

AUTONOME PROVINZ BOZEN
SÜDTIROL



PROVINCIA AUTONOMA DI BOLZANO
ALTO ADIGE

**CORSO DI FORMAZIONE SPECIFICA IN
MEDICINA GENERALE
TRIENNIO 2018 - 2021**

TESI DI FORMAZIONE

**INDIVIDUAZIONE DEI SOGGETTI
AFFETTI DA OSAS NELLO STUDIO DEL
MEDICO DI MEDICINA GENERALE
ATTRAVERSO L'UTILIZZO DI TEST
VALIDATI**

Tutor

Dott. Busato Giorgio
Medico Specialista Pneumologo

Medico in Formazione

Dott. Cuberli Guido

INDICE

INTRODUZIONE

CAPITOLO 1. SINDROME DELLE APNEE OSTRUTTIVE NEL SONNO

Definizione ed epidemiologia	pag. 5
Fisiopatologia	pag. 6
Fattori di rischio	pag. 7
Diagnostica	pag. 8
Indici patologici e Classificazione di gravità	pag. 9
Manifestazioni cliniche	pag. 9
OSAS e complicanze patologiche	pag. 10
Terapia	pag. 14
Il ruolo del MMG nella diagnosi e nel monitoraggio clinico delle OSAS	pag. 15

CAPITOLO 2. INDAGINE

Obiettivo	pag. 16
Metodi e strumenti	pag. 16
Campionamento della popolazione	pag. 16
Risultati dell'indagine	pag. 17
Provvedimenti attuati in base all'analisi dei risultati	pag. 19

CONSIDERAZIONI FINALI

BIBLIOGRAFIA

APPENDICE

Questionario di Berlino

Epworth Sleepiness Scale (ESS)

Questionario STOP BANG

Stanford Sleepiness Scale (SSS)

Questionario formulato dal Servizio Pneumologico Territoriale dell'Azienda Sanitaria della Provincia Autonoma di Bolzano

INTRODUZIONE

La sindrome delle apnee durante il sonno è una malattia severa descritta per la prima volta nel 1965 come una alterazione patologica caratterizzata da "pause" o interruzioni del normale respiro durante il sonno. Il termine "apnea" dunque identifica una pausa della respirazione. Chiunque volontariamente può trattenere il respiro, tuttavia quando la pausa non è decisa spontaneamente, ma si verifica durante il sonno e si prolunga per dieci secondi o più, il fenomeno diventa anormale. Qualora l'apnea si ripeta per molte volte nel corso della notte può comportare rischi importanti per la salute visibili anche durante la veglia. Secondo l'International Classification of Sleep Disorders (ICSD), la sindrome delle apnee notturne viene inserita nei disturbi del sonno correlati alla respirazione e costituisce una delle principali cause di disturbo del mantenimento del sonno: è quindi una delle principali cause dell'insonnia o cattivo sonno¹ e i conseguenti disturbi diurni possono avere importanti effetti negativi sulla salute del paziente e sulla qualità di vita in generale.

Ci sono tre tipologie di apnee durante il sonno:

OSTRUTTIVE: Obstructive Sleep Apnea Syndrome, (OSAS) o Sindrome delle apnee ostruttive nel sonno. Condizione caratterizzata da pause nella respirazione durante il sonno, dovute all'ostruzione parziale o totale delle prime vie aeree.

CENTRALI: Central Sleep Apnea Syndrome (CSAS) molto meno comuni, si manifestano quando i centri cerebrali responsabili dell'attività respiratoria non riescono ad inviare i segnali appropriati ai muscoli respiratori, e questo causa l'impossibilità della gabbia toracica ad espandersi. Manca quindi lo sforzo inspiratorio, si ha assenza di movimenti toraco-diaframmatici e cessazione del flusso aereo, ma con mantenuta pervietà delle alte vie respiratorie.

MISTE: che combina una componente centrale all'inizio e termina con una componente ostruttiva.

Le alterazioni della funzionalità respiratoria di tipo ostruttivo, oltre ad essere le tipologie di apnee notturne più diffuse, sono tra i disturbi più fastidiosi del sonno che, se non trattati, possono ripercuotersi negativamente sulle condizioni sociali e sulla salute di chi ne è colpito. L'OSAS non va sottovalutata in quanto è un fattore di rischio indipendente per malattie cardio e cerebrovascolari tra cui: ipertensione arteriosa, infarto acuto del miocardio, scompenso cardiaco, aritmie e ictus. La sonnolenza diurna OSAS correlata inoltre, determina un maggior rischio di incidenti alla guida di veicoli a motore e infortuni sul lavoro e domestici; per tali ragioni l'OSAS è considerata un problema di salute pubblica.²

CAPITOLO 1: SINDROME DELLE APNEE OSTRUTTIVE NEL SONNO

Definizione ed epidemiologia

L'OSAS (dall'inglese: Obstructive Sleep Apnea Syndrome) è un disturbo respiratorio nel sonno; etichettata in passato come "malattia dei grandi russatori", è caratterizzata da ripetuti episodi di parziale o totale occlusione delle vie aeree superiori durante il sonno con conseguente riduzione o cessazione del flusso di aria che raggiunge i polmoni e persistenza di movimenti toraco - diaframmatici. Molti individui subiscono episodi di apnea ostruttiva del sonno in un certo momento della vita, ad esempio come conseguenza di un'infezione delle vie aeree superiori che portano ad un'ostruzione nasale, ma una piccola percentuale di persone è affetta da una grave apnea ostruttiva del sonno in maniera cronica.

I disturbi più comuni della OSAS sono il russamento forte e intermittente, associato a sonno non ristoratore e sonnolenza diurna eccessiva (Excessive Daytime Sleepiness, EDS) o stanchezza. L'OSAS può restare celata a lungo perché i disturbi respiratori si verificano di notte, ma le conseguenze si riflettono nella compromissione delle funzioni diurne. Spesso i pazienti, infatti, non sono consapevoli della patologia poiché gli eventi sono associati al sonno, durante il quale lo stato di coscienza della persona risulta ridotto.³

La Sindrome delle apnee ostruttive nel sonno può manifestarsi in tutte le età, con prevalenza nel sesso maschile tra 30 e 65 anni.⁴ Il 4% di uomini e il 2% di donne nella popolazione generale presentano un alto numero di apnee per notte e lamentano eccessiva sonnolenza diurna durante il giorno; è stato calcolato quindi che circa due milioni di italiani possano soffrire di questa malattia, anche se per motivi di scarsa consapevolezza, esiste un'alta prevalenza di sindromi di apnee ostruttive del sonno non riconosciute (85%),⁵ sebbene nell'ultimo decennio nei paesi industrializzati si è assistito ad un notevole aumento delle diagnosi.

La prevalenza di OSAS è molto alta (> 50%) nei pazienti con disturbi cardiaci o metabolici rispetto alla popolazione generale. È un disturbo frequente anche in età pediatrica, causato principalmente da ipertrofia tonsillare o delle adenoidi, con picchi intorno ai 2 - 5 anni e in tarda adolescenza. I bambini con disturbi respiratori nel sonno hanno un importante aumento di anomalie comportamentali e neuro cognitive rispetto ai bambini non affetti. È stato stimato che dal 5% al 39% dei disturbi di deficit di attenzione o ipoattività nei bambini potrebbero essere attribuiti a disturbi respiratori durante il sonno.⁶

La sindrome da apnee ostruttive del sonno è associata ad aumento della mortalità, sia a causa delle complicanze vascolari che a causa di incidenti stradali e infortuni sul lavoro dovuti all'eccessiva sonnolenza diurna, in particolare per quei pazienti che non hanno ancora raggiunto i 50 anni di età.³

Tale sindrome può presentarsi con diversi gradi di gravità, basata sull'entità della sonnolenza diurna e sui dati diagnostici (Indice AHI, Apnea-Hypopnea Index): da un grado più lieve con sporadiche apnee nel sonno a quello più grave con frequenti apnee notturne associate ad ipoventilazione ed insufficienza respiratoria.

L'accademia americana della medicina del sonno (American Academy of Sleep Medicine AASM, 2007) definisce:⁷

- Apnea: assenza o riduzione > 90% rispetto all'andamento di base del flusso respiratorio durante il sonno per un periodo superiore a dieci secondi.
- Ipopnea: evento respiratorio caratterizzato da una riduzione del flusso aereo superiore al 30% del riferimento per un periodo superiore a dieci secondi, associato ad una desaturazione emoglobinica uguale o superiore al 4%. Questa definizione è quella raccomandata. In alternativa è ammessa anche la definizione della ipopnea come una riduzione del flusso aereo superiore al 50% del riferimento per un periodo superiore ai 10 secondi, associato ad una desaturazione emoglobinica uguale o superiore al 3%.⁴

Secondo le "Raccomandazioni italiane per la diagnosi e cura dei disturbi respiratori del sonno" pubblicate dall'Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri (2011) in aggiunta alle ipopnee è

stata classificata un'altra tipologia di evento respiratorio con ostruzione parziale delle vie aeree superiori nel paziente OSAS, definito RERA (Respiratory Effort Related Arousal), caratterizzato da una limitazione del flusso aereo per una durata non inferiore ai dieci secondi con progressivo aumento dello sforzo respiratorio, seguito da rapido sblocco con contestuale arousal a livello elettroencefalografico.⁸ L'arousal, o micro risveglio è rilevabile solamente mediante elettroencefalografia. Si tratta di una reazione del corpo che passa dal sonno ad uno stato di veglia in risposta alla cessazione respiratoria provocando "rantoli rumorosi" avvertito dal compagno di letto come un sobbalzo nel respiro (Un arousal viene definito dall'American Sleep Disorders Association (ASDA) come la comparsa brusca di ritmi alfa o teta nell'elettroencefalogramma di almeno 1,5 secondi di durata senza che siano accompagnati dall'aumento dell'attività elettromiografica eccetto nella fase REM"). Solitamente i soggetti non ne sono coscienti, ma in alcuni casi può verificarsi anche un risveglio vero e proprio del paziente ("Awakening").

