

**UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI
PADOVA**

Dipartimento di Medicina

Dipartimento di Scienze Biomediche

Corso di Laurea Magistrale in
Scienze e Tecniche delle Attività Motorie Preventive e Adattate

Tesi di Laurea

**ATTIVITA' FISICA NEI PAZIENTI CON DISCINESIA CILIARE:
CASO STUDIO**

Relatore: Dott.ssa Moro Tatiana

Laureando: Signori Anna

N° di matricola: 2010534

Anno accademico 2021-2022

Abstract:

Viene analizzata l'importanza dell'attività fisica in pazienti con patologie polmonari , bello specifico attraverso un case report di un soggetto che presenta discinesia ciliare primaria. Vengono messe a confronto attività aerobiche e anaerobiche cercando di capire quale possa essere l'attività più adeguata per una miglior qualità della vita in questi soggetti.

Abstract:

The importance of physical activity in patients with lung diseases is analyzed, specifically through a case report of a person who has primary ciliary dyskinesia. Aerobic and anaerobic activities are compared, trying to understand what may be the most appropriate activity for a better quality of life in these subjects.

SOMMARIO

1	La discinesia ciliare	4
1.1	Descrizione patologia	4
1.2	Segni e sintomi della patologia	4
1.3	Diagnosi della patologia	5
2	Presentazione del caso	9
2.1	Descrizione del soggetto	9
2.2	Test genetico	10
2.3	Terapia farmacologica	11
3	Anamnesi e valutazione funzionale	13
3.1	Composizione corporea	13
3.2	Emocromo di base	13
3.3	Funzione polmonare	14
3.4	TAC e RM	17
4	Effetti dell'esercizio fisico nella patologia	20
4.1	Attività fisiche nelle patologie polmonari croniche	20
4.2	Storia motoria del paziente	26
4.3	Esercizio aerobico vs esercizio con sovraccarichi	32
4.4	Compliance	38
5	Conclusione	42
5.1	Bibliografia	44

La discinesia ciliare

1.1 Descrizione della patologia

La discinesia ciliare primaria (PCD) si riferisce a un gruppo di patologie genetiche caratterizzate da anomalie ultrastrutturali e/o funzionali permanenti delle ciglia mobili. La sintomatologia è polimorfa, coinvolge principalmente la regione polmonare, otorinolaringoiatrica e genitale. È una condizione rara con trasmissione autosomica recessiva con una prevalenza di 1/10.000-20.000. (J.J. Braun , 2017).

E' caratterizzata da disfunzione ciliare e ridotta clearance mucociliare. Le principali manifestazioni cliniche della PCD comprendono infezioni del tratto respiratorio superiore e inferiore , come la bronchite cronica, la rinosinusite cronica e l'otite cronica. Inoltre, circa il 50% dei pazienti con diagnosi di PCD presenta anche una disposizione speculare degli organi viscerali (cioè situs inversus) e infertilità.

Inizialmente, la PCD divenne nota come sindrome di Kartagener , dove la diagnosi era tipicamente basata su una triade di sintomi che includeva sinusite cronica , bronchiectasie e situs inversus. Successivamente, si è scoperto che la maggior parte delle ciglia non sono immobili ma mostrano un movimento rigido e scoordinato. Nonostante le prime manifestazioni nel periodo neonatale con distress respiratorio, l'età media della diagnosi di PCD è tipicamente di circa 4 anni. I sintomi più comuni presenti fin dalla prima infanzia sono la rinite persistente e la tosse cronica.

A causa della mancanza di studi randomizzati a lungo termine sulla terapia, il trattamento si basa empiricamente su altre malattie polmonari croniche , come la fibrosi cistica. Pertanto, la gestione della PCD include tipicamente la regolare pulizia delle vie aeree, l'uso occasionale di antibiotici e il controllo delle infezioni. Inoltre, l'esercizio fisico è raccomandato di routine come terapia di supporto per le malattie polmonari croniche (J.J. Braun , 2017).

1.2 Segni e sintomi della patologia

Le informazioni sui sintomi clinici della PCD derivano principalmente da serie di casi e revisioni non sistematiche che riflettono l'opinione degli esperti. Ci sono pochi studi

originali; la maggior parte include una piccola popolazione in studio, costituita principalmente da pazienti pediatrici.

Nella maggior parte degli studi i principali sintomi evidenziati nei soggetti con discinesia ciliare sono stati (Myrofora Goutaki, 2016):

- Anomalie del sito (92%). Il situs inversus è una condizione congenita dove gli organi sono invertiti in modo speculare rispetto alla loro usuale posizione si ha quindi destrocardia, fegato a sinistra e milza a destra.
- Sintomi respiratori inferiori (92%) con tosse insistente e con un'elevata produzione di espettorato. Risultano comuni le infezioni delle vie respiratorie inferiori, inclusa la polmonite. Frequenti sono anche le bronchiectasie, dilatazioni con conseguente distruzione dei bronchi maggiori causata da uno stato infettivo e infiammatorio cronico.
- Sintomi respiratori superiori (79%) quali rinite, rinorrea o congestione nasale, l'otite, la sinusite, la compromissione dell'udito, i polipi nasali.
- Distress respiratorio neonatale (33%) dove gli alveoli non rimangono aperti a causa dell'assenza o della carenza di una sostanza che li riveste, chiamata surfattante
- cardiopatie congenite (25%), malformazioni semplici o complesse dell'apparato cardiovascolare
- Infertilità (14%)
- Problemi dell'idroencefalo (6%) con accumulo di liquor che può portare a sanguinamento cerebrale, tumori cerebrali e/o sviluppo anomalo della testa.

1.3 Diagnosi della patologia

Fondamentale prima di iniziare con tutti gli esami per la diagnosi è l'anamnesi, l'analisi della storia familiare e la valutazione di tutti quei segni e sintomi presenti (distress respiratorio, infezioni croniche, situs inversus, ecc). Una volta sospettata la diagnosi di PCD, si prosegue con degli esami più specifici (J.-J. Braun , 2017).

Lo spazzolamento nasale ciliare (brushing) è il primo esame che viene effettuato ed è una tecnica mininvasiva semplice e ripetibile per analizzare le cellule epiteliali respiratorie il prima possibile al fine di ottenere informazioni sullo stato di infiammazione, infezione, cloruro, cAMP-dipendente, conduttanza e caratteristiche istologiche del campione epiteliale delle vie aeree (Caterina Mosler, 2007).

L'esame si fa utilizzando uno spazzolino sintetico a metà del terzo dei turbinati inferiori e del setto. I campioni vengono esaminati entro un'ora utilizzando un microscopio con cui si vanno ad individuare le aree cellulari e ciliari. Viene valutata la cellularità (livelli di cellule ciliari vive, leucociti, cellule morte), la morfologia ciliare (ballooning, ciglio corto, megacilio, deciliazione) e la funzione ciliare con una valutazione visiva semiquantitativa di frequenza del battito ciliare (normale, lento o assente) e della funzione ciliare (ampiezza, sincronizzazione, coordinazione). La normale frequenza del battito ciliare è di 9-12 mentre nei casi patologici è più lenta (1-3 Hz) o, più spesso, le ciglia sono immobili o mostrano solo un'attività incipiente e chiaramente inefficace. Lo spazzolino nasale risulta efficace per il 20% dei casi; il principale fattore limitante è l'infezione naso-sinusale con discinesia ciliare acquisita.

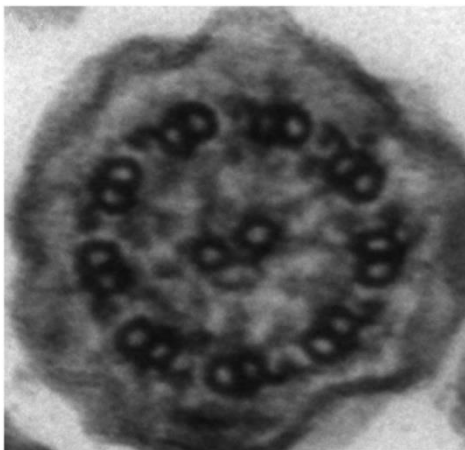


Figura 1. Ciglio al microscopio

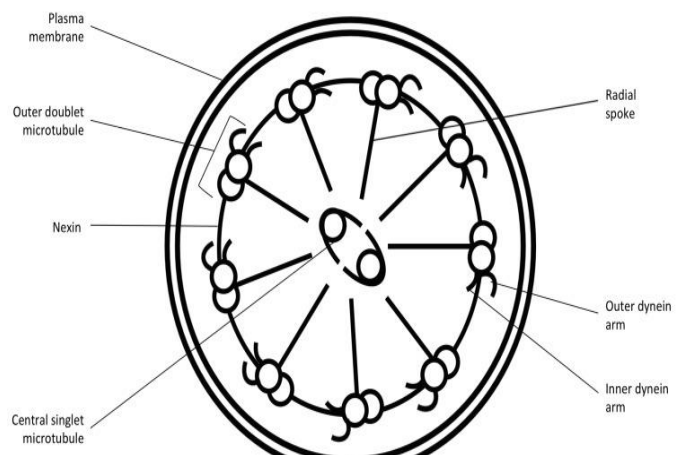


Figura 2. Principali elementi strutturali del ciglio mobile

Successivamente per una diagnosi più accurata si effettua una microscopia elettronica dove il campione è analizzato con l'utilizzo di fasci di elettroni. La microscopia elettronica è complessa, lunga, costosa e non disponibile in tutti i centri, ma contribuisce notevolmente alla diagnosi di PCD.

Può essere analizzata anche la clearance mucociliare isotopica nasale per valutare la funzione mucociliare in vivo studiando lo spostamento e la fenomenologia del tracciante isotopico. La migrazione normale (5-7 mm/min) esclude la forma respiratoria della PCD.

Un altro test normalmente proposto per lo screening della PCD è l'esalazione di ossido nitrico un esame che sembra essere abbastanza sensibile, con un buon valore predittivo negativo, ma scarsamente specifico tra PCD, poliposi seno nasale, sinusite, ecc. (J.-J. Braun, 2017).

L'esame sfrutta la valutazione dell'ossido nitrico che viene esalato, questo è un marker dell'infiammazione eosinofila inferiore nelle malattie allergiche. La misurazione dell'ossido nitrico viene utilizzata principalmente per la diagnosi dell'asma. Elevati livelli di ossido nitrico sono correlati al rischio di avere patologie asmatiche. Nei pazienti con rinite allergica, la misurazione dell'ossido nitrico potrebbe anche indicare la presenza di infiammazione eosinofila e potrebbe predire lo sviluppo dei sintomi e delle problematiche delle vie aeree inferiori (Ioana Adriana Muntean, 2020).

L'esame, tuttavia, è difficile da implementare per la diagnosi precoce nei bambini piccoli e i risultati sembrano dipendere dall'esperienza del centro di indagine e dall'età del bambino.

L'analisi finale e più attendibile per la diagnosi resta l'esame genetico.

Le mutazioni *DNAI1* e *DNAH5* sono le anomalie genetiche più frequenti e conosciute nella PCD. Finora sono stati descritti trentuno geni coinvolti nella PCD, grazie ai notevoli progressi nel sequenziamento, che dovrebbero consentire una diagnosi più precisa e più facile.

Anche in letteratura manca una qualsiasi gold standard consensuale ma viene raccomandato lo spazzolino nasale di prima linea e l'analisi della morfologia e dell'attività ciliare. In caso di dubbio, a seconda della disponibilità, questa valutazione dovrebbe essere completata da un'analisi ultrastrutturale e/o genetica, per ridurre al minimo i falsi negativi e i falsi positivi (J.-J. Braun, 2017).

