

FIBRODISPLASIA
OSSIFICANTE
PROGRESSIVA



FIBRODYSPLASIA
OSSIFICANS
PROGRESSIVA

ORGANIZZA CON IL PATROCINIO DI

UNIAMO
Federazione Italiana Malattie Rare

FONDAZIONE
Telethon

**18° MEETING
FOP ITALIA
ODV**

MONITORAGGIO E GESTIONE DELLA FUNZIONE RESPIRATORIA NELLA FOP

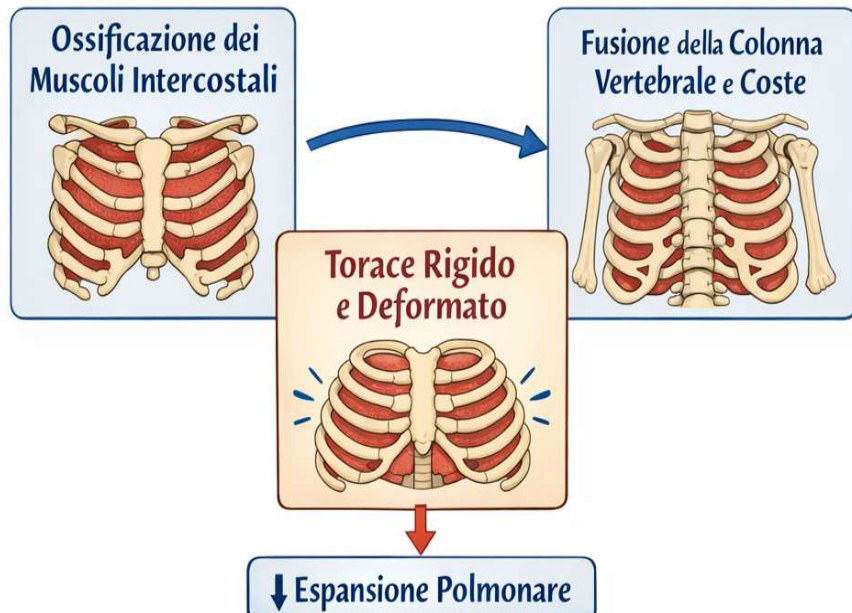
Dr.ssa Paola Borgia

IRCCS Istituto Giannina Gaslini

UOC Pneumologia Pediatrica ed Endoscopia
Respiratoria

paolaborgia@gaslini.org

PATOGENESI DELLA SINDROME RESTRITTIVA POLMONARE



Fattori intra-articolari:

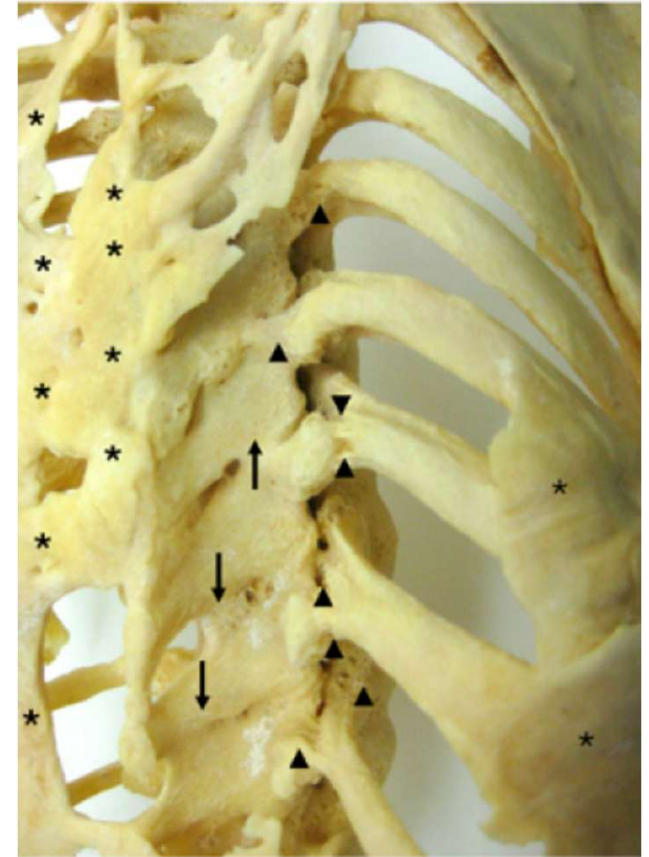
- Precoce artropatia costovertebrale e zigoapofisaria

