



Linee diagnostiche e terapeutiche per i pazienti affetti da atrofia muscolare spinale (spinal muscular atrophy, SMA)

I. Classificazione clinica delle SMA

Quando un medico si trova di fronte ad un bambino con ipotonia e ipostenia muscolari dovrebbe sempre sospettare una SMA. Alcune caratteristiche cliniche possono aiutare nella formulazione della diagnosi. L'ipostenia muscolare è solitamente simmetrica e coinvolge prevalentemente i distretti prossimali piuttosto che la muscolatura distale. Gli arti inferiori sono generalmente maggiormente interessati rispetto agli arti superiori. I riflessi osteotendinei (ROT) sono assenti o diffusamente deboli e le sensibilità sono conservate (non singolare?).

L'entità e la gravità dell'ipostenia muscolare in genere correlano con l'età di esordio. La tabella 1 mostra la classificazione delle diverse forme di SMA e le loro principali caratteristiche cliniche. Alcuni lavori riportano anche una forma di SMA tipo IV, che si distingue per un esordio in età adulta ed un fenotipo più lieve.

Tale classificazione, tuttavia, è solo indicativa e nella pratica clinica alcuni pazienti possono presentare un quadro clinico sovrapponibile alle (a entrambe le ?) due forme.

Tabella1. Classificazione clinica delle SMA

SMA Type	Età di esordio	Miglior prestazione motoria acquisibile	Età media al decesso	Caratteristiche cliniche
Tipo I (severo) sindrome di Werdnig-Hoffman	0-6 mesi	Non raggiunge la posizione seduta in autonomia	< 2 anni	Marcata ipostenia e ipotonia muscolare; incompleto controllo del capo; pianto e colpo di tosse deboli; difficoltà alla suzione e deglutizione; morbidità precoce a causa di infezioni respiratorie ricorrenti, polmoniti ab ingestis e insufficienza respiratoria.
Tipo II (intermedio)	7-18 mesi	Non raggiunge la posizione eretta e la deambulazione autonoma	> 2 anni	Ritardo nell'acquisizione delle tappe motorie; scarsa crescita ponderale; colpo di tosse debole; fine tremore distale agli arti superiori; sviluppo di retrazioni tendinee e scoliosi
Tipo III (lieve) Malattia di Kugelberg-Welander	> 18 mesi	Acquisisce la deambulazione autonoma	Età adulta	Ipostenia muscolare di grado variabile; crampi muscolari; perdita della deambulazione autonoma in età adulta

Il trattamento ed il follow up dei pazienti affetti da SMA dovrebbe essere impostato in relazione alla presentazione clinica ed allo stato funzionale dei pazienti al momento della visita, piuttosto che sulla base della classificazione clinica. In relazione allo stato funzionale al momento della valutazione neurologica, parleremo quindi di pazienti che non sono in grado di mantenere la posizione seduta in autonomia, pazienti che mantengono la posizione seduta in autonomia ma non la stazione eretta e la deambulazione autonoma e pazienti deambulanti.

