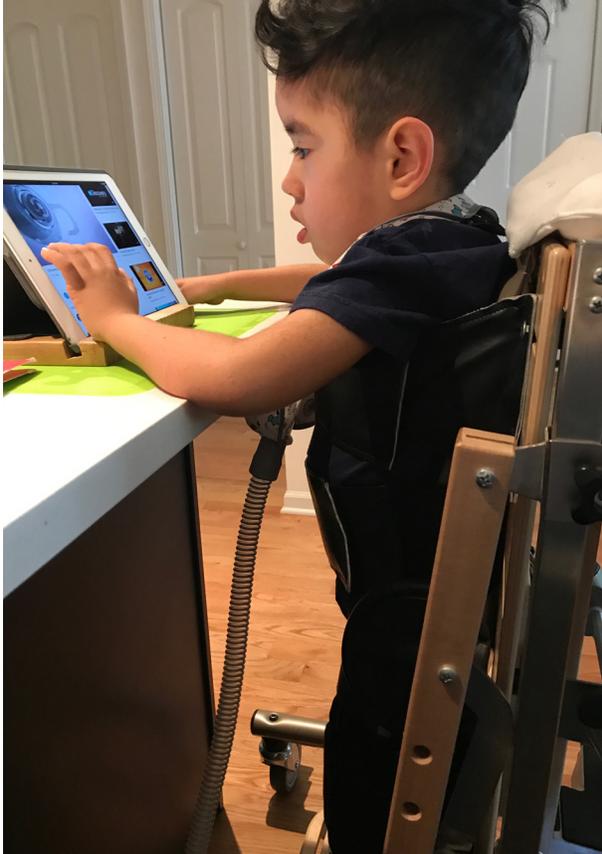
Non è raro che i bambini con MTM siano molto alti per la loro età. In molti casi, i bambini superano l'altezza del 90% degli altri bambini della loro età. Man mano che vostro figlio cresce, lo specialista ortopedico dovrà controllare anche i problemi a carico della colonna vertebrale, come la scoliosi (curvatura laterale della colonna vertebrale). La scoliosi è abbastanza comune tra i bambini con MTM perché la loro crescita muscolare non riesce a tenere il passo con quella ossea, e può essere difficile mantenere una postura corretta. Alcuni bambini indosseranno un TLSO [Thoracic Lumbar Support Orthotic (ortesi di sostegno toracico-lombare, nota anche come "busto ortopedico")] che è come un corpetto rigido per sostenere la zona del tronco. Possono essere effettuati test di densità ossea per monitorare l'aspetto della densità ossea nei periodi di crescita. L'intervento precoce e la presenza di un bravo specialista ortopedico nel vostro team possono far sì che questo processo si svolga senza problemi. Man mano che il bambino cresce, la scoliosi può diventare un problema per il comfort e la respirazione. Può essere preso in considerazione un intervento chirurgico per la correzione dell'incurvatura. È una procedura importante, ma può offrire sollievo.



Tutore TLSO

Un altro problema ortopedico comune ai bambini con MTM è la sublussazione dell'anca. Si verifica quando la testa del femore si disloca parzialmente dalla sua cavità e ciò è dovuto in parte sia all'iper mobilità dell'articolazione che all'assenza di capacità di carico. Lavorare con il vostro team terapeutico per acquisire uno stander per assistere vostro figlio negli esercizi di carico del peso per mantenere la stabilità delle articolazioni può aiutare con questo problema, nonché dare un input adeguato alle ossa per prevenire l'ulteriore debolezza e una completa dislocazione o frattura. Lo stander consente in modo sicuro a vostro figlio di stare in posizione eretta ad angoli progressivamente più impegnativi mentre tiene fermi ginocchia, fianchi e torace e ha un poggiatesta. Un dispositivo per la simulazione del gattonamento chiamato "creepster crawler" usa un concetto simile per l'appoggio del peso sulle ginocchia e sulle braccia.

Tenete presente che procurarvi attrezzature speciali mediante l'assicurazione può richiedere 6 mesi o più, quindi non esitate ad avviare la procedura. Sappiate che vi sono anche delle altre opzioni, come gli armadietti delle attrezzature della MDA [Muscular Dystrophy Association (Associazione per la distrofia muscolare)], che presta le attrezzature alle famiglie quando c'è disponibilità, nonché le altre famiglie nei gruppi di sostegno su Facebook che possono disporre di attrezzature che non usano più. Visitate il [JFF's Equipment Sharing Program](#) (Programma di condivisione delle attrezzature della JFF) a tal fine.



MOBILITÀ

Come menzionato in precedenza, la maggior parte dei bambini non è deambulante e richiede l'uso di una sedia a rotelle. I bambini di solito accettano molto bene una sedia a rotelle elettrica (una sedia a rotelle alimentata elettricamente, controllata da un joystick o altro dispositivo). Offre mobilità autogestita ai bambini che non possono fare diversamente nello sviluppo della prima infanzia. In molti casi, i bambini in età più precoce possono gestire giocattoli che assistono o favoriscono la mobilità, aiutando anche lo sviluppo muscolare.

Iniziate a fare domanda per la prima sedia a rotelle di vostro figlio a 6-9 mesi. Molti bambini inizieranno con una carrozzina tipo passeggino. Ottenere che l'assicurazione, l'aiuto statale o altri fornitori di assicurazione paghino per una sedia a rotelle può essere un processo lungo e può richiedere molti mesi.







ALTRE QUESTIONI E CONSIDERAZIONI

La MTM è una malattia molto rara, e nonostante i grandi progressi della ricerca negli ultimi anni, ancora si sa poco al riguardo. Mentre la debolezza muscolare è chiaramente il problema principale che interessa tutti coloro che sono affetti da MTM, ci sono altri problemi che affliggono alcune persone nella nostra comunità. Queste condizioni non sono universali, ma potrebbero essere in qualche modo legate alla MTM sia a livello genetico che come “effetti collaterali” della condizione generale.

Problemi al fegato

Purtroppo, abbiamo perso alcune persone nella nostra comunità a causa di una grave/improvvisa emorragia del fegato. Il termine tecnico è peliosis hepatis (“peliosi epatica”). Non è chiaro se o come questo problema possa essere legato al gene MTM1 che colpisce principalmente i muscoli, ma ci sono ancora molte incognite su questa malattia. La peliosis epatica si manifesta come cisti piene di sangue nel tessuto del fegato che possono rompersi e causare gravi emorragie interne. Ci sono alcune segnalazioni di casi (alcuni pubblicati, altri solo condivisi nella nostra comunità) che risalgono almeno agli anni '90, anche se in effetti il problema non è stato studiato in modo approfondito per quanto riguarda il da farsi per la rilevazione, la prevenzione e il trattamento. Si tratta di una complicazione piuttosto rara in una malattia già rara. Studi di diagnostica per immagini come la risonanza magnetica per immagini (RMI), la TC (tomografia computerizzata) e le ecografie possono essere effettuati per cercare segni di peliosi, e uno screening periodico dovrebbe essere preso in considerazione da voi e dal medico. Tuttavia, non ci sono buone evidenze che lo screening con ecografia o le analisi del sangue di routine per la funzionalità epatica siano in grado di rilevare la peliosis epatica prima di un'emorragia pericolosa per la vita. Se un bambino con MTM manifesta febbre inspiegabile e dolore addominale, è importante considerare la peliosis come causa e, in quel momento, la diagnostica per immagini (ecografia/TC/RMI) dovrebbe essere adatta per la rilevazione.

Altri problemi al fegato si sono verificati in alcuni bambini con MTM, come enzimi epatici elevati, alti livelli di acidi biliari o sali biliari e calcoli biliari a base di calcio. Lo specialista di vostro figlio potrebbe suggerire una biopsia del fegato. Questa procedura non è priva di rischi significativi e dovrebbe essere presa in considerazione solo alla luce di quale terapia può essere aggiunta o cambiata come risultato di ciò che emerge dalla biopsia. Alcuni bambini con MTM sono deceduti a causa di un'emorragia incontrollata durante le biopsie del fegato. È importante notare che anche se gli esami di laboratorio possono indicare che i tempi di sanguinamento sono normali, alcuni bambini presentano un sanguinamento prolungato nonostante i risultati normali degli esami di laboratorio. A volte, una funzione del fegato anomala può essere causata dai farmaci, e spesso i problemi al fegato si risolvono da soli. In alcuni casi, sono necessari farmaci per aiutare a risolvere la funzione del fegato anomala.

Crisi epilettiche

Alcuni bambini con MTM hanno anche manifestato crisi epilettiche, anche se la prevalenza di questo problema è rara (4% in uno studio). Le crisi epilettiche sono definite come un eccesso di attività elettrica nel cervello. Possono essere focali (in un'area del cervello), multifocali (in molte aree del cervello) o generalizzate (in tutto il cervello). Alcuni tipi di crisi epilettiche includono crisi di assenza, crisi parziali e crisi tonico-cloniche. La causa delle crisi epilettiche in questi bambini non è ben compresa, anche se a volte possono derivare da una prolungata mancanza di ossigeno, febbre o infezioni gravi. Le crisi epilettiche non controllate possono portare a danni cerebrali significativi e persino al decesso.

Le crisi epilettiche a volte possono essere difficili da identificare o possono facilmente sfuggire. Per esempio, durante una crisi di assenza, un bambino può fissare il vuoto o sembrare "con la testa da un'altra parte" e non rispondere. Questo tipo di crisi è facile da farsi sfuggire perché i bambini con MTM sono spesso non verbali e deboli, e possono avere tempo di ammiccamento prolungato. Le crisi di assenza durano in genere da pochi secondi a diversi minuti. Le crisi epilettiche tonico-cloniche sono più evidenti con l'irrigidimento e i sobbalzi del corpo. Questo tipo può durare da alcuni minuti a molto più a lungo. Le crisi epilettiche possono presentarsi in modo diverso, da quelle di assenza del tipo "fissare il vuoto", un piccolo tic o un movimento ripetitivo in un arto o nel viso, al più significativo tipo con scosse tonico cloniche del corpo.