Fattori extra-articolari:

- Ossificazione eterotopica dei muscoli toracici
- Fusioni congenite delle coste
- Disregolazione della cartilagine di accrescimento

Fattori aggravanti:

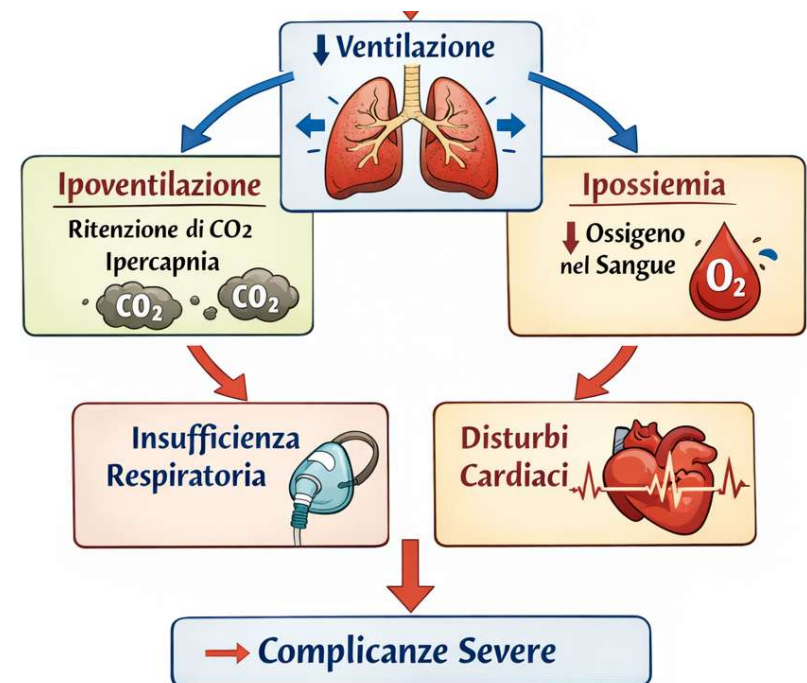
- Infezioni polmonari ricorrenti
- Crescita somatica



CONSEGUENZE CLINICHE

- Dipendenza dalla respirazione diaframmatica
- **Ridotta espansione toracica** → ventilazione superficiale → ridotta espansione alveolare → maggiore rischio di ritenzione di secrezioni → atelettasie e infezioni polmonari
- Dispnea o ridotta tolleranza allo sforzo
- Ipoventilazione notturna

Sindrome da insufficienza toracica



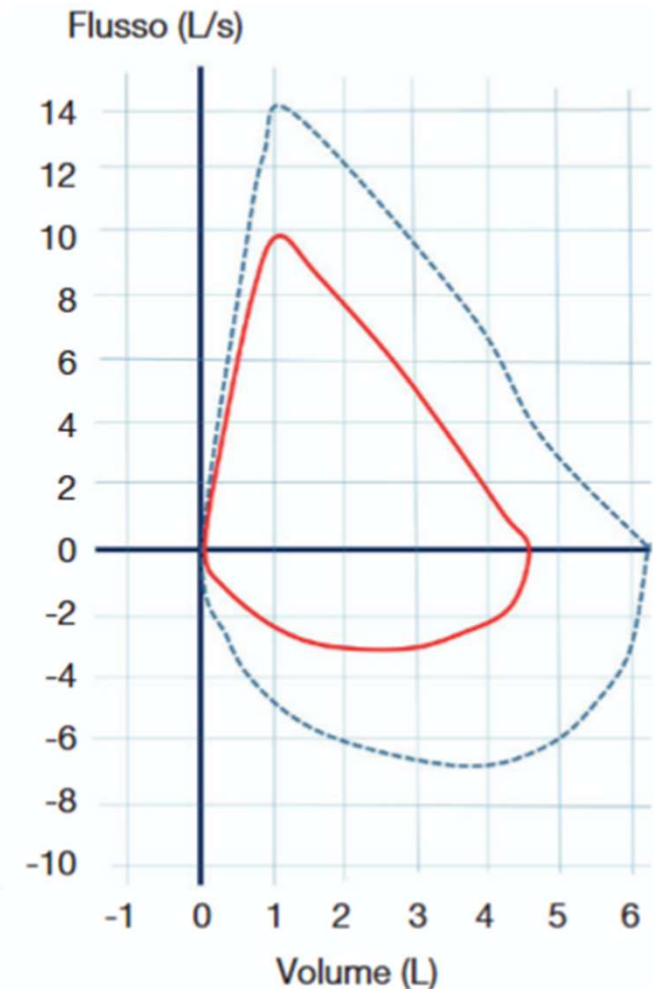
MONITORAGGIO DELLA FUNZIONE RESPIRATORIA

SPIROMETRIA (sforzo-dipendente):