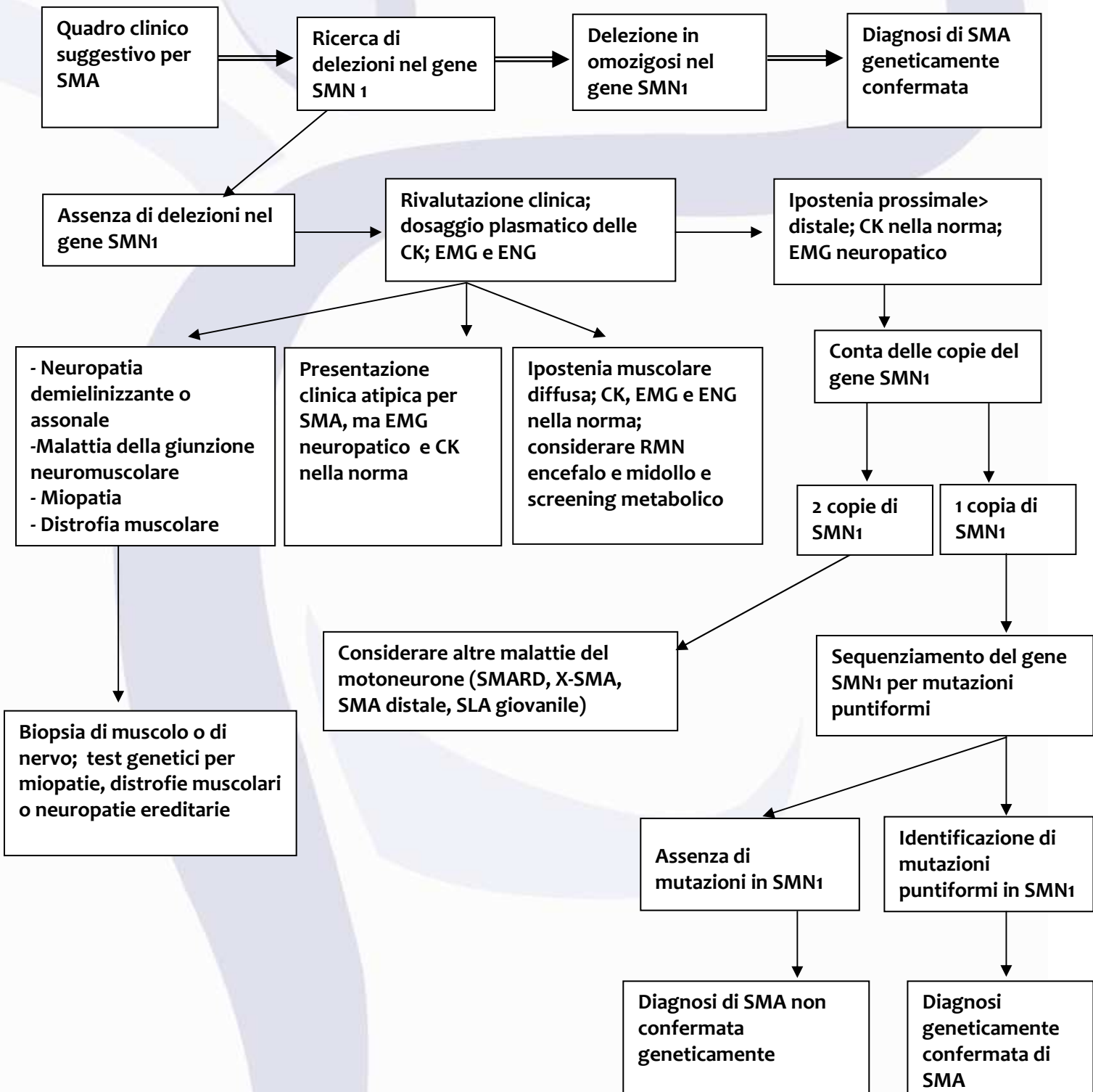


II. Iter diagnostico

La figura 1 mostra l'algoritmo diagnostico in caso di sospetta SMA. Il primo test diagnostico che dovrebbe essere eseguito in un paziente in cui viene posto il sospetto diagnostico di SMA e' l'analisi genetica per delezioni nel gene SMN. L'identificazione di una delezione in omozigosi nell'esone 7 del gene SMN1 (associato o non a delezioni nell'esone 8) conferma la diagnosi di SMA (SMA associata a SMN, 5q-SMA).

Gli altri test diagnostici mostrati nella figura 1 dovrebbero essere eseguiti solo nei pazienti in cui la ricerca di delezioni nel gene SMN sia risultata negativa.

Fig. 1 Iter diagnostico per le SMA



III. Gestione clinica del paziente in cui e' stata posta diagnosi di SMA

In caso di diagnosi di SMA, alcuni interventi dovrebbero essere impostati precocemente.

Informazione ed educazione dei familiari: data la complessita' delle problematiche mediche associate alle diverse forme di SMA, al momento della presa in carico del paziente dovrebbe essere individuata una persona referente che possa affrontare con il paziente e i familiari le diverse implicazioni conseguenti alla diagnosi:

Durante il primo incontro con i genitori e i familiari, e' importante dare alcune informazioni riguardo:

- Aspetti generali della malattia e dell suo decorso
- Il processo patogenetico alla base della malattia
- La classificazione clinica delle diverse forme di SMA
- La prognosi nelle diverse forme di SMA
- I siti online dove trovare informazioni relative alla malattia e i contatti con l'associazione delle famiglie e dei pazienti affetti da SMA
- Informazioni riguardo ai trial clinici attualmente disponibili o in corso .

Il medico curante dovrebbe inoltre pianificare, insieme ai familiari, un approccio clinico e di follow up multidisciplinare. Questo dovrebbe coinvolgere i seguenti servizi specialistici:

- Clinica pediatrica specializzata nelle malattie neuromuscolari
- Consulenza genetica
- Clinica pneumologica
- Consulenza gastroenterologica e da parte di un dietista
- Clinica ortopedica e servizio per la fisioterapia e la riabilitazione

Implicazioni genetiche

Al momento della diagnosi, i familiari dovrebbero ricevere informazioni riguardo all'ereditarieta' e alle basi genetiche delle SMA. In particolare dovrebbero ricevere alcune nozioni riguardo:

- L'ereditarieta' di tipo autosomico recessiva e alcune informazioni sulla struttura del gene SMN con le copie SMN1 e SMN2.
- Sebbene un elevato numero di copie del gene SMN2 sembri correlare con un fenotipo clinico piu' lieve, in relazione alle attuali conoscenze non e' raccomandato utilizzare tale dato come fattore prognostico della severita' del quadro clinico. Vi e' infatti un'ampia variabilita' in termini di presentazione clinica anche nei pazienti con un elevato numero di copie di SMN2
- Rischio di ricorrenza di altri casi di SMA all'interno della famiglia.
- Test per lo stato di portatore.
- Informazioni riguardo alla diagnosi prenatale e alla pianificazione di future gravidanze (diagnosi prenatale e pre-impianto)

Follow up e trattamento delle complicanze polmonari

I. Complicanze respiratorie nei pazienti affetti da SMA

I principali problemi respiratori nei pazienti affetti da SMA includono:

1. Colpo di tosse debole con conseguente difficoltà di espettorazione ed eliminazione delle secrezioni delle basse vie respiratorie
2. Immaturità polmonare
3. Ipoventilazione notturna
4. Infezioni ricorrenti