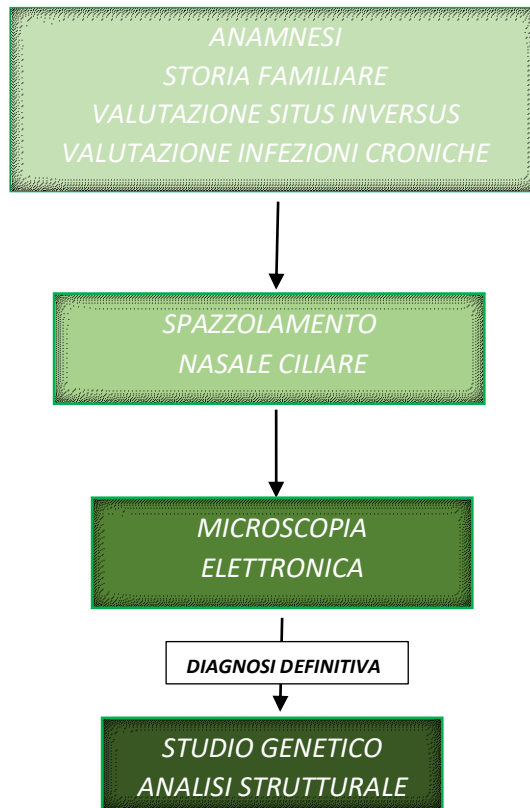


Figura 3. Diagnosi clinica

2. PRESENTAZIONE DEL CASO

2.1 Descrizione del soggetto

Il soggetto preso in esame è una donna italiana (160 cm, 50kg), nata nel 1996.

Alla nascita viene messa subito in incubatrice (culla termica che ricrea l'ambiente intrauterino per assicurare la sopravvivenza) per difficoltà respiratorie.

Il soggetto presentava fin da subito problematiche respiratorie, bronchite cronica e espettorato elevato. Per i primi sette anni vengono fatti più esami diagnostici che però risultarono tutti negativi (viene esclusa FC, asma e tubercolosi). Il caso cresce normalmente fino all'età di 7 anni senza grossi limiti e problematiche ma con tosse cronica e congestione nasale.

Viene poi prescritta una TAC dalla quale viene notato un danno al polmone sinistro, vengono quindi prescritti altri esami per completare la diagnosi, arrivando all'esame più completo: il test genetico.

La TAC toracica (effettuata nel 2005) dimostrava una riduzione di volume del lobo inferiore di sinistra con numerose bronchiectasie (dilatazione dei bronchi per atrofia delle pareti bronchiali).

Per questo motivo il soggetto viene sottoposto nel 2006 a lobectomia inferiore sinistra e viene quindi asportato il lobo sinistro del polmone per evitare futuri problemi infettivi e per evitare una conseguente fibrosi polmonare con perdita di elasticità con compromissione della normale espansione polmonare.

Nel 2010 viene effettuata una seconda TAC dove si nota un aumento del calibro delle bronchiectasie soprattutto nel lobo medio e in quello basale destro anche se, al contrario della TAC del 2005, non è presente ristagno fluido.

Viene quindi dimostrato un peggioramento ma compatibile con la storia naturale della discinesia ciliare primaria.

Il soggetto presentava comunque buone condizioni generali con spirometria ai limiti inferiori di norma: FVC 82%, FEV1 78% e FEV1/FVC 77%; con respiro eupnoico presentava quindi un respiro fisiologico con un range di normalità di frequenza (12/20 atti respiratori al minuto).

Parallelamente viene seguita dai medici dell'otorinolaringoiatra che identificano poliposi naso-sinusale. Nel 2006 viene effettuata FESS+ADENOIDECTOMIA:

- FESS (functional endoscopic sinus surgery), chirurgia funzionale endoscopica dei seni paranasali con la quale vengono asportate formazioni polipoidi in meato medio e superiore soprattutto a destra.
- ADENOIDECTOMIA con la quale vengono asportate le adenoidi.

2.2 Test genetico

la PCD è una condizione geneticamente eterogenea con mutazioni nei 27 geni conosciuti. *Le mutazioni del DNAIL1 o del DNAH5* rappresentano la maggior parte delle mutazioni genetiche. Circa il 50%-60% dei pazienti con PCD presenta mutazioni bi-alleliche in un gene PCD noto. La maggior parte di queste mutazioni corrisponde a uno specifico difetto ultrastrutturale. *DNAH11* è stato identificato nel 2002. Molte delle prime identificazioni di geni utilizzavano un approccio genico candidato, ma recenti scoperte sono state fatte attraverso il sequenziamento dell'intero genoma. La maggior parte dei geni associati alla PCD sono rari e talvolta legati solo a una o due famiglie affette. Dato il numero di diverse possibili mutazioni in ciascun locus, il fenotipo della malattia sarà spesso il risultato di eterozigosi composta con il potenziale di mutazioni in diversi loci che si combinano per causare un fenotipo clinico (Samuel A. Collins, maggio 2014).

Al soggetto preso in esame come conferma di diagnosi viene fatto il test genetico dove vengono identificate le seguenti varianti in eterozigosi:

- c.1345C>T p.Arg449Ter nel gene CCDC40
- c.5266G>A p.(Glu1756Lys) nel gene DNAH5.

La mutazione del gene CCDC40 si associa a discinesia ciliare primaria con modalità di trasmissione autosomica recessiva. La variante identificata è classificata come variante patogenetica.

Anche le mutazioni nel gene DNAH5 si associano a discinesia ciliare primaria. La sostituzione presente nel soggetto preso in esame viene classificata di significato incerto, tale variante non è riportata in letteratura ed è molto rara. Questa variazione interessa un

residuo nucleotidico moderatamente conservato ma i software predittivi non supportano un suo ruolo patogenetico.

2.3 Terapia farmacologica

Nella discinesia ciliare primaria le ciglia che rivestono l'epitelio respiratorio che sono immobili o discinetiche e quindi non possono generare battiti ciliari coordinati necessari per espellere il muco. La clearance mucociliare difettosa provoca così un accumulo eccessivo di muco, batteri e detriti nelle vie aeree che portano facilmente a infezioni. Le infezioni ricorrenti del tratto respiratorio inferiore progrediscono in un'infezione cronica che porta alle bronchiectasie.

Come per tutte le malattie respiratorie croniche, lo scopo del trattamento è di mantenere o ripristinare la normale funzione polmonare. Ci si focalizza sul miglioramento della clearance mucociliare, principalmente con la fisioterapia del torace, e sul controllo delle infezioni respiratorie attraverso la somministrazione di antibiotici (Helene E. Kobbernagel, 2016).

Nell'ultimo decennio, la terapia di mantenimento con antibiotici macrolidi (es.azitromicina) è stata studiata in numerosi studi in diverse malattie respiratorie croniche cercando di evidenziare il beneficio contro le bronchiectasie. Questi antibiotici impediscono ai batteri di produrre proteine di cui necessitano per crescere e moltiplicarsi. Tuttavia, è biologicamente plausibile che gli antibiotici non siano utili per il trattamento di alcune esacerbazioni respiratorie innescate da infezioni virali. Uno studio del 2012 infatti ha rilevato che il 34% delle riacutizzazioni era preceduto da una malattia di tipo virale e quindi non risolvibile con azitromicina e ci sono per questo medici che scelgono di non usare gli antibiotici di routine perchè sostengono che la maggior parte degli episodi di esacerbazioni e tosse sono causati da infezioni virali e quindi non richiedono una terapia antibiotica. Ma non resta comunque elevata l'importanza di farmaci macrolidi di fondo per il controllo delle esacerbazioni delle bronchiectasie soprattutto nei bambini e sottolinea il potenziale di vantaggi sia a breve termine che a lungo termine per ridurre la morbilità delle bronchiectasie (Anne B Chang, 2012).

L'azitromicina risulta quindi un'ottima terapia sia per il dosaggio semplice sia perchè riesce a coprire un'ampia gamma di batteri riscontrati nelle infezioni respiratorie da

PCD. La terapia di mantenimento con azitromicina è generalmente ben tollerata, sebbene possa dare conseguenze gastrointestinali e possibili decrementi dell'udito.

Il trattamento antibiotico sistemico o per via inalatoria, oltre alla potenziale terapia di mantenimento con azitromicina, è consentito solo se necessario durante le riacutizzazioni cliniche e in caso di nuova infezione da *Pseudomonas aeruginosa*, *Achromobacter xylosoxidans* o *Burkholderia complex* (Helene E. Kobbernagel, 2016).

Al soggetto preso in esame viene proposta infatti, dall'età di 7 anni, la seguente terapia:

- Symbicort 2 inalazioni al giorno (1 mattina, 1 sera con possibilità di anticipare la dose serale pre allenamento)
- zitromax nei periodi invernali (novembre-aprile)
- PEP mask
- lavaggi nasali con acqua termale
- rynelon spray

Symbicort (unione tra budesonide/formoterolo in un unico inalatore) fa parte dei farmaci corticosteroidi con azione antinfiammatoria, agisce per migliorare la funzione polmonare e i possibili effetti dell'asma. Questo farmaco ha dimostrato di ridurre il rischio di gravi esacerbazioni migliorando la qualità della vita

(L Rosenhall, 2003).

Lavaggi nasali e rynelon fondamentali per un'ottimale pulizia nasale evitando la congestione, l'accumulo di muco e la possibilità di proliferazione dei polipi nasali.

3 Anamnesi e valutazione funzionale

Il soggetto preso in esame è stato valutato a 360° attraverso vari esami e allo stato attuale presenta le seguenti caratteristiche.

3.1 Composizione corporea

La composizione corporea viene valutata tramite bioimpedenziometria (BIA), questa metodologia attraverso degli elettrodi posizionati nella cute riesce a misurare l'acqua corporea totale arrivando così a stimare indirettamente, attraverso un software, massa magra e massa grassa.

Il soggetto pesa 48 kg e presenta il 17% di massa grassa e un 45% di massa muscolare con un buon livello di idratazione.

3.2 Emocromo di base

I neutrofili sono la componente principale dei leucociti della circolazione periferica umana, che svolgono un ruolo chiave nell'infiammazione umana e nella difesa dalle malattie. I neutrofili raggiungono prima la sede dell'infezione o della lesione, seguiti dall'esecuzione di programmi di fagocitosi, degranolazione e impostazione di trappole extracellulari di neutrofili per eliminare gli invasori. I linfociti sono un'altra importante popolazione di leucociti della circolazione periferica umana, che mediano principalmente l'immunità adattativa, inclusa l'immunità cellulare mediata dai linfociti T e l'immunità umorale mediata dai linfociti B.

Il significato del rapporto neutrofili/linfociti (NLR) è utilizzato come indicatore di infezione virale o batterica acuta ed è anche un marker facilmente misurabile per la valutazione dell'infiammazione. Un NLR elevato indica quindi elevati livelli di infiammazione, il range che conferma un'elevata infiammazione sembra essere tra 1.67 e 1.97. (Jian Li,2014)

PROFILO EMATOLOGICO			
B-Leucociti	5.90	x10E9/L	4.50 - 11.00
B-Eritrociti	4.6	x10E12/L	3.9 - 5.3
B-Emoglobina	145	g/L	115 - 161
B-Ematocrito	0.43	L/L	0.34 - 0.45
MCV (Vol. corpuscolare medio)	95.3	fL	80.0 - 98.0
MCH (Cont. emoglob. corpuscol. medio)	31.8	pg	24.0 - 35.0
MCHC (Conc. emoglob. corp. media)	333	g/L	310 - 360
B-Piastrine	309	x10E9/L	150 - 450
B-Neutrofilii %	50.0	%	
Neutrofilii	2.93	x10E3/uL	1.80 - 8.20
B-Linfociti %	41.8	%	
Linfociti	2.46	x10E3/uL	1.18 - 3.62
B-Monociti %	6.4	%	
Monociti	0.37	x10E3/uL	0.23 - 0.96
B-Eosinofili %	1.1	%	
Eosinofili	0.07	x10E3/uL	0.03 - 0.74
B-Basofili %	0.8	%	
Basofili	0.04	x10E3/uL	0.01 - 0.10
VES	4	mm	2 - 37
P-GLUCOSIO	83	mg/dL	75 - 100
P-UREA	50	mg/dL	10 - 50
P-BILIRUBINA TOTALE	0.47	mg/dL	0.30 - 1.10
P-AST (Aspartatoamminotransferasi)	29	U/L	5 - 32
P-ALT (Alaninoamminotransferasi)	22	U/L	5 - 41
P-GGT (Gamma-glutammitransferasi)	20	U/L	5 - 39
P-COLESTEROLO	208 >	mg/dL	110 - 200

Immagine 4. Profilo ematologico del soggetto in esame

Il soggetto preso un esame presenta i valori ematici nella norma, con un indice di infiammazione non troppo elevato, infatti il rapporto neutrofilii/linfociti risulta essere di 1.19.