- FVC (capacità vitale forzata) **ridotta (<80% del predetto)**
- FEV1 (volume espiratorio forzato in un secondo) **ridotto**
- IT (rapporto FEV1/FVC) **normale o aumentato**

DEFICIT RESTRITTIVO

DEFICIT MISTO (OSTRUTTIVO + RESTRITTIVO) SE IT RIDOTTO (meno frequente)



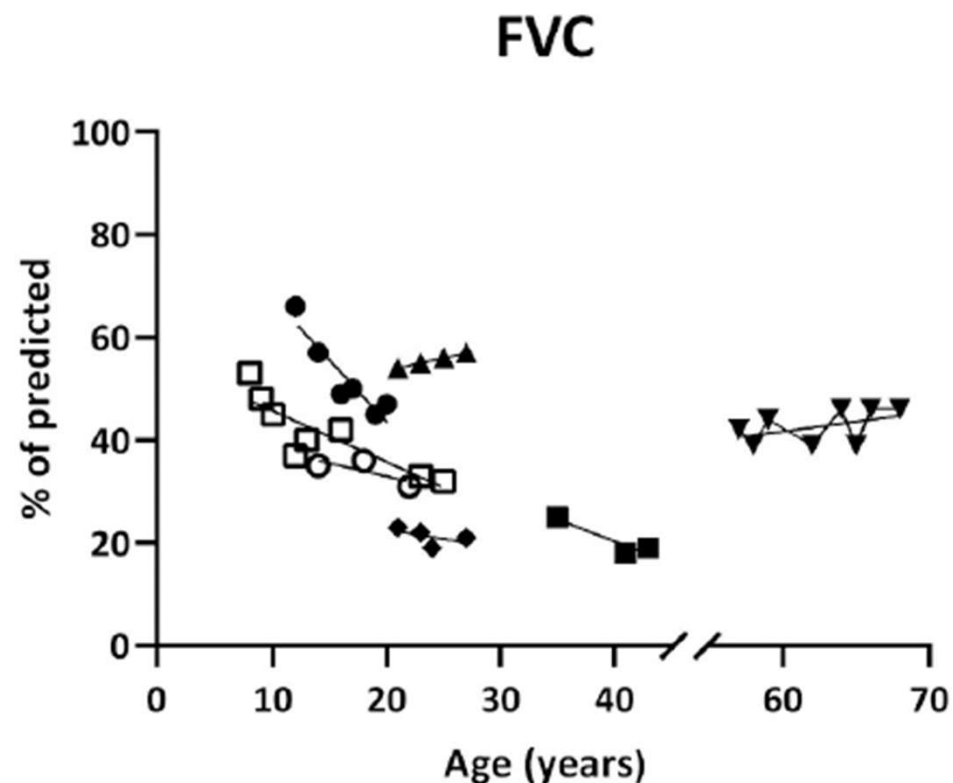
SPIROMETRIA

Deterioration of pulmonary function: An early complication in Fibrodysplasia Ossificans Progressiva. Botman et al. Bone Reports 2021

- 7 pazienti
- Età alla prima prova di funzionalità respiratoria (PFR): 7–57 anni
- Follow-up: 6–18 anni

RISULTATI

- **FVC ridotta** in 7/7 , già in età pediatrica (7 anni)
- **Peggioramento FVC in 3/7 pazienti**, con declino già in infanzia/prima adolescenza
- In 2 pazienti il peggioramento proseguiva fino a circa 23 anni
- **Nei pazienti più anziani, FVC tendeva a stabilizzarsi**
- **IT >70%** (5/7)
- In 1 paziente, dopo chirurgia mandibolare, **FEV1 aumentava da 46% a 64%** e **IT da 70% a 95%** → **FVC STABILE PRIMA E DOPO CHIRURGIA**



SPIROMETRIA

Cardiopulmonary function in fibrodysplasia ossificans progressiva. Connor et. Al. Thorax, 1981