Fisiopatologia

Nell'OSAS l'interruzione del flusso respiratorio è conseguenza di un'ostruzione delle vie aeree superiori durante il sonno che può verificarsi sia durante l'inspirazione che l'espirazione. L'occlusione si forma prevalentemente a livello faringeo, che è l'unica zona del tratto respiratorio senza protezioni rigide e perciò potenzialmente collassabile.

Anatomicamente in questo tratto del collo il passaggio dell'aria è sempre assicurato da muscoli "dilatatori" che sono comandati dal sistema nervoso autonomo e non richiedono, pertanto, un controllo volontario. Fisiologicamente il sonno induce uno stato di rilassamento della muscolatura dell'organismo e di conseguenza quindi diminuisce anche l'attività dei muscoli del faringe che non riescono più a mantenere la pervietà delle vie aeree superiori con conseguente collasso delle pareti specialmente a livello del velo faringeo e dell'orofaringe causando interruzioni respiratorie parziali (ipopnea, RERA) o complete (APNEA) e quindi una riduzione della saturazione dell'emoglobina che torna a normalizzarsi al risolversi dell'episodio; in alcuni casi si verifica in concomitanza un graduale aumento della PaCO₂.

Il paziente inoltre aumenta gli sforzi respiratori con comparsa di movimenti toraco - addominali nel tentativo di riaprire le vie aeree; il sommarsi degli stimoli derivanti dalla mancanza di ossigeno, dall'incremento della concentrazione di anidride carbonica nel sangue e in risposta a stimoli meccanici quali l'incremento della pressione negativa intraluminare faringeale, determinano un'aumentata attività dei muscoli dilatatori faringei che portano fine all'evento apnoico e ripresa del flusso respiratorio.

Per anni si è ritenuto che l'arousal fosse un meccanismo indispensabile per la riapertura delle vie aeree. È stato poi successivamente dimostrato che gli arousal sono degli eventi che si verificano frequentemente in concomitanza con la terminazione dell'apnea quando la soglia dell'arousal e quella dell'apertura delle vie aeree sono vicine.⁴ Al termine dell'episodio riprende improvvisamente la respirazione, spesso molto rumorosamente, associata a russamento e i parametri tornano al loro livello di normalità. Il ciclo di chiusura/apertura delle vie aeree riprenderà continuamente appena si verifica il rientro in sonno, l'utente può avere fino a 60/80 episodi in un'ora, per tutta la durata del sonno.



Fattori di Rischio

Tra i principali fattori di rischio distinguiamo :

- 1) Età:** le tre fasce di età in cui si osserva una elevata prevalenza dell'OSAS sono bambini con età inferiore a 6 anni, adulti compresi tra i 55 e i 65 anni ed anziani con età superiore a 70 anni.
- 2) Genere:** il rapporto maschi/femmine è di 5:1, probabilmente a causa di differenti morfologie cranio-facciali, diversa distribuzione del grasso corporeo, effetto degli ormoni sessuali.
- 3) Familiarità:** un soggetto ha un rischio di sviluppare l'OSAS tanto maggiore quanti più familiari di primo grado sono affetti da tale sindrome. La spiegazione di ciò probabilmente va ricercata nella trasmissione di determinate conformazioni o malformazioni cranio-facciali o di alterazioni neurologiche.
- 4) Obesità:** soprattutto la centrale, cioè quella della parte superiore. Nell'obesità severa (BMI>40) la prevalenza dell'OSAS varia tra il 42 e il 48% negli uomini e tra l'8 e il 38% nelle donne. Il parametro che più correla obesità e OSAS è la misura della circonferenza del collo.
- 5) Russamento:** poiché la vibrazione nelle prime vie aeree è facilitata dal collasso delle stesse, il russatore ha maggiori probabilità di sviluppare un'OSAS.
- 6) Fumo:** sebbene il fumo di sigaretta non sembri aumentare il numero di apnee ed ipopnee che si verificano per ogni ora di sonno, nei fumatori si è notato un più alto indice di ipossia notturna e di carbossiemoglobina. Il fumo infatti agisce sia direttamente mediante irritazione cronica con conseguente edema della mucosa faringea e peggioramento della stenosi delle vie aeree superiori, sia indirettamente attraverso la conseguente sindrome disventilatoria ostruttiva.
- 7) Irritanti:** l'esposizione ambientale a sostanze irritanti può contribuire all'ostruzione delle prime vie aeree con meccanismo diretto mediato dai processi flogistici che comportano uno stato edematoso delle mucose delle prime vie aeree.
- 8) Alcool:** l'alcool aggrava un'OSAS preesistente, ma non ne determina l'insorgenza. Esso è in grado di determinare una desaturazione notturna attraverso una riduzione delle risposte agli stimoli ipossici e ipercapnici, un aumento delle resistenze faringee e un'alterazione dei meccanismi di risveglio.
- 9) Farmaci:** quali gli anestetici e i tranquillanti, in particolare le benzodiazepine per il loro ampio consumo tra la popolazione. Quest'ultime abbassano il tono della muscolatura, favorendo il collasso delle prime vie aeree, riducono la risposta ventilatoria all'ipossia e innalzano la soglia di risveglio dal sonno.
- 10) Fattori anatomo - funzionali locali:** le alterazioni anatomo - funzionali delle prime vie aeree e digestive possono avere un ruolo chiave nella fisiopatologia dell'OSAS. Queste alterazioni possono riguardare singolarmente o in associazione il distretto nasale e rinofaringeo, il livello retro-palatale, l'istmo delle fauci, il livello che comprende il complesso io-glosso-mandibolare e lo spazio retrolinguale.

Diagnostica

Secondo le linee guida redatte da parte dell' Associazione Italiana Medicina del Sonno in collaborazione con l'AIPO, Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri nel 2001, la diagnosi di OSAS deve basarsi sull'integrazione di dati clinici e strumentali.⁸ Il percorso diagnostico parte dalla valutazione del quadro clinico del paziente e dalla raccolta dell'anamnesi dettagliata relativa ai sintomi lamentati dal soggetto.

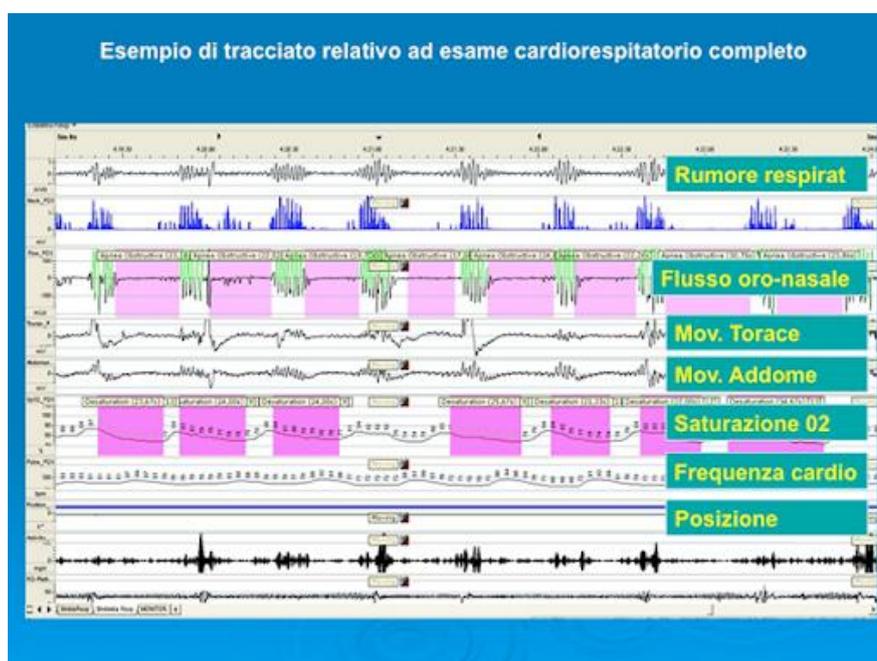
Poiché generalmente il soggetto non ne è consapevole diventa indispensabile raccogliere l'anamnesi anche dal partner o da un familiare che condivida lo stesso letto.⁴ Nella raccolta dati il medico può avvalersi di questionari quali il Questionario di Berlino e l'Epworth Sleepiness Scale.

In presenza di dati suggestivi per OSAS il paziente viene sottoposto ad ossimetria notturna domiciliare, esame non invasivo finalizzato a registrare eventuali cali di saturazione compatibili con fenomeno ostruttivi; qualora questi fenomeni fossero presenti l'ossimetria viene definita positiva. Sulla base dell'anamnesi, dell'indagine clinica e obiettiva, dall'eventuale presenza di fattori di rischio e dalla presenza di ossimetria notturna positiva si stabilisce se è necessario che il paziente prosegua l'iter diagnostico, cioè che si sottoponga a un monitoraggio cardio respiratorio notturno oppure ad una polisonnografia.

Il monitoraggio cardio respiratorio notturno (MCR) consiste in un'analisi del quadro respiratorio del paziente durante le ore notturne, eseguito al domicilio del paziente. Consente infatti di analizzare le ore di sonno tenendo conto dei seguenti parametri: saturazione di ossigeno nel sangue (in %), frequenza cardiaca (curva pletismografica), posizione relativa del corpo (rispetto al piano del letto), flusso respiratorio, movimento toracico, movimento addominale, russamento.

La Polisonnografia (PSG) invece è il monitoraggio di molteplici parametri fisiologici nel sonno incluso encefalogramma continuo e rappresenta l'attuale gold standard diagnostico per lo studio e la classificazione dei Disturbi del Sonno, in particolare per la sindrome delle Apnee Notturne. La PSG implica una notte di sonno in un reparto ospedaliero o in un centro specialistico attrezzato durante la quale avviene la registrazione dei dati, questi vengono visualizzati tramite monitor e interpretati dal medico al fine di formulare una diagnosi.

La scelta della metodica più opportuna da utilizzare deve necessariamente essere fatta da un Medico Specialista ed è condizionata dalla presenza di centri specializzati che possano eseguire lo studio polisonnografico. La patologia in età pediatrica, pur presentando alcune analogie con quella dell'adulto, risulta molto differente tanto che le definizioni e i criteri utilizzati per fare diagnosi di OSAS non sono applicabili in età pediatrica.⁹



Indici patologici e Classificazione di gravità

Per valutare il grado di severità dell'OSAS vengono utilizzati diversi indici patologici che permettono una classificazione di gravità dei pazienti e conseguentemente un'indicazione sulla priorità di trattamento.