3.3 Funzione polmonare

La funzione polmonare viene valutata attraverso la spirometria per determinare la funzione meccanica dei muscoli polmonari e respiratori misurando capacità vitale (VC), la capacità vitale forzata (FVC) e il volume espiratorio forzato nel primo secondo di espirazione (FEV1).

- VC: Capacità vitale; il volume più grande misurato durante l'espirazione completa dopo l'inspirazione completa.

-FVC: capacità vitale forzata; il volume totale di aria che può essere espirata durante un massimo sforzo di espirazione forzata.

- FEV1: volume espiratorio forzato in un secondo; il volume di aria espirata nel primo secondo sotto forza dopo un'inalazione massima.

- Rapporto FEV1/FVC: la percentuale di FVC scaduta in un secondo.

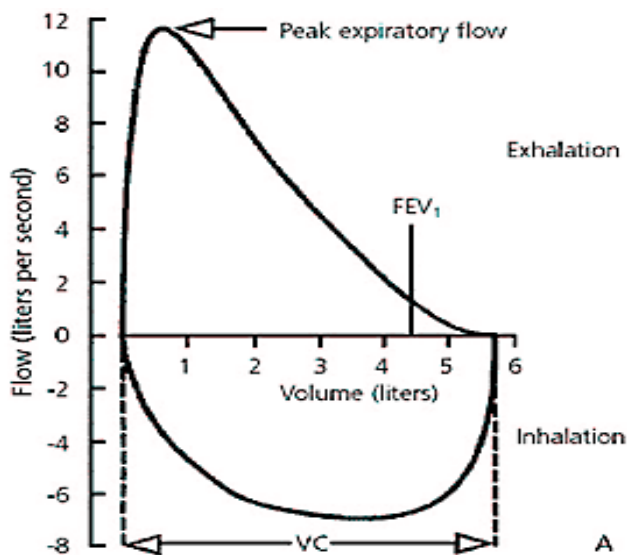


Figura 5. Diagramma di flusso spirometrico

La spirometria misura la velocità con cui il polmone cambia volume durante le manovre di respirazione forzata. La spirometria inizia con un'inalazione completa, seguita da un'espirazione forzata che svuota rapidamente i polmoni. L'espirazione viene continuata il più a lungo possibile o fino al raggiungimento di un plateau nel volume espirato. Questi sforzi sono registrati e rappresentati graficamente.

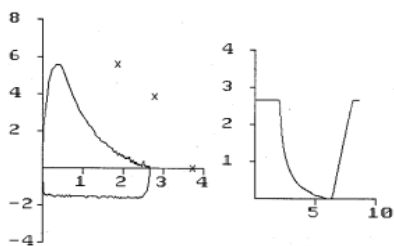
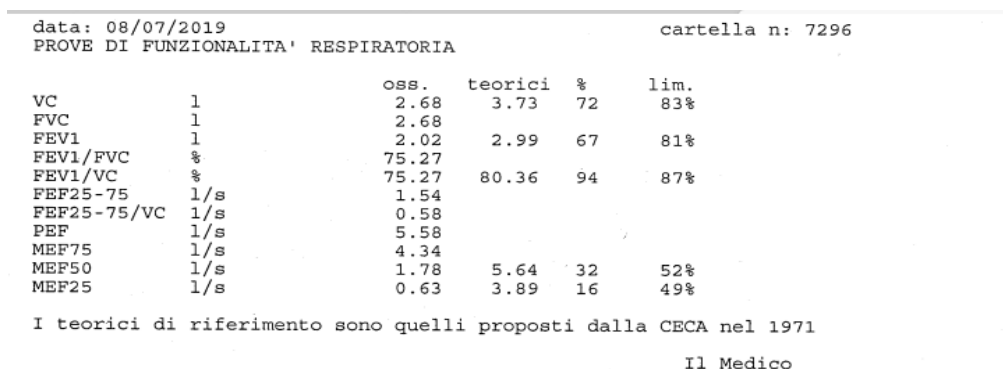
La funzione polmonare è fisiologicamente divisa in quattro volumi: volume di riserva espiratoria, volume di riserva inspiratoria, volume residuo e volume corrente. Insieme, i quattro volumi polmonari equivalgono alla capacità polmonare totale (TLC).

La misura spirometrica più importante è la FVC. I polmoni sani generalmente possono svuotare più dell'80 percento del loro volume in sei secondi o meno. Gli intervalli normali per i valori della spirometria variano a seconda dell'altezza, del peso, dell'età, del sesso e dell'origine razziale o etnica del paziente. Per determinare la validità dei risultati spirometrici è necessario ottenere almeno tre spirogrammi accettabili. In ogni test, i

pazienti devono espirare per almeno sei secondi e fermarsi quando non ci sono variazioni di volume per un secondo. La sessione di test è terminata quando la differenza tra le due misurazioni FVC più grandi e tra le due misurazioni FEV1 più grandi è entro 0,2 L.

Se il test è valido, il secondo passaggio consiste nel determinare se è presente un pattern ventilatorio ostruttivo o restrittivo. Quando FVC e FEV1 sono ridotti, la distinzione tra pattern ventilatorio ostruttivo e restrittivo dipende dal rapporto assoluto FEV1/FVC. Se il rapporto FEV1/FVC assoluto è normale o aumentato, può essere presente un'insufficienza ventilatoria restrittiva. Se la TLC (capacità polmonare totale) è inferiore all'80% il pattern è restrittivo (Barreiro,2004).

Il soggetto presenta i seguenti parametri respiratori confermando una disfunzione ventilatoria di tipo restrittivo di grado lieve-moderato:



*Disfunzione ventilatoria
 di tipo restrittivo di
 grado lieve-moderato*

(stabile)

Figura 6. Spirometria del soggetto preso in esame del 2019

3.4 TACERM

La TAC (Tomografia Assiale Computerizzata) è una tecnica diagnostica che sfrutta le radiazioni ionizzanti (o raggi X) per ottenere immagini dettagliate e tridimensionali dell'anatomia interna di un dato distretto anatomico del corpo umano.

La risonanza magnetica, invece, è una tecnica diagnostica che si avvale di campi magnetici prodotti da un magnete per fornire immagini particolareggiate e tridimensionali dell'anatomia interna di una determinata area anatomica del corpo umano.

Nei confronti della precedente TAC del 2014, con l'ultima TAC, effettuata nel 2021 si è notato un lieve incremento del calibro delle numerose bronchiectasie bilaterali, a pareti ispessite e morfologia cistica, localizzate nel lobo medio e nel segmento basale posteriore del lobo inferiore di sinistra. Stabili i focali aspetti tipo "albero in fiore" nel segmento basale anteriore del lobo inferiore di sinistra, nel segmento inferiore della lingula e nel seno costofrenico posteriore destro. Conservato il calibro della trachea e delle principali diramazioni bronchiali. Non sono presenti linfadenomegalie mediastiniche né ascellari e viene confermata l'assenza di versamento pleurico.

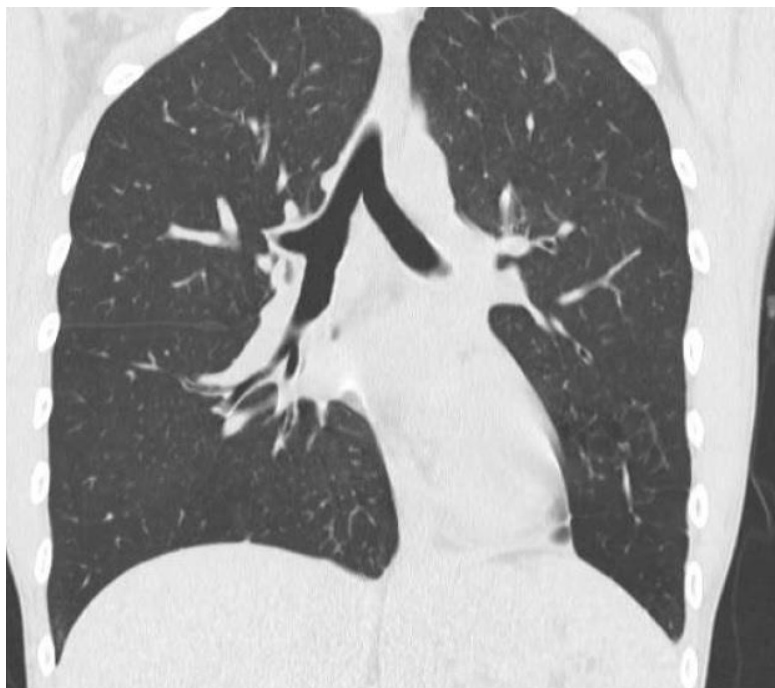


Figura 7. Estratto della TAC effettuata nel 2021

Il soggetto ha effettuato , sempre nel 2021, anche la RM con contrasto per avere una diagnosi più approfondita con immagini più chiare e dettagliate. Viene utilizzato un mezzo di contrasto iniettato per via endovena. In questo caso il mezzo di contrasto somministrato è stato un radiofarmaco: 18F-FDG: 143 MBq. (Analogo del glucosio che consente il rilevamento glicolitico della cellula).

Sono quindi state ottenute sezioni tomografiche del torace e delle vie aeree superiori, ad un'ora circa dalla somministrazione del radiofarmaco, mediante apparecchiatura PET/MR. Rispetto al precedente esame del 2014 si nota un lieve incremento delle bronchiectasie cistiche nel lobo mediale e nei settori del lobo superiore sinistro che ha subito lobectomia inferiore omolaterale.

Non si è verificato un significativo ipermetabolismo del tracciante che avrebbe sottolineato un consumo eccessivo energetico dovuto ad alterazioni patologiche (esempio tumori).

Lievi aspetti bronchiectasici anche nel lobo inferiore destro.

Risulta presente materiale fluido occupante i turbinati, i seni frontali, sfenoidali e mascellari; in corrispondenza del seno mascellare sinistro è presente areola rotondeggiante di circa 13 mm compatibile anche con ispessimento mucoso.

Inoltre, il setto nasale risulta latero-deviato verso sinistra.