<i>Number</i>	<i>Sex</i>	<i>Height (cm)</i>	<i>Age (yr)</i>	<i>Chest expansion (cm)</i>	<i>FEV₁ (l)</i>	<i>FVC (l)</i>	<i>FEV₁/FVC (l%)</i>	<i>Peak flow (l/min)</i>
1	F	163	25	2	0.95 (30%)	1.0 (27%)	95	175 (440)
2	F	153	27	1.5	0.85 (30%)	0.85 (27%)	100	175 (400)
3	F	173	60	0	0.65 (27%)	0.8 (23%)	81	145 (410)
4	F	173	57	2.2	0.85 (33%)	1.0 (28%)	85	210 (410)
5	M	175	30	2	2.1 (52%)	2.25 (46%)	93	350 (620)
6	M	155	14	1.8	1.55 (47%)	1.6 (41%)	97	260 (380)
7	M	—	6	0.5	—	—	—	60 (110)
8	M	160	19	2	2.2 (61%)	2.3 (55%)	96	400 (575)
9	M	152	16	1.5	1.6 (61%)	1.7 (55%)	94	360 (360)
10	F	162	28	0.5	1.2 (40%)	1.2 (33%)	100	130 (430)
11	F	183	32	2.5	1.1 (31%)	1.2 (26%)	92	280 (490)
12	F	165	30	1.5	0.95 (31%)	1.05 (28%)	90	220 (440)
13	M	170	39	0	2.25 (63%)	2.65 (60%)	85	400 (570)
14	M	178	27	2	1.95 (46%)	1.95 (38%)	100	230 (630)
15	F	160	32	1	1.8 (53%)	1.8 (45%)	100	385 (420)
16	M	178	19	0	1.25 (29%)	1.4 (27%)	89	175 (640)
17	M	163	30	3	1.65 (46%)	1.65 (39%)	100	275 (570)
18	F	160	70	0	—	—	—	95 (340)
19	M	157	15	3	1.85 (64%)	2.0 (59%)	93	310 (390)
20	F	157	35	1.5	1.3 (48%)	1.3 (39%)	100	265 (400)
21	F	142	24	0	1.45 (57%)	1.65 (63%)	88	310 (360)

FVC media: 44% ± 14% del predetto

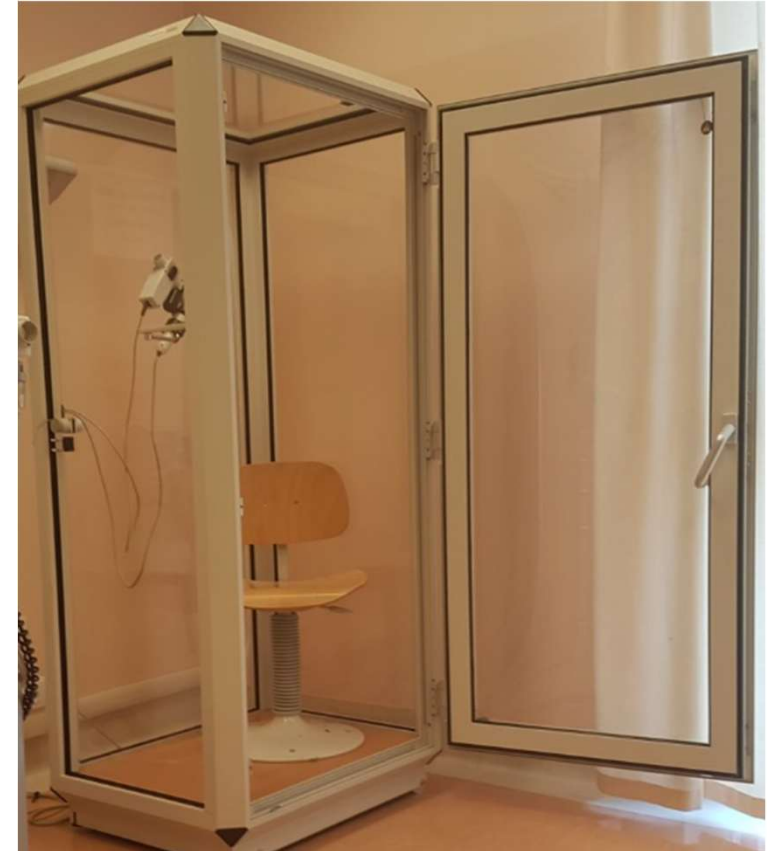
LIMITI DELLO STUDIO: TLC NON MISURATA – FVC INDIPENDENTE DALL'ETA'

