

ABSTRACT

LE PROBLEMATICHE DI ALIMENTAZIONE NEL BAMBINO CON ELEVATA COMPLESSITÀ ASSISTENZIALE: IL RUOLO DEL LOGOPEDISTA NELLA VALUTAZIONE E NEL TRATTAMENTO DELLE DISFAGIE

Sono molteplici e vari i quadri sindromico-malformativi che comunemente in età pediatrica presentano problemi di alimentazione e disfunzioni deglutitorie. La letteratura internazionale nonché l'esperienza clinica offre un'ampia casistica di piccoli pazienti ad elevata complessità assistenziale i quali, a causa dell'interazione fra fattori anatomici, fisiologici, medici e comportamentali non hanno acquisito adeguate abilità facio-oro-deglutitorie. La gestione di tali situazioni è possibile a patto che esista un buon intervento valutativo e riabilitativo. La conduzione di entrambi gli interventi prevede un team interdisciplinare composto da differenti specialisti.

L'assistenza multidisciplinare è essenziale per il bambino con disturbi di alimentazione e deglutizione; inoltre riconosce un approccio riabilitativo integrato teso ad affrontare in un disegno comune i problemi e i bisogni del bambino. Il logopedista si inserisce nell'equipe multidisciplinare ricoprendo un ruolo elettivo nella gestione della disfagia.

Il lavoro sintetizzato da questo abstract ha il fine di descrivere il ruolo del logopedista nella valutazione e nel trattamento delle disfagie del bambino ad alta complessità assistenziale, concentrandosi in particolar modo sulla sindrome CHARGE. I bambini con sindrome CHARGE molto spesso vanno incontro a difficoltà alimentari e deglutitorie notevoli che si protraggono nel lungo periodo. Il report di 15 casi -presentato all'interno di questo lavoro- ha l'obiettivo di indagare la prevalenza e la natura delle suddette difficoltà in una popolazione costituita da quindici bambini con sindrome CHARGE ed analizza la correlazione esistente tra le caratteristiche cliniche maggiori e minori della sindrome e il grado di disfunzione delle abilità facio-oro deglutitorie.

Il ragionamento clinico valutativo e riabilitativo del piccolo paziente CHARGE non prevede l'ausilio di protocolli standardizzati ma deve basarsi su dati come quelli mostrati in questo studio. Conoscere le motivazioni e le relative conseguenze dei disturbi di alimentazione e deglutizione nella sindrome CHARGE, così come nel resto delle sindromi rare, permette la stesura di una valutazione attenta ed accurata fonte di precise indicazioni per una riabilitazione mirata ed efficace.

Partecipanti e metodi Sono stati presi in considerazione quindici bambini CHARGE provenienti dal Centro di Riferimento per le Malattie Rare e Congenite del Policlinico Universitario A. Gemelli di Roma. Di questi, dieci sono stati sottoposti ad esami genetici che hanno evidenziato la delezione o mutazione del gene CDH7 nella regione cromosomica 8q12. Gli altri cinque pazienti sono stati diagnosticati come associazione CHARGE in quanto presentano caratteristiche maggiori e minori della sindrome ma non sono stati sottoposti a test genetico.

Per ogni bambino è stata valutata la presenza delle caratteristiche maggiori e minori per poi verificare la corrispondenza fra le percentuali delle caratteristiche maggiori/minori del nostro campione rispetto a quelle riportate nella letteratura internazionale.

Tutti i bambini presi in considerazione per il nostro lavoro sono arrivati al DH disfagia dell'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Palidoro a causa della presenza di un disordine di

alimentazione/deglutizione. In questa sede è stato valutato il livello di sviluppo delle abilità di alimentazione, tenendo conto dell'età anagrafica del bambino.

I bambini della ricerca sono stati sottoposti ad approfondimento diagnostico di tipo strumentale per lo studio dell'aspirazione poichè dalla valutazione clinica sono state riscontrate infezioni respiratorie ricorrenti (75% dei casi), quest'ultime documentate dall'esame radiografico del torace e dai frequenti ricoveri in ospedale. Solo due bambini non sono stati sottoposti ad approfondimento strumentale poichè non presentavano disordini dell'apparato respiratorio. Il tipo di esame da somministrare è stato scelto in base ai criteri di collaborazione del bambino e dell'età anagrafica. I bambini sottoposti a salivagramma sono stati sei, mentre i bambini sottoposti a VFS della deglutizione sono stati sette.

Infine è stata analizzata la correlazione esistente tra le caratteristiche cliniche maggiori e minori della sindrome e il grado di disfunzione delle abilità facio-oro deglutitorie del nostro campione non facendo distinzione di diagnosi. Le motivazioni comportanti disfagia riportate in letteratura sono state ricavate dall'anamnesi.