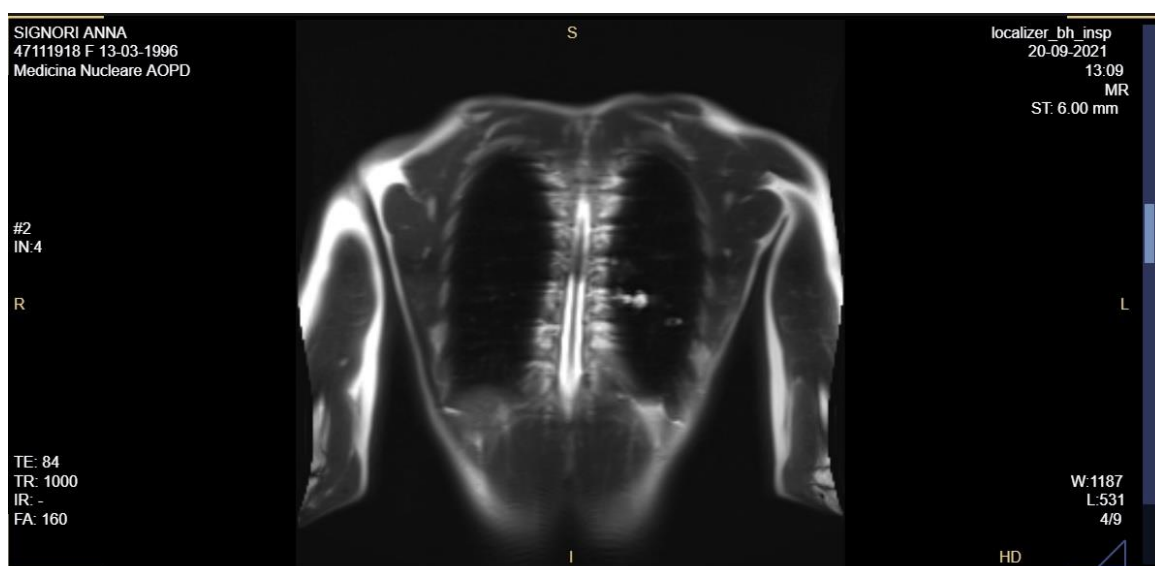


Figura 8. Estratto toracico immagine RM

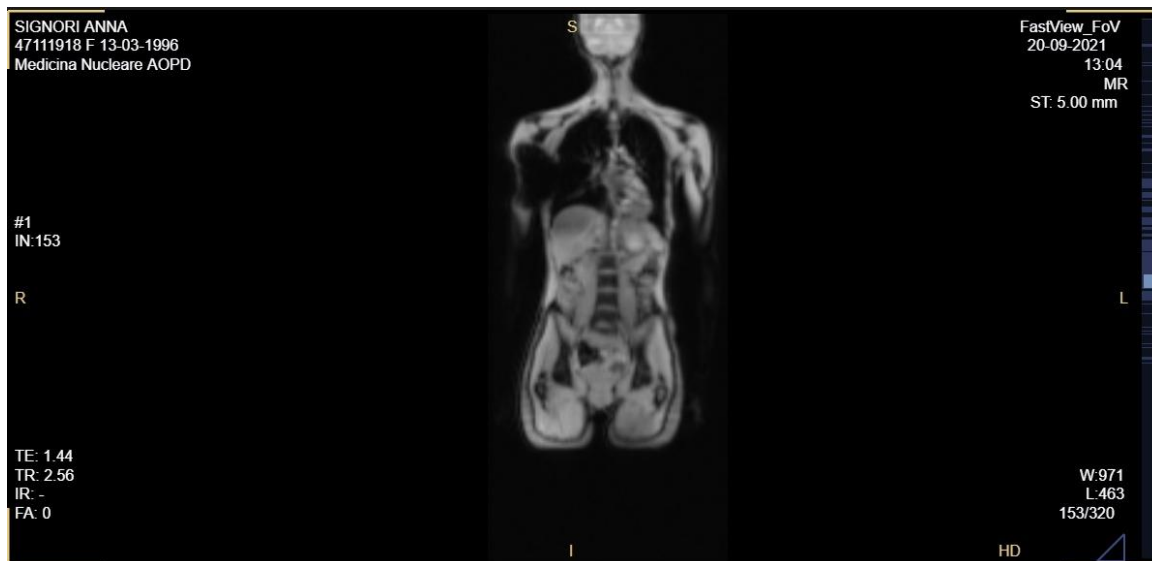


Figura 9. Estratto completo immagine RM

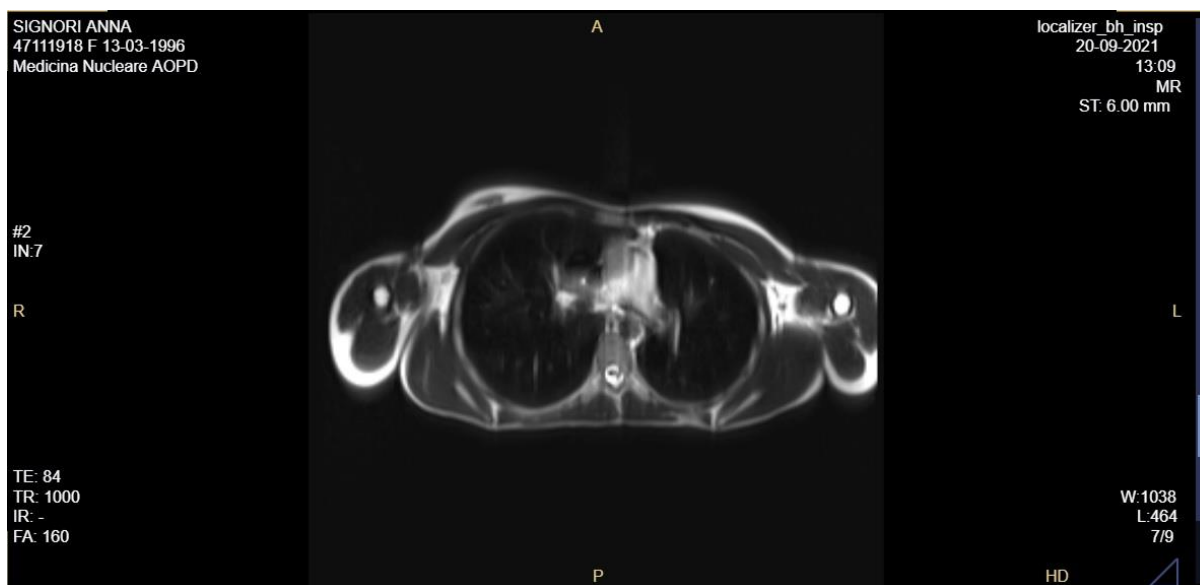


Figura 10. Sezione trasversale RM toracica

4 Effetti dell'esercizio fisico

1.4 Attività fisica nelle patologie polmonari croniche

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) definisce l'attività fisica “qualsiasi movimento corporeo prodotto dai muscoli scheletrici che richiede un dispendio energetico”. Pertanto, l'attività fisica non è solo limitata allo sport, ma include anche camminata, corsa, nuoto, ginnastica, danza, giochi con la palla e arti marziali. I benefici dell'attività fisica sono vari come minor mortalità e minor declino cognitivo e fisico, miglior controllo glicemico, minor dolore e disabilità, aumento di forza muscolare e densità ossea, miglioramento dei sintomi depressivi e un aumento della mobilità funzionale e del benessere. I benefici complessivi dell'esercizio si applicano a tutti i sistemi corporei inclusi immunologico, muscoloscheletrico, respiratorio e ormonale.

Tuttavia, il grado di tutti i benefici sopra evidenziati varia considerevolmente a seconda dei livelli di fitness individuali, dei tipi di popolazione, dei gruppi di età e dell'intensità delle diverse attività fisiche/esercizi. La maggior parte delle linee guida in diversi paesi raccomanda un obiettivo di 150 minuti/settimana di attività fisica aerobica di intensità moderata (l'equivalente di 75 minuti di attività di intensità vigorosa) (Pawel Posadzki, 2020).

In tutti i pazienti con patologie polmonari l'adozione di uno stile di vita inattivo porta ad un ulteriore decondizionamento, che a sua volta aggrava la dispnea e la difficoltà con le attività quotidiane, portando i pazienti in una spirale discendente dispnea-inattività.

L'inattività fisica ha dimostrato di essere un predittore di sofferenza cardiaca, ospedalizzazione e mortalità.

L'esercizio fisico è quindi parte integrante dei programmi di riabilitazione polmonare. I principi dell'allenamento sono la durata dell'esercizio, la frequenza, la progressione, la modalità, l'individualizzazione e, soprattutto, l'intensità, riconosciuta come determinante chiave dei benefici fisiologici ottenuti dalla riabilitazione (Juliano Rodrigues Adolfo, 2019).

Per la discinesia ciliare non ci sono linee guida specifiche, la maggior parte delle volte però si seguono linee guida specifiche per altre patologie polmonari (fibrosi cistica, asma, BPCO, ecc..)

Training method	Mode	Intensity	Frequency	Duration	Progression	Goals	Special considerations and comments
Cardio-vascular	Large-muscle activities (walking, cycling, swimming, seated aerobics, arm ergometry, water exercises, step exercises)	Light: 30%-40% peak work Vigorous: 60%-80% peak Alternative: RPE 4 to 6 on 10-point scale (comfortable pace and endurance) Monitor dyspnea	3-5 d/wk	20-60 min sessions; duration based on COPD severity and may be just a few min long at initial training stages	Emphasize progression of duration more than intensity, 2-3 mo to ensure compliance, titrate to symptoms, dyspnea scale rates, or selected RPE or MET level; increase 5-10 min/wk during first 4-6 wk	Increase $\dot{V}O_2$ peak, work Increase lactate threshold and ventilatory threshold Become less sensitive to dyspnea Develop more efficient breathing patterns Facilitate improvement in ADLs	Exercise compliance should be considered in the determination of exercise intensity Shorter intermittent sessions may be necessary initially Consider interval training for those who cannot tolerate continuous high-intensity exercise
Resistance	Free weights, isokinetic or isotonic machines Emphasize functional activities	Light: 40%-50% 1RM Moderate: 60%-70% 1RM Or 100% of 8-12RM Low resistance, high reps (fatigue by 8 to 15 reps)	2 or 3 d/wk	1-4 sets, 8-10 exercises	Gradual; resistance and reps should be increased as strength increases Monitor RPE, fatigue, and pain	Increase maximal number of reps Increase isokinetic torque and work Increase lean body mass	ACSM and ATS/ERS guidelines indicate following resistance and flexibility guidelines for older adults Respiratory muscle weakness is common in pulmonary patients Upper body exercise contributes to dyspnea Inspiratory muscles may require training
Range of motion (ROM)	Balance training, stretching, tai chi, modified yoga	Stretch to the point of feeling tightness	≥ 2 d/wk	10-60 s static stretch	2-4 reps for each exercise	Increase ROM, improve gait, balance, breathing efficiency	Research needed to support component but commonly included in prescription

Figura 11. Linee guida per pazienti con BPCO (Garvey, 2016)

L'obiettivo principale dell'allenamento cardiovascolare è migliorare la capacità di esercizio aerobico poiché le attività aerobiche fanno parte di molti compiti quotidiani in questi pazienti. È stato dimostrato che l'allenamento cardiovascolare migliora la funzione muscolare periferica, aumenta il $\dot{V}O_2$ picco e riduce la gravità dei sintomi come dispnea e affaticamento migliorando la qualità della vita. La maggior parte dei pazienti con BPCO grave non è in grado di sostenere però esercizi ad alta intensità a causa di sintomi gravi. Pertanto, protocolli di esercizi alternativi, come l'interval training, hanno acquisito crescente interesse.

L'allenamento intervallato ad alta intensità aumenta la capacità cardiorespiratoria e la capacità di esercizio rispetto a non fare alcun esercizio ma non è più efficace rispetto ad allenamenti di tipo continuo. Nella popolazione generale, si raccomanda l'esercizio a

intensità da moderata ad alta per ottimizzare l'entità del miglioramento della forma cardiorespiratoria e della capacità di esercizio. A differenza dell'esercizio a bassa intensità, l'allenamento ad alta intensità può essere vantaggioso per suscitare una risposta fisiologica. Questi dati sono in linea con il principio del sovraccarico, secondo il quale per migliorare la forma cardiorespiratoria e/o la capacità di esercizio, l'allenamento deve essere svolto ad un'intensità maggiore del carico sopportato durante la vita quotidiana.

Anche nelle popolazioni caratterizzate da condizioni polmonari croniche, l'allenamento ad alta intensità può ottimizzare la salute cardiovascolare. Sebbene questi dati esistano principalmente per le persone con BPCO, le linee guida relative alla prescrizione di esercizi fisici per le persone con altre condizioni polmonari croniche spesso raccomandano un allenamento a intensità moderata o superiore. Tuttavia, il raggiungimento di un esercizio ad alta intensità può essere difficile per questa popolazione clinica. Le ragioni di ciò sono multifattoriali. In primo luogo, è probabile che le persone con malattia da moderata a grave dimostrino limitazione ventilatoria, insieme a un peggioramento della meccanica polmonare durante l'esercizio, che servono entrambi a limitare l'intensità che può raggiungere prima dell'inizio della dispnea intollerabile. In secondo luogo, alcune persone con patologie polmonari croniche, che non si qualificano per l'ossigenoterapia a lungo termine, mostrano una marcata riduzione della saturazione arteriosa di ossigeno durante lo sforzo.