ODI

Deriva dall'inglese Oxygen Desaturation Index; indica la media del numero di desaturazioni (riduzione dell'ossigeno nel sangue) $> 3 - 4 \%$ per ora di sonno; la polisonnografia può essere considerata diagnostica solo nel caso di un numero di eventi di ODI ≥ 10 calcolato su un periodo di sonno di almeno 4 ore.^{10 11}

AHI

Deriva dal termine inglese Apnea/Hypopnea Index; include il numero di apnee ed ipopnee che si verificano, mediamente, per ogni ora di sonno.

- AHI ≥ 5 e < 15 OSA Lieve
- AHI ≥ 15 e ≤ 30 OSA Moderata
- AHI > 30 OSA Grave
- AHI > 60 OSA Molto Grave

Il paziente deve essere tempestivamente trattato quando: l'AHI è maggiore di 20, in un soggetto senza altre malattie o l'AHI è compreso tra 5 e 19, in un paziente con patologie cardiache.

RDI

Deriva dall'inglese Respiratory Disturbance Index; simile all'AHI, questo indice conta, oltre al numero di apnee e ipopnee, anche quello di altri eventi respiratori di minor gravità (RERA), per ora di sonno. L'OSAS viene definita da:

- RDI ≥ 15 , indipendente dalla comparsa dei sintomi
- quando un RDI > 5 è associata a sintomatologia

Il paziente deve essere tempestivamente trattato quando: il RDI è maggiore di 30 in un soggetto senza altre malattie o il RDI è compreso tra 5 e 29, in un paziente con patologie cardiovascolari.

Manifestazioni cliniche

Segni e Sintomi della sindrome delle apnee ostruttive del sonno.^{12 13}

NOTTURNI

- Senso di soffocamento o choking durante il sonno
- Nicturia
- Frequenti risvegli notturni
- Russamento abituale e persistente
- Pause respiratorie nel sonno riferite dal partner
- Sudorazione notturna per aumento sforzo inspiratorio
- Sonno non riposante

DIURNI

- Eccessiva sonnolenza diurna
- Difficoltà di concentrazione e attenzione
- Cefalea al risveglio
- Difficoltà a rimanere svegli, tendenza ai "colpi di sonno" improvvisi
- Ridotta capacità di memoria
- Riduzione della libido e potenza sessuale
- Cambiamenti nell'umore o nel comportamento
- Irritabilità

La sindrome è associata ad un complesso di sintomi e dati oggettivi. La sintomatologia generata da una data quantità di disturbi respiratori varia da individuo a individuo.

OSAS e complicanze patologiche

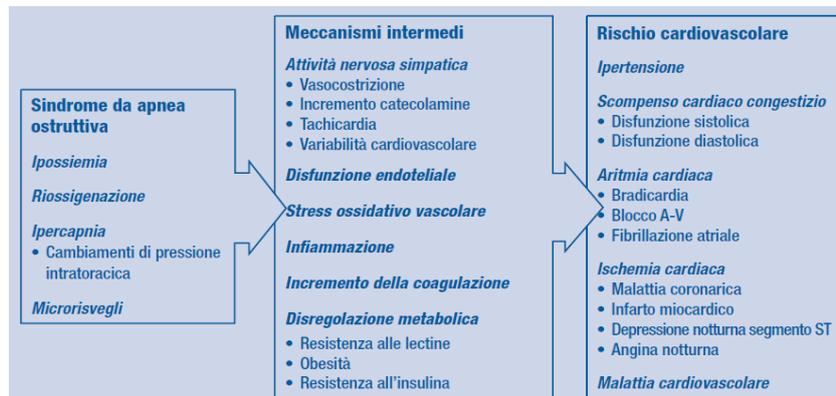
In passato le complicanze più frequentemente descritte della Sindrome delle Apnee Ostruttive del Sonno erano l'eccessiva sonnolenza e la ridotta vigilanza nelle ore diurne responsabili degli incidenti stradali e sul lavoro.

Dal 2000 in poi sono stati pubblicati diversi studi che hanno evidenziato la stretta correlazione della Sindrome delle Apnee Ostruttive del Sonno e patologie cardiovascolari, in particolare :

- Ipertensione Arteriosa
- Malattia Coronarica
- Ischemia Miocardica
- Aritmie Cardiache
- Scompenso Cardiaco
- Ictus Ischemico

Queste problematiche spesso coinvolgono il Medico di Medicina Generale come primo riscontro e soprattutto nella gestione a lungo termine della patologia cardiovascolare.

La patogenesi di tali complicanze nella Sindrome delle Apnee Ostruttive del Sonno non è ancora completamente nota, ma si ritiene si tratti di un meccanismo che coinvolge molteplici fattori di tipo neuronale, vascolare, ormonale, infiammatorio e della coagulazione; insieme essi determinano l'insorgenza e alla progressione del danno vascolare e cardiaco.



Excessive Daytime Sleepiness

L'eccessiva sonnolenza diurna, o Excessive Daytime Sleepiness (EDS), è il sintomo diurno cardine della sindrome OSAS.³ Viene definita secondo la classificazione internazionale dei disturbi del sonno come la tendenza del paziente ad addormentarsi non intenzionalmente con incapacità di mantenere lo stato di veglia o di allerta durante le attività più tranquille o passive.¹⁴ Il paziente spesso viene colto da brevi ma ripetute mancanze di attenzione durante lo svolgimento di azioni monotone, il che, oltre a costituire un pericolo per il paziente stesso, può compromettere le normali occupazioni di vita sociale e lavorativa.¹⁵ Si stima che più del 50% dei pazienti che soffrono di OSAS lamentino ipersonnolenza diurna, soprattutto se obesi¹⁶; anche se i meccanismi che spiegano i motivi per cui alcuni pazienti con OSAS lamentano EDS mentre altri non lo fanno non sono chiari. Il sonno di una notte è costituito da diversi cicli (4-5 per notte), ogni ciclo della durata di 90-110 minuti circa comprende fasi del sonno più o meno profondo: dallo stadio N1 e N2, il sonno leggero, allo stadio N3 ovvero il sonno pesante. N1, N2 e N3 sono compresi nella fase del sonno NONREM, seguiti dalla fase del sonno REM caratterizzato da rapidi movimenti oculari Rapid Eyes

Movements, durante la quale si verificano la maggior parte dei fenomeni apneici (Il sonno Rem rappresenta il 20-25% del sonno totale, il sonno profondo N3 rappresenta il 20-25%, mentre il sonno leggero N1 e N2 occupa il restante 50%). Per essere riposante, il sonno deve durare a sufficienza, deve essere collocato nelle ore più idonee e deve essere il più possibile profondo; deve essere soprattutto continuo e stabile, vale a dire con una quantità fisiologica di microrisvegli periodici.

Nel paziente OSAS il sonno è costellato da frequenti arousal o micro-risvegli che interrompono e alterano il processo del riposo che non avanza nelle fasi del sonno profondo e riparatore rendendolo frammentato e discontinuo.¹⁷ Questa frammentazione è la causa principale della sonnolenza diurna anche se tale fattore, preso singolarmente, non è sufficiente a spiegare l'insorgenza dell'EDS. E' stata rilevata una stretta correlazione tra EDS e numero/durata di eventi respiratori durante il sonno, valori di saturazione ossiemoglobinica notturna e obesità.⁴

La sonnolenza può essere di diversa entità; lieve, moderata e grave, in genere proprio in funzione del livello di inappropriata delle situazioni in cui essa si manifesta. In una prima fase la sonnolenza si manifesta solo quando il paziente si trova in situazioni noiose e sedentarie, principalmente durante il pomeriggio o la sera. I pazienti riferiscono a volte la difficoltà di rimanere svegli durante riunioni di lavoro che avvengono dopo pranzo oppure mentre guidano o leggono. Con l'aggravarsi della sonnolenza i pazienti possono addormentarsi mentre sono al telefono o addirittura durante un rapporto sessuale.

Rischi e pericoli conseguenti all' EDS e implicazioni sulla qualità di vita

La sonnolenza diurna è spesso una fonte sottovalutata di costi sociali in termini di salute, produttività e sicurezza. Alla luce di diversi studi, l'EDS comporta una riduzione delle performances neuro cognitive dell'individuo, che può manifestarsi in svariate circostanze abbassando la capacità complessiva delle prestazioni e portando a volte ad errori umani potenzialmente pericolosi. Risulta quindi aumentato il rischio di incorrere in incidenti, in primis automobilistici, incidenti in ambiente domestico e, data la prevalenza di questa malattia nella fascia di età lavorativa, infortuni sul lavoro. Questo pericolo non è limitato a gruppi ad alto rischio che svolgono mansioni complesse, ma interessa tutte le attività e gli stili di vita che sono comuni alla popolazione generale.¹⁸ Il gran numero di persone a rischio riflette l'enorme impatto sulla salute pubblica rendendo l'EDS un fattore associato ad un aumento della mortalità nei soggetti adulti.