Alcuni bambini possono manifestare un'"aura" prima della crisi epilettica stessa che può consistere in una sensazione che una crisi è imminente, intorpidimento, percepire un odore strano o un sapore strano. Dopo una crisi epilettica (periodo postictale), i bambini possono essere confusi, assonnati, avere mal di testa, non rispondere o essere turbati per un certo periodo di tempo. Potreste notare una frequenza cardiaca più elevata o bassa, una diminuzione dei livelli di ossigeno di vostro figlio, la pelle sudata e/o gli occhi che si rovesciano all'indietro. Se sospettate che vostro figlio stia avendo una crisi epilettica, dovete chiamarlo per nome e cercare di determinare se è reattivo durante la crisi.

Un test EEG (elettroencefalogramma) può aiutare a stabilire il rischio potenziale di crisi epilettiche, e in alcune rare occasioni può registrare una crisi epilettica nel momento in cui si verifica. In effetti, un EEG mostrerà solo l'attività cerebrale attuale, non mostrerà se si sono verificate crisi passate; è quindi più utile per capire il rischio di crisi, e per orientare la scelta dei farmaci per le crisi epilettiche se sono necessari. In alcuni casi, un EEG prolungato (fino a 24 ore o più) può essere utile per acquisire una registrazione di una crisi epilettica mentre sta avendo luogo, e questo può aiutare il neurologo a determinare se gli "attacchi" che vostro figlio manifesta siano effettivamente crisi epilettiche, o sono invece altri tipi di movimenti o comportamenti. Le crisi epilettiche possono variare molto. Se ritenete che vostro figlio possa aver manifestato crisi epilettiche, parlatene con il medico.

Testicoli ritenuti

I testicoli ritenuti sono comuni nella MTM, e anche se non sono direttamente dannosi, possono aumentare il rischio di tumore ai testicoli successivamente. Molti genitori hanno scelto di far scendere manualmente i testicoli con un intervento chirurgico.

Occhi secchi

I bambini con CNM/MTM tendono ad ammiccare meno frequentemente e meno completamente. Questo può provocare secchezza degli occhi e lacrimazione, e sensibilità alla luce intensa. Vostro figlio potrebbe non chiudere completamente gli occhi mentre dorme, il che provoca anche secchezza. I segni includono rossore e lacrimazione. A lungo termine, possono verificarsi abrasioni della cornea e formazione di cicatrici sulla superficie degli occhi.

Diversi interventi hanno aiutato altri a proteggere gli occhi. Gocce lubrificanti applicate frequentemente durante il giorno, e un unguento OTC [Over The Counter (da banco)] durante la notte sono utili. Si raccomandano unguenti e gocce senza conservanti. Ci sono alcuni occhiali da notte che si sono rivelati molto protettivi e aiutano a mantenere l'umidità in modo continuativo. È disponibile un intervento chirurgico che può essere d'aiuto, ma comporta dei rischi propri, in cui si applica un punto di sutura per tenere le palpebre più vicine.

Gli occhiali sono di grande supporto grazie al fatto che mantengono l'umidità e aiutano a tenere gli occhi chiusi. Ecco un link a una pagina che mostra un esempio di unguento per gli occhi che di solito può essere acquistato in una farmacia locale: <http://www.refreshbrand.com/Products/refresh-lacrilube>

Infezioni dell'orecchio

L'accumulo di fluido dietro i timpani può verificarsi a causa della mancanza di deglutizione e può essere legato all'uso cronico del ventilatore. Questo fluido può provocare dolore e infettarsi, richiedendo un trattamento antibiotico. Ad alcuni bambini vengono inseriti dei tubicini per orecchie (chiamati anche tubicini di miringotomia) collocati nei timpani per permettere al liquido in eccesso di uscire, il che aiuta a prevenire le infezioni dell'orecchio.

Problemi alle ossa

Nel corso del tempo, le ossa che non sono soggette all'esercizio fisico non sviluppano la stessa forza e lo stesso spessore di quelle dei bambini attivi. Questo può significare che le ossa sono più suscettibili alle fratture. Il medico di vostro figlio può indirizzarvi a uno specialista per seguire questo percorso. In generale, l'integrazione di calcio e vitamina D può essere utile per mantenere la giusta densità ossea e la salute generale delle ossa, e dovrebbe essere presa in considerazione in tutte le persone con MTM. È importante anche ottimizzare l'esposizione al sole, se possibile, perché questa è la migliore fonte di vitamina D per il corpo. Alcune famiglie hanno provato trattamenti con biofosfonati per aiutare a rafforzare le ossa.

Altre complicazioni

Ci sono altre complicazioni che sono state documentate e/o auto-riportate e condivise all'interno della nostra comunità. Queste complicazioni (segnalate in meno del 10% delle persone con MTM, e spesso in percentuale molto inferiore) includevano: calcoli renali, calcoli biliari, sferocitosi (un'alterazione nella forma dei globuli rossi), stenosi pilorica (un restringimento dello sfintere tra lo stomaco e l'intestino tenue), tendenza al sanguinamento che risponde alla vitamina K, ritmi cardiaci anomali, maturità sessuale ritardata con basso livello di testosterone, problemi dentali dovuti a una bocca più piccola o a un palato con arco alto, idrocefalo (un accumulo di liquido all'interno del cervello), HIE [Hypoxic Ischemic Encephalopathy (encefalopatia ischemica ipossica, un danno cerebrale causato dalla mancanza di ossigeno)], problemi di vista, perdita dell'udito, bassi livelli di piastrine, milza ingrossata, problemi di sanguinamento, velocità di elaborazione delle informazioni più lenta e bassi livelli di energia. Quando i bambini con disturbi neuromuscolari ricevono un'anestesia, sono a un rischio leggermente più alto di complicazioni legate all'uso dell'anestesia. In generale, gli anestetici possono essere ben tollerati, ma è molto importante che gli operatori sanitari coinvolti siano consapevoli di questi rischi maggiori. Gli agenti bloccanti neuromuscolari (come la succinilcolina) devono essere evitati. Al contrario, le persone con MTM NON sono a rischio di sviluppare ipertermia maligna (Malignant Hyperthermia, MH).



TENETE PRESENTE QUANTO SEGUE: queste sono tutte complicazioni RARE in un disturbo molto raro. Vostro figlio potrebbe non essere mai interessato da nessuna delle "altre complicazioni". Tuttavia, desideriamo che siate completamente equipaggiati in caso di necessità.



FARMACI USATI SPESSO DAI BAMBINI CON MTM

A vostro figlio possono essere prescritti farmaci di diversi tipi. Ogni bambino è unico e ha il proprio elenco di farmaci prescritti solo per lui.

Il seguente è un elenco di alcuni dei farmaci utilizzati:

ACIDO PAMIDRONICO - usato per trattare livelli elevati di calcio nel sangue e alcuni problemi ossei (metastasi ossee/lesioni). Viene anche usato per trattare un certo tipo di malattia delle ossa (malattia di Paget) che causa ossa anomale e deboli.

FENOBARBITAL - comunemente usato per trattare le crisi epilettiche nei bambini piccoli; può essere somministrato per via endovenosa, iniettato in un muscolo, o preso per bocca.

FLUTICASONE PROPIONATO (FLOVENT®) - Gli steroidi per inalazione, chiamati anche corticosteroidi, riducono l'infiammazione nei polmoni. Sono usati per trattare l'asma e altre condizioni respiratorie. Gli steroidi per inalazione riducono l'infiammazione nei polmoni, consentendo di respirare meglio. In alcuni casi, riducono anche la produzione di muco.

GOCCE PER GLI OCCHI / UNGUENTO PER GLI OCCHI - aiutano a mantenere gli occhi umidi, e calmano rossore, prurito e lacrimazione.

PREDNISONA - Il prednisone fornisce sollievo alle aree infiammate del corpo. Il prednisone è un corticosteroide (medicinale simile al cortisone o steroide). Agisce sul sistema immunitario per aiutare ad alleviare il gonfiore, il rossore, il prurito e le reazioni allergiche.

PREVACID® - usato per trattare e prevenire le ulcere gastriche e intestinali.

PULMICORT® - usato per controllare e prevenire i sintomi (sibilo e respiro affannoso) causati dall'asma. Agisce direttamente nei polmoni per facilitare la respirazione riducendo l'irritazione e il gonfiore delle vie respiratorie.

PULMOZYME - usato per migliorare la respirazione e ridurre il rischio di infezioni polmonari. È usato insieme ad altri trattamenti (per esempio, fisioterapia toracica, farmaci, supplementi nutrizionali). Agisce nelle vie respiratorie diminuendo la viscosità/densità del muco in modo che possa essere eliminato dai polmoni più facilmente.

SALBUTAMOLO IPRATROPIO BROMURO E SALBUTAMOLO SOLFATO (DUONEB®) - usati per prevenire e trattare il sibilo e il respiro affannoso causati dai problemi respiratori.

SINGULAIR® - un farmaco comunemente usato per prevenire attacchi d'asma e sintomi allergici.

TRIAMCINOLONE - Triamcinolone Acetonide unguento, (marchi commerciali Cinolar, Kenalog, Triderm) è un unguento topico corticosteroide per la pelle, usato per trattare l'infiammazione o l'irritazione causata da condizioni come reazioni allergiche, eczema e psoriasi.

URSODIOL - usato per dissolvere certi tipi di calcoli biliari, per prevenire la formazione di calcoli biliari.

VITAMINE E MINERALI - come la vitamina D, sono considerati nutrienti essenziali - perché agendo di concerto, svolgono centinaia di ruoli nel corpo. Aiutano a rinforzare le ossa, a guarire le ferite e a rafforzare il sistema immunitario. Inoltre convertono gli alimenti in energia e riparano i danni cellulari.