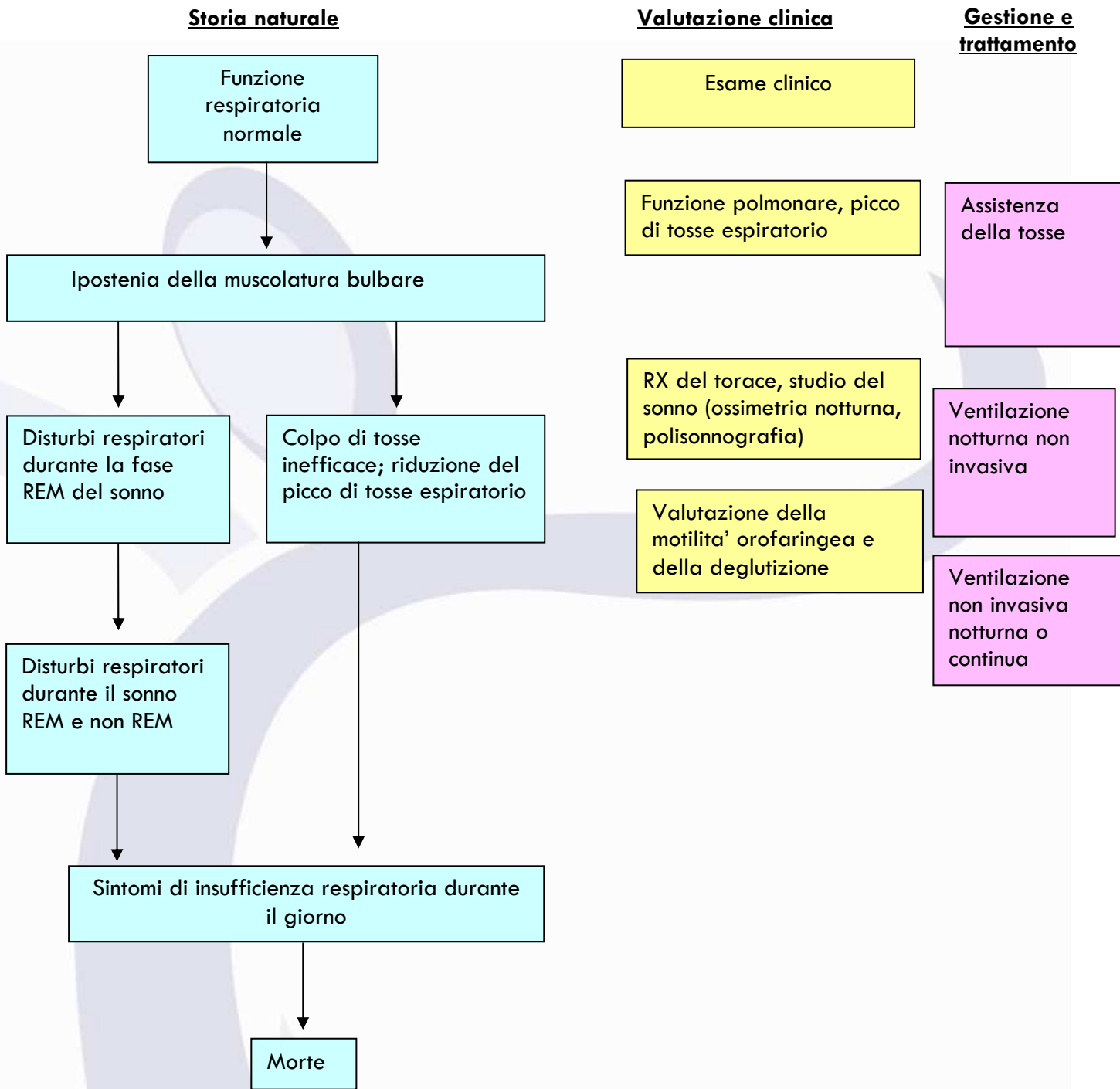
Le complicanze respiratorie sono la principale causa di morbilità e mortalità nelle SMA di tipo I e II, e possono presentarsi in una minoranza dei casi di SMA III. Una disfunzione dell'apparato orofaringeo, con perdita del riflesso orofaringeo e conseguente difficoltà di deglutizione, gioca un ruolo importante nella determinazione delle complicanze respiratorie.

L'interessamento respiratorio ed i sintomi ad esso correlati tendono a progredire nel tempo.

Inizialmente si possono manifestare infezioni ricorrenti ed episodi di desaturazione notturna, fino a determinare persistente ipoventilazione notturna con ipercapnia diurna. Un supporto ventilatorio dovrebbe essere garantito durante la notte quando compaiono disturbi del sonno e sintomi di ipoventilazione. Un supporto per la tosse dovrebbe essere fornito se il colpo di tosse risulta ipovalido ed insufficiente nell'eliminazione delle secrezioni.

La pervietà delle vie aeree è fondamentale nella gestione in acuto e a lungo termine dei pazienti affetti da SMA.