Gli approcci di allenamento intermittenti sono caratterizzati da cicli ripetuti di "lavoro" interrotti da "riposo" e il paziente sceglie i tempi di lavoro e di riposo in base alla tollerabilità dei propri sintomi. Questi approcci sono particolarmente vantaggiosi nelle persone con gravi malattie polmonari che, a causa di sintomi intollerabili, potrebbero non essere in grado di impegnarsi in un esercizio continuo a un'intensità sufficiente per indurre un adattamento all'allenamento. In questa popolazione i periodi di riposo forniscono un sollievo intermittente dalla richiesta ventilatoria associata all'esercizio, che serve a ridurre il lavoro respiratorio e la dispnea. Questo a sua volta offre l'opportunità di ottimizzare l'intensità dell'allenamento che può essere sopportata durante il prossimo periodo di lavoro. Dato questo vantaggio, gli intervalli di lavoro sono spesso eseguiti a intensità superiori a quelle che potrebbero essere tollerate con un allenamento continuo. Poiché i

periodi di lavoro vengono eseguiti ad alta intensità, questo tipo di allenamento è spesso descritto come allenamento ad intervalli ad alta intensità (HIIT), (Sawyer, 2020).

Secondo le linee guida l'allenamento di forza in aggiunta all'allenamento cardiovascolare è raccomandato in tutti i pazienti, specialmente quelli con debolezza muscolare periferica. Perché l'allenamento di forza ha un potenziale maggiore per migliorare la massa muscolare e la forza rispetto all'allenamento aerobico. L'allenamento di forza provoca anche meno dispnea durante l'esercizio, il che molto probabilmente lo rende più facile da tollerare rispetto all'allenamento aerobico. Pertanto, una combinazione di allenamento di queste due modalità può essere un'utile strategia di allenamento alternativa in pazienti gravemente limitati nella loro capacità di eseguire l'allenamento di resistenza a causa di una marcata limitazione ventilatoria (Gloeckl R, 2013).

Le linee guida inoltre raccomandano attività di stretching, anche giornaliera in quanto la dispnea e l'accorciamento dei muscoli respiratori ostacolano lo svolgimento di attività che richiedono uno sforzo maggiore. L'evidenza attuale suggerisce che lo stretching muscolare modifica le proprietà dei tessuti aumentando le dimensioni del sarcomero e la viscoelasticità muscolare, lo stretching dei muscoli respiratori inoltre aumenta la capacità di espansione della parete toracica portando un miglioramento della ventilazione nei pazienti (Wada JT, 2016).

Negli ultimi anni si è sottolineata l'importanza di una terapia aggiuntiva di escrezione per liberare le vie aeree dal muco. In un recente studio del 2019 viene quindi paragonato un gruppo di controllo con un gruppo che svolgeva tapis roulant e uno che svolgeva la terapia PEP, dall'inglese "positive expiratory pressure" (Tiffany J. Dwyer, 2019).

PEP è una tecnica di pulizia delle vie aeree, è una maschera ideata dai danesi che viene abbinata a tosse espiratoria forzata. Questa metodica aumenta la produzione di espettorato e diminuisce il volume residuo; questa tecnica funziona perché viene permessa l'entrata di più aria nelle piccole vie aeree durante l'inspirazione in confronto all'aria espirata e si crea un gradiente di pressione dietro agli accumuli di espettorato e forzando l'espirazione si ottiene una liberazione delle grandi vie aeree con eliminazione di espettorato (J C Tyrrell, 1986). In uno studio recente è stato paragonato un allenamento classico su treadmill con questa terapia: ciò che è emerso è che l'esercizio su tapis roulant ha migliorato la clearance

del muco nell'intero polmone rispetto al gruppo di controllo. Tuttavia, l'esercizio da solo era meno efficace della terapia con PEP. Quando si confrontava l'esercizio su tapis roulant con la terapia con PEP non c'erano differenze significative nella clearance del muco ma si notava una clearance significativamente inferiore (Tiffany J. Dwyer, 2019).

Si è inoltre visto che un programma di esercizi supervisionato è associato a un miglioramento a breve termine della capacità di esercizio, della dispnea e dell'affaticamento ed è associato a una riduzione della frequenza delle esacerbazioni acute delle bronchiectasie nell'arco di 12 mesi, tuttavia sembra avere un effetto minimo sul miglioramento della qualità della vita correlata alla tosse (Annemarie L Lee, 2014).

Con uno studio del 2010 inoltre vengono confermati gli effetti positivi sulla salute con un programma di condizionamento domestico parzialmente supervisionato. Questi effetti favorevoli sulla salute a lungo termine sono stati ottenuti per la forma fisica aerobica, l'attività fisica vigorosa e la FVC, che sono determinanti importanti e rilevanti della salute. Inoltre, la percezione soggettiva della salute dei pazienti è rimasta influenzata positivamente dall'intervento anche molto tempo dopo la fine del programma.

La differenza nella variazione della capacità aerobica tra il gruppo di intervento e quello di controllo al follow-up a lungo termine era di circa il 10% dei valori basali. Questa nuova scoperta è promettente e mostra che un programma di attività fisica di 6 mesi, parzialmente supervisionato e individualizzato potrebbe essere sufficiente per indurre cambiamenti persistenti nel comportamento e nella salute dell'attività. Non si hanno però effetti sul $VO_2\max$ o sul FEV1 alla visita di 12 mesi, nonostante gli effetti significativi durante il periodo di allenamento di 6 mesi; sembrano invece permanere gli effetti positivi dell'intervento sulla FVC (H. Hebestreit, 2010). Il miglioramento della FVC è probabilmente dovuto a una minor iperinflazione e probabilmente a dei miglioramenti derivanti dall'allenamento dei muscoli respiratori che permette una maggior apertura dello spazio aereo funzionale. Anche uno studio del 2015 ha osservato che il $VO_2\max$ può migliorare anche del 10 -17% in risposta all'allenamento, ma a si è visto poi che a 18 mesi questo miglioramento svanisce e per questo sembra essere fondamentale mantenere costante l'esercizio fisico per preservare i miglioramenti (Susi Kriemler, aprile 2015). È possibile che questo fenomeno risenta del periodo scelto per le valutazioni, infatti le visite a 12 mesi hanno avuto luogo durante l'inverno, quando normalmente si verificano la

maggior parte dei problemi di salute. Un'altra possibile spiegazione per l'effetto non significativo dell'intervento sulla forma aerobica a 12 mesi potrebbe essere un calo intermittente dell'aderenza all'esercizio a causa della fredda stagione invernale (H. Hebestreit, 2010).

Per quanto riguarda la composizione corporea, ad oggi non ci sono particolari evidenze: gli studi dimostrano né una riduzione del grasso corporeo né un aumento della massa muscolare; questo probabilmente perché i programmi proposti non soddisfacevano i requisiti per un aumento della forza e della massa (Susi Kriemler, 2015).

Per quanto riguarda le differenze tra un'attività e l'altra, nel breve termine non sembrano esserci particolari differenze per questa tipologia di pazienti, che sembrano beneficiare in egual misura sia da esercizi anaerobici e aerobici, così come da una loro combinazione (H. Hebestreit, 2010).

Le ipotesi secondo il quale l'esercizio fisico regolare riduce la perdita della funzione polmonare sono varie :

- l'esercizio produce vibrazioni che possono smuovere il muco
- aumenta la ventilazione che facilita la pulizia delle vie aeree
- si crea inibizione del canale del sodio che porta ad un aumento dell'acqua presente nel muco provocando una facilitazione nell'espettorazione
- stimolazione di mediatori anabolici portando ad un aumento della funzione immunitaria e un aumento di fattori di crescita tissutale

Tutti gli studi sottolineano quindi l'importanza dell'attività fisica per tutti i pazienti indipendentemente dalle loro mutazioni in quanto con l'esercizio fisico si può ottenere una miglior funzione polmonare e un miglioramento delle prestazioni aerobiche. È però fondamentale avere costanza per rendere persistenti tutti i benefici ottenuti anche a lungo termine (Susi Kriemler, 2015).

4.1 Storia motoria del paziente

L'esercizio fisico deve essere personalizzato in modo da poter garantire un trattamento finalizzato in base ai bisogni individuali di ogni singolo paziente, cercando di avere come obiettivo finale il miglioramento dei sintomi respiratori quali dispnea e affaticamento precoce. Fondamentale, come visto in precedenza, che il soggetto solleciti in modo appropriato anche il muscolo scheletrico contrastando la perdita di forza e l'ipotrofia peggiorate dallo stato infiammatorio di questi soggetti (Crisafulli,2015).

Il caso preso in esame viene, come visto in precedenza, seguito e monitorato fin dai primi mesi di vita e l'attività fisica però inizialmente non viene prescritta con grande importanza e anzi, per alcuni medici l'attività fisica sarebbe stata da abolire, soprattutto quando ancora non si aveva una diagnosi certa della problematica esistente.

Fortunatamente i genitori lasciano libertà di scelta e non vedendo peggioramenti nello stato di salute continuano a farle praticare l'attività che desidera nei vari anni. Comincia così a praticare calcio durante l'infanzia, durante tutto il periodo della primaria. Durante i primi anni di pratica il soggetto effettua allenamenti all'esterno per 2-3 volte la settimana della durata di circa due ore. In caso di maltempo gli allenamenti vengono frequentati lo stesso e i genitori non riportano mai problematiche di riacutizzazioni dei sintomi quali tosse, dispnea, riniti neanche dopo questi allenamenti.

Nel 2006 il soggetto è costretto a fermare ogni tipologia di allenamento in quanto sottoposto a lobectomia, la riabilitazione è lenta e inizialmente si comincia solamente con della ginnastica respiratoria. In ospedale durante il post-operatorio la ginnastica respiratoria viene effettuata attraverso uno spirometro.

Lo spirometro è un dispositivo utilizzato nelle terapie post operatorie perché permette un'inspirazione lenta e profonda e questo atto viene semplificato dal feedback visivo restituito dallo strumento. L'inspirazione lenta è fondamentale perché consente ai polmoni di allungarsi totalmente permettendo la totale apertura delle vie aeree. Si è visto che questo strumento riesce ad aumentare il volume polmonare inalato, riesce a prevenire le infezioni polmonari post intervento e riesce a migliorare l'espansione del muco. L'uso dello spirometro, quindi, può aiutare a preservare l'integrità dei polmoni e aiuta a mantenerli liberi. Lo spirometro, infatti, viene sempre usato nella riabilitazione polmonare per ridurre e prevenire le complicanze postoperatorie e per tenere allenati i polmoni. Per ottenere

buoni risultati servirebbero circa dieci allenamenti al giorno effettuati nel modo corretto, arrivando cioè ad inspirare fino a 500 ml per 10 volte in ogni seduta (Alparthi,2016).



Figura 12. Spirometro

Successivamente, dopo la dimissione, il soggetto viene seguito sempre in ospedale per continuare la riabilitazione, in questo periodo vengono però svolti principalmente esercizi



posturali e di rinforzo generale. L'obiettivo principale dei medici in quel periodo era la riduzione dei vizi posturali che avrebbero potuto instaurarsi a causa della cicatrice e del dolore che essa procurava. La cicatrice riportava 47 punti a clip (graffetta metallica, utilizzata solamente per particolari interventi).



Come si può vedere dalla foto il soggetto già dopo poche settimane dall'operazione cominciava ad assumere una postura sbagliata, cercava di evitare di allungarsi totalmente per non sentire il dolore della ferita e questo se non prevenuto avrebbe portato ad un allungamento della parte destra e un accorciamento della parte sinistra arrivando fino a creare un vero e proprio dismorfismo scoliotico.