ZOLOFT® - un antidepressivo usato principalmente per trattare i disturbi depressivi maggiori.

ZYRTEC® - usato per trattare i sintomi del raffreddore e/o delle allergie come starnuti, prurito, lacrimazione o naso che cola.



PRENDERVI CURA DI VOSTRO FIGLIO A CASA

Ogni genitore deve ricordare prima di tutto che i bambini con MTM/CNM sono proprio questo, bambini! Hanno tutte le speranze e i sogni, la grinta, la determinazione, l'amore e l'attenzione di qualsiasi altro bambino nato in questo mondo. Questi bambini con MTM sono intelligenti, affettuosi e divertenti!

Amo giocare, fare origami, costruire modellini, guardare lo sport, guidare go-kart, pilotare aerei telecomandati, fare passeggiate nei boschi, giocare in piscina, praticare sport, uscire con gli amici e anche dare una mano in casa e in giardino! Con le stesse opportunità di qualsiasi altro bambino, i bambini con MTM crescono bene e amano la vita!

In quest'ottica, in questa sezione troverete consigli su come (e quando) mettere in atto accorgimenti per aiutarvi a offrire a vostro figlio le migliori cure possibili.



Attrezzature mediche durevoli (DME)

Le attrezzature mediche comuni alle case delle famiglie con MTM sono tipicamente fornite e mantenute da un'azienda di attrezzature mediche durevoli (Durable Medical Equipment, DME). Il momento migliore per creare l'elenco dei materiali necessari è quando siete ancora in ospedale con il personale di professionisti medici che conoscono i bisogni di vostro figlio. È anche il momento più facile per far approvare le spese dalla vostra compagnia assicuratrice, perché avranno premura di far dimettere vostro figlio dall'ospedale per metterlo in assistenza domiciliare dove le spese di assistenza saranno minori. Richiedete tutti i prodotti che il vostro team ritiene che vi serviranno e chiedete anche prodotti di riserva. A volte l'autorizzazione standard fornita dalla vostra compagnia assicuratrice sarà inferiore a quella di cui vostro figlio ha bisogno, poiché gli standard non sono sempre scritti tenendo conto di condizioni come la MTM. Il medico potrebbe dover scrivere una Lettera di necessità medica e/o una Lettera di sovrautilizzo in accompagnamento alla prescrizione e spiegare che la copertura è giustificata per vostro figlio.



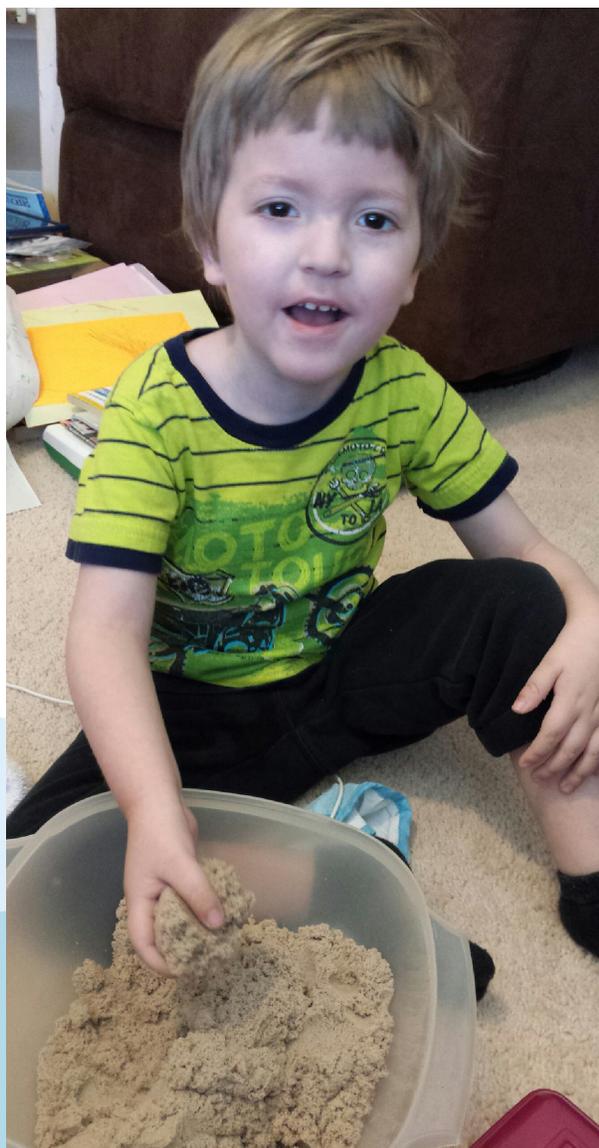
Assistenza infermieristica

Alcune compagnie assicuratrici e molti programmi di assistenza statali prevedono l'assistenza infermieristica a domicilio. spiegare. Alcuni stati forniranno assistenza infermieristica domiciliare solo per coloro che devono utilizzare un ventilatore. L'assistente sociale dell'ospedale dovrebbe essere in grado di parlarvi dell'assistenza infermieristica e di assistervi nella scelta di un'agenzia infermieristica. Anche la [Joshua Frase Foundation](#) può aiutarvi a mettervi in contatto con altre famiglie della vostra zona, in modo che possiate ottenere maggiori informazioni sulle opzioni di assistenza disponibili.



Terapie di intervento precoce (EI) pediatrico

L'intervento precoce (Early Intervention, EI) è un programma che fornisce terapie ai bambini con ritardi nello sviluppo. I servizi di intervento precoce sono resi obbligatori a livello federale attraverso l'Individuals with Disabilities Education Act (Legge sull'istruzione dei soggetti disabili). In genere, i bambini con MTM saranno idonei per le terapie EI fino all'età di tre anni, a quel punto le scuole sono tenute a subentrare alle terapie. Le loro terapie EI possono includere, a titolo esemplificativo ma non esaustivo: fisioterapia (Physical Therapy, PT), terapia occupazionale (Occupational Therapy, OT) e logopedia (Speech Therapy, ST). Altri tipi di assistenza offerti attraverso l'EI possono anche includere tecnologia assistiva e servizi nutrizionali. A seconda dello stato, molte di queste terapie saranno fornite presso il vostro domicilio. Questi servizi possono prevedere una tariffa familiare a seconda dello stato e del reddito della vostra famiglia.



Prendersi cura del caregiver

L'esperienza di avere un bambino con bisogni speciali è un compito arduo e a volte può sembrare opprimente per voi e i vostri rispettivi partner. Sappiate che è normale e che cercare il sostegno di altre persone come la famiglia, gli amici, altre persone nella comunità e consulenti professionali è spesso utile. Nessuno è mai veramente solo. Un terapeuta familiare a volte può essere utile per le famiglie che vivono i cambiamenti associati al vostro bambino con bisogni speciali. Ricordate che essere fisicamente ed emotivamente sani vi consente di essere caregiver migliori per vostro figlio.







ASSICURAZIONE E MEDICAID

Le spese mediche per le persone con MTM sono straordinarie. Spesso, i piani assicurativi di base non coprono tutti i servizi medici necessari e la maggior parte non include la copertura per l'assistenza domiciliare privata che la maggior parte dei bambini con MTM richiede. È molto importante controllare per quali programmi statali vostro figlio può possedere i requisiti, compresi i programmi SSI [Supplemental Security Income (Reddito di sicurezza supplementare)] e/o esenzione Medicaid. Ogni stato ha un programma di esenzione Medicaid per i bambini che dipendono dalla tecnologia medica per vivere a casa. In molti stati, i nostri bambini con MTM si qualificano per questo programma Medicaid che non tiene conto del reddito della famiglia, ma viene concesso solo in base ai bisogni medici del bambino. È importante far sapere alla vostra compagnia elettrica che vostro figlio dipende dall'elettricità.

Anche se l'intento di questo programma di esenzione è stato implementato specificamente per i bambini come i nostri, alcuni Stati hanno clausole di esclusione, liste d'attesa o risorse limitate. È importante parlare immediatamente con il personale dell'ospedale/l'assistente sociale per fare domanda per qualsiasi programma di esenzione Medicaid per il quale vostro figlio possa essere idoneo, al fine di garantire la migliore copertura possibile. [Come fare domanda per le indennità di invalidità della previdenza sociale con la miopatia miotubulare.](#)

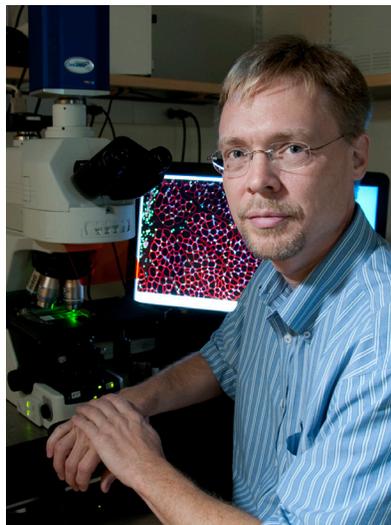




RICERCA, TRATTAMENTI E REGISTRI

La partecipazione della nostra comunità è fondamentale per garantire il potenziale successo di queste terapie in fase di studio. La ricerca è arrivata a questo punto grazie a famiglie come la vostra, desiderose di condividere le proprie informazioni familiari e mediche con questi ricercatori. Per vedere tutte le iniziative di ricerca per la nostra comunità, e per essere coinvolti, andate alla pagina [Get Involved](#) (Partecipa) sul sito Web di JFF. Inoltre, un'altra iniziativa molto importante è la [International Family Registry for Centronuclear and Myotubular Myopathies](#) (Registro familiare internazionale per le miopatie centronucleari e miotubulari), il cui scopo è quello di creare un rapporto sperimentatore-paziente per consentire ai ricercatori di comprendere meglio la CNM/MTM e individuare soggetti per sperimentazioni cliniche. Se voi o un membro della vostra famiglia siete affetti da CNM/MTM, [registratevi qui](#), ci vorranno solo dieci minuti. Ci sono altri due registri utilizzati dalla nostra comunità, il [CMDIR](#) e [The Myotubular and Centronuclear Myopathy Patient Registry](#) (Registro dei pazienti con miopatia miotubulare e centronucleare). Potete trovare tutti e tre i registri elencati sul sito web della [Joshua Frase Foundation](#). Molti dei soggetti coinvolti negli studi preclinici per la nostra comunità fino a questo punto, come [RECENSUS](#), hanno utilizzato proprio questi registri.