Fig. 2. Storia naturale, valutazione e trattamento delle complicanze respiratorie nei pazienti affetti da SMA



II. Monitoraggio e follow-up della funzione respiratoria

I pazienti affetti da SMA dovrebbero effettuare una valutazione clinica ogni 3-6 mesi, con controlli più frequenti nei pazienti clinicamente instabili e che non hanno acquisito la posizione seduta autonoma e meno frequenti nei pazienti deambulanti.

A. Pazienti che non sono in grado di mantenere la posizione seduta autonoma

- **Esame clinico generale:** valutazione dell'efficacia del colpo di tosse; esame fisico della gabbia toracica per la valutazione di possibili deformazioni/malformazioni; caratteristiche del respiro, frequenza respiratoria, presenza di respiro paradossale, colore della cute.
- **Polisonnografia:** al fine di identificare segni di ipoventilazione durante il sonno.
- **Saturimetria notturna:** al fine di monitorare il livello di saturazione di ossigeno nel sangue attraverso un sensore transcutaneo
- **Infezioni polmonari:** monitoraggio della frequenza di infezioni polmonari e delle vie respiratorie e dei trattamenti antibiotici ricevuti nei 6 mesi precedenti
- **Rx torace:** Rx di base e durante episodi acuti di deterioramento della funzione respiratoria
- **Studio della deglutizione:** nei casi di deterioramento acuto della funzione respiratoria, senza causa apparente, o di infezioni polmonari ricorrenti.

B. Pazienti che sono in grado di mantenere la posizione seduta in autonomia, ma non hanno acquisito la stazione eretta e la deambulazione autonoma

- **Esame clinico generale:** valutazione dell'efficacia del colpo di tosse; esame fisico della gabbia toracica per la valutazione di possibili deformazioni/malformazioni; caratteristiche del respiro, frequenza respiratoria, colore della cute.
- **Polisonnografia:** al fine di identificare segni di ipoventilazione durante il sonno.
- **Saturimetria notturna:** al fine di monitorare il livello di saturazione di ossigeno nel sangue attraverso un sensore transcutaneo
- **Infezioni polmonari:** monitoraggio della frequenza di infezioni polmonari e delle vie respiratorie e dei trattamenti antibiotici ricevuti nei 6 mesi precedenti
- **Scoliosi:** valutazione clinica e radiologica delle deformità della colonna vertebrale e della possibile presenza di scoliosi.

C. Pazienti deambulanti:

Generalmente i pazienti affetti da SMA che hanno raggiunto la deambulazione autonoma sviluppano problemi respiratori solo nelle fasi più avanzate della malattia.

- **Esame clinico generale:** valutazione dell' efficacia del colpo di tosse; esame fisico della gabbia toracica per la valutazione di possibili deformazioni/malformazioni; caratteristiche del respiro, frequenza respiratoria, colore della cute
- **Prove di funzionalità respiratoria:** spirometria, volumi polmonari e funzionalità della muscolatura respiratoria
- **Infezioni polmonari:** monitoraggio della frequenza di infezioni polmonari e delle vie respiratorie e dei trattamenti antibiotici ricevuti nei 12 mesi precedenti.



III. Prevenzione delle complicanze respiratorie

Per una corretta gestione delle problematiche respiratorie nei pazienti affetti da SMA e' fondamentale istruire le famiglie in merito alla gestione delle complicanze respiratorie acute e croniche. I familiari dovrebbero avere tutte le informazioni necessarie riguardanti le diverse possibilita' di trattamento a lungo termine (ventilazione non invasiva, macchina per l'assistenza della tosse e delle secrezioni) oltre che conoscere le complicanze associate ad eventuali interventi chirurgici.

- I pazienti che non hanno acquisito la posizione seduta autonoma rappresentano un gruppo molto delicato ed ad alto rischio di sviluppare precocemente complicanze respiratorie. In questi pazienti, data la rapida progressione della malattia, e' importante affrontare precocemente con i familiari l'eventualita' di iniziare una ventilazione non invasiva e la necessita' di assistenza per la gestione delle secrezioni
- E' opportuno discutere con i familiari le loro aspettative; la gestione del paziente dovrebbe essere un compromesso che tenga in considerazione i loro desideri e gli obiettivi raggiungibili.

La gestione quotidiana dei pazienti affetti da SMA dovrebbe prevedere:

- Una particolare attenzione ad ogni cambiamento clinico del bambino/a rispetto alla sua condizione di base
- La conoscenza dei sintomi o segni che possano suggerire uno stato di ipoventilazione, al fine di permetterne il precoce riconoscimento, qualora dovessero presentarsi
- La gestione delle complicanze acute con particolare attenzione alla possibilita' di avere un rapido accesso a strutture mediche specializzate
- La conoscenza delle tecniche per la gestione delle secrezioni e il mantenimento della pervieta' delle vie respiratorie
- Il supporto respiratorio (compresa la ventilazione non-invasiva)
- Un'adeguata nutrizione e idratazione
- Un precoce trattamento antibiotico in caso di infezione delle vie aeree
- Le vaccinazioni correntemente in uso, inclusi i vaccini per l'influenza e lo pneumococco ed un trattamento immunostimolante come profilassi (polivizumab).