A causa della scarsa qualità del sonno possono subentrare disturbi della personalità e sbalzi d'umore con ansia, aggressività e irritabilità che vengono avvertiti in primo luogo dai familiari. I pazienti sonnolenti manifestano meno interesse per quelle attività che una volta li entusiasmarono, con riduzione dell'energia, dell'iniziativa e della motivazione. Negli utenti con diagnosi di OSAS inoltre esiste una prevalenza dal 17 al 40% di depressione rispetto al 3,5% nella popolazione generale.¹⁹ L'eccessiva sonnolenza cronica può comportare conseguenze anche dal punto di vista dei disturbi fisici, con cefalee mattutine, tensione o disturbi gastrointestinali associati alla perdita di sonno e maggiore incidenza delle malattie psicosomatiche.²⁰

Dato lo stretto legame tra ipersonnolenza diurna nei pazienti OSAS, la qualità del sonno, la salute e lo stato di benessere in generale, la sua presenza con le conseguenze e i rischi che ne comporta si ripercuote negativamente riducendo la qualità di vita degli individui che ne sono affetti.¹⁹

OSAS e Ipertensione Arteriosa

La frequente associazione fra apnee ostruttive del sonno e ipertensione arteriosa è stata ormai ampiamente dimostrata. Le modifiche emodinamiche e autonome acute che accompagnano le apnee ostruttive durante il sonno, associate a frequenti risvegli e ipossiemia intermittente, sembrano essere responsabili di ipertensione secondaria e resistente (definita come il permanere di valori di pressione arteriosa superiori a 140 mmHg per la sistolica e/o 90 mmHg per la diastolica nonostante una terapia con almeno tre farmaci di cui un diuretico, se non controindicato per condizioni specifiche, alla massima dose raccomandata oppure più di tre farmaci antipertensivi

indipendentemente dai valori pressori). In aggiunta agli effetti metabolici e ormonali dell'obesità, l'OSAS sembra pertanto predisporre l'individuo a un disequilibrio autonomico caratterizzato da iperattività simpatica, alterati meccanismi baroriflessi e alterazioni della funzione vascolare; uno dei possibili meccanismi coinvolti potrebbe essere l'aumentata secrezione di aldosterone.

Diviene quindi particolarmente importante la ricerca di segni e sintomi suggestivi di OSA nei pazienti ipertesi, obesi e con ipertensione resistente alla terapia convenzionale e in coloro in cui venga riscontrata un'alterazione del ritmo circadiano della pressione arteriosa, con una riduzione dei valori di PA sistolica e/o diastolica notturna inferiore al 10% rispetto alla diurna e con ipertensione notturna.

Il trattamento dell'OSAS sintomatica e particolarmente dei casi più severi ripristina la normale architettura del sonno e in genere mitiga gli effetti emodinamici acuti e sembra associarsi a un miglioramento dei valori pressori, sia durante il sonno sia durante la veglia, e può determinare ulteriori effetti benefici nei soggetti ipertesi e/o resistenti ai farmaci anti-ipertensivi.²¹

OSAS e Malattia Coronarica

Numerosi studi trasversali hanno evidenziato una maggior prevalenza di OSA/OSAS in soggetti affetti da malattia coronarica o con pregresso infarto del miocardio, rispetto alla popolazione generale ed un suo effetto negativo, in termini prognostici, sulla patologia cardiaca di base. I parametri che correlano significativamente con lo sviluppo di malattia coronarica sono la diagnosi di OSA, la pressione arteriosa sistolica, l'età, il tempo dalla diagnosi di OSA e la minima saturazione notturna di ossigeno; il trattamento efficace del disturbo del sonno produce una diminuzione del rischio di sviluppare una coronaropatia.

OSAS, Ipertrofia Ventricolare Sinistra e Disfunzione Diastolica del Ventricolo Sinistro

L'OSA si associa ad ipertrofia ventricolare sinistra, verosimilmente in relazione all'aumento del post carico del ventricolo sinistro, all'ipossia intermittente ed ai ripetuti risvegli; i cambiamenti strutturali del ventricolo sinistro non sono quindi unicamente correlati all'ipertensione, in quanto l'indice di massa ventricolare sinistra risulta essere del 15% più alto nei pazienti OSAS normotesi rispetto ai pazienti senza OSAS.

L'indice di massa ventricolare sinistra inoltre risulta significativamente correlato con l'AHI, suggerendo quindi che la severità dell'OSAS è un importante determinante dell'ipertrofia ventricolare sinistra.

OSAS, Aritmie Cardiache e Fibrillazione Atriale

L'OSAS è associata a molteplici meccanismi fisiopatologici che possono essere implicati direttamente o indirettamente nella patogenesi di aritmie cardiache ventricolari e sopraventricolari. In particolare, numerosi studi sottolineano il ruolo dell'OSAS nell'aumentare il rischio di comparsa e recidiva di fibrillazione atriale. Tra i fattori predisponenti l'insorgenza di disturbi del ritmo, vi sono: l'ipossiemia, l'attivazione adrenergica, l'incremento pressorio acuto e le distorsioni strutturali cui è sottoposto il miocardio. Lo stiramento della parete atriale che si genera nel corso delle inspirazioni contro le vie aeree ostruite comporta un incremento delle dimensioni dell'atrio sinistro e la conseguente disfunzione diastolica, elementi noti per favorire l'insorgenza di FA. Inoltre le oscillazioni della pressione cardiaca transmurale, attraverso lo stiramento della parete atriale, possono attivare i canali ionici soprattutto nelle zone anatomicamente più sensibili, come l'ostio delle vene polmonari, implicato notoriamente nell'insorgenza della fibrillazione atriale.

Un altro potenziale meccanismo è l'alterata regolazione del sistema autonomo che si verifica nell'OSA. Il brusco aumento dell'attività simpatica durante le apnee può portare all'attivazione dei canali ionici atriali catecolamine-sensibili, determinando così scariche focali che possono provocare la fibrillazione atriale. Recentemente è stato individuato nell'OSA un nuovo fattore di rischio per la morte improvvisa cardiaca e, in particolare, l'entità del rischio è correlata al grado di ipossiemia

notturna indipendentemente da altri fattori di rischio quali ad esempio l'ipertensione arteriosa, la coronaropatia e lo scompenso cardiaco.

OSAS e Ictus Ischemico

Diversi studi epidemiologici hanno dimostrato che l'OSA rappresenta un fattore di rischio indipendente per l'ictus ischemico e nella comparsa di attacchi ischemici transitori, definiti come episodi senza reliquati neurologici, dimostrando quindi che le apnee nella maggior parte dei casi precedono l'insorgenza dell'ictus ischemico. Diversi studi dimostrano inoltre che il grado di severità dell'ictus è maggiore nei pazienti con concomitante presenza di OSA andando a influire sulla prognosi dell'ictus stesso. Il meccanismo patogenetico che lega l'OSA all'ictus comprende anche in questo caso diversi fattori, tra cui alterazioni emodinamiche, vascolari, infiammatorie e protrombotiche riscontrate in corso di Sindrome delle Apnee Ostruttive nel sonno (OSAS). Va considerato comunque che le popolazioni di pazienti con OSAS e quelle con ictus ischemico sono caratterizzate da un pool di fattori di rischio e comorbilità largamente sovrapponibili; l'ipertensione arteriosa e la fibrillazione atriale, frequentemente associate ad OSAS, rappresentano fattori di rischio importanti di vasculopatia ischemica. Inoltre lo sforzo inspiratorio contro una via aerea collabita determina una riduzione del flusso plasmatico cerebrale; gli effetti dell'ipoperfusione sono aggravati dallo stato di ipossiemia e dalle preesistenti alterazioni a carico della riserva vasodilatatoria cerebrale e della capacità di autoregolazione.²²

Terapia

La terapia dell'OSAS è in relazione alla sua gravità e alle cause che la determinano.

Terapia medica

Consiste innanzitutto nel seguire un corretto stile di vita. E' consigliata una corretta igiene del sonno,²³ ovvero la messa in atto di determinati comportamenti in grado di favorire un riposo notturno. Tra i più importanti: evitare l'assunzione di alcool e sedativi prima di coricarsi, non fumare, coricarsi ed alzarsi in orari quanto più possibile costanti e cercare di evitare la posizione supina. Durante il sonno infatti, l'azione sinergica della posizione supina e del grasso addominale comporta una marcata riduzione del volume polmonare di fine espirazione che determina una minore trazione sulla trachea e sul faringe, la cui collassabilità è quindi aumentata. Se viene scoperta una forte relazione tra l'ostruzione e il sonno in posizione supina, è bene raccomandare al paziente di dormire prono o sul fianco.³ Riveste particolare importanza inoltre la perdita di peso, infatti una riduzione di anche solo il 10% del peso corporeo sarebbe in grado di migliorare in maniera clinicamente significativa l'indice di apnea-ipopnea.

Terapia strumentale

La terapia con ventilatori a pressione positiva continua durante il sonno (Continuous Positive Airway Pressure, CPAP), è indicata nella maggior parte dei casi e costituisce la terapia preferenziale per le apnee e ipopnee ostruttive nel sonno. Sono disponibili principalmente due opzioni di interfaccia tra il paziente e il dispositivo di erogazione di pressione positiva a cui il paziente è collegato tramite un tubo flessibile: maschera nasale o naso-buccale. Il dispositivo richiede una certa compliance da parte del paziente e va utilizzato solo mentre si dorme. Attualmente in commercio si trovano CPAP di dimensioni contenute, abbastanza silenziose e dotate di scheda per la registrazione dati e termo umidificatore. Il dispositivo CPAP comprime l'aria ambientale e la incanala ad una data pressione attraverso la maschera generando un flusso continuo in grado di impedire meccanicamente il collasso delle pareti nelle vie aeree superiori evitando dunque il prodursi di un evento apnoico.²⁴ In una minoranza di casi è indicata la terapia con BIPAP o BI-LEVEL che si differenzia dalla CPAP per l'uso di pressioni inspiratorie ed espiratorie separate, indicata per pazienti con una dinamica polmonare severamente restrittiva, come gli enfisematosi, gli obesi patologici e i pazienti neuromuscolari. L'esperienza clinica indica che la CPAP o BIPAP è in grado di mantenere la pervietà delle vie aeree superiori e un'ossigenazione accettabile durante il sonno nella grande maggioranza dei pazienti con OSAS, anche se i pazienti devono essere rivalutati ad intervalli regolari.⁶

Terapia chirurgica

La chirurgia è da considerarsi un approccio terapeutico indicato in un numero limitato e ben selezionato di pazienti. Nei casi in cui le apnee ostruttive nel sonno risultino associate alla presenza di alterazioni anatomiche delle vie aeree superiori, la chirurgia può rappresentare un'opzione terapeutica da adottare e può essere indicata inoltre in pazienti clinicamente stabili, non candidabili o che hanno fallito la terapia con trattamenti meno invasivi.

Dispositivi orali

Si tratta di particolari apparecchi odontoiatrici costituiti su misura che inseriti nella cavità orale di pazienti selezionati (OSAS di entità lieve-moderata, con componente posizionale, ed in coloro che risultano intolleranti alla terapia ventilatoria con CPAP), aumentano la pervietà delle vie aeree superiori.