Risultati Le percentuali delle caratteristiche maggiori del nostro campione corrispondono alle percentuali riportate nella letteratura internazionale.

Le percentuali delle caratteristiche minori del nostro campione corrispondono in parte alle percentuali riportate nella letteratura internazionale: le percentuali delle malformazioni cardiache rientrano a pieno rispetto a quelle riportate in letteratura, mentre le restanti se ne discostano variabilmente. Da segnalare le percentuali della caratteristica " ritardo di crescita" divergenti dagli standard perchè presumibilmente correlati ad una alimentazione precoce per via alternativa.

La valutazione della abilità alimentari e deglutitorie ha evidenziato differenti livelli alimentari: l'80% dei bambini presenta un'alimentazione per sonda con confezionamento di gastrostomia, di questi solo il 18% prova ad alimentarsi anche per os; il restante 20% dei bambini si alimenta anche per os ma con la somministrazione di consistenze alimentari non adeguate all'età (consistenza semisolida) mostrando un ritardo di sviluppo delle abilità motorie/sensoriali di alimentazione e di deglutizione.

L'approfondimento strumentale specifico per lo studio delle abilità deglutitorie, ha dimostrato quanto segue: il 100% dei bambini sottoposti a salivogramma ha evidenziato aspirazione del radiocomposto nei polmoni; cinque bambini su sette sottoposti a VFS della deglutizione hanno presentato aspirazione sia del bolo liquido che del bolo semisolido (al 71%), mentre due bambini su sette hanno evidenziato disfagia per il bolo liquido.

Nei casi su riportati è stato possibile correlare la presenza di disfagia con le informazioni riportate nell'anamnesi e si è potuto riscontrare che i bambini del nostro campione risultati disfagici presentavano: 11/13 cardiopatia; 6/13 cannula tracheale non cuffiata; 8/13 documentata una malattia da RGE; 12/13 alterazione degli apparati deglutitorio e respiratorio; 5/13 schisi della cavità orale; 10/13 alterazione dei N.C.

Le numerose anomalie strutturali e funzionali associate alla sindrome CHARGE influiscono sullo sviluppo di una corretta funzione alimentare, non solo rispetto alla sicurezza dell'atto deglutitorio

(adeguata deglutizione), ma anche rispetto allo sviluppo delle abilità di alimentazione sia motorie che sensoriali.

Nella sindrome CHARGE, fin dalla nascita le alterazioni dell'apparato respiratorio e deglutitorio sono causa di disfunzioni nelle attività di alimentazione e di respirazione. Il neonato che nasce con l'abilità di respirare unicamente per via nasale, si trova ad affrontare situazioni come l'atresia e/o stenosi delle coane che non gli permettono di coordinare adeguatamente la funzione respiratoria con quella della suzione-deglutizione. La presenza di schisi palatine, parziali o complete, mono o bilaterali, comporta anatomicamente l'unione tra la cavità orale e quella nasale, provocando disfunzioni alimentari. In un primo momento ciò si traduce in un deficit di suzione dovuta all'impedimento nel creare la giusta pressione intra- deglutitoria necessaria ad estrarre il latte dal seno materno o dal biberon; mentre, in un secondo momento, si assisterà all'invasione da parte del bolo liquido dell'unica cavità esistente per le due funzioni di respirazione ed alimentazione. Ciò causa una difficoltà di coordinazione tra la funzione alimentare e quella respiratoria.

Nei neonati la nutrizione è di fondamentale importanza, non solo per lo sviluppo staturico-ponderale, ma anche per quello psicomotorio. In tal senso è evidente che di fronte ad una mancata nutrizione per os, risulta necessario inserire una via alternativa di alimentazione (SNG o PEG). La presenza di un'alimentazione alternativa però determina nel piccolo l'assenza di esperienze alimentari, che bloccherà o rallenterà notevolmente lo sviluppo delle abilità di alimentazione sia dal punto di vista

sensoriale che motorio. Le alterazioni laringo-tracheali ed esofagee come ad esempio la laringomalacia, la fistola tracheoesofagea o l'atresia esofagea potenzialmente possono far parte del quadro sindromico, mettendo a rischio la regolare entrata nutrizionale e la protezione della via respiratoria. Le ricorrenti infezioni causate andrebbero ad incrementare il numero di ospedalizzazioni di questi bambini, che già presentano un alto rischio di ricovero per gli aspetti chirurgici otorinolaringoiatrici.