Ci sono due aziende biotecnologiche che si stanno avvicinando ai primi trattamenti per la MTM. Audentes Therapeutics e Dynacure stanno lavorando su due diversi trattamenti potenziali che si sono dimostrati promettenti in laboratorio e nei dati preclinici. Entrambe le aziende hanno avviato delle sperimentazioni cliniche (test sull'uomo) e sono molto interessate a entrare in contatto con la comunità CNM/MTM e a fare la differenza per i nostri bambini. I loro siti web sono: www.audentestx.com e www.dynacure.fr.





ONORARE E RICORDARE

Con l'uso della tecnologia medica e del supporto respiratorio avanzato, il numero di persone che vivono e crescono bene con la MTM è in aumento e supera di gran lunga le ultime statistiche pubblicate su questa malattia. Una dura realtà è che la MTM si prende troppe vite, in età troppo giovane. Mentre nutriamo un'incrollabile fiducia per il nostro futuro, purtroppo le famiglie possono affrontare l'inimmaginabile perdita di un bambino mentre combattono coraggiosamente questa malattia. La nostra comunità è qui per voi, per aiutarvi a superare questa perdita e per onorare e ricordare la persona amata. Non siete soli. Coloro che nella nostra comunità hanno perso un figlio a causa della MTM trovano conforto nel connettersi con la nostra comunità e concederci l'onore di aiutare a mantenere la memoria del proprio figlio solida e parte integrante della nostra famiglia globale della MTM. Offriamo due modi per onorare...". Ci sono ben più di due modi, quindi dicendo "Vi sono modi per onorare i nostri preziosi bambini che se ne sono andati prima di noi, se lo desiderate, vorremmo onorare qualsiasi persona cara deceduta affetta da CNM/MTM sulla pagina [In Memorial di joshuafrase.org](https://www.joshuafrase.org). Vi invitiamo anche a registrare le sue informazioni sull'[International Family Registry for Centronuclear and Myotubular Myopathies \(Mappa Globale\)](https://www.joshuafrase.org); le sue informazioni sono di fondamentale importanza, proprio come i vostri figli che sono ancora con noi. Per onorare un bambino a voi caro che se n'è andato sulla pagina In Memoriam, inviate la foto di vostro figlio insieme alla data di nascita e alla data in cui ha ricevuto le ali d'angelo a info@joshuafrase.org.



Alison, Paul, Isabella e Joshua Frase



BIBLIOGRAFIA E LINK

Joshua Frase Foundation

Per cominciare, dovrete dare un'occhiata al sito della Joshua Frase Foundation, www.joshuafrase.org.

La JFF è il luogo principale per tutto ciò che riguarda la CNM/MTM. Finanzia la ricerca da oltre due decenni e ha finanziato più del 50% dei dollari per la ricerca mondiale preclinica per la terapia genica. Molte delle nostre famiglie condividono il loro percorso di perseveranza e speranza sotto la voce [storie di famiglia](#). Il sito web contiene moltissimo materiale che troverete utile. La pagina Facebook della Joshua Frase è, [Joshua Frase Foundation supporting Centronuclear and Myotubular Myopathy](#) (Fondazione Joshua Frase a supporto della miopatia centrinucleare e tubulare); è una pagina pubblica per aggiornamenti sulle iniziative di ricerca e gli avvenimenti all'interno della nostra comunità.



Gruppi di supporto su Facebook

C'è anche una comunità meravigliosamente attiva e solidale su Facebook, questi sono i link ad alcuni dei gruppi chiusi più attivi; [CNM/MTM Families United](#) e [MTM/CNM \(Myotubular/Centronuclear Myopathy\) Family Support & Discussion](#). Questo forum è il luogo in cui i genitori possono fare domande, discutere di argomenti relativi alla CNM/MTM e trovare incoraggiamento dalla nostra comunità globale.



Dove c'è una volontà c'è una cura

La famiglia di William Whiston ha creato Will Cure, www.will-cure.org per raccogliere fondi a sostegno della ricerca medica sulla MTM. Il loro impegno continua a finanziare ricercatori e progetti che stanno lavorando alla ricerca di nuove terapie per i bambini con MTM.



La Conferenza per le famiglie con MTM-CNM

C'è una conferenza biennale per le famiglie con MTM-CNM, www.mtm-cnm.com che si tiene negli Stati Uniti. Questo è un evento di base organizzato da un team di famiglie che fornisce una meravigliosa opportunità di connettersi con altre famiglie e con i principali ricercatori di persona. Il sito web della conferenza e il gruppo Facebook sono ottimi sia per le risorse che per la creazione di reti di famiglie.

www.facebook.com/groups/mtmcmfamilyconference



Myotubular Trust

Anne Lennox e Wendy Hughes, due genitori di bambini affetti da miopatia miotubulare, hanno fondato il Myotubular Trust www.myotubulartrust.com a febbraio 2006. Sono diventati rapidamente una delle principali fonti di finanziamenti e una delle più importanti fonti di informazione. Con sede nel Regno Unito, sostengono l'impegno a livello mondiale con una particolare attenzione sulla ricerca europea.



ZNM - Zusammen Stark E.V.

Sono l'associazione per le miopatie miotubulari e altre miopatie centronucleari in Germania. Danno voce alle famiglie, condividono informazioni sulla CNM e sulle ultime ricerche, e fanno rete con altre organizzazioni.

Fondata il 5 giugno 2015.

<https://www.facebook.com/znmstark/>



Medici/Genetisti da contattare

Il sito web della Joshua Frase Foundation fornisce una lista di medici che rappresentano l'eccellenza dell'assistenza ai bambini con MTM. www.joshuafrase.org/resources/clinicians-to-contact.php



Shriner's Hospitals

Gli Shriner's Hospitals possono essere una risorsa meravigliosa per le famiglie con MTM. È necessario compilare una domanda che si trova sul sito web di Shriners.

www.shrinershospitalsforchildren.org



Shriners Hospitals
for Children®

Cliniche della Muscular Dystrophy Association (MDA)

L'MDA, www.mda.org mantiene una rete di 200 cliniche specializzate in tutti gli Stati Uniti e in Porto Rico.

La maggior parte delle cliniche MDA è situata in ospedali universitari, e molti direttori delle cliniche MDA sono professori universitari di medicina oltre che medici praticanti. Le cliniche MDA utilizzano un approccio di team multidisciplinare, il che significa che le persone possono recarsi da specialisti sanitari competenti di una varietà di discipline, tutti in un unico luogo.



MedicAlert Foundation

Prendete in considerazione l'uso di un identificatore di allarme medico. Questi sono spesso indossati come un braccialetto o una collana e possono avvisare i primi soccorritori di problemi medici critici in un'emergenza medica. www.medicalert.org



Ulteriori gruppi di sostegno per le nostre famiglie globali.

Visitate il sito web JoshuaFrase.org per localizzare altre fondazioni, risorse e supporto nel vostro Paese.





GLOSSARIO DEI TERMINI MEDICI

ABILITÀ MOTORIE COMPOSTE: un modo di misurare diversi tipi di abilità motorie, come scrivere a mano e mangiare, e unire queste misure per capire a quale livello siano i vari aspetti delle abilità motorie di una persona nel complesso.

ALVEOLI: piccole sacche d'aria nei polmoni che danno al tessuto un aspetto a nido d'ape ed espandono la superficie per lo scambio di ossigeno e anidride carbonica.

APNEA DEL SONNO: pause anomale nella respirazione durante il sonno. È normale che il ritmo respiratorio rallenti quando una persona dorme, ma a volte rallenta troppo.

Se una persona fa lunghe pause tra i respiri, l'anidride carbonica può accumularsi nel flusso sanguigno. Quando questo accade, è possibile che non arrivi abbastanza ossigeno al cervello (ipoventilazione). L'apnea del sonno è stressante per il corpo. Quando una persona presenta un'ipoventilazione cronica non trattata (a lungo termine), può portare a un'insufficienza cardiaca o ad altri problemi multisistemici.

ARITMIA: un cambiamento nel ritmo del battito del cuore.

ARTROGRIFOSI: una condizione che fa sì che un bambino nasca con contratture multiple. Questo può essere un sintomo precoce di CMD ma può essere confuso con altre cause di contratture osservate alla nascita.

ASPIRAZIONE: quando qualcosa (cibo, liquido, muco, ecc.) va nei polmoni invece che nello stomaco o fuori dalla bocca o dal naso. Quando una sostanza viene aspirata nei polmoni, può causare un'infezione polmonare (come la polmonite).

ASPIRAZIONE: il processo di rimozione delle secrezioni dalle vie respiratorie/tracheostomia applicando l'aspirazione attraverso un catetere.

ASSISTENZA MULTIDISCIPLINARE: quando gli operatori sanitari con diverse aree di competenza collaborano come un team - per esempio, quando un neurologo, uno pneumologo, un fisioterapista e un dietologo lavorano tutti insieme per aiutare a migliorare la salute di un paziente.

ATELETTASIA: una condizione in cui gli alveoli nei polmoni sono collassati o non si aprono per far entrare l'aria. Una parte o tutto/i il/i polmone/i che sono collassati, o che hanno sviluppato atelettasia, non partecipano allo scambio di gas e possono essere a rischio di infezione che può contribuire a bassi livelli di ossigeno. Questo può essere causato da un blocco delle vie respiratorie o da una pressione sulle vie respiratorie dall'esterno dei polmoni.