Il ruolo del Medico di Medicina Generale nella diagnosi e nel monitoraggio clinico delle OSAS

La gestione delle principali cronicità, in un contesto di organizzazione territoriale complessa e con ottimizzazione delle risorse umane ed economiche disponibili (strutture di cure primarie complesse multiprofessionali), dovrebbe sempre più prevedere il controllo clinico e strumentale di I livello ad opera del Medico di Medicina Generale, attraverso metodologie di gestione specifiche, secondo una tempistica costituita innanzitutto dalla valutazione globale del singolo paziente e in secondo luogo dalla diagnostica raccomandata dalle linee guida, necessariamente da personalizzare per ciascun paziente. La consulenza specialistica per interventi di II livello dovrebbe essere dispensabile nelle stesse strutture organizzate territoriali, limitando l'accesso ospedaliero alla diagnostica complessa e alle problematiche acute gravi. Il ruolo del Medico di Medicina Generale è fondamentale per selezionare precocemente i pazienti con maggiori probabilità di avere la malattia, avvalendosi di strumenti alla portata della Medicina Generale quali la longitudinalità assistenziale e le cartelle cliniche informatizzate orientate per problemi; sarebbe dunque auspicabile che questo professionista coordinasse le priorità sia nella prevenzione sia nella dispensazione delle cure al malato affetto da plurimorbilità. La sindrome della apnee notturne rappresenta una patologia da non sottovalutare tenendo conto della complessità e criticità clinico - terapeutica, della cronicità e non ultimo del possibile danno sociale costituito da incidenti stradali, sul lavoro e domestici correlati al problema.

Di fronte al proprio assistito, il Medico di Medicina Generale può avvalersi di strumenti clinico - diagnostici quali:

- anamnesi ed esame obiettivo, orientati in particolare ai soggetti obesi o in sovrappeso, ai fumatori, ai portatori di anomalie anatomiche del nasofaringe, quali l'ipertrofia dei turbinati, la poliposi nasale, l'ipertrofia adenotonsillare e la deviazione del setto nasale, condizioni come il collo corto, l'aumento della circonferenza del collo (frequente negli obesi), la retrognazia, la macroglossia;
- software gestionali con cartella clinica orientata per problemi, che offre possibilità di verifica e rilevazione dei dati. Tali strumenti consentono di effettuare indagini retrospettive nella popolazione assistita alla ricerca dei soggetti con fattori di rischio (ad esempio indice di massa corporea - BMI elevato, fumo, ecc.) e possono permettere di porre in atto interventi proattivi di richiamo dei pazienti o interventi occasionali in caso di accessi allo studio medico per motivi differenti;
- questionari di tipo soggettivo rapidi e di facile somministrazione, come la *Epworth Sleepiness Scale* (ESS) o la *Stanford Sleepiness Scale* (SSS)²⁵, il *Questionario di Berlino* o il *Questionario STOP BANG*. La SSS misura la sonnolenza in determinati momenti della giornata secondo una scala che va da 1 a 7: più alto è il valore indicato dal paziente, più elevato è il suo livello di sonnolenza. La ESS,²⁶ invece, valuta la probabilità di addormentarsi durante la giornata in 8 situazioni specifiche, per ciascuna delle quali è possibile attribuire un punteggio che va da 0 a 3: prevede, pertanto, un punteggio massimo di 24, che indica la situazione patologica più grave. Il Questionario di Berlino è un test di screening utilizzato per identificare in modo semplice la presenza di situazioni di rischio legate a disturbi respiratori nel sonno. Il Questionario STOP BANG (Snoring - Tired - Observed - blood Pressure) include domande su fattori di rischio aggiuntivi per OSA, quali l'indice di massa corporea (BMI, B), l'età (Age, A), la circonferenza del collo (Neck, N) ed il sesso (Gender, G). Il Servizio Pneumologico Territoriale della Provincia Autonoma di Bolzano ha elaborato un questionario in modo autonomo che raggruppa e semplifica i punti essenziali dei tests già discussi. I questionari più brevi sono quelli più adatti al Medico di Medicina Generale. [Appendice]
- consulenze di secondo livello (diagnostica di laboratorio, diagnostica strumentale di I livello, diagnostica strumentale di II livello e controlli specialistici).

CAPITOLO 2: INDAGINE

Obiettivi

Considerando lo studio del Medico di Medicina Generale come il primo presidio sanitario a cui il paziente si rivolge, questo studio si pone l'obiettivo di individuare attraverso l'utilizzo di test i possibili pazienti affetti da OSAS.

Attraverso la distribuzione e compilazione di test di screening validati, sottoposti dal Medico di Medicina Generale ai suoi pazienti con sintomatologia o fattori di rischio suggestivi per roncopia, si è cercato di individuare precocemente i soggetti sospetti per OSAS in modo da poterli indirizzare verso step diagnostici di secondo livello e riuscire così, nel minor tempo possibile, a porre diagnosi e instaurare un'adeguata terapia per la malattia in esame. Lo scopo è quello di evitare l'elevato numero di complicanze patologiche cui potrebbe andare incontro un paziente con OSA, sia in termini di costi sociali sanitari, di salute, produttività e sicurezza. Tenuto conto di come sono strutturati, tali test possono risultare utili al Medico di Medicina Generale per altre considerazioni riguardanti lo stato di salute generale del paziente.

Metodi e strumenti

Lo studio è stato effettuato nel territorio della Provincia Autonoma di Bolzano, coinvolgendo i Medici di Medicina Generale. Ai Medici del territorio Altoatesino è stata richiesta la compilazione di due test, l'Epworth Sleepiness Scale (ESS) e il Questionario di Berlino sottoponendoli ai pazienti che presentavano caratteristiche compatibili con sospetta roncopia. Ai colleghi medici è stato inviato tramite mail un link col quale accedere ad una serie di questionari online (sia in lingua tedesca che in lingua italiana) creati attraverso la piattaforma Google Moduli™.

A causa delle difficoltà dettate dal periodo di pandemia da virus SARS COVID19 i pazienti spesso sono stati raggiunti solo telefonicamente dal Medico di Medicina Generale. Va detto che molti pazienti sono sfuggiti allo studio non potendo presentarsi con regolarità all'attenzione del Medico di famiglia nel periodo di raccolta dei dati, seguendo le indicazioni ad eseguire spostamenti, soprattutto verso presidi sanitari, solo per comprovata necessità.

I pazienti affetti da OSA spesso non riconoscono la loro patologia e al sospetto diagnostico si giunge grazie all'intervento dei famigliari del paziente o alla sonnolenza diurna presentata dallo stesso, ma in questo periodo storico tali segnali di allarme da molti non vengono considerati caratteri di urgenza tali da rivolgersi al Medico.

Campionamento della popolazione

La popolazione oggetto di studio è rappresentata da quei pazienti, uomini e donne, che si presentano presso l'ambulatorio MMG con caratteristiche fisiche, cliniche e anamnestiche compatibili con sospetta OSA. Tali pazienti sono stati suddivisi per età, sesso, familiarità per patologie di pertinenza otorinolaringoiatrica e sono stati indagati fattori di rischio quali obesità, fumo, consumo di alcolici, utilizzo di farmaci ipnoinducenti ed esposizione cronica a fattori inalanti irritanti per motivi lavorativi.

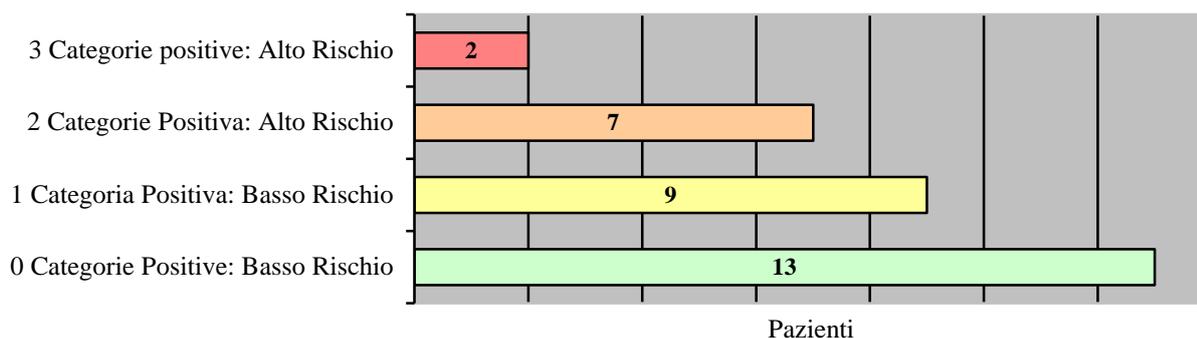
Risultati dell'indagine

Sono riuscito a raccogliere 43 questionari di cui 31 da considerarsi validi: 12 questionari sono stati esclusi dallo studio perché incompleti. La popolazione rimasta è risultata composta da 21 maschi (67,7%) e 10 femmine (32,3%). Di questi 8 pazienti (25,8%) appartengono alla fascia d'età 40-50, 11 pazienti (35,5%) alla fascia 51-60, 10 pazienti (32,3%) alla fascia 61-70, 2 pazienti (6,5%) alla fascia 71-80 e nessun paziente è risultato nella fascia d'età 81-90.