MONITORAGGIO DELLA FUNZIONE RESPIRATORIA

PLETISMOGRAFIA

Importante per confermare il deficit restrittivo

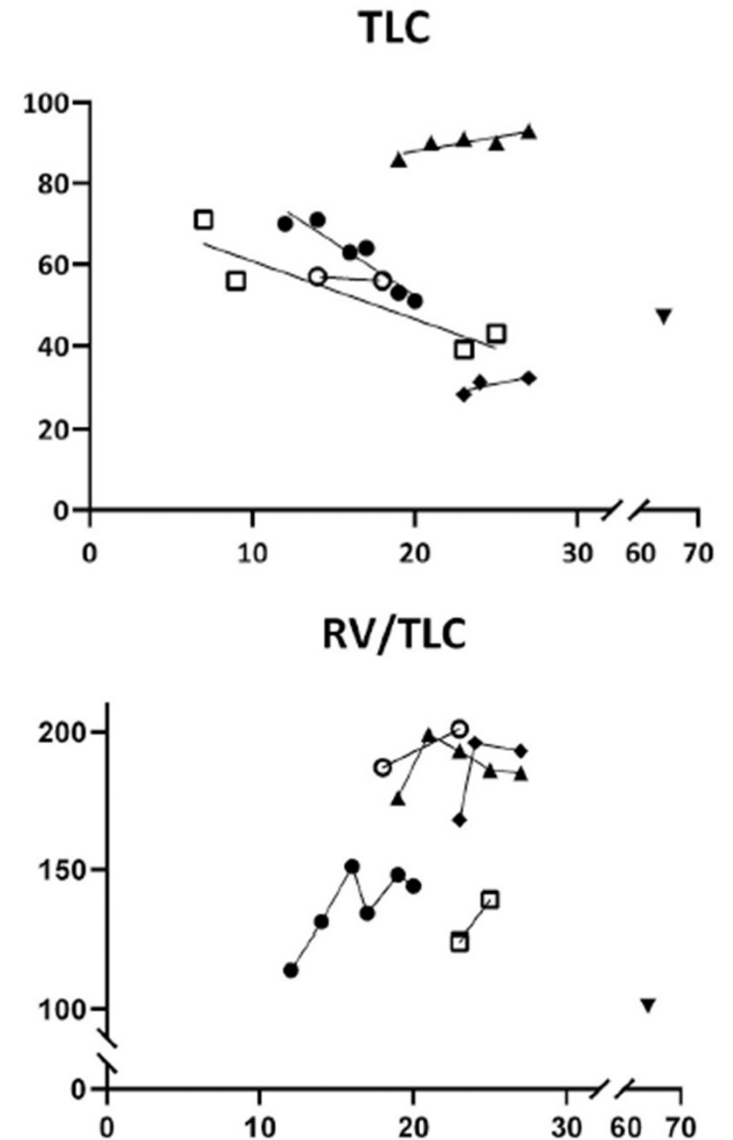
- TLC (capacità polmonare totale) ridotto (<80% predetto)
 - **RV volume residuo**, cioè la quota di aria che rimane nei polmoni dopo un'espiazione massima → **solitamente aumentato** per rigidità e ridotta escursione della parete toracica.
 - **ERV volume di riserva espiratoria**, cioè la quantità di aria che può essere ancora espirata dopo un'espiazione tranquilla → **solitamente ridotto**
-



PLETISMOGRAFIA

Deterioration of pulmonary function: An early complication in Fibrodysplasia Ossificans Progressiva.
Botman et al. Bone Reports 2021

- **TLC ridotta** in 5/6
 - **Peggioramento TLC** osservato in 2/7 durante infanzia e prima adolescenza
 - **Dopo i 23 anni non emergeva ulteriore declino**
 - **Rapporto RV (volume residuo)/TLC aumentato** in 5/6 pazienti → compatibile con incremento relativo di RV
 - Dopo chirurgia mandibolare, RV non si normalizzava, ma ERV (volume di riserva espiratoria) aumentava da 0,86 L a 1,16 L nel paziente operato
-