Bi-PAP: noto anche come pressione positiva su due livelli delle vie respiratorie, è un dispositivo relativamente piccolo e silenzioso che fornisce una ventilazione non invasiva creando una pressione e un flusso d'aria che è in sintonia con il respiro. La Bi-PAP ha due livelli di pressione nelle vie respiratorie: una pressione alta quando la persona inspira e una pressione bassa quando la persona espira. Un dispositivo Bi-PAP può essere programmato per funzionare in ciclo quando la persona respira, o può essere impostato su un ciclo a tempo.

CAPACITÀ VITALE FORZATA (FORCED VITAL CAPACITY, FVC): la quantità massima di aria che una persona può soffiare fuori dopo aver inspirato il più profondamente possibile. La FVC può aiutare a misurare se c'è un problema nella funzione polmonare, come la debolezza dei muscoli respiratori, o se è presente un'infezione.

CONTRATTURA: una tensione nei muscoli o nei tendini intorno a un'articolazione, che impedisce all'articolazione di muoversi completamente. Per esempio, una contrattura al ginocchio può impedire al ginocchio di raddrizzarsi o di piegarsi completamente.

CRISI EPILETTICA: un eccesso di attività elettrica nel cervello. Questo picco può rimanere in una sola parte del cervello (crisi di assenza o parziale) o attraversare tutto il cervello in una sola volta (crisi tonico-clonica). Una crisi epilettica può presentarsi in modo diverso,

a seconda di dove la crisi epilettica si origina nel cervello. Alcune persone possono avere crisi epilettiche in cui tutto il corpo si contrae, solo un braccio o una gamba si contrae, oppure una crisi epilettica in cui sembra solo che stiano fissando il vuoto. Se avete dubbi in merito a una potenziale attività epilettica di vostro figlio, parlatene con l'operatore sanitario.

CURE PALLIATIVE: un tipo di cura multidisciplinare per persone con gravi malattie mediche. Le cure palliative sono diverse dalle cure di fine vita o dalle cure in hospice. L'obiettivo delle cure palliative è quello di migliorare la qualità della vita del paziente e della famiglia riducendo i sintomi della malattia. L'interazione in fase iniziale con un team di cure palliative è spesso estremamente utile per affrontare le complesse difficoltà che si incontrano nell'assistenza delle persone con MTM.

DIAGNOSI: il nome specifico di un disturbo medico.

DISMOTILITÀ: quando il cibo digerito non si sposta attraverso lo stomaco o l'intestino alla giusta velocità. Il cibo digerito si sposta nel corpo quando i muscoli dell'intestino si muovono come un'onda per spingere il cibo. A volte l'onda si muove troppo lentamente e può causare stitichezza. Altre volte si muove troppo velocemente e può causare diarrea.

DISPOSITIVO DI MONITORAGGIO HOLTER:

un dispositivo applicato su un paziente che consente di produrre un elettrocardiogramma per un periodo di tempo più lungo, di solito 2 o 3 giorni. Questo dispositivo registra l'attività elettrica del cuore e viene utilizzato insieme a un diario del paziente per identificare momenti della giornata o sintomi che possono riflettere un cambiamento nell'attività elettrica registrata. Una volta che il dispositivo Holter è posizionato su un paziente, il paziente di solito può andare a casa e non ha bisogno di rimanere in ambulatorio o in ospedale. Il muscolo cardiaco è diverso dal muscolo scheletrico e non è interessato direttamente dalla MTM.

DISPOSITIVO INSUFFLATORE-SUFFLATORE:

un dispositivo usato per stimolare una buona funzione polmonare simulando una tosse; i polmoni vengono riempiti d'aria (come con una respirazione profonda) e poi l'aria viene brevemente aspirata fuori dai polmoni (come con una forte tosse). Di solito, questi dispositivi sono impostati su un ciclo di un certo numero di colpi di tosse ogni volta che vengono utilizzati. Questi dispositivi sono anche chiamati produttori di tosse o sono noti con il marchio CoughAssist. Alcuni bambini affermano che per abituarsi a usare questi dispositivi ci vuole un po' di tempo, ma una volta che ciò accade si sentono molto meglio dopo averli usati.

ELETTROENCEFALOGRAMMA (EEG):

un test dell'attività cerebrale che cerca la causa delle crisi epilettiche posizionando degli elettrodi (dispositivi di monitoraggio) sulla testa. Il cervello comunica con il corpo inviando

messaggi (segnali) da un nervo all'altro, producendo uno schema regolare che possiamo aspettarci di osservare quando il cervello funziona normalmente. Quando si osserva un modello irregolare sull'EEG, una persona può essere a rischio di avere crisi epilettiche, ma l'EEG non spiega perché quella persona può essere a rischio. Per usare un'analogia, i nervi sono come i fili del telefono che collegano le case. L'EEG controlla l'attività che avviene sui fili del telefono, ma non ascolta le persone che parlano tra loro.

EMOGAS: un test per misurare le concentrazioni di ossigeno (O₂) e anidride carbonica (CO₂) nel sangue, insieme al pH del sangue e al livello di bicarbonato. È un buon indicatore di un'adeguata ventilazione.

FLUSSO DI TOSSE DI PICCO: una misura della forza con cui una persona può tossire; questo aiuta a misurare la funzione polmonare e la capacità della persona di eliminare le secrezioni (vale a dire, far uscire il muco dai polmoni).

FREQUENZA RESPIRATORIA: il numero di respiri al minuto che facciamo. Un adulto respira tipicamente 12-20 volte al minuto. I bambini respirano più velocemente degli adulti (anche se il ritmo dipende dall'età).

FUNDOPLICATIO DI NISSEN: un "nodo" che viene legato chirurgicamente nella parte superiore dello stomaco per aiutare a prevenire una grave malattia da reflusso gastroesofageo (Gastroesophageal Reflux Disease, GERD).

GONIOMETRIA: la misurazione dell'angolo di un'articolazione, o di quanto un'articolazione può piegarsi ed estendersi.

INSUFFICIENZA RESPIRATORIA: una condizione in cui la funzione respiratoria è inadeguata a soddisfare le esigenze del corpo.

IPERPLASIA GENGIVALE: una crescita eccessiva del tessuto che costituisce le gengive intorno ai denti nella bocca. Questo è spesso un effetto collaterale in pazienti che non possono chiudere la bocca (a causa di ipotonia o debolezza muscolare) o in pazienti trattati con fenitoina, un farmaco usato per controllare le crisi epilettiche.

IPERTERMIA MALIGNA: una reazione allergica ad alcuni tipi di anestesia (medicinali somministrati alle persone per farle dormire durante una procedura). Questa può essere una reazione pericolosa per la vita che fa diventare il corpo troppo caldo. Come per tutte le allergie, solo alcune persone hanno questo problema, ma alcune mutazioni genetiche possono aumentare il rischio di ipertermia maligna. Consultate queste [linee guida sull'anestesia](#) per la gestione respiratoria per coloro che si preparano a un intervento chirurgico; condividetele anche con il medico.

Tenete presente che le persone con mutazioni MTM1 NON sono a rischio di ipertermia maligna. Coloro che sono affetti da CNM causata dalla mutazione RYR1, tuttavia, sono potenzialmente a rischio di sviluppare l'ipertermia maligna.

IPOPLASIA: inadeguatezza o carenza di cellule che causa uno sviluppo inferiore o uno sviluppo incompleto di un tessuto o di un organo. Sviluppo inferiore di una parte del corpo. Per esempio, l'ipoplasia della porzione centrale della faccia è un appiattimento della zona intorno al naso che può essere collegato all'uso di una maschera facciale.

IPOTONIA: tono è un termine che descrive la quantità di tensione o la resistenza passiva al movimento in un muscolo. L'ipotonia si riferisce allo scarso tono (a volte chiamato anche floscio), e la parte del corpo si muove più facilmente di quanto dovrebbe. Il tono elevato è chiamato ipertonìa o spasticità ed è quando un'articolazione è rigida. Il tono è una misura diversa dalla forza (un bambino ipotonico può avere una forza muscolare residua o addirittura normale), ma spesso è difficile stabilire la differenza tra tono e forza nei neonati.

LUNGHEZZA ULNARE: la lunghezza della parte inferiore del braccio, dal polso al gomito, che può essere usata per calcolare l'altezza quando una persona non può stare in piedi.

MALATTIA DA REFLUSSO GASTROESOFAGEO (GERD): quando gli acidi dello stomaco traboccano dallo stomaco e salgono nell'esofago (il tubo che collega la gola allo stomaco).

MANCATA CRESCITA: un termine usato per descrivere i neonati o i bambini piccoli che non stanno crescendo o prendendo peso come previsto. Di solito è legato al fatto che il bambino non assume abbastanza cibo per soddisfare i suoi bisogni calorici o all'incapacità di assorbire i nutrienti dal cibo.

MIOMETRIA: la denominazione formale della misurazione della forza muscolare mediante un dispositivo speciale che misura la quantità di forza esercitata da un dato muscolo o gruppo di muscoli.

MULTISISTEMICO: quando più sistemi corporei diversi sono colpiti da una malattia o condizione o quando sono monitorati o esaminati insieme da un operatore sanitario.

MUTAZIONE GENETICA: una modifica nei geni di una persona che altera qualcosa del suo corpo o del suo funzionamento. I geni sono le cianografie o le indicazioni per il modo in cui tutto ciò che il corpo contiene viene creato. Noi ereditiamo i geni dai nostri genitori biologici. Si può dire che i nostri geni costituiscono le lettere che si collegano tra loro per produrre le frasi di un manuale d'istruzioni.