I punteggi ottenuti dalle risposte date ai questionari (questionari e calcolo dei risultati in allegato) hanno illustrato il seguente scenario:

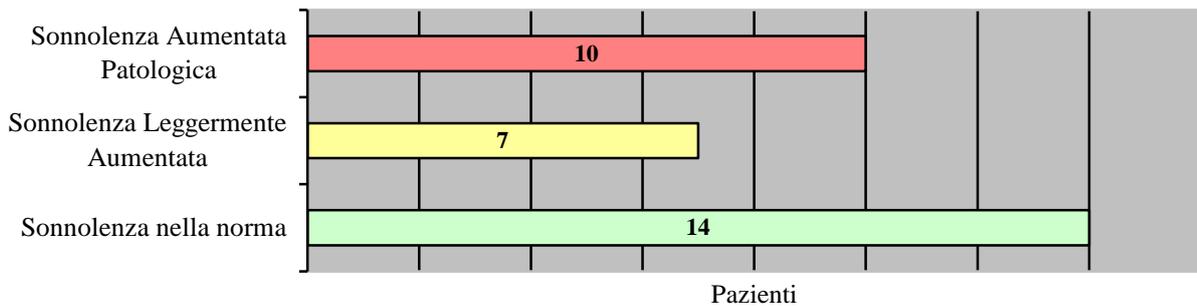
Questionario di Berlino:

- ~ 13 pazienti hanno avuto un punteggio di 0 (nessuna categoria positiva) corrispondente ad un basso rischio di sospetta OSAS.
- ~ 9 pazienti hanno avuto un punteggio di 1 (una categoria positiva) corrispondente sempre a basso rischio.
- ~ 7 pazienti hanno avuto punteggio 2 (due categorie positive) corrispondente ad alto rischio di sviluppare OSAS.
- ~ 2 pazienti hanno infine avuto punteggio 3 (tre categorie positive) corrispondente sempre ad alto rischio di sviluppare la sindrome.



Questionario di Epworth:

- ~ 3 pazienti hanno avuti un punteggio di 0, corrispondente a sonnolenza diurna nella norma;
- ~ 1 paziente ha totalizzato 1 punto, sonnolenza diurna della norma;
- ~ 2 pazienti hanno raggiunto 2 punti, sonnolenza diurna nella norma;
- ~ 1 paziente con 3 punti, sonnolenza diurna nella norma;
- ~ 4 pazienti con 4 punti, sonnolenza diurna nella norma;
- ~ 2 pazienti con 5 punti, sonnolenza diurna nella norma;
- ~ 1 paziente con 6 punti, sonnolenza diurna nella norma;
- ~ 3 pazienti con 7 punti, corrispondente a sonnolenza diurna media, leggermente superiore alla norma;
- ~ 4 pazienti con 8 punti, sonnolenza diurna media;
- ~ 2 pazienti da 9 punti, corrispondente a sonnolenza diurna aumentata, anomala ed eventualmente patologica;
- ~ 1 paziente da 10 punti, sonnolenza diurna anomala;
- ~ 4 pazienti da 11, sonnolenza diurna anomala;
- ~ 2 pazienti da 12, sonnolenza diurna anomala;
- ~ 1 paziente da 21, sonnolenza diurna anomala.



Ad ogni paziente sono stati sottoposti entrambi i questionari e incrociando i risultati è stato quindi possibile stratificare i pazienti in diversi gruppi di rischio per sospetta OSAS:

Gruppo 1

12 pazienti con un basso rischio complessivo di sviluppare OSAS, avendo ottenuto un punteggio non suggestivo per sospetta roncopatia in entrambe i questionari.

Gruppo 2

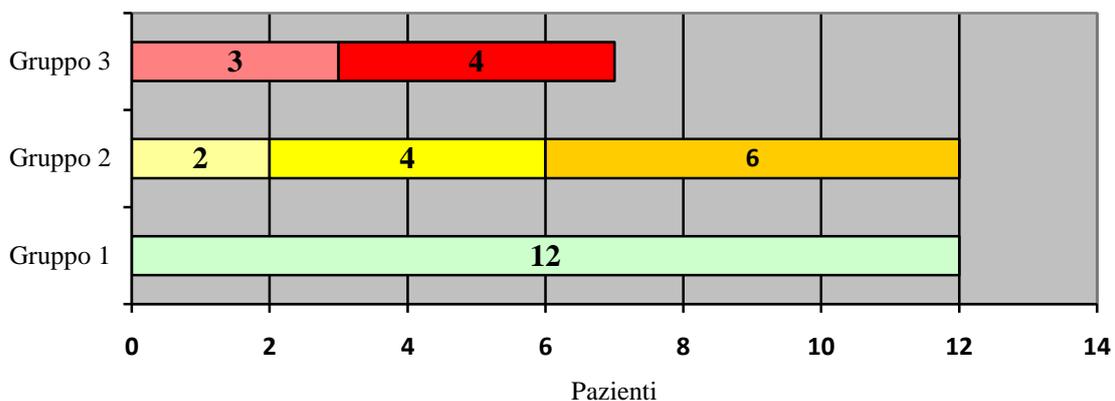
12 pazienti hanno avuto risultato intermedio ottenendo risultato positivo in solamente uno dei due test, con differente grado di gravità:

- ~ Gruppo 2.a : 2 pazienti sono risultati positivi al solo Questionario di Berlino.
- ~ Gruppo 2.b : 4 pazienti sono risultati positivi al solo Epworth Sleepiness Scale, con un grado di sonnolenza diurna leggermente aumentata rispetto alla norma, ma non considerabile come patologico.
- ~ Gruppo 2.c : 6 pazienti sono risultati positivi al solo Epworth Sleepiness Scale, con un grado di sonnolenza diurna anomalo, che è sospetto per la presenza di patologia.

Gruppo 3

7 pazienti hanno presentato positività in entrambe i test, elevato rischio di presenza di OSA al Questionario di Berlino e sonnolenza leggermente aumentata o sospetta per patologia all' Epworth Sleepiness Scale:

- ~ Gruppo 3.a : 3 pazienti sono risultati positivi sia al Questionario di Berlino che all' Epworth Sleepiness Scale, con un grado di sonnolenza diurna leggermente aumentata rispetto alla norma, ma non patologico.
- ~ Gruppo 3.b : 4 pazienti sono risultati positivi sia al Questionario di Berlino che all' Epworth Sleepiness Scale, con un grado di sonnolenza diurna anomalo, sospetto per la presenza di patologia.



Provvedimenti attuati in base all'analisi dei risultati

Gruppo 1 Basso Rischio

Tutti questi pazienti possedevano uno o più fattori di rischio per lo sviluppo della patologia, per cui si è ritenuto opportuno sottoporli ai test.

2 pazienti presentavano familiarità per OSAS, in uno di essi associata a fumo, alcool e obesità; 3 pazienti hanno riferito presenza di patologie di pertinenza otorinolaringoiatrica, uno in associazione all'utilizzo di farmaci ipnoinducenti e un altro ad obesità. Un paziente presentava obesità associata a fumo e alcool e i restanti 6 la sola presenza di obesità.

Per questi pazienti si è provveduto ad una valutazione globale dello stato di salute; gli interventi adottati si sono limitati a norme igieniche con l'obiettivo di correggere i fattori di rischio modificabili: un invito alla riduzione e controllo del peso corporeo e dell'assunzione di alcool, alla riduzione o meglio sospensione del fumo.

Gruppo 2 Rischio Intermedio

Gruppo 2.a : Entrambi i pazienti di questo gruppo presentavano associazione a fattori di rischio quali obesità, fumo e uno dei due anche all'utilizzo di farmaci ipnoinducenti. La presenza di russamento e di apnee nel sonno, presenti quasi ogni notte in un paziente, non ha comportato un aumento della sonnolenza diurna né una riduzione della qualità della vita. Gli interventi adottati per questi soggetti sono quindi limitati alla valutazione globale dello stato di salute e a norme igieniche quali il controllo del peso corporeo, dell'assunzione di alcool e l'invito all'astensione al fumo.

Gruppo 2.b : Tutti i pazienti di questo gruppo hanno riferito in anamnesi il consumo di alcool e associazione variabile ad altri fattori di rischio (fumo, obesità, utilizzo di farmaci ipnoinducenti). Per questi pazienti, oltre all'indicazione alla riduzione/sospensione del fumo e al controllo del peso, si è provveduto ad un'indagine anamnestica e laboratoristica più approfondita, in particolare per quanto riguarda l'assunzione di alcool e di sostanze, in quanto questi possono essere la causa dell'aumentata sonnolenza diurna.

Gruppo 2.c : Tutti i pazienti presentavano uno o più fattori di rischio variabilmente associati.

Per tre di essi si è deciso di intervenire attraverso norme igieniche e indagine anamnestico laboratoristica per individuare un eventuale abuso di sostanze.

Un paziente presentava elevata sonnolenza diurna e la sola associazione con il fumo come fattore di rischio, per cui si è deciso di indagare la presenza di altre patologie del sonno.

Due pazienti presentavano un particolare quadro per cui si è deciso inoltre di monitorarli nel tempo e riproporre i questionari periodicamente al fine di individuare precocemente un eventuale modifica del quadro clinico: uno di questi pazienti presentava familiarità per OSAS e obesità; l'altro fumo, obesità e presenza di apnee quasi tutte le notti (sebbene il Questionario di Berlino sia risultato negativo)

Gruppo 3 Alto Rischio

Gruppo 3.a : Tutti e tre i pazienti presentavano obesità, variabilmente associata al consumo di alcolici e al fumo; uno di essi ha riferito esposizione cronica ad inalanti irritanti per motivi di lavoro, mentre un altro presentava pregresse patologie di pertinenza ORL. Per due pazienti si è deciso di intervenire attraverso le consuete norme igieniche di controllo del peso, riduzione/sospensione del fumo e del consumo di alcolici e di monitorarli riproponendo i questionari a distanza di alcuni mesi per individuare un eventuale peggioramento del quadro clinico. Per il terzo paziente si è deciso di intervenire come per i pazienti del Gruppo 3.b, considerandolo

come soggetto a maggior rischio data la positività al questionario di Berlino in 3 categorie su 3, il punteggio di 8 all' EES e l'associazione con obesità, consumo di alcolici, fumo e pregresse patologie ORL.

Gruppo 3.b : Tutti questi pazienti, più quello del Gruppo 3.a a maggior rischio, sono stati avviati verso gli ambulatori del servizio Pneumologico Territoriale per eseguire uno studio di secondo livello mediante pulsossimetria notturna o il monitoraggio cardio respiratorio notturno effettuato presso il proprio domicilio. La strumentazione viene fornita, previa istruzione su come utilizzarla in modo corretto, dal personale infermieristico del Servizio Pneumologico.

La polissonnografia è un esame estremamente accurato ma complesso e che coinvolge più specialisti, quindi anche per una questione di risorse viene destinato a casi selezionati.