IV. Gestione a lungo termine dei problemi respiratori

E' fondamentale discutere con i familiari quali sono i loro obiettivi principali e valutarli di volta in volta in relazione alle condizioni del bambino e al progredire della malattia. Tali obiettivi dovrebbero prendere in considerazione diversi aspetti, quali la gestione del bambino a domicilio piu' a lungo possibile, la sopravvivenza a lungo termine, la qualita' della vita e le risorse disponibili.

Gli obiettivi a lungo termine sono: garantire una buona ossigenazione e normalizzare gli scambi gassosi, migliorare la qualita' del sonno, agevolare la gestione domiciliare del paziente, ridurre gli accessi alle unita' di terapia intensiva e le ospedalizzazioni e limitare il piu' possibile l'impatto della malattia sulla vita quotidiana. Interventi precoci possono prolungare l'aspettativa di vita senza compromettere la qualita' della vita stessa.

Vie aeree:

- **L'assistenza alla tosse**, manuale o utilizzando una macchina tipo in-exsufflator, e' raccomandata quotidianamente nella maggior parte dei pazienti che presentano un quadro clinico severo. I familiari e coloro che si prendono cura del paziente dovrebbero essere istruiti su come eseguire tali tecniche.
- **Tecniche volte a favorire l'espettorazione e l'eliminazione delle secrezioni** possono essere utili e includono la fisioterapia respiratoria e il drenaggio posturale
- **La saturimetria notturna** dovrebbe essere utilizzata per valutare la necessita' di un eventuale supporto o interventi terapeutici, atti a garantire una buona ventilazione diurna e notturna.
- L'aspirazione delle secrezioni nelle alte vie respiratorie puo' essere utile nel coadiuvare l'azione della macchina per l'assistenza della tosse

Supporto ventilatorio:

Un supporto ventilatorio e' indicato in tutti i casi in cui viene evidenziata una ipercapnia diurna. La ventilazione notturna non invasiva riduce i sintomi da ipoventilazione, garantisce un buon riposo notturno e migliora la qualita' della vita. Essa dovrebbe essere utilizzata in associazione alle tecniche precedentemente riportate atte a garantire la pervieta' delle vie respiratorie.

- Nei pazienti che non mantengono la posizione seduta in autonomia, la cura senza il supporto ventilatorio deve essere valutata quando il peso del trattamento sovrasta i benefici
- **La** ventilazione meccanica a pressione positiva continua (**CPAP**) puo' essere utilizzata in una fase precoce e di transizione, ma l'obiettivo deve essere la sua sostituzione con un ventilatore a due livelli a pressione positiva (BiPAP)
- L'utilizzo della ventilazione non invasiva tipo BiPAP, anche per brevi periodi durante la giornata, puo' stimolare lo sviluppo polmonare e ridurre le deformita' sternali e della gabbia toracica nei pazienti non deambulanti.
- **Tracheostomia:** nei pazienti che non acquisiscono la posizione seduta in autonomia, l'esecuzione della tracheostomia e' un argomento tutt'ora controverso oltre che un dilemma etico. Ci sono diverse opzioni che possono essere considerate nei diversi casi, dal non impostare alcun supporto

ventilatorio, all'utilizzo della ventilazione non invasiva, alla tracheotomia, fino alla respirazione meccanica assistita.

- **Le cure palliative** rappresentano una possibilità da considerare nei pazienti affetti da SMA di tipo I. La ventilazione non invasiva può essere considerata come intervento terapeutico o come cura palliativa. L'obiettivo principale è quello di limitare la permanenza nelle unità di terapia intensiva pediatrica e evitare la tracheotomia, ove possibile. Se la famiglia decide per un supporto ventilatorio, la ventilazione non invasiva costituisce la scelta ottimale.



V. Problematiche da considerare in caso di interventi chirurgici

Gli interventi chirurgici sui pazienti affetti da SMA presentano un alto rischio di complicazioni post-operatorie e post-anestesia generale, quali infezioni nosocomiali, intubazione prolungata, necessita' di tracheotomia e decesso. E' quindi fondamentale ottimizzare e stabilizzare le funzioni respiratorie prima di ogni intervento chirurgico.

Valutazione pre-operatoria:

- Esame clinico generale
- Misurazioni ripetute della funzione respiratoria e valutazione dell'efficacia del colpo di tosse
- Rx del torace
- Valutazione dell'eventuale presenza di disturbi ventilatori durante il sonno
- Considerare la presenza di altri fattori di rischio quali anchilosi mandibolare, disfunzione orofaringea, reflusso gastro-esofageo, stato nutrizionale inadeguato, asma etc.

Se le prove di funzionalita' respiratoria e/o lo studio del sonno risultano alterati, e' importante valutare la necessita' di iniziare una ventilazione non invasiva notturna e tecniche di assistenza della tosse prima di procedere con l'intervento chirurgico programmato. Il paziente dovrebbe essere istruito su tali tecniche e l'intervento dovrebbe essere eseguito solo dopo che il paziente abbia preso confidenza e si sia adattato alle nuove procedure. Se il paziente presenta anchilosi mandibolare, l'intubazione dovrebbe essere eseguita mediante broncoscopia a fibre ottiche.