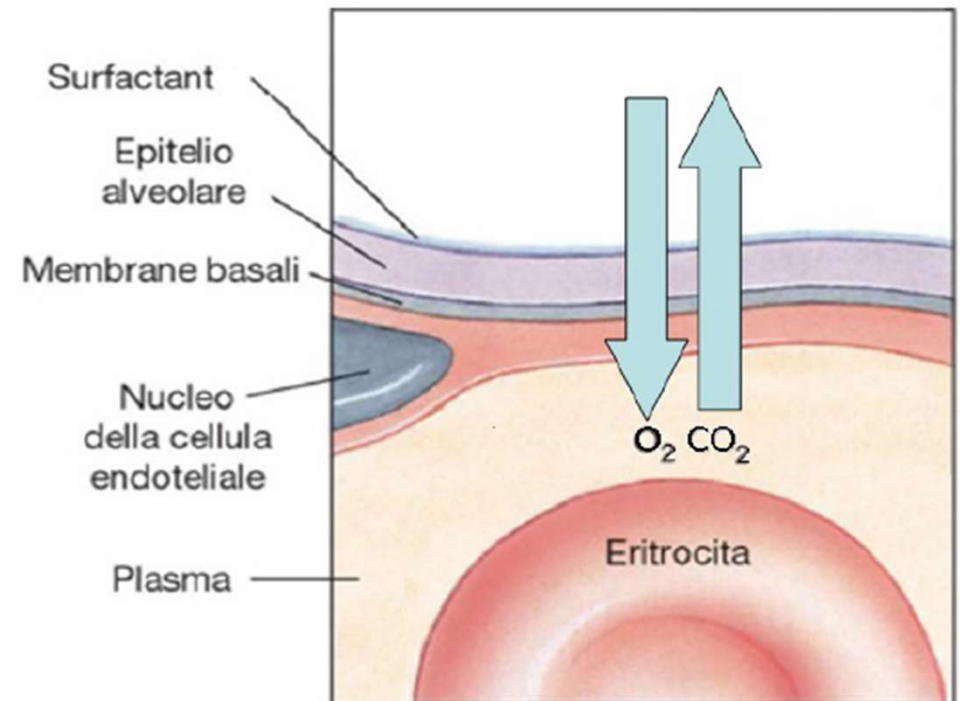
MONITORAGGIO DELLA FUNZIONE RESPIRATORIA

DLCO (capacità di diffusione polmonare del CO)

NECESSARIA CORREZIONE CON VOLUME ALVEOLARE (DLCO/VA)

Deterioration of pulmonary function: An early complication in Fibrodysplasia Ossificans Progressiva. Botman et al. Bone Reports 2021:

-DLCO/VA >80% (6 pazienti)



RESEARCH

Open Access

Respiratory oscillometry in individuals with fibrodysplasia ossificans progressiva

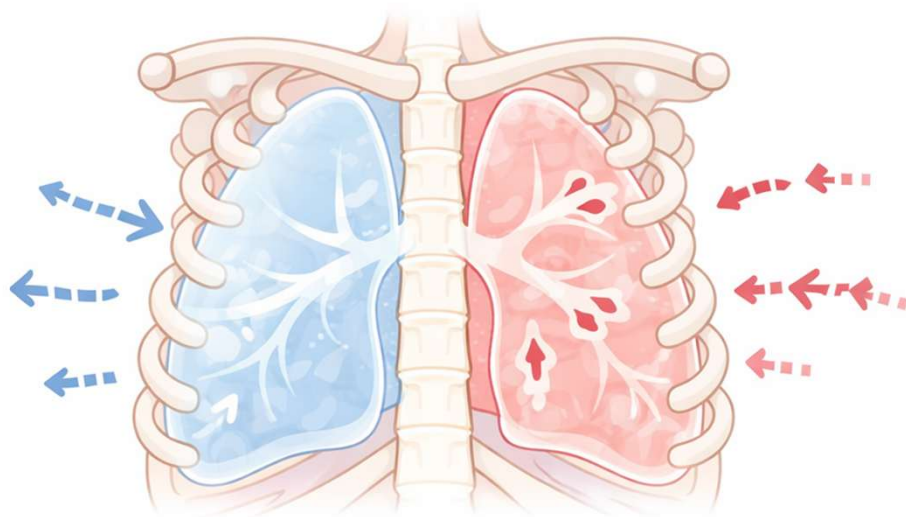
Anastasija Vasileva¹, Joyce K. Y. Wu^{1,2}, Melissa Valaee¹, Ethan Ortiz¹, Zoltán Hantos³, Lianne Tile^{4,5,6,7}, Irene Ho^{4,5}, Angela M. Cheung^{4,5,6,7} and Chung-Wai Chow^{1,7*}