Immagine 14. Foto cicatrice retro

Durante la riabilitazione ospedaliera il caso preso in esame svolgeva una sessione di attività della durata di un 45 minuti che prevedeva un protocollo diviso in tre parti

principali, riscaldamento con mobilitazione, parte centrale con rinforzo generale di tutto il corpo e defaticamento con allungamento. La seguente scheda è un esempio di allenamento che veniva svolto:

Esercizio	Serie	Ripetizioni	Recupero
Circonduzioni collo (senso orario e antiorario)	1	10	30''
Circonduzioni braccia (senso orario e antiorario)	1	10	30''
Circonduzioni bacino (senso orario e antiorario)	1	10	30''
Circonduzioni ginocchia (senso orario e antiorario)	1	10	30''
Circonduzioni caviglie (senso orario e antiorario)	1	10	30''
Mobilizzazione colonna vertebrale: 	2	10	30''
Riscaldamento colonna vertebrale: (alternando gamba e braccio) 	3	10 per lato	30''
Rotazione dinamica colonna vertebrale:			

	1	10 per lato	30''
<p>Circuito 1 di rinforzo globale :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Squat corpo libero - Crunch - Lat machine 	3	10 per esercizio	30''
<p>Circuito 2 di rinforzo globale:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Affondi indietro alternati - Crunch obliqui - Facepull 	3	10 per esercizio	30''
Plank	2	Massimo tempo possibile	40''
<p>Allungamento colonna vertebrale:</p> 	1	40'' per posizione	/
Allungamento alla spalliera:			

	1	40'' per posizione	/
<p>Allungamento cervicali:</p> 	1	40''	/

Con il passare del tempo il soggetto comincia a riacquisire tutta l'autonomia che aveva perso tornando alla vita normale che svolgeva anche nel pre operatorio. L'unica attività che continua a essere consigliata resta l'attività posturale.

Il soggetto comincia a frequentare le scuole secondarie e in quel periodo si iscrive nella squadra di pallavolo dove comincia tranquillamente con 3 allenamenti settimanali della durata di 2 ore più la partita nel fine settimana. Il soggetto continua anche durante questi anni a non manifestare alcuna difficoltà nello svolgere questa tipologia di attività ma in quel periodo cominciano i primi problemi burocratici in quanto diventa obbligatoria la visita medico sportiva con test da sforzo cardiopolmonare con spirometria.

Il test cardio polmonare è tutt'ora necessario per individualizzare l'intensità adeguata per ogni individuo, è un esame strumentale diagnostico non invasivo dove si misurano i gas espirati durante l'esercizio fisico per determinare la capacità lavorativa reale (volume corrente, frequenza respiratoria, consumo di ossigeno, produzione di anidride carbonica).

Con questo esame è possibile anche riuscire ad individuare l'organo che crea l'eventuale limitazione: cuore, polmoni, apparato circolatorio o muscoli ottenendo un quadro complessivo della condizione fisiologica del paziente (Checco,2006).

Ovviamente i parametri risultanti dal test cardiopolmonare necessari per il consenso alla pratica sportiva agonistica non venivano raggiunti e soprattutto i volumi respiratori non erano nei range standard dei valori normalmente presenti nei coetanei.

Nessun medico aveva il "coraggio" di assumersi la responsabilità di garantire la possibilità in tutta serenità e sicurezza di svolgere attività sportiva. Anche con la diagnosi della patologie e la valutazione da parte del medico dello sport della cartella clinica l'attività sportiva sembrava non poter essere consentita.

La famiglia riesce alla fine a farsi dare il consenso alla pratica sportiva, e il soggetto riprende così la pratica sportiva continuando per circa 4 anni a svolgere pallavolo, in questi anni la ragazza non lamenta ne sintomi esacerbati dallo sport ne fatica nel praticarlo. Svolge quindi l'attività con regolarità senza alcun tipo di problema correlato agli allenamenti.

4.3 Esercizio aerobico vs esercizio con sovraccarichi

Il soggetto resta molto attivo durante i vari anni e continua a praticare attività fisica, l'attività svolta principalmente fino a quel momento è quella aerobica.

L'attività aerobica comprende tutte le attività di movimento con l'utilizzo di larghe masse muscolari, in modo continuo o ciclico, per durate consistenti. Nelle varie attività può variare l'intensità che viene espressa generalmente in MET (1 MET = 3,5 mlO₂/kg/min). La pratica di attività fisica aerobica a intensità moderata è di circa 3.5-6 MET mentre a intensità vigorosa si superano i 6 MET. Bisognerebbe arrivare a una dose cumulativa di 500 MET-min/settimana (Capodaglio, 2018).

Durante la pratica sportiva aerobica, la più consigliata per le patologie respiratorie, il caso preso in esame presentava i seguenti dati spirometrici:

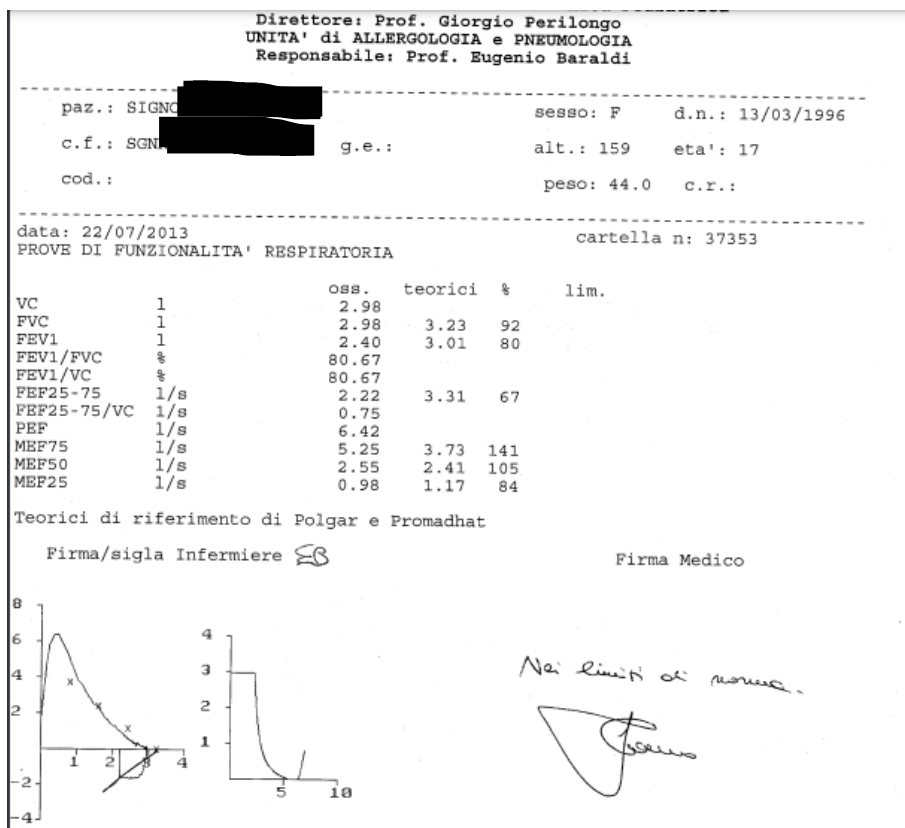


Figura 15. Spirometria 2013

Con il passare degli anni il soggetto smette di praticare pallavolo, non per problematiche di salute ma cambia semplicemente ambiente sportivo dirigendosi verso la sala pesi.

In sala pesi l'allenamento viene completamente stravolto, infatti, l'allenamento della forza è caratterizzato, al contrario degli esercizi aerobici, da sforzi intensi ma di breve durata. Quindi l'attività aerobica shifta verso quella in sala pesi anaerobica, gli esercizi anaerobici sono principalmente vicino al limite della propria forza o della velocità. Questi tipi di esercizio hanno bisogno di momenti di riposo prima di essere ripetuti.

In questo caso quindi, a distinguere le attività aerobiche praticate da quelle prettamente anaerobiche è l'intensità dell'allenamento. Inizialmente infatti il caso preso in esame

frequentava la sala pesi per tre volte alla settimana svolgendo allenamenti della durata di circa un ora. Il soggetto prediligeva l'allenamento prettamente anaerobico contro resistenza con recuperi ampi e intensità elevate con carichi elevati in quanto pensava di essere sicuramente più portato per questa tipologia perché non avrebbe richiesto un'elevata quantità di ossigeno.

Una scheda di allenamento tipo che veniva svolta durante quegli anni era:

Esercizio	Serie	Ripetizioni	Recupero
Squat	5	5	2'
Affondi	4	8	1'30''
Leg extension	3	12	1'15''
Stacco semiteso	3	12	1'15''
Polpacci	3	15	1'
Crunch	3	15	40''
Plank	3	max	40''

Dai controlli effettuati durante quel periodo i dati spirometrici però non risultavano ottimali.

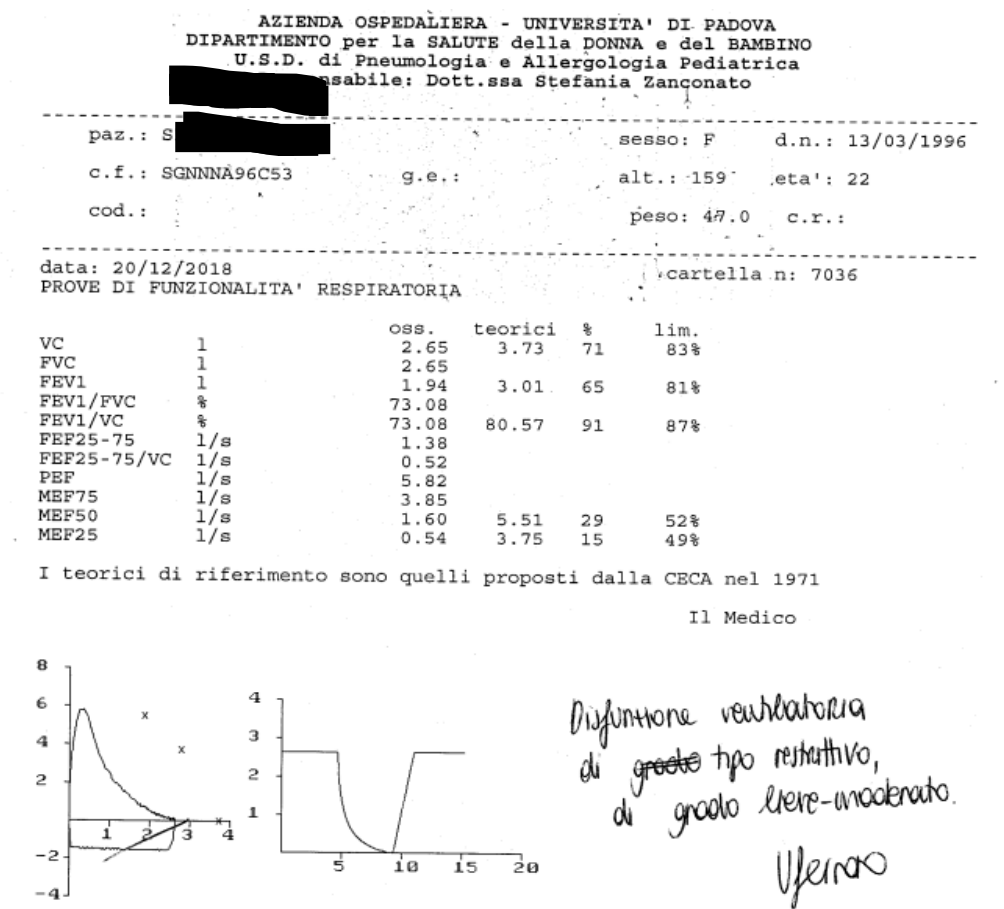


Figura 16. Spirometria 2018

Come visto precedentemente, infatti, in un soggetto con patologie respiratorie l'allenamento più consigliato per la produzione di miglioramenti in termini ventilatori resta quello aerobico. Così si decide nell'ultimo anno di cambiare totalmente protocolli di allenamento tornando verso allenamenti più aerobici passando ad allenamenti meno intensi, più prolungati e quindi con carichi e recuperi tra le serie minori cercando di privilegiare circuiti metabolici.