Le numerose difficoltà di natura respiratoria, di grado più o meno lieve, rendono necessario in specifici casi l'inserimento di una cannula tracheale al fine di evitare ipossie e quindi danni neurologici peggiori di quanto la sindrome potrebbe comportare. Va sottolineato però che la presenza di cannula tracheale induce alterazioni della funzionalità respiratoria mettendo a rischio di aspirazione il bambino.

L'alterazione relativa ai nervi cranici è un'altra condizione che può influire sullo sviluppo delle abilità di alimentazione e di deglutizione: altera le abilità di assunzione dei cibi; determina la fuoriuscita del cibo dal cavo orale oltre il disordine deglutitorio vero e proprio.

I disordini cardiaci inducono una difficoltà ad alimentarsi causata dall'affaticamento durante l'assunzione degli alimenti con incapacità ad assumere volumi adeguati. Molto spesso la fatica necessaria ad assumere il giusto fabbisogno nutritivo non è direttamente proporzionale all'entrata nutrizionale.

Un altro aspetto importante che influisce sullo sviluppo delle abilità di alimentazione e di deglutizione è dato dal distretto digestivo gastro-esofageo: in particolare i bambini CHARGE sono a rischio di RGE per diverse cause: il ritardo neuromotorio, l'assunzione di un'alimentazione semiliquida, le difficoltà respiratorie e più precisamente lo sforzo inspiratorio. Il RGE è causa del

rifiuto persistente di particolari consistenze alimentari con ritardo delle abilità motorie orali, iperestesia orale, importanti modifiche della dieta a discapito dei reali bisogni nutrizionali.

Infine dai dati da noi raccolti si può stimare che i disordini di alimentazione e deglutizione nella sindrome CHARGE hanno una prevalenza del 100%, mentre l'aspirazione ha una prevalenza dell'80% circa.

La percentuale dei disordini di alimentazione e di deglutizione rilevata in questa popolazione è molto più elevata rispetto alle percentuali delle anomalie che costituiscono le caratteristiche maggiori e minori della sindrome stessa.

L'intervento del logopedista deglutologo risulta essere fondamentale fin dalla nascita del bambino con sindrome CHARGE attraverso una formale valutazione delle funzioni alimentare-deglutitoria-respiratoria e dovrebbe far parte del protocollo standard.

E' evidente come dall'anamnesi dei nostri bambini i disordini di alimentazione e di deglutizione vengano inizialmente attribuiti agli aspetti anatomici organici, medici e neurologici; questi sono bambini che gradualmente e attraverso un lungo processo riabilitativo potranno diventare "alimentatori orali", ma è fondamentale accompagnarli in questo percorso con attività riabilitative di gestione e di prevenzione. Appena identificati i disordini di alimentazione e di deglutizione, il logopedista deve prender parte ai percorsi medico chirurgici ai quali si indirizza il piccolo paziente, spesso indispensabili e non procrastinabili. Uno degli obiettivi principali è quello di prevenire e minimizzare l'ipersensibilità orale e periorale che l'alimentazione alternativa e la scarsa esperienza determinano. Il training per la regolarizzazione della risposta agli stimoli permetterà successivamente al bambino di sviluppare adeguate e più efficaci risposte motorie non appena altre condizioni saranno favorevoli per procedere all'alimentazione per os. E' inevitabile, vista la quantità di problemi che ruotano intorno al disordine di alimentazione e di deglutizione dei bambini ad alta complessità di gestione, l'inserimento del logopedista in un team medico-chirurgico che a questo punto dovrebbe diventare, a prescindere, un team medico-chirurgico riabilitativo.

Limiti ed indicazioni future La generalizzazione delle informazioni ricavate da questo studio potrebbe essere limitata a causa del piccolo campione che abbiamo preso in esame. Inoltre solo dieci dei nostri quindici pazienti erano con sicurezza sindromici, mentre la restante parte presentava una correlazione positiva con le caratteristiche maggiori e minori della sindrome. Questo lavoro vuole sottolineare l'importanza di studi affini a questo, che correlino le caratteristiche cliniche della sindrome al grado di disfunzione delle abilità facio-oro deglutitorie. La ragione sta nel fatto che il ragionamento clinico valutativo e riabilitativo del piccolo paziente CHARGE non prevede l'ausilio di protocolli standardizzati ma deve basarsi su dati come quelli mostrati in questo studio. Conoscere le motivazioni e le relative conseguenze dei disturbi di alimentazione e deglutizione nella sindrome CHARGE, così come nel resto delle sindromi rare, permette la stesura di una valutazione attenta ed accurata fonte di precise indicazioni per una riabilitazione mirata ed efficace.