Usando la stessa analogia, una mutazione, quando c'è una modifica negativa nei geni, è come un errore di ortografia o quando manca una frase o una sezione del manuale di istruzioni. Tutti hanno qualche modifica nei loro geni, così come ogni libro ha qualche errore di ortografia. La maggior parte di queste mutazioni non causa grossi problemi, ma alcune mutazioni genetiche possono causare problemi o malattie. Per esempio, immaginiamo di aver comprato una cassettera e di doverla montare a casa. Ci possono essere alcuni errori di ortografia nel manuale di istruzioni, ma possiamo ignorarli perché si capisce cosa bisogna fare. Tuttavia, se mancano delle parole in una frase o se manca una sezione nel manuale d'istruzioni, potremmo non sapere che bisogna usare delle viti per tenere insieme tutte le parti della cassettera. Oppure si possono lasciare inconsapevolmente i cassette nella scatola e trasformare la cassettera in scaffali.

ORTESI: un ausilio artificiale o meccanico, come un tutore, per sostenere o assistere il movimento di una parte del corpo. Esempi di ortesi includono l'AFO, che sta per ortesi cavaglia-piede. Un'AFO è una stecca di plastica dura di un solo pezzo che è modellata sulla parte posteriore della gamba e sotto il piede, è tipicamente fissata con velcro e può essere indossata sopra un calzino e in una scarpa. L'AFO fornisce supporto ai bambini con tono scarso e può aiutarli a ottenere e mantenere la deambulazione.

OSSIMETRIA: misurazione del contenuto di ossigeno nel sangue.

PALLONE "AMBU" PER RIANIMAZIONE

MANUALE: un pallone Ambu® (una forma di rianimatore manuale modificato) è un dispositivo portatile che viene utilizzato per fornire manualmente insufflazioni d'aria nei polmoni, attraverso una maschera facciale o un collegamento a una tracheostomia, a pazienti che non respirano adeguatamente da soli.

PELIOSI EPATICA: una condizione vascolare non comune caratterizzata da cavità multiple, distribuite in modo casuale, piene di sangue in tutto il fegato. Le dimensioni delle cavità di solito variano tra pochi millimetri e 3 cm di diametro.

PNEUMOLOGO: uno specialista medico che diagnostica e tratta le malattie polmonari.

POLISONNOGRAFIA (STUDIO DEL SONNO):

una registrazione dei molti cambiamenti nel corpo di una persona che avvengono durante il sonno. Durante lo studio, le funzioni di polmoni, cuore e cervello di un paziente addormentato, insieme al movimento degli occhi e dei muscoli, vengono monitorati con diversi test. È utile per capire la causa della stanchezza diurna.

POLMONARE: tutto ciò che interessa, si verifica all'interno o si riferisce ai polmoni.

PRESSIONE POSITIVA CONTINUA DELLE VIE RESPIRATORIE (CPAP): una delle forme più comunemente usate di ventilazione non invasiva, la CPAP aumenta la pressione dell'aria nei polmoni per tutto il tempo in cui la persona utilizza il dispositivo.

È utile per le persone le cui vie respiratorie a volte si restringono troppo (come con l'apnea ostruttiva del sonno), ma la CPAP NON è raccomandata per le persone con problemi di respirazione dovuti alla debolezza muscolare.

PRESSIONE POSITIVA DELLE VIE

RESPIRATORIE (PAP): un tipo di ventilazione non invasiva che è stata originariamente sviluppata per le persone con apnea del sonno, ma viene usata anche per le persone con malattie neuromuscolari. Ci sono due tipi di PAP: pressione positiva continua delle vie respiratorie (CPAP) e pressione positiva su due livelli delle vie respiratorie (Bi-PAP). Una volta che le vie respiratorie sono aperte con questo tipo di dispositivo, una persona può respirare normalmente.

PROGNOSI: come ci si aspetta che una malattia cambi nel tempo e cosa significano questi cambiamenti per la salute e la vita di vostro figlio.

PROGRESSIONE: il processo o il percorso che una malattia segue nel tempo.

RISERVA POLMONARE: l'aumento massimo della ventilazione minuta che si può mantenere senza esaurire i muscoli respiratori.

RISONANZA MAGNETICA PER IMMAGINI

(RMI): un'immagine dettagliata della struttura di una parte del corpo. Una RMI fornisce molti più dettagli (vale a dire, ha una risoluzione più alta) di una TC o di una radiografia; inoltre, una RMI non utilizza alcun tipo di radiazione. Una RMI è utile quando si osservano i tessuti molli come il cervello e i muscoli, ma non è lo strumento ideale per osservare le ossa. Per usare un'analogia, una RMI del cervello è come osservare la vista "Satellite" su Google Maps. Può indicare dove sono le case, le strade e i parchi e che aspetto hanno o se è passato un tornado e ha causato molti danni strutturali. Ma con una RMI (l'immagine della città) non possiamo vedere le singole cellule cerebrali o i nervi (le persone nelle case), né determinare la funzione del cervello (stabilire se le persone arriveranno al lavoro in orario o se un giorno c'è molto traffico). Una RMI può solo mostrarci la struttura.

SCAMBIO DI GAS: il processo del corpo in cui l'ossigeno (O₂) si sposta dall'aria ai tessuti del corpo per essere utilizzato dalle cellule e l'anidride carbonica (CO₂) si sposta dai tessuti all'aria. Ha luogo nei polmoni e nel flusso sanguigno.

SCOLIOSI: un'incurvatura laterale anomala nella colonna vertebrale (ossa della schiena) che fa assumere alla spina dorsale una forma a "C" o "S". Questo tipo di curvatura è diverso da una curvatura nella parte bassa della schiena (regione lombare) che fa sporgere l'addome (lordosi lombare) o una curvatura nella parte alta della schiena (regione toracica),

che alcune persone chiamano "gobba" (cifosi toracica). Quando sono presenti sia la cifosi che la scoliosi, si parla di cifoscoliosi.

SONDINO NASOGASTRICO (SONDINO NG):

un tipo di sondino di alimentazione temporaneo che viene inserito attraverso il naso e termina nello stomaco.

SONDINO PER DIGIUNOSTOMIA (SONDINO J):

un tipo di sondino per alimentazione che viene inserito chirurgicamente attraverso la pelle e direttamente nella parte più bassa dell'addome, una regione chiamata digiuno. Questo tipo di sondino diminuisce il rischio di reflusso.

SONDINO PER GASTROSTOMIA (SONDINO G):

Un tipo di sondino per alimentazione che viene inserito chirurgicamente attraverso la pelle e direttamente nello stomaco. Alcuni tipi specifici di sondini G sono i sondini PEG, i bottoni Mic-Key e i bottoni Bard.

SOSTENERE: lavorare con gli operatori sanitari di vostro figlio come membri del team per fare ciò che è meglio per vostro figlio. Questo a volte può significare farsi avanti quando non siete soddisfatti di una situazione o un piano di cura, cercare una seconda opinione, o identificare un sostenitore all'interno del team sanitario di vostro figlio.

SPIROMETRIA: il più comune dei test di funzionalità polmonare, la spirometria misura la quantità di aria che entra ed esce dai polmoni.

STOMA PER TRACHEOSTOMIA: l'apertura nel collo dove viene inserito il tubo della tracheostomia. Noto anche solo come "stoma".

SUBLUSSAZIONE: quando un osso esce parzialmente da un'articolazione ma non si disloca completamente. Nella CMD, le anche sono spesso sublussate.

TECNICHE DI RESPIRAZIONE AIR-STACKING:

un tipo di terapia respiratoria. Il paziente usa un pallone speciale dotato di una valvola unidirezionale e di un boccaglio per fare una serie di respiri senza espirare, espandendo i polmoni al di là di quello che può fare con un solo respiro. Ciò distende i polmoni e apre le vie respiratorie ostruite.

TERAPISTA RESPIRATORIO: un operatore sanitario che tratta le persone che hanno problemi respiratori o cardiopolmonari.

TEST DI FUNZIONALITÀ POLMONARE (PFT):

un gruppo di test che misurano l'efficienza dei polmoni nell'introdurre e rilasciare l'aria e quella nell'immettere l'ossigeno nel flusso sanguigno.

TEST PSICOMETRICI: il nome di un gruppo di test che valutano l'apprendimento, la cognizione, il comportamento, l'umore e i tratti della personalità. Questo tipo di test può anche essere chiamato valutazione psicoeducativa. I test specifici eseguiti non sono gli stessi per ogni bambino. Possono cambiare per via dell'età del bambino o di dubbi specifici che devono essere valutati.

TORCICOLLO: un tipo di contrattura del collo in cui il collo si torce, facendo inclinare la testa da un lato e avvicinando l'orecchio alla spalla. Quando un bambino ha il torcicollo, non può girare la testa da un lato all'altro.

TRACHEA: tubo cartilagineo e membranoso che scende dalla laringe e si ramifica nei bronchi principali destro e sinistro.

TRACHEOST.: Abbreviazione di "tracheostomia".

TRACHEOSTOMIA: una tracheostomia è un'apertura chirurgica nella trachea, creata da un'incisione chirurgica sotto il pomo d'Adamo (sotto le corde vocali). Un tubo viene inserito nell'apertura, e l'aria entra ed esce attraverso il tubo invece che attraverso il naso e la bocca. Per alcuni, una tracheostomia è di breve durata. Per altri, è di lunga durata o permanente.

TRACHEOTOMIA: una procedura chirurgica che crea un'apertura per una via respiratoria artificiale per mantenere la capacità di respirare di una persona.

TUBO PER TRACHEOSTOMIA: un tubo curvo che si inserisce nello stoma della tracheostomia. Consiste in una cannula esterna e in una flangia che permette ai lacci per tracheostomia di girare intorno al collo per fissare il tubo in posizione. Alcuni tubi per tracheostomia hanno anche una cannula interna e/o un manicotto. Ci sono molti stili e dimensioni disponibili da una varietà di produttori.