Andando così a svolgere una scheda totalmente differente:

Esercizio	Serie	Ripetizioni	Recupero
Tapis roulant/ellittica	10'		
Leg extension + Pull through	2	15	40''
Hip thrust	2	8+8+8	40''-1'
Squat bulgaro	3/4	12	1'
Hip thrust + Slancio laterale + Hpx focus glutei	4/5	15	1'
Affondi indietro incrociati + Ponte glutei + Adductor	4/5	20	1'
Kick back + Abductor + Calf machine	4/5	20	1'
Crunch + Criss cross + Crunch inverso	4	15-20	30''

Infatti, con il cambio della tipologia dello stimolo allenante, nell'ultimo anno il soggetto preso in esame presenta dei miglioramenti nei volumi spirometrici passando da una capacità vitale di 2.65 a una di 2.80 e una capacità di espirazione forzata nel primo secondo di 1.94 a una di 2.08.

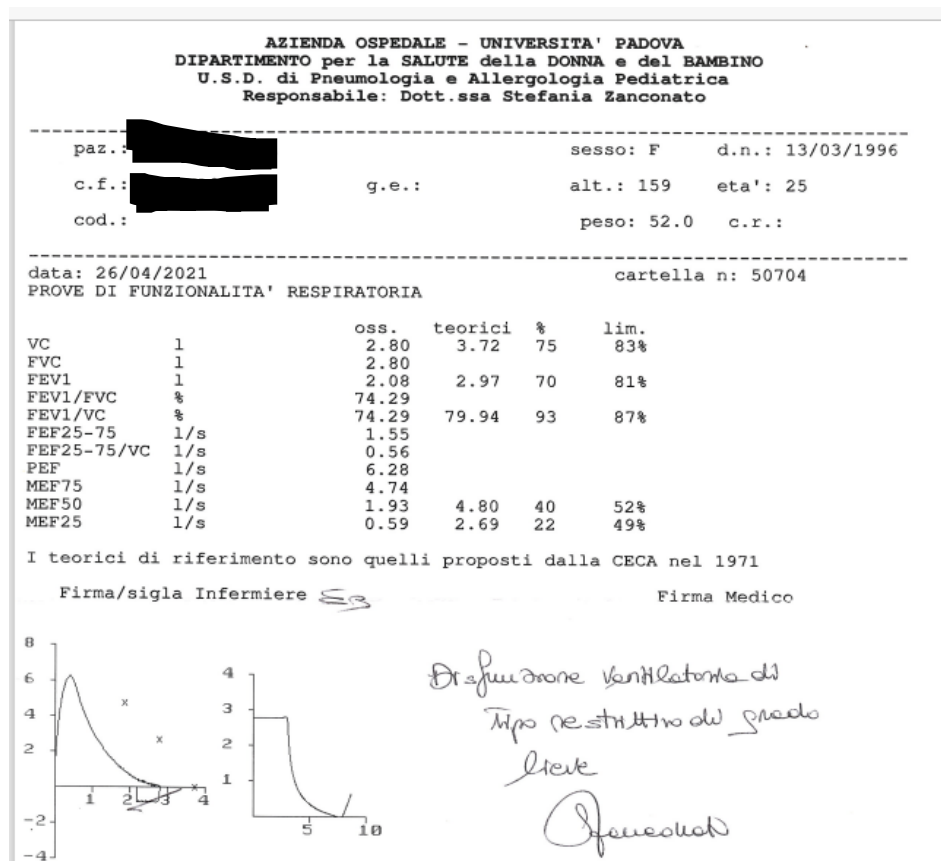


Figura 17. Spirometria 2021

Il soggetto ha quindi sperimentato finora queste principali metodologie di allenamento e ha cercato di trarne il beneficio maggiore cercando di basarsi sulle linee guida e sulla pratica effettiva abbinata alle conoscenze e all'esperienza sul campo.

La letteratura riporta però che oltre ad allenamenti esclusivamente aerobici e anaerobici possono esserci alternative aggiuntive valide per cercare di ottimizzare tutti i benefici che può fornire un allenamento ad alta intensità:

- Interval training: allenamento dove si alternano brevi periodi di esercizio intenso a periodi di recupero fino al volume totale di allenamento ricercato. Questa tipologia

permette di raggiungere carichi intensi ma senza sovraccaricare il sistema cardio respiratorio.

- Non Linear Periodized Exercise training: allenamento nel quale vengono integrate attività di endurance e di forza modificando senza linearità la loro intensità, la durata il volume o il tipo di esercizio.
- Allenamento su pedana vibrante: una sessione di questo tipo di allenamento può aiutare a mantenere il tono muscolare ma non agisce sulla forza.
- Allenamento in acqua, che può essere una valida alternativa ma non fornisce particolari miglioramenti rispetto all'allenamento a secco, può offrire però alcuni vantaggi per particolari gruppi di pazienti con comorbilità muscoloscheletriche, neurologiche, vascolari periferiche e ponderali.

In abbinata all'attività fisica resta sempre consigliato abbinare le varie tecniche di disostruzione.

Le tecniche più conosciute vi sono: il Drenaggio posturale, il ciclo attivo delle tecniche respiratorie, la respirazione lenta totale a glottide aperta in decubito laterale e il drenaggio autogeno, la pressione espiratoria positiva (PEP). Eventualmente possono esserci anche macchinari che riescono ad applicare compressioni/oscillazioni intra o extra-toraciche o tecniche manuali di compressione toraco-addominale che servono per cercare di avere una buona escrezione mobilizzando il muco dalla periferia verso le alte vie aeree (Crisafulli,2015).

Anche il caso preso in esame conferma l'importanza dell'aggiunta di una sessione giornaliera di una delle possibili tecniche di disostruzione per un ottimale escrezione che consenta di liberare il più possibile le vie aeree evitando di peggiorare lo stato infiammatorio e la proliferazione di batteri.

4.4 Compliance

La Pneumologia Riabilitativa è una scienza pneumologica che studia le problematiche sia fisiche che psicologiche di pazienti che presentano patologie respiratorie sia acute che croniche. Risulta fondamentale, e viene raccomandato anche dalle linee guida, un intervento di tipo educativo in tutti i programmi di gestione delle varie patologie. Questo

supporto viene raccomandato dal momento della diagnosi e viene consigliato per tutta la vita del paziente.

Negli anni la componente educativa è cambiata, passando da un approccio didattico verso un approccio comportamentale cercando di arrivare a un cambiamento radicale con uno stile collaborativo per riuscire ad autogestirsi e controllare la patologia. Attraverso questi approcci, che mirano al cambiamento comportamentale si vogliono aumentare le conoscenze specifiche dei pazienti cercando un impatto positivo sulla loro salute.

Il termine che viene applicato a questo tipo di programmi educativi è Self-Management e sono programmi che puntano proprio al benessere e alla salute del paziente migliorando le conoscenze e le competenze che sono necessarie per portare il soggetto a gestire nel modo più ottimale possibile la sua malattia.

In questi percorsi di Self-Management è necessario definire tutti gli obiettivi che si vogliono raggiungere, definire le capacità che potrebbero essere necessarie per eventuali problemi che si possono incontrare e viene sottolineata l'importanza della capacità di prendere decisioni e di problem solving tenendo sempre in considerazione il piano d'azione precedentemente definito.

Si dovrà arrivare a istruire in maniera ottimale il paziente, in modo che egli riesca a riconoscere le eventuali riacutizzazioni e che egli sia in grado di reagire e rispondere correttamente a questi episodi; si dovrà insegnare al paziente come poter utilizzare al massimo le sue capacità fisiche andando a minimizzare gli effetti negativi della patologia e puntando sempre a migliorare al massimo la sua qualità di vita. Il paziente dovrà conoscere e utilizzare i farmaci al momento opportuno in base a segni e sintomi che deve essere in grado di riconoscere e per questo ogni percorso deve essere il più individualizzato possibile. Le strategie che vengono messe in atto dovranno essere quindi personalizzate e dovranno cercare di stimolare e motivare il paziente perché se il paziente ottiene dei cambiamenti comportamentali grazie all'esperienza personale che ha avuto sarà molto più motivato e la sua auto-efficacia migliorerà e continuerà ad adottare gli atteggiamenti salutari in maniera duratura.

Una miglior aderenza e dei miglioramenti sulla performance fisica, anche a lungo termine, restano strettamente collegati ad una buona auto-efficacia.

Sarebbe consigliato durante questo percorso collaborare con la famiglia per riuscire a dare un buon sostegno al paziente, i familiari possono essere un tassello fondamentale per un

successo a lungo termine. Generalmente se questi programmi vengono seguiti si ottengono miglioramenti sulla qualità della vita con una riduzione di riacutizzazioni e ospedalizzazioni per peggioramento dei sintomi.

Questi programmi oltre ad essere positivi per il paziente sono utili anche per ridurre i costi sanitari legati alle possibili ospedalizzazioni, a un minor utilizzo di risorse sanitarie e inoltre, grazie a questi programmi si riescono a migliorare i tempi di recupero per un uso ottimale dei farmaci come antibiotici e corticosteroidi (Crisafulli,2015).

Il soggetto preso in esame conferma la difficoltà nel riuscire ad accettare la patologia soprattutto in giovane età, inizialmente non voleva seguire ciò che le veniva prescritto e cercava di evitare di entrare nell'argomento con tutti, compresi i genitori che cercavano di farle capire l'importanza dell'aderenza alla terapia. Al soggetto non è mai stato offerto un supporto psicologico ma veniva solamente consigliata una visita globale nel centro di riferimento per la discinesia ciliare a Pisa dove sarebbero state fornite tutte le informazioni approfondite reative alla patologia. Il soggetto però a quell'età rifiutava completamente un colloquio di questo tipo ed è sempre stato rimandato in quanto i genitori hanno ritenuto inutile imporre un colloquio di questo tipo che probabilmente in quel periodo sarebbe stato sprecato.

Con l'avanzare dell'età il soggetto comincia ad accettare e a convivere con la patologia cominciando a interessarsi e a prendersi molta più cura di sé stesso. Negli ultimi anni, infatti, si comincia a discutere anche su un eventuale visita nel centro di Pisa per maggiori approfondimenti e consigli che possono arrivare da un centro specializzato.

Il caso manifesta la difficoltà, soprattutto durante l'infanzia, di accettare di sentirsi diverso dai coetanei, non per le diversità effettive di svolgere attività fisica, ma per la preoccupazione smisurata e il diverso approccio che avevano nei suoi confronti insegnanti di motoria e allenatori dei vari sport. Questo portava ad un comportamento orientato verso la chiusura e l'evitamento del problema. Per questo anche secondo il caso preso in esame risulta fondamentale una buona gestione della problematica soprattutto dal punto di vista psicologico e un supporto che non si fermi al singolo soggetto ma che si estenda alla rete sociale che lo circonda, che prenda quindi in considerazione familiari, insegnanti e istruttori. Approcci di questo tipo, secondo l'esperienza personale in questo specifico caso, aumenteranno la compliance del soggetto e lo aiuteranno a vivere la patologia in maniera

differenti. Come viene riportato in letteratura, infatti, programmi di self-management orientati a una migliore auto efficacia e a una buona gestione delle problematiche possono portare effettivamente ad una miglior qualità di vita.

5 Conclusione

La discinesia ciliare è quindi una patologia che interessa l'apparato respiratorio a causa di un malfunzionamento dell'apparato ciliare dovuto ad una problematica di origine principalmente genetica.

Fa parte delle patologie rare e per questo la diagnosi di questa patologia non è semplice e molte volte non viene scoperta facilmente. Se scoperta con l'avanzare dell'età può dare problemi correlati al ristagno di secrezioni che portano ad un'elevata proliferazione di batteri che aumenteranno lo status infiammatorio del soggetto e che danneggeranno gravemente i polmoni portando a limitazioni respiratorie.