- Test eseguibile con respiro tranquillo
- Misura l'**impedenza respiratoria** durante un intero atto respiratorio
- **Fornisce informazioni aggiuntive sulla meccanica respiratoria**
- Possibile utilità nel monitoraggio nel tempo

- **n. 8 pazienti**
- **Pattern diversi:** normale, ostruzione delle vie aeree, disomogeneità ventilatoria e possibile ostruzione extra-toracica fissa
- Assenti differenze statisticamente significative
- **Tendenza a più flare-up negli ultimi 2 anni, CAJIS totale più alto, volume corrente più basso nei soggetti con meccanica respiratoria peggiore**

Torace rigido della FOP limita l'espansione polmonare e contemporaneamente ostacola anche il completo svuotamento respiratorio



Resta incerto se il deterioramento respiratorio raggiunga un plateau con l'età (i dati disponibili non sono sufficienti)

FOCUS: FISIOTERAPIA RESPIRATORIA

RAZIONALE FISIOLÓGICO

- RIDOTTA ESPANSIONE TORACICA → DIPENDENZA DAL DIFRAMMA

La fisioterapia respiratoria ha due obiettivi:

1. Mantenere il più possibile il reclutamento inspiratorio
2. Ridurre atelettasie, secrezioni e infezioni secondarie

LA FISIOTERAPIA RESPIRATORIA NON CORREGGE LA RIGIDITA' TORACICA, MA PUÒ AIUTARE A PRESERVARE LA FUNZIONE RESIDUA E A PREVENIRE LE COMPLICANZE.

LA FISIOTERAPIA RESPIRATORIA COME PROGRAMMA “A BASSA AGGRESSIVITÀ” E PERSONALIZZATO

- **Sedute brevi, regolari, sin dalla diagnosi di FOP (15-30 minuti al giorno)**
- **Tecniche non traumatiche**
- **Integrazione con pneumologo e famiglia/caregiver**
- **INCORAGGIARE IL CANTO, SUONARE STRUMENTO A FIATO, IL NUOTO, ESERCIZI DI RESPIRAZIONE PROFONDA A TUTTE LE ETA'**

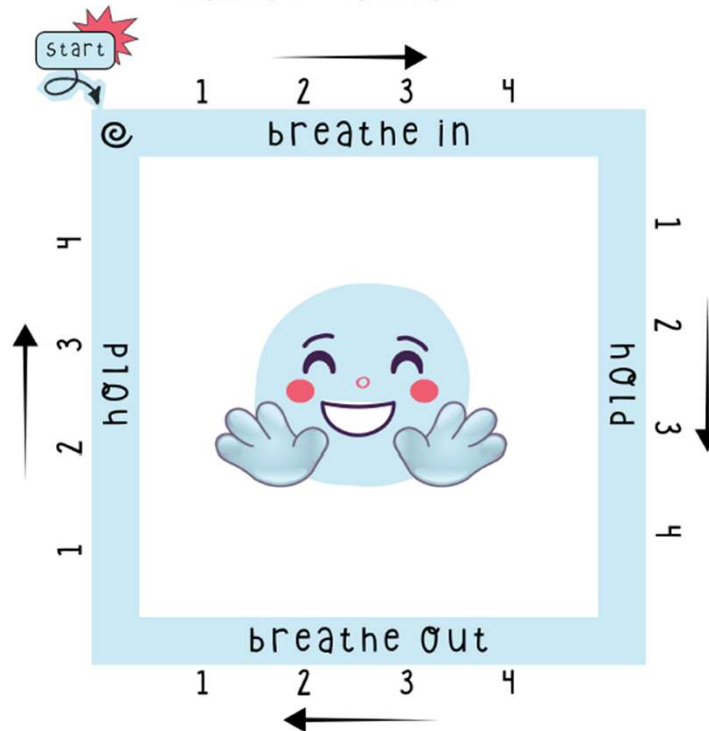
TECNICHE DI RESPIRAZIONE PER I BAMBINI

ALTRO:

- Bolle di sapone
- Inspirare come se stessero annusando un fiore
- Espirare come se stessero spegnendo le candeline