VALUTAZIONE FIBRO-ENDOSCOPICA

(O ENDOSCOPIA): una procedura che utilizza un tubo sottile e lungo e una luce per esaminare l'interno del corpo di una persona. Per esempio, l'endoscopia può essere usata per esaminare l'intestino (colonscopia) o i polmoni (broncoscopia).

VENTILATORE: un dispositivo per consentire la respirazione artificiale o per aiutare la ventilazione.

VENTILAZIONE NON INVASIVA: un modo per aiutare le persone che non possono respirare da sole o non respirano bene. Questo tipo di supporto ventilatorio (respirazione) è costituito da metodi non invasivi, come attraverso una maschera piuttosto che attraverso un metodo invasivo come un tubo da tracheostomia, e può essere usato in momenti specifici, come solo di notte o solo nel corso di malattie. La ventilazione non invasiva è spesso preferita a quella invasiva. La pressione positiva delle vie respiratorie (PAP) è un esempio di una tecnica di ventilazione non invasiva.

VENTILAZIONE PERCUSSIVA

INTRAPOLMONARE (IPV): un tipo di fisioterapia toracica in cui un dispositivo (apparecchio) fornisce vibrazioni molto veloci al torace per aiutare a smuovere le secrezioni (far uscire il muco dai polmoni). Ci sono molti tipi diversi di dispositivi IPV; alcuni sono portatili, un altro è un giubbotto che viene indossato dal paziente.

VENTILAZIONE: lo scambio d'aria tra i polmoni e l'ambiente, che consiste nell'inspirazione ed espirazione.

VIDEOFLUOROSCOPIA: un tipo di radiografia che riprende un video mentre una persona deglutisce del cibo o liquidi per testare l'aspirazione. Questo test è anche chiamato studio di deglutizione con bario modificato.

VIE RESPIRATORIE: il passaggio che permette all'aria di spostarsi verso i polmoni.

VOLUME CORRENTE: la quantità d'aria che inaliamo ad ogni respiro.





ATTREZZATURE MEDICHE DUREVOLI / DME

DISPOSITIVO DI ASSISTENZA ALLA TOSSE: Il dispositivo di assistenza alla tosse fornisce una terapia respiratoria non invasiva che rimuove in modo sicuro le secrezioni dai passaggi delle vie respiratorie. Il dispositivo di assistenza alla tosse fornisce una pressione positiva alle vie respiratorie e poi passa bruscamente alla pressione negativa per sciogliere il muco. Questo passaggio da pressione positiva a negativa simula la tosse per liberare le secrezioni dai polmoni e dai passaggi delle vie respiratorie. I dispositivi di assistenza alla tosse sono utilizzati per ridurre l'incidenza delle infezioni respiratorie. Il dispositivo di assistenza alla tosse Philips Respironics è leggero e relativamente portatile.



Philips Respironics T70 Cough Assist



Philips Respironics CA300 Cough Assist

CPT: noto anche come trattamento percussivo del torace, può essere effettuato manualmente o meccanicamente. Il metodo meccanico comporta tipicamente un'oscillazione ad alta frequenza della parete toracica che utilizza un giubbotto gonfiabile collegato a un dispositivo. Il dispositivo esegue meccanicamente la fisioterapia toracica vibrando ad alta frequenza. Il giubbotto fa vibrare il torace per sciogliere e fluidificare il muco. Questo è spesso usato in combinazione con il dispositivo di assistenza alla tosse, anche se non sempre. Il giubbotto di Hill-Rom è un tipo di CPT meccanico. Ci sono diverse misure di giubbotti, e anche semplici fasce intorno al torace per i più piccoli.

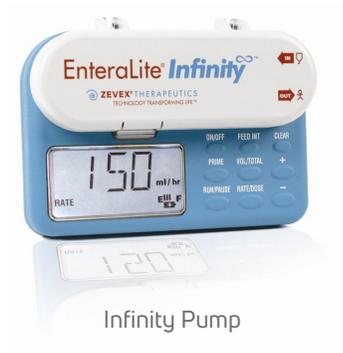


Giubbotto Hill-Rom

POMPE PER ALIMENTAZIONE: per coloro che sono alimentati con sondino, ci sono due tipi principali di pompe di alimentazione che la nostra comunità tende ad usare - la pompa Kangaroo e la pompa Infinity. Queste in genere non funzionano bene come per i composti alimentari misti (miscela di cibo fatte in casa, non formula), tuttavia sono usate spesso per i composti alimentari a base di formula. Entrambe sono dotate di custodie portatili per la pompa di alimentazione e le sue attrezzature.



Kangaroo Pump



Infinity Pump

UMIDIFICATORI: la Fisher & Paykel offre molti modelli diversi di umidificatori, nonché diversi tipi di camere. Ci sono due tipi principali di camere. Una che viene riempita manualmente fino a una linea di riempimento, tipicamente da un caregiver. L'altra è tipicamente usata con una sacca d'acqua sterile (sono tipicamente disponibili in dimensioni da 1l e 2l), simile a quelle che si trovano in ospedale.



Fisher Paykel 850 System

NEBULIZZATORI: aiutano a erogare trattamenti respiratori. Possono variare dalla semplice soluzione fisiologica per mantenere le vie respiratorie umide al salbutamolo o a trattamenti più pesanti per aiutare i pazienti a tornare in salute. La linea di nebulizzatori Aeroneb è una gamma che gli ospedali hanno iniziato ad usare, e recentemente si sono resi disponibili per alcune famiglie tramite la loro azienda di DME. Non tutti i DME ne sono dotati, ma con una lettera di necessità medica, a volte è possibile ottenerne uno. Sono silenziosi (funzionano a ultrasuoni), frantumano il farmaco in particelle più piccole che gli consentono di arrivare più in profondità nei polmoni, e in genere erogano i trattamenti molto più velocemente dei nebulizzatori tradizionali. Il loro più grande svantaggio è che la durata della batteria non è delle più lunghe. Ci sono innumerevoli marche e modelli di nebulizzatore a ghianda. Possono sembrare semplici, o possono essere forme divertenti per i bambini (come foche, ecc.). Tutti sono dotati in genere di una maschera facciale standard, e dovrebbe esserci anche un kit per l'uso con un ventilatore. Le maschere possono anche essere acquistate in forme di animali divertenti per aiutare i piccoli a sentirsi più a loro agio con i trattamenti.

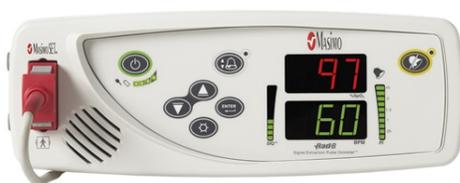


Nebulizzatore Aeroneb Pro



Kit nebulizzatore per bambini

PULSOSSIMETRI: monitorano sia i livelli di ossigeno nel sangue che la frequenza cardiaca. Possono essere usati a tempo pieno (con la sonda tipicamente sull'alluce), o utilizzando un dispositivo portatile che viene usato periodicamente sulla punta del dito. Masimo è una nota marca di pulsossimetri fornita da aziende di DME, e utilizza una sonda compatibile con la maggior parte degli ospedali. Un pulsossimetro portatile per il polpastrello può essere usato in viaggio, per controlli periodici.



Pulsossimetro Masimo Rad-8



Pulsossimetro portatile

DISPOSITIVI PER ASPIRAZIONE: il DeVilbiss è un dispositivo per l'aspirazione comunemente usato nella nostra comunità, anche se non è l'unico disponibile. Il modello VacuAide tende ad essere uno dei modelli meno rumorosi disponibili, tuttavia, non ci sono modelli silenziosi.



DeVilbiss QSU



DeVilbiss 7305

VENTILATORI: Ci sono due ventilatori principali usati nella comunità MTM - Trilogy e LTV. Lo pneumologo può aiutarvi a decidere quale ventilatore è migliore per vostro figlio. Trilogy di Philips è uno dei due ventilatori più utilizzati dai bambini con MTM. È dotato di una borsa a tracolla e può essere montato su una sedia a rotelle o un passeggino. Il ventilatore LTV è l'altro ventilatore più usato dai bambini con MTM. Ha una custodia che gli consente di essere attaccato alle sedie a rotelle. Come vantaggio aggiuntivo, attualmente le batterie dei ventilatori Trilogy funzionano anche nei dispositivi di assistenza alla tosse (entrambi prodotti da Philips Respironics). Con la tecnologia in costante evoluzione, stanno emergendo sul mercato nuovi ventilatori che potrebbero non essere mostrati qui.



Trilogy 100*



LTV® 1150



TRASPORTI / SEGGIOLINI PER AUTO, PASSEGGINI + ALTRO



Letino per neonati per auto Cosco Dreamride

I lettini per neonati per auto possono essere una buona alternativa per i bambini che sono in terapia intensiva neonatale e non sono in grado di utilizzare un seggiolino per auto per tornare a casa.



Il seggiolino per auto Britax B-Agile / B-Safe

offre una maggiore reclinabilità rispetto alla maggior parte dei seggiolini per auto, e fa parte di una configurazione di un passeggino più grande. Offre una maggiore reclinabilità rispetto alla maggior parte dei seggiolini per auto.



Chicco NextFit, un seggiolino per auto convertibile con comprovata funzionalità SuperCinch LATCH e un sistema di serraggio alle cinture del veicolo LockSure, facile da usare. Dispone anche di un cuscino di seduta con cerniera per il lavaggio in lavatrice e di uno schienale AirMesh 3D traspirante.



Seggiolino Carrot 3 Booster. Carrot produce un'ampia linea di attrezzature per bisogni speciali. Questo è il loro seggiolino per auto.



Passeggino Elite Tandem. I passeggini Tandem offrono spazio aggiuntivo per le attrezzature sia nel seggiolino secondario del passeggino che sotto.



Stokke Xplory. Il passeggino Stokke era uno dei preferiti da molti genitori. Il bambino è in posizione più alta ed è rivolto verso i genitori.