CONSIDERAZIONI FINALI

Prima di dare qualsiasi tipo di giudizio finale è bene ribadire il concetto che data la scarsità dei dati raccolti è impossibile attribuire all'elaborato qualsiasi tipo di rilevanza statistica, però può senz'altro costituire la base di partenza per uno studio futuro più ampio ed approfondito.

Inoltre alla luce degli ultimi eventi pandemici, un'idea potrebbe essere quella di utilizzare i test di cui è oggetto questa tesi per valutare la qualità della vita in quei pazienti post covid con esiti polmonari e OSAS nei quali la saturazione e quindi la sonnolenza diurna possono essere ulteriormente aggravate.

Essendo l'OSAS una patologia multifattoriale l'indagine messa in campo evidenzia diversi aspetti della vita del paziente che il Medico di Medicina Generale può conoscere attraverso i test che abbiamo visto: il medico può aiutare il paziente a correggere tutti quei fattori che concorrono al corso naturale della malattia favorendo una qualità della vita sicuramente migliore. Infatti, nonostante la mancanza di rilevanza statistica dello studio, i risultati ottenuti rispecchiano quello che è il quadro epidemiologico generale delle OSAS: i pazienti appartenenti al Gruppo 3 (Alto Rischio) sono risultati essere tutti di sesso maschile, con un'età compresa fra i 45 e i 65 anni e tutti presentavano, variabilmente associati, fattori di rischio modificabili quali l'obesità, il fumo e il consumo di alcolici.

L'approccio diagnostico - terapeutico che offre il test consente al medico di avere rapidamente un quadro circostanziale del paziente e facilita l'inizio di un eventuale iter diagnostico per approfondimenti di patologie concomitanti. Inoltre i test consentono anche di smascherare la presenza di abitudini voluttuarie dei nostri assistiti o il loro rapporto con farmaci calmanti o ipnoinducenti consentendoci di intervenire in alcuni comportamenti che il paziente può assumere, senza conoscerne la reale pericolosità. Pensiamo ad esempio all'uso ed abuso di benzodiazepine come farmaco "*per dormire*".

Infine l'approccio del test in generale è ideale per tutti quei pazienti che conosciamo poco, che si presentano di rado nel nostro ambulatorio o che semplicemente come tratto caratteriale sono schivi e riservati e quindi faticano ad avere un dialogo col proprio Medico di Medicina Generale: è più facile rispondere con frasi già pronte piuttosto che affrontare un discorso complesso ed articolato.

BIBLIOGRAFIA

1. Rivista della Società Italiana di Medicina Generale. Dossier disturbi del sonno-progetto ASCO. F Samani 2009.
2. Insalaco G, Sanna A, Fanfulla F, Patruno V, Braghiroli A, Marrone O. Documento dell'Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri (AIPO).
3. Sudhansu C, Cirignotta F, Mondini S. I disturbi del sonno, fisiologia del sonno, diagnostica neurofisiologica, clinica; Time Science-International Medical Publisher; Sindrome delle apnee ostruttive nel sonno; 2000. 349- 374.
4. Onofrio R. Disturbi respiratori nel sonno, OSAS e non solo; edizioni Minerva medica; 2013.
5. Young T1, Peppard PE, Gottlieb DJ. Epidemiology of obstructive sleep apnea: a population health perspective. *Am J Respir Crit Care Med.* 2002 May 1;165(9):1217-39.
6. Guilleminault C, Abad C. Diagnosis and Treatment of sleep disorders: a brief review for clinicians. *Dialogues Clin Neurosci.* 2003 Dec; 5: 371-388.
7. Berry R et al. Rules for scoring respiratory events in sleep: update of the 2007 AASM manual for the scoring of sleep and associated events, deliberations of the sleep Apnea definitions task force of the american academy of sleep medicine. *J Chin Sleep Med* 2012 Oct 15; 8(5): 597-619.
8. Associazione italiana medicina del sonno (AIMS), Associazione italiana pneumologi ospedalieri (AIPO). Linee guida di procedura diagnostica nella sindrome delle apnee ostruttive nel sonno dell'adulto; 2011.
9. Società italiana di pediatria, Associazione italiana medicina del sonno, collegio dei docenti di odontoiatria; Linee guida per la diagnosi della sindrome delle apnee ostruttive nel sonno in età pediatrica; *Minerva pediatrica* 2004, vol 56 n 3, 239-53.
10. Kim J, Keenan BT, Lim DC, et al: Symptom-based subgroups of Koreans with obstructive sleep apnea. *J Clin Sleep Med* 14(3): 437–443, 2018. doi: 10.5664/jcsm.6994.
11. AIPO (Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri); Giuseppe Insalaco, Stefano Calabro: Il sonno e le patologie respiratorie.
12. Winfried J. et al. Sleep apnea: current diagnosis and treatment. *Progress in respiratory research*, Karger 2006 vol. 35 , 90-96.
13. Lurie A. Obstructive sleep apnea in adults: epidemiology, clinical presentation, and treatment options. *Adv Cardiol.* 2011 Oct 13; 46: 1-42.
14. Ruggles K., Hausman N. Evaluation of excessive daytime sleepiness. *Wisconsin medical journal* 2003, Volume 102, No.1, 21-24.
15. Pneumonet: il sito al servizio della pneumologia italiana."Sindrome delle apnee ostruttive del sonno". Ultimo accesso gennaio 2021. <http://www.pneumonet.it/divulgativo/approfondimenti/osas/>

16. Koehler U et al. Daytime sleepiness in patient with obstructive sleep apnea and severe obesity: prevalence, predictors, and therapy. *Wien Klin Wochenschr, the central european journal of medicine*(2014)126: 619-625.
17. Smurra MV, Dury M, Aubert G, Rodenstein DO, Liistro G. Sleep fragmentation: comparison of two definitions of short arousals during sleep in OSAS patients. *Eur Respir J.* 2001 Apr; 17(4): 723-727.
18. Chen Y Y, Chien-Chang wu K. Sleep habits and excessive daytime sleepiness correlate with injury risks in the general population in Taiwan. *Injury Prevention* 2010; 16: 172-177.
19. Jacobsen J H, Shi L, Mokhlesi B. Factors associated with excessive daytime sleepiness in patients with severe obstructive sleep apnea. *Sleep Breath* 2013, 17: 629-635.
20. Rivista della Società Italiana di Medicina Generale. Dossier disturbi del sonno-progetto ASCO. F Samani 2009.
21. Phillips C. L., Cistulli P.: Sindrome da apnee ostruttive del sonno e ipertensione: epidemiologia, meccanismi e terapia; *Minerva Medica* 2006 August; 97(4): 299-312.
22. Empana JP et al. Excessive daytime sleepiness is an independent risk indicator for cardiovascular mortality in community-dwelling elderly, the three city study. *Stroke.* 2009 Apr; 40(4): 1219-24.
23. Associazione italiana medicina del sonno (AIMS). “La terapia posizionale per la sleep apnea”, ultimo accesso Settembre, 2020, http://www.sonnomed.it/terapia_posizionale/
24. Associazione italiana medicina del sonno(AIMS). “La sleep apnea”, ultimo accesso Settembre, 2020, http://www.sonnomed.it/scheda_osa/
25. Hoddes E, Zarcone V, Smythe H, et al. Quantification of sleepiness: a new approach. *Psychophysiology* 1973; 10: 431-6; <https://doi.org/10.1111/j.1469-8986.1973.tb00801.x>
26. The Epworth Sleepiness Scale. The official website. <http://epworthsleepinessscale.com> (ultimo accesso settembre 2020).

APPENDICE

Questionario di Berlino

Si tratta di un test di screening utilizzato per identificare in modo semplice la presenza di situazioni di rischio legate a disturbi respiratori nel sonno. Il questionario è composto da 3 categorie che analizzano diversi elementi relativi al rischio di soffrire di apnee nel sonno. I pazienti possono essere classificati ad alto rischio o basso rischio, sulla base delle loro risposte ai singoli elementi e con la valutazione complessiva nelle categorie sintomo.

CATEGORIA 1

1. Siete solito russare?

- A. Sì
- B. No
- C. Non so

2. Se russa: il suo russare è:

- A. Leggermente più forte della respirazione
- B. Più forte di chi parla
- C. Più forte del parlare
- D. Molto alto - può essere ascoltata in stanze adiacenti

3. Le capita di russare:

- A. Quasi ogni giorno
- B. 3-4 volte a settimana
- C. 1-2 volte a settimana
- D. 1-2 volte al mese
- E. Mai o quasi mai

4. Il suo russare ha mai interessato altre persone?

- A. Sì
- B. No
- C. Non so

5. Qualcuno ha notato che interrompe la respirazione durante il sonno?

- A. Quasi ogni giorno
- B. 3-4 volte a settimana
- C. 1-2 volte a settimana
- D. 1-2 volte al mese
- E. Mai o quasi mai

CATEGORIA 2

6. Quante volte si sente stanco o affaticato dopo il sonno notturno?

- A. Quasi ogni giorno
- B. 3-4 volte a settimana
- C. 1-2 volte a settimana
- D. 1-2 volte al mese
- E. Mai o quasi mai

7. Durante il giorno, si sente stanco, affaticato o svogliato?

- A. Quasi ogni giorno
- B. 3-4 volte a settimana
- C. 1-2 volte a settimana
- D. 1-2 volte al mese
- E. Mai o quasi mai

8. Si è mai appisolato o addormentato durante la guida di un veicolo?

- A. Sì
- B. No

In caso affermativo:

9. Con quale frequenza si verifica il problema?

- A. Quasi ogni giorno
- B. 3-4 volte a settimana
- C. 1-2 volte a settimana
- D. 1-2 volte al mese
- E. Mai o quasi mai

CATEGORIA 3

10. Ha la pressione alta?

- Sì
- No
- Non so

Calcolare il BMI (Body Mass Index; definito come peso (kg) diviso altezza (m) al quadrato, vale a dire, kg/m²).