Gestione post-operatoria:

- Se la funzione respiratoria e l'efficacia del colpo di tosse sono nei limiti di norma e le funzioni muscolari sono relativamente conservate non vi sono significativi rischi di complicanze post-operatorie
- Se la funzione respiratoria e' compromessa alla valutazione pre-operatoria, e' necessario effettuare uno stretto monitoraggio del paziente durante il post-operatorio e considerare l'eventuale necessita' di misure piu' invasive atte a garantire la ventilazione.
- Se il paziente e' in supporto ventilatorio durante il sonno prima dell'intervento, il medesimo supporto deve essere garantito anche nell'immediato post-operatorio.
- **L'estubazione** deve essere attentamente pianificata; la ventilazione non invasiva puo' essere considerata come passaggio intermedio nello svezzamento del paziente, con lo scopo di ristabilire la condizione respiratoria pre-esistente. Se il paziente richiede un supporto ventilatorio continuo prima dell'intervento (tramite ventilazione non invasiva o tracheotomia) o se durante l'intervento sono stati utilizzati agenti paralizzanti, il paziente dovrebbe essere trasferito direttamente dalla sala operatoria ad un'unita' di terapia intensiva
- Si consiglia ai pazienti di portare con se' i propri apparecchi (ventilatore non invasivo e apparecchio per l'assistenza alla tosse tipo in-exsufflator) da utilizzare nel periodo di ricovero post operatorio, in considerazione della limitata disponibilita' di tali dispositivi nelle strutture ospedaliere.

- L'ossigeno deve essere somministrato con precauzione nei pazienti affetti da SMA. L'ipossiemia secondaria a ipoventilazione può essere erroneamente valutata come ipossiemia dovuta ad altre cause quali secrezioni mucose o atelectasia. Il monitoraggio della CO₂ e l'emogas analisi possono aiutare a garantire un uso appropriato dell'ossigeno.
- Un adeguato controllo del dolore aiuta a prevenire l'ipoventilazione secondaria ad una scarsa escursione toracica, causata dalla sintomatologia dolorosa stessa. La scelta farmacologica nella gestione del dolore dovrebbe essere finalizzata a minimizzare l'ipoventilazione e garantire gli scambi gassosi. Un transitorio incremento dell'assistenza ventilatoria può rendersi necessario al fine di meglio controllare il dolore nel post-operatorio.

VI. Gestione dei problemi acuti

Nella gestione delle condizioni cliniche concomitanti e delle complicanze acute nei pazienti affetti da SMA deve essere garantita una buona funzionalità respiratoria, prevenendo la formazione di atelectasie ed incrementando gli scambi gassosi, ove possibile senza supporto ventilatorio non invasivo. Il monitoraggio dei gas nel sangue (emogas analisi) può essere utile a tale scopo.

Pervietà delle vie aeree:

- Tecniche di assistenza della tosse, manuali o meccaniche (tramite apparecchio tipo in-exsufflator); aspirazione delle secrezioni nelle prime vie respiratorie e broncoaspirazione. Le tecniche volte a favorire l'espettorazione e il colpo di tosse sono preferibili all'aspirazione profonda e alla broncoscopia in quanto meglio tollerate dal paziente.
- Saturimetria per la valutazione degli scambi gassosi e del livello di ossigenazione.
- Fisioterapia respiratoria.
- Drenaggio posturale.

Supporto respiratorio:

(i) Per i pazienti non deambulanti :

L'uso della ventilazione non invasiva in acuto è sconsigliato in quanto può portare a scompenso respiratorio dovuto all'instaurarsi di un circolo vizioso tra sovraccarico ventilatorio, indebolimento della muscolatura respiratoria e inefficace espettorazione delle secrezioni.

Se il paziente è già in ventilazione assistita notturna, può essere necessario utilizzare la ventilazione non invasiva anche durante le ore diurne, associata alle tecniche volte a favorire l'espettorazione.

- La somministrazione di ossigeno attraverso il circuito della ventilazione non invasiva dovrebbe essere iniziata al fine di correggere gli episodi di desaturazione, solo dopo aver opportunamente regolato l'apparecchio a pressione positiva inspiratoria ed espiratoria e in associazione con le tecniche atte a garantire la pervietà delle vie respiratorie.
- Se l'approccio non invasivo risulta insufficiente, è necessario procedere con intubazione e ventilazione meccanica. Con la risoluzione della condizione acuta e quando l'emogas analisi mostra buoni livelli di saturazione di ossigeno, il paziente può essere estubato e riadattato alla ventilazione non invasiva.
- La decisione in merito all'intubazione del paziente, qualora si rendesse necessaria, costituisce parte della gestione del paziente affetto da SMA. Tale decisione deve essere discussa con i familiari e dovrebbe essere presa preventivamente.
- **La tracheotomia e la ventilazione meccanica** possono essere prese in considerazione in caso di infezioni respiratorie ricorrenti nei pazienti che non mantengono la posizione seduta autonoma. Tuttavia questi approcci, più invasivi, non migliorano la qualità di vita né riducono la frequenza

delle ospedalizzazioni. La tracheotomia non e' una procedura che puo' essere eseguita in acuto ed e' comunque sconsigliata nei pazienti che possono mantenere la posizione seduta autonoma.