SQUARE BREATHING

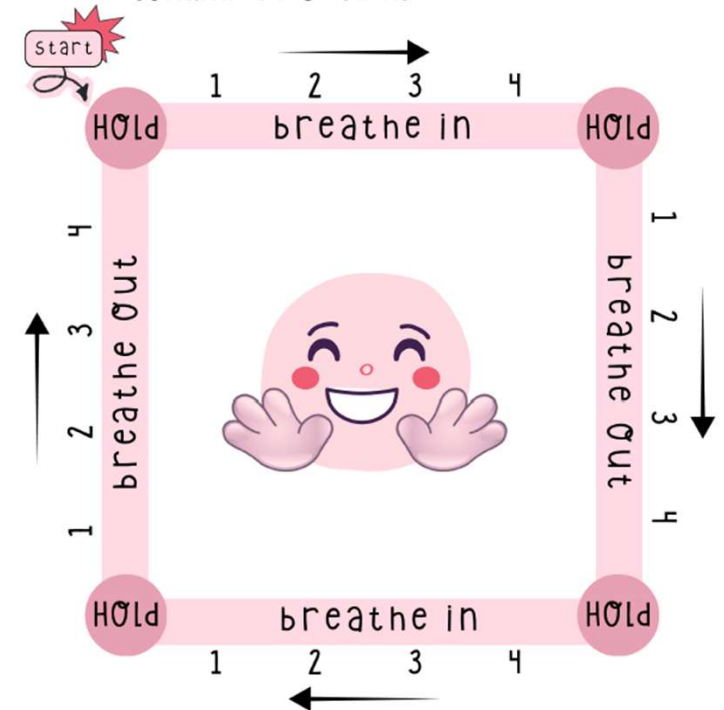
- Breathe in to the count of 4
- Hold to the count of 4
- Breathe out to the count of 4
- Hold to the count of 4



SQUARE BREATHING

VERSION 2

- Deep breathe in slowly
- Hold your breath when you reach the circle
- Breathe out slowly
- Hold your breath when you reach the circle
- Continue the sequence



STAR BREATHING

- Trace the star shape with your finger
- Alternate breathing in and out as you trace the shape

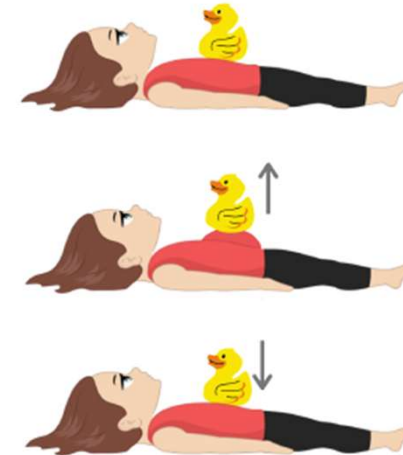


BELLY BREATHING

(WITH PROPS)

Ask your child to lie on the floor, with the knees bent, and place a favorite plush toy on your kid's belly.

- Your ducky (name your kid's toy) is sitting on your belly, and would love to travel up and down. Let's do it slowly so that ducky doesn't fall from your belly
- Breathe in slowly through your nose, and let ducky go up
- Hold your breath till I count 1, 2, 3
- Breathe out slowly through your mouth.



INCENTIVATORE SPIROMETRICO

- Posizione seduta, strumento in verticale, all'altezza degli occhi
- Espirare prima di cominciare
- Inspirare lentamente e profondamente dalla bocca
- Mantenere l'inspirazione per 3–5 secondi
- **Ripetere 10 VOLTE, mattino e sera**



<https://www.mskcc.org/cancer-care/patient-education/how-use-your-incentive-spirometer>

VENTILATAZIONE NON INVASIVA (NIV)



- **Supporto CPAP/BiPAP** nei quadri con ipoventilazione e ipossiemia:
 1. supporta la ventilazione alveolare
 2. riduce il lavoro respiratorio
 3. migliora anche il controllo della CO_2
- **Ossigeno con cautela se presente ritenzione cronica di CO_2**

CONCLUSIONI



- Monitoraggio funzionale seriato (spirometria, pletismografia, DLCO)
 - Sorveglianza segni di peggioramento (dispnea, desaturazione, sonno non ristoratore, infezioni ricorrenti)
 - Monitoraggi respiratori notturni (pulsossimetria notturna, capnografia transcutanea, poligrafia cardio-respiratoria)
 - Training respiratorio (tecniche di respirazione diaframmatica, incentivatore spirometrico)
 - Supporto ventilatorio (CPAP/BiPAP) se indicato
-



Grazie per l'attenzione!