Categorie e punteggio:

Categoria 1 è positiva se il punteggio totale è di 2 o più punti

Punto 1: se 'Sì', assegnare 1 punto

Punto 2: se 'c' o 'd' è la risposta, assegnare 1 punto

Punto 3: se 'a' o 'b' è la risposta, assegnare 1 punto

Punto 4: se 'a' è la risposta, assegnare 1 punto

Punto 5: se 'a' o 'b' è la risposta, assegnare 2 punti

Categoria 2 è positiva se il punteggio totale è di 2 o più punti

Punto 6: se 'a' o 'b' è la risposta, assegnare 1 punto

Punto 7: se 'a' o 'b' è la risposta, assegnare 1 punto

Punto 8: se 'a' è la risposta, assegnare 1 punto

(il punto 9 va osservato separatamente).

Categoria 3 è positiva se la risposta al punto 10 è Sì e se il Body Mass Index del paziente è maggiore di 30kg/m².

Ad alto rischio OSAS: 2 o più categorie positive

Basso rischio OSAS: 1 o nessuna categoria considerata positiva

** Nikolaus C. Netzer, MD; Riccardo A. Stoohs, MD; Cordula M. Netzer; Kathryn Clark; and Kingman P. Strohl, MD.: Using the Berlin Questionnaire To Identify Patients at Risk for the Sleep Apnea Syndrome. ANN INTERN MED. 5 October 1999;131(7):485-491.

** Gross JB, Bachenberg KL, Benumof JL, Caplan RA, Connis RT, Cote CJ, Nickinovich DG, Prachand V, Ward DS, Weaver EM, Ydens L, Yu S: Practice guidelines for the perioperative management of patients with obstructive sleep apnea: A report by the American Society of Anesthesiologists Task Force on Perioperative Management of Patients with Obstructive Sleep Apnea. ANESTHESIOLOGY 2006; 104:1081–93

** Tratto da: NC Netzer, Stoohs RA, CM Netzer, Clark K, Strohl KP). Utilizzo del questionario di Berlino per identificare i pazienti a rischio per la sindrome delle apnee notturne. Tabella 2 - Ann Intern Med. 5 ottobre 1999; 131 (7) :485-91.

Epworth Sleepiness Scale (ESS)

L'Epworth Sleepiness Scale o ESS è un questionario auto-somministrato con 8 domande, che fornisce una misura del livello generale di sonnolenza diurna di una persona, o loro tendenza al sonno nella vita quotidiana.

E' diventato il metodo standard mondiale per tale valutazione, economico, semplice e affidabile è stato validato principalmente per valutare la sonnolenza nei pazienti affetti da OSAS.

L'ESS chiede alle persone di valutare, su una scala di 4 punti (0-3), con quanta facilità tenderebbero ad addormentarsi indipendentemente dalla sensazione di stanchezza. Se l'utente non ha avuto modo di sperimentare alcuna di queste situazioni, è consigliato di immaginare come si comporterebbe se dovesse viverla.

Viene utilizzata la seguente scala per scegliere il punteggio più adatto ad ogni situazione:

0 = non mi addormento mai

1 = ho qualche probabilità di addormentarmi

2 = ho una discreta probabilità di addormentarmi

3 = ho un'alta probabilità di addormentarmi

Per effettuare il test va inserita una crocetta nella casella corretta

Situazione	0	1	2	3
Seduto mentre leggo				
Guardando la TV				
Seduto, inattivo in un luogo pubblico (a teatro, ad una conferenza)				
Passeggero in automobile, per un'ora senza sosta				
Sdraiato per riposare nel pomeriggio, quando ne ho l'occasione				
Seduto mentre parlo con qualcuno				
Seduto tranquillamente dopo pranzo, senza avere bevuto alcoolici				
In automobile, fermo per pochi minuti nel traffico				
Somma				

1 - 6 punti: Sonno normale

7 - 8 punti: Sonnolenza media

9 - 24 punti: Sonnolenza anomala (eventualmente patologica)

** Johns MW. A new method for measuring daytime sleepiness: the Epworth sleepiness scale. *Sleep*. 1991;14:540-5. PubMed ID: 1798888

Ulteriori questionari che potrebbero essere utilizzati in uno studio

Questionario STOP BANG

La semplicità di questo questionario risiede nella risposta netta sì o no, a differenza degli altri test in cui viene chiesto di esprimere una gradualità del sintomo o della sua comparsa. La facilità di somministrazione e di lettura ne fanno un valido candidato per uno screening, ma anche un utile strumento per un'indagine a basso costo e di rapida esecuzione nello studio di un medico di base.

S. Snoring

(Durante il sonno tanto da essere udito attraverso la porta chiusa) ? Si No

T. Tiredness

(Durante il giorno si sente spesso stanco, affaticato o assonnato) ? Si No

O. Observed apnea

(Le sono mai stati osservati episodi di apnea durante il sonno) ? Si No

P. Blood Pressure

(Soffre di ipertensione arteriosa, anche trattata) ? Si No

B. Body Mass Index

(BMI superiore a 35 kg /m²) ? Si No

A. Age

(Età superiore a 50 anni) ? Si No

N. Neck circumference

(Circonferenza del collo > 40 cm) ? Si No

G. Gender

(Genere maschile) ? Si No

Basso rischio di OSA (Sindrome delle apnee ostruttive del sonno): Sì a 0-2 domande

Rischio medio di OSA: Sì a 3-4 domande

Rischio elevato di OSA: Sì a 5-8 domande oppure:

- Sì a 2 o più delle 4 domande STOP (RSOP: russare, stanchezza, osservato e pressione) + sesso maschile
- Sì a 2 o più delle 4 domande STOP (RSOP: russare, stanchezza, osservato e pressione) + BMI > 35 kg/m²
- Sì a 2 o più delle 4 domande STOP (RSOP: russare, stanchezza, osservato e pressione) + circonferenza del collo (43 cm negli uomini, 41 cm nelle donne)

** Proprietà della University Health Network, per maggiori informazioni: www.stopbang.ca
Modificato da Chung F et al. Anesthesiology 2008; 108:812-21, Chung F et al Br J Anaesth 2012; 108:768-75, Chung F et al J Clin Sleep Med Sept 2014

Stanford Sleepiness Scale (SSS)

La SSS è una delle prime scale per la valutazione dei disturbi del sonno; è una scala di autovalutazione composta da un unico gruppo di domande che indaga sul livello di sonnolenza del soggetto in quel momento; la risposta è articolata su 7 livelli che vanno dalla completa vigilanza alla grave sonnolenza. È uno strumento semplice che viene generalmente usato per valutare i cambiamenti della sonnolenza nel breve periodo; è di rapida esecuzione e fattibile in ogni momento della giornata.

1 = Si sente attivo e vitale, vigile, ben sveglio

2 = Funziona ad un livello elevato, ma non al massimo; riesce a concentrarsi

3 = Rilassato, sveglio, non pienamente vigile, responsivo

4 = Un po' confuso, non al massimo, giù

5 = Confusione, incomincia a perdere interesse nel rimanere sveglio, rallentato

6 = Sonnolenza, preferisce stare sdraiato, combatte con il sonno, ubriaco (dal sonno)

7 = Quasi in stato sognante, il sonno incomincia subito, ha perso la battaglia per rimanere sveglio.

Date le sue caratteristiche è difficile valutarne l'affidabilità e la validità; Molti studi hanno dimostrato che la sensibilità della SSS nel rivelare la sonnolenza aumenta conseguentemente al periodo di deprivazione di sonno, mentre non sembra essere così sensibile in pazienti che soffrono della sindrome delle apnee ostruttive, che tendono a negare il loro problema. Il suo impiego è probabilmente più utile in ambito sperimentale che clinico.

** E. Hoddes, V. Zarcone, H. Smythe, R. Phillips, W. C. Dement.: Quantification of Sleepiness: A New Approach, 1973; Herscovitch and Broughton, 1981; Dement et al., 1978 First published: July 1973 <https://doi.org/10.1111/j.1469-8986.1973.tb00801.x>

- Aumentata irritabilità? no si
- Ciondolamenti del capo e/o colpi di sonno alla guida? no si
- Incidenti stradali/lavorativi negli ultimi due anni? no si
- Ha evitato all'ultimo momento incidenti? no si
- Lavora come turnista (si alza prima delle ore 05:30)? no si
- Autista/autotrasportatore o fa molti km al giorno? no si
- Fumo? no si <10 10-20 20 ex fumatore
- Aumento di peso alla sospensione del fumo? no si kg _____
- Alcool (vino): no si <1/4 L/dì fino a 1/2 L/dì fino a 1 L/dì
- Alcool la sera: n' bicchieri vino _____ superalcolici occasionalmente
- Ipertensione arteriosa in trattamento? no si
- Pregressa angina e/o infarto cardiaco? no si
- Pacemaker? no si
- Fibrillazione atriale? no si
- Pregresso attacco ischemico transitorio o ictus cerebrale? no si
- Famigliarità per ictus o infarto prima dei 40 anni di età? no si
- Diabete mellito? no si
- Il questionario è stato compilato dal paziente? no si

In caso di risposta negativa indicare chi ha compilato il questionario

Cognome e Nome _____ nato/a il ___/___/___

Scala di Epworth della sonnolenza

Situazione	0	1	2	3
Seduto mentre leggo				
Guardando la TV				
Seduto, inattivo in un luogo pubblico (a teatro, ad una conferenza)				
Passeggero in automobile, per un'ora senza sosta				
Sdraiato per riposare nel pomeriggio, quando ne ho l'occasione				
Seduto mentre parlo con qualcuno				
Seduto tranquillamente dopo pranzo, senza avere bevuto alcoolici				
In automobile, fermo per pochi minuti nel traffico				
Somma				

1 - 6 punti: Sonno normale

7 - 8 punti: Sonnolenza media

9 - 24 punti: Sonnolenza anomala

Medico _____ Data ____/____/____

Pulsossimetria notturna eseguita il ____/____/____

Conclusioni _____

Richiesta di valutazione per eventuale (MCR) al medico OSA: no si

VALUTAZIONE DEL MEDICO OSA PER L'ESECUZIONE DI MONITORAGGIO
CARDIORESPIRATORIO NOTTURNO:

Esecuzione di monitoraggio cardio-polmonare no si

Priorità di indicazione al monitoraggio cardio-polmonare bassa alta

Data ____/____/____ Il Medico OSA _____