Inoltre, non essendo molto conosciuta e non essendoci molti studi a riguardo si ha molta preoccupazione e si presentano varie difficoltà nella gestione del soggetto che presenta la patologia. Come visto in questo caso, infatti, sembrava essere poco raccomandata l'attività fisica e le difficoltà nel ricevere un'adeguatezza all'esercizio fisico erano elevate mentre, come nella maggior parte delle patologie respiratorie, risulterebbe indispensabile svolgere attività fisica regolare, ideale sarebbe avere una programmazione individualizzata e mirata a miglioramenti dei volumi respiratori e che porti a una buona gestione dei sintomi quali dispnea e affaticamento precoce che andrebbero, se trascurati, a limitare la vita quotidiana.

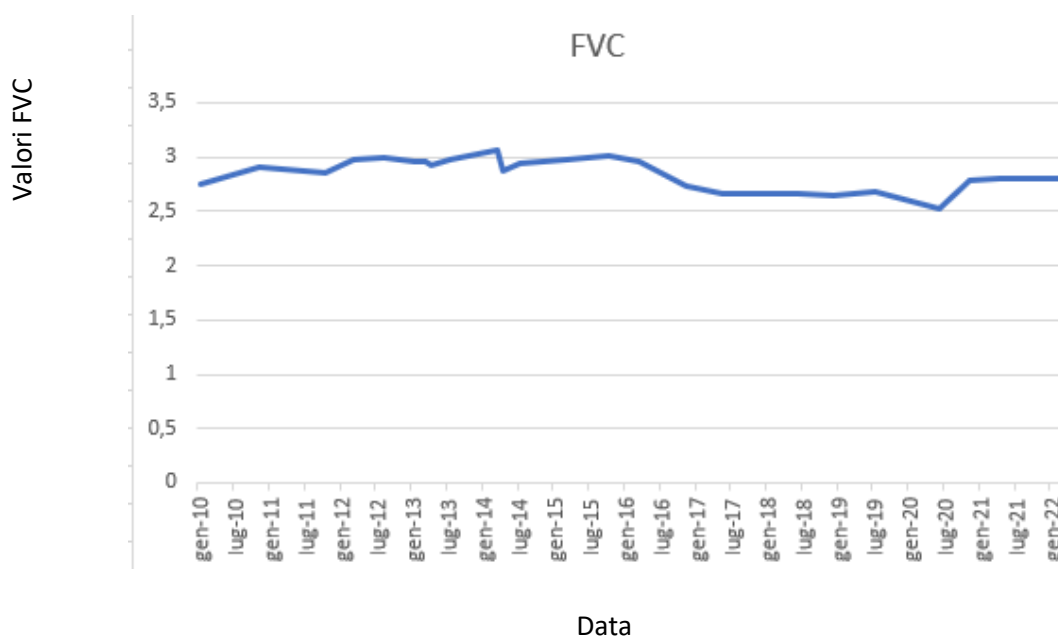


Figura 18. Andamento FVC negli anni

Si è visto infatti in questo specifico caso, come si può notare dal grafico, come l'andamento di parametri respiratori come la FVC può cambiare con le varie tipologie di allenamento. I parametri respiratori infatti cambiano a seconda dell'allenamento che il soggetto svolge in quanto la terapia di fondo non è mai stata cambiata, l'unica variazione effettuata sono i parametri dell'allenamento che viene svolto.

Questo grafico infatti vuole sottolineare l'importanza di un'attività adattata, personalizzata e monitorata che rende possibile un miglioramento dei parametri respiratori.

Fondamentale, quindi, per un buon controllo della patologia risulta un'aderenza al piano farmacologico abbinato ad attività sportiva adattata svolta con costanza e un piano più rivolto a un benessere psicosociale.

Come tutte le patologie rare non presenta elevata letteratura e questo limita molto la gestione ottimale e precoce del problema questo principalmente perché l'interesse è verso poche persone e viene investito poco tempo e poche risorse economiche per queste tipologie di malattie. Per cercare di risolvere queste problematiche intervengono varie associazioni che cercano di raccogliere fondi da investire nella ricerca, utile resta anche un continuo autoaggiornamento sia da parte dei vari medici sia dai soggetti e dai familiari che sono affetti dalla patologia per cercare di limitare il più possibile i danni.

BIBLIOGRAFIA

- Adolfo JR, Dhein W, Sbruzzi G. Intensity of physical exercise and its effect on functional capacity in COPD: systematic review and meta-analysis. *J Bras Pneumol*. 2019 Sep 26;45(6):e20180011. PMID: 31576905.
- Alaparathi, G. K., Augustine, A. J., Anand, R., & Mahale, A. (2016). Comparison of diaphragmatic breathing exercise, volume and flow incentive spirometry, on diaphragm excursion and pulmonary function in patients undergoing laparoscopic surgery: a randomized controlled trial. *Minimally invasive surgery*, 2016.
- Barreiro, T., & Perillo, I. (2004). Un approccio all'interpretazione della spirometria. *Medico di famiglia americano*, 69 (5), 1107-1114.
- Capodaglio, E. M. (2018). Attività fisica, strumento di prevenzione e gestione delle malattie croniche. *G Ital Med Lav Erg*, 40(2), 106-119.
- Chang AB, Grimwood K, Robertson CF, Wilson AC, van Asperen PP, O'Grady KA, Sloots TP, Torzillo PJ, Bailey EJ, McCallum GB, Masters IB, Byrnes CA, Chatfield MD, Buntain HM, Mackay IM, Morris PS. Antibiotics for bronchiectasis exacerbations in children: rationale and study protocol for a randomised placebo-controlled trial. *Trials*. 2012 Aug 31;13:156. PMID: 22937736
- Checco, L., & Marra, S. (2006). Test da sforzo cardiopolmonare: principi fisiopatologici, indicazioni, metodiche di utilizzo. *Cardiologia ambulatoriale*, 1, 31-43.
- Collins SA, Walker WT, Lucas JS. Genetic Testing in the Diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia: State-of-the-Art and Future Perspectives. *J Clin Med*. 2014 May 9;3(2):491-50. PMID: 26237387
- Crisafulli, E., D'Abrosca, F., Delicati, O., Gaudiello, G., Pasqua, F., Zampogna, E., ... & Balbi, B. (2015). Raccomandazioni Italiane sulla Pneumologia Riabilitativa. *Rassegna di Patologia dell'Apparato Respiratorio*
- Dragan, I., *Medicina sportiva applicata (Medicina fisica applicativa)*, Bucarest, 1994
- Dwyer TJ, Daviskas E, Zainulidin R, Verschuer J, Eberl S, Bye PTP, Alison JA. Effects of exercise and airway clearance (positive expiratory pressure) on mucus clearance in cystic fibrosis: a randomised crossover trial. *Eur Respir J*. 2019 Apr 18;53(4):1801793. PMID: 30846472

- Gloeckl R, Marinov B, Pitta F. Practical recommendations for exercise training in patients with COPD. *Eur Respir Rev.* 2013 Jun 1; PMID: 23728873.
- Goutaki M, Meier AB, Halbeisen FS, Lucas JS, Dell SD, Maurer E, Casaulta C, Jurca M, Spycher BD, Kuehni CE. Clinical manifestations in primary ciliary dyskinesia: systematic review and meta-analysis. *Eur Respir J.* 2016 Oct;48(4):1081-1095. Epub 2016 Aug 4. PMID: 27492829.
- Gruppo, Il, Montanara Running, and Gare FIDAL. "I TRE SISTEMI METABOLICI ENERGETICI."
- Gruppo, Il, Montanara Running, and Gare FIDAL. "INTENSITÀ DELL'ESERCIZIO."
- Hebestreit H, Kieser S, Junge S, Ballmann M, Hebestreit A, Schindler C, Schenk T, Posselt HG, Kriemler S. Long-term effects of a partially supervised conditioning programme in cystic fibrosis. *Eur Respir J.* 2010 Mar;35(3):578-83. Epub 2009 Jul 30. PMID: 19643946.
- J.-J. Braun, N. Boehm, C. Metz-Favre, I. Koscinski, M. Teletin, C. Debry, Diagnosis of primary ciliary dyskinesia: When and how?, *European Annals of Otorhinolaryngology, Head and Neck Diseases* Pages 377-382 ISSN 1879-7296
- Kobbernagel HE, Buchvald FF, Haarman EG, Casaulta C, Collins SA, Hogg C, Kuehni CE, Lucas JS, Omran H, Quittner AL, Werner C, Nielsen KG. Study protocol, rationale and recruitment in a European multi-centre randomized controlled trial to determine the efficacy and safety of azithromycin maintenance therapy for 6 months in primary ciliary dyskinesia. *BMC Pulm Med.* 2016 Jul 22;16(1):104. PMID: 27450411
- Kriemler S, Kieser S, Junge S, Ballmann M, Hebestreit A, Schindler C, Stüssi C, Hebestreit H. Effect of supervised training on FEV1 in cystic fibrosis: a randomised controlled trial. *J Cyst Fibros.* 2013 Dec;12(6):714-20. Epub 2013 Apr 13. PMID: 23588193
- Lee AL, Hill CJ, Cecins N, Jenkins S, McDonald CF, Burge AT, Rautela L, Stirling RG, Thompson PJ, Holland AE. The short and long term effects of exercise training in non-cystic fibrosis bronchiectasis--a randomised controlled trial. *Respir Res.* 2014 Apr 15;15(1):44. PMID: 24731015
- Li J, Chen Q, Luo X, Hong J, Pan K, Lin X, Liu X, Zhou L, Wang H, Xu Y, Li H, Duan C. Neutrophil-to-Lymphocyte Ratio Positively Correlates to Age in Healthy Population. *J Clin Lab Anal.* 2015 Nov;29(6):437-43. Epub 2014 Oct 2. PMID: 25277347
- Mosler K, Coraux C, Fragaki K, Zahm JM, Bajolet O, Bessaci-Kabouya K, Puchelle E, Abély M, Mauran P. Feasibility of nasal epithelial brushing for the study of airway epithelial functions in CF infants. *J Cyst Fibros.* 2008 Jan;7(1):44-53. Epub 2007 Jun 5. PMID: 17553758.

- Muntean IA, Bocsan IC, Vesa S, Miron N, Nedelea I, Buzoianu AD, Deleanu D. Could FeNO Predict Asthma in Patients with House Dust Mites Allergic Rhinitis? *Medicina (Kaunas)*. 2020 May 14;56(5):235. PMID: 32422966;
- Posadzki P, Pieper D, Bajpai R, Makaruk H, Könsgen N, Neuhaus AL, Semwal M. Exercise/physical activity and health outcomes: an overview of Cochrane systematic reviews. *BMC Public Health*. 2020 Nov 16;20(1):1724. PMID: 33198717
- Rosenhall L, Elvstrand A, Tilling B, Vinge I, Jemsby P, Ståhl E, Jerre F, Bergqvist PB. One-year safety and efficacy of budesonide/formoterol in a single inhaler (Symbicort Turbuhaler) for the treatment of asthma. *Respir Med*. 2003 Jun;97(6):702-8. PMID: 12814158.
- Sawyer, A., Cavalheri, V. & Hill, K. Effects of high intensity interval training on exercise capacity in people with chronic pulmonary conditions: a narrative review. *BMC Sports Sci Med Rehabil* 12, 22 (2020).
- Tyrrell JC, Hiller EJ, Martin J. Face mask physiotherapy in cystic fibrosis. *Arch Dis Child*. 1986 Jun;61(6):598-600. PMID: 35244.
- Wada JT, Borges-Santos E, Porras DC, Paisani DM, Cukier A, Lunardi AC, Carvalho CR. Effects of aerobic training combined with respiratory muscle stretching on the functional exercise capacity and thoracoabdominal kinematics in patients with COPD: a randomized and controlled trial. *Int J Chron Obstruct Pulmon Dis*. 2016 Oct 28; PMID: 27822031.