- Con il progredire della malattia potrebbe essere appropriato valutare cure palliative, specialmente nei pazienti affetti da SMA di tipo I.
- **(ii) Pazienti deambulanti**
- Un'assistenza ventilatoria non invasiva puo' essere necessaria in corso di malattie acute concomitanti, in associazione con le tecniche volte a garantire la pervieta' delle vie aeree e a migliorare l'espettorazione.
- L'ossigenoterapia e l'intubazione, anche se per un breve periodo di tempo, dovrebbero essere eseguite con le stesse precauzioni e raccomandazioni descritte per i pazienti non deambulanti.
- La possibilita' di avere a domicilio un apparecchio per la ventilazione non invasiva dovrebbe essere presa in considerazione in quei pazienti che hanno avuto bisogno di un supporto ventilatorio durante un'episodio acuto.
- **Ulteriori interventi consigliati:** in corso di malattie acute, in tutti i pazienti affetti da SMA, indipendentemente dal loro stato funzionale, e' raccomandato impostare un'adeguata terapia antibiotica, fornire un'adeguato supporto nutrizionale, garantire una buona idratazione, valutare e trattare un eventuale reflusso gastroesofageo.

Problemi nutrizionali e dell'apparato gastrointestinale

Problemi nutrizionali e dell'apparato gastrointestinale

Le principali complicanze nutrizionali e gastrointestinali nei pazienti affetti da SMA includono:

- 1. Difficolta' di nutrizione e di deglutizione.** La disfunzione bulbare e dell'apparato orofaringeo e' comune nei pazienti affetti da SMA e severa compromissione muscolare. Tale disfunzione puo' causare polmoniti ab ingestis, che rappresentano la principale causa di morte in questi pazienti.
- 2. Disfunzione dell'apparato gastrointestinale.** I pazienti affetti da SMA spesso presentano un'alterata motilita' gastro-intestinale, che puo' causare costipazione, stitichezza, ritardo nello svuotamento gastrico e reflusso gastroesofageo.
- 3. Crescita e problemi nutrizionali.** In assenza di opportune misure di supporto, i pazienti affetti da SMA di tipo I (non in grado di mantenere la posizione seduta) presentano un ritardo di crescita con scarso incremento ponderale conseguente a iponutrizione. I pazienti che acquisiscono la posizione seduta e i pazienti deambulanti, tendono al contrario, a sviluppare sovrappeso o obesita' come conseguenza della scarsa mobilita'.
- 4. Problemi respiratori.** Lo sviluppo di complicanze respiratorie (colpo di tosse ipovalido, dispnea, infezioni polmonari, cianosi o episodi di desaturazione durante i pasti) possono favorire o incrementare i problemi di alimentazione ed aumentare il rischio di polmoniti ab ingestis, mettendo potenzialmente a rischio la vita del paziente. Inoltre le difficolta' respiratorie, richiedendo un maggiore sforzo alla muscolatura toracica, aumentano il dispendio energetico e il fabbisogno calorico.

I. Problemi nutrizionali e di deglutizione

Le difficoltà di alimentazione e di deglutizione sono comuni nei bambini che non mantengono la posizione seduta, e possono presentarsi anche nei pazienti che non raggiungono la posizione eretta e la deambulazione autonoma. I pazienti deambulanti solo raramente sviluppano tali problematiche.

1. Sintomi associati alle problematiche nutrizionali e alle difficoltà di deglutizione:

- Necessità di tempi prolungati per terminare il pasto.
- Affaticamento durante l'alimentazione.
- Episodi acuti di soffocamento o colpi di tosse durante o immediatamente dopo la deglutizione
- Infezioni respiratorie (polmoniti) ricorrenti: rappresentano un campanello d'allarme per possibili episodi di ab ingestis, che possono essere altrimenti silenti e verificarsi in assenza di sintomi più tipici quali tosse o sensazione di soffocamento
- Paralisi delle corde vocali: può essere un segno diagnostico di aspirazione laringea.

2. Principali cause delle problematiche nutrizionali:

Fase pre-orale

- Limitata apertura mandibolare dovuta a ridotta motilità dell'articolazione mandibolo-mascellare.
- Difficoltà nel portare il cibo alla bocca conseguente all'ipostenia muscolare degli arti

Fase orale

- Morso debole
- Facile affaticabilità della muscolatura masticatoria

Fase di deglutizione

- Scarso controllo del capo.
- Disfunzione della muscolatura orofaringea con insufficiente motilità faringea durante la deglutizione.
- Scarsa coordinazione tra deglutizione e respirazione

3. Valutazione dello stato nutritivo e delle difficoltà di deglutizione:

- Valutazione dello stato nutritivo da parte di uno specialista nutrizionista/dietologo
- L'osservazione del paziente durante il pasto può essere utile.
- L'esame clinico dell'apparato masticatorio e buccale e la valutazione del controllo e della posizione del capo durante l'alimentazione in relazione al loro effetto sull'efficienza dell'alimentazione e della deglutizione sono fondamentali.

- Lo studio video-fluorangiografico dell'apparato oro-faringeo e' indicato nei casi in cui si sospettino difficolta' di deglutizione (disfagia) al fine di identificare appropriate strategie di trattamento.