Zippie Voyage. Lo Zippie Voyage può essere acquistato tramite un'azienda di forniture mediche e l'assicurazione può contribuire a coprirlo. È stato progettato per i bambini con bisogni speciali ed è montato su una base per passeggino Baby Jogger.



Passeggino Special Tomato Jogger. Passeggino da jogging che ideato per essere combinato con il seggiolino Special Tomato Soft-Touch Sitter.



Kid Kart Xpress

La seduta può essere posizionata in avanti o all'indietro.



Snuggin Go. Questo dispositivo di posizionamento aiuta i bambini più piccoli a sostenere la testa e il tronco nella prima infanzia. Ottimo per i seggiolini per auto standard e le sedute a casa (seggiolini, ecc.).



Sedia e base Tumble Form. Seggiolino Tumble Form Feeder con base per pavimento (in genere venduta separatamente). Producono anche un vassoio che si adatta bene a questa combinazione, permettendo ai nostri bambini di giocare mentre sono seduti.



Special Tomato Soft-Touch® Sitter. Le sedie Special Tomato possono essere usate in modo simile alla sedia Tumble Form. Alcune marche sono più adatte di altre.



Seggiolino GoTo di Firefly/Leckey. Offre un supporto per il tronco e un modesto supporto per la testa. Può essere usato con l'accessorio opzionale seduta da pavimento (permette di sedersi reclinati). Può essere usato in attività quotidiane dove si usa una sedia tipica.



EasyStand Bantam. Uno stander a duplice funzione e una sedia per attività. La sedia si articola dalla posizione seduta a quella in piedi e può essere bloccata in qualsiasi posizione intermedia. Ottimo per i bambini che soffrono di contratture alle gambe che impediscono la loro completa estensione. Costa circa quanto gli altri stander e combina due dispositivi ingombranti in uno solo.



Sistema di seduta Leckey Squiggles. Leckey è adatto per bambini da 1 a 5 anni, come una sedia mobile da usare a casa o a scuola. Fornisce un supporto posturale per i bambini più piccoli con bisogni speciali.



Stander Rifton. Lo stander Rifton aiuta a rafforzare i muscoli centrali e a migliorare la capacità di sopportare carichi, lo spostamento del carico e il controllo del tronco.



Stander Rehatec Lasse. Posizionamento variabile attraverso la regolazione multifunzionale dell'altezza, della profondità e dell'angolo di inclinazione, fornisce un sicuro posizionamento supino così come una posizione verticale interattiva e supportata. Per i nostri amici in Germania.



Cuneo per lettino DexBaby. I cunei per lettino sono ideali per elevare la testa del bambino quando è a letto, o per il posizionamento generale durante il giorno. Disponibile anche la fodera in tessuto.



Cuneo Tumble Form. I cunei sono spesso utilizzati in fisioterapia, in quanto agiscono sul controllo della testa e al momento del gioco.



Rotoli di posizionamento Tumble Form. Spesso usati per PT e lo sviluppo della forza.



Scooter per la mobilità Tumble Form. Consente ai bambini di lavorare sulla mobilità e sulla forza della parte superiore del corpo.



Deambulatore Scoot Mobility. Scooter che permette ai bambini con un maggior grado di supporto per il tronco e la testa di avere più libertà di movimento



Super-seggolino Summer Infant Deluxe 3-in-1 Booster, per attività e seggiolino da pavimento. Un'altra seduta e seggiolino per gioco facoltativo per i bambini che hanno più supporto per la testa.



Rana-seggolino da pavimento Sit Me Up Fisher Price. Per i bambini che hanno un po' più di controllo della testa, può offrire un ambiente di gioco con un po' di supporto.



Supporto per la testa Hensinger. Morbido involucro di schiuma che circonda il collo e si chiude sotto il mento. Ideale per l'alimentazione, il trasporto, le attività da seduti in cui è necessario un ulteriore supporto per la testa. Funziona con tracheostomia/ventilatori.



Sistema di supporto per la testa HeadPod. Il poggiatesta offre la libertà di girare la testa mentre offre un sostegno. Si applica ai telai degli stander e alle sedie a rotelle.



Fascia contenitiva addominale. Una fascia addominale elastica che può aiutare a sostenere il busto nelle sedute dove non sono disponibili imbracature.



Primo Eurobath. Le sedie da bagno possono richiedere un po' di tempo per essere approvate dalle compagnie assicuratrici. Questo articolo ha funzionato bene per molti genitori.

**Seggiolino da bagno portatile Splashy.**

Seggiolino da bagno portatile per bambini piccoli e più grandi. Ha una base a ventosa per tenerlo in posizione e un sistema di imbracatura per evitare che i bambini scivolino.



Sedia da bagno Wenzelite Otter. Reclinazione regolabile fino alla posizione orizzontale, piedi rialzati, cinghie per fissare e cunei per tenere la testa in posizione.



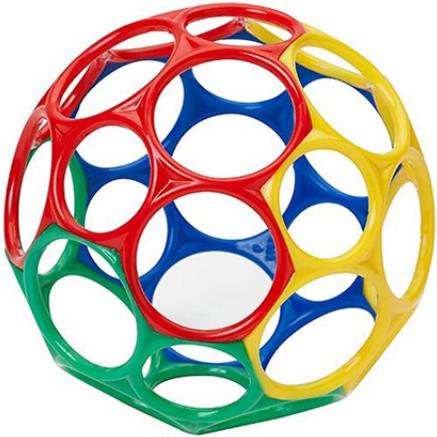
Letto di sicurezza per la notte. Un letto abbastanza grande per un adolescente, con pannelli che possono essere rimossi per tubi e cavi. Può essere articolato.



Culla pediatrica HARD. Di solito si trovano negli ospedali, possono essere trovate in vendita su Ebay. Ha sponde a discesa difficili da trovare, e la testa può essere sollevata.



Babymoon Pod. Cuscino che lascia spazio alle orecchie se sdraiati di lato, o eleva la parte posteriore della testa se sdraiati supini per aiutare a prevenire lo schiacciamento.



OBall. La serie OBall dà molte di opportunità di prensione ai bambini che possono avere difficoltà ad afferrare i giocattoli.



Z-Vibe, uno strumento sensoriale vibrante per la motricità orale con punte intercambiabili, aiuta a costruire il tono orale e a migliorare una serie di abilità di linguaggio, alimentazione e sensibilità.



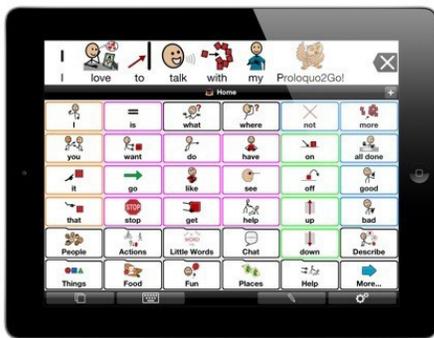
Baby Signing Time. Video sui segni che possono aiutare a insegnare ai bambini (e ai genitori) il linguaggio dei segni di base.



Cannucce lunghe e pieghevoli. Le cannucce extra lunghe e pieghevoli possono essere utili per i bambini che possono bere per via orale, ma si affaticano facilmente nel sollevare una tazza.



Tobbi Dynavox, un dispositivo di tracciamento e controllo oculare che permette ai computer di sapere esattamente dove l'utente sta guardando. Quando il tracciamento e il controllo oculare sono combinati con dispositivi di generazione del linguaggio, sono abilitate opportunità di comunicazione per le persone con bisogni speciali.



Proloquo2Go è un dispositivo di comunicazione che fornisce molte voci da testo a parlato dal suono naturale, 3 vocabolari completi basati sulla ricerca, oltre 10.000 simboli aggiornati, potenti coniugazioni automatiche, supporto multiutente, facilità d'uso e capacità di personalizzare completamente i vocabolari.

COLLABORATORI / AUTORI DELLA COMUNITÀ MEDICA

La Joshua Frase Foundation desidera ringraziare le seguenti persone per il loro tempo e l'impegno nella produzione di questo documento:

James Dowling MD, PhD

Medico di neurologia e ricercatore senior di genetica e biologia del genoma al Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto
Professore associato, Pediatria e Genetica Molecolare, University of Toronto (Università di Toronto)

Kimberly Amburgey MSc, CGC

Consulente genetico e istruttore presso la Divisione di neurologia del Toronto Hospital for Sick Children (SickKids), Toronto

Alan Beggs, Ph.D in genetica umana

Direttore del Centro Manton per la ricerca sulle malattie orfane al Boston Children's Hospital
Professore di pediatria alla Harvard Medical School (Facoltà di medicina di Harvard)

David P. Roye, Jr., MD

Professore di chirurgia ortopedica pediatrica St. Giles, Columbia University Medical Center (Centro medico dell'Università Columbia)
Medico curante, NewYork-Presbyterian Hospital
Direttore, chirurgia ortopedica pediatrica, Morgan Stanley Children's Hospital

Hank Mayer, MD

Pneumologo curante e direttore del laboratorio di funzione polmonare presso il Children's Hospital di Philadelphia

Barbara Smith, PT, PhD.

Professore di ricerca associato
Dipartimento di fisioterapia della University of Florida (Università della Florida)

Patrick M. Foye, M.D.

Rutgers, Dipartimento di medicina fisica e riabilitazione
Co-direttore, Medicina muscoloscheletrica

Membri del comitato consultivo educativo della Joshua Frase:

Michelle Anderson, Patrick Bowers, Carol Bowers, Sarah Foye, Betsy Grant, Scott Grant, Donna Lawton, Patricia Ocampo, Angelica Townshend, Robin McDermott, Daniel McDermott, Paul Frase e Alison Rockett-Frase

Ulteriori collaboratori della comunità:

(dal 1° documento pubblicato nel 2013)

Mark Ward, Erin Ward, Shannon Mashinchi, Marie Wood




Joshua Frase
FOUNDATION™

www.joshuafrase.org