4. Gestione delle difficolta' di alimentazione e deglutizione:

Trattamenti specifici dovrebbero essere finalizzati a ridurre il rischio di ab ingestis, ad ottimizzare l'efficienza della nutrizione e a rendere piu' piacevole il momento del pasto.

- **Modificare la consistenza del cibo.** Una dieta semi-solida puo' compensare le difficolta' di masticazione e ridurre il tempo necessario per terminare il pasto. L'utilizzo di addensanti per i liquidi puo' ridurre gli episodi di ab ingestis. Tali interventi terapeutici dovrebbero essere valutati obiettivamente tramite esame video-fluorangiografico.
- **Correggere la postura in posizione seduta e utilizzare appropriati ausili, se necessari** (e.g. Neater Eater[®], supporti per gli arti superiori, cannucce valvolate) al fine di facilitare l'alimentazione in autonomia e aumentare l'efficienza della deglutizione e dell'alimentazione stessa. In alcuni casi una valutazione o un trattamento da parte di un terapeuta occupazionale o un fisioterapista possono essere utili al fine di identificare l'intervento piu' adatto alle specifiche esigenze del paziente
- **Associare integratori alimentari e valutare la necessita' di tecniche alternative per l'alimentazione** appena si riconoscono segni di insufficiente apporto per via orale. La decisione se posizionare un sondino gastrico in un bambino affetto da SMA deve essere presa sulla base di un accordo tra coloro, medici e familiari, che si prendono cura del bambino. La nutrizione mediante sondino naso-gastrico o naso-digiunale dovrebbe essere considerata in attesa della gastrostomia. Il sondino naso-digiunale e' preferibile nei casi in cui si sospetti o sia stato accertato un reflusso gastro-esofageo con ab ingestis, specialmente se il paziente e' in ventilazione assistita. Tuttavia le difficolta' tecniche legate al suo posizionamento possono limitarne l'applicazione.
- **La gastrostomia** e' la soluzione ottimale nei casi in cui non sia possibile garantire un'adeguata alimentazione per via orale o il rischio di ab ingestis sia elevato. Essa riduce la morbidita' e le difficolta' di utilizzo della ventilazione non invasiva assistita (per scarsa aderenza della maschera) associate all'utilizzo del sondino naso-gastrico o naso-digiunale. Tecniche di chirurgia laparoscopica per il posizionamento del tupo gastrostomico rappresentano la migliore soluzione per l'estubazione immediata o precoce nel post-operatorio. Cautele devono essere prese al fine di ridurre al minimo il tempo di digiuno pre-operatorio e impostare un'adeguata alimentazione il piu' precocemente possibile dopo l'intervento.

II. Disfunzione gastro-intestinale

I problemi gastro-intestinali più frequenti nei pazienti affetti da SMA sono: reflusso gastro-esofageo, costipazione, gonfiore e distensione addominali. Il reflusso gastro-esofageo gioca un ruolo importante nel determinare la morbilità e la mortalità nei pazienti con SMA. Cibi ricchi di grassi dovrebbe essere evitati in quanto ritardano lo svuotamento gastrico e aumentano il rischio di reflusso gastro-esofageo.

1. Principali sintomi di reflusso gastro-esofageo:

- Frequenti episodi di rigurgito o vomito post-prandiali
- Emesi
- Dolore, senso di pesantezza o di bruciore toracici o addominali
- Alitosi
- Rigurgito di cibo
- Rifiuto del cibo dovuto a sensazione di fastidio o dolore durante la deglutizione

2. Valutazione dei problemi gastro-intestinali:

- Ricerca dei segni precoci di reflusso gastro-esofageo (emesi, rigurgito, eruttazione dopo i pasti).
- Uno studio radiografico funzionale nella valutazione prechirurgica per la gastrostomia, al fine di identificare anomalie anatomiche e documentare la presenza di reflusso gastro-esofageo.
- Studio della motilità gastrointestinale mediante scintigrafia al fine di documentare un ritardo nello svuotamento gastrico che può contribuire al precoce senso di sazietà e allo sviluppo di reflusso gastro-esofageo.

3. Gestione del reflusso gastro-esofageo:

- Uso di neutralizzanti dell'acidità (es. Magnesio o calcio carbonato) e/o di inibitori delle secrezioni acide (es. Bloccanti istaminici e inibitori della pompa protonica quali famotidina, ranitidina, omeoprazolo) come sintomatici. Tali farmaci dovrebbero essere somministrati solo per brevi periodi di tempo in quanto il loro uso prolungato può incrementare il rischio di gastroenteriti e polmoniti.
- Se il paziente presenta un ritardo dello svuotamento gastrico o una riduzione della motilità gastro-esofagea, può essere indicato l'uso di agenti procinetici (es. Metoclopramide, eritromicina).
- L'uso di probiotici quali acidophilus or lactobacillus al fine di mantenere una buona flora intestinale, in particolare durante e dopo trattamenti antibiotici o in associazione a trattamento prolungato con anti-acidi, e' tutt'ora oggetto di studio.
- L'intervento di funduplicatio secondo Nissen per reflusso gastro-esofageo per via laparoscopica durante il posizionamento del tubo per la gastrostomia può rappresentare una valida alternativa nei pazienti che presentano reflusso gastro-esofageo refrattario alle terapie mediche o per i quali si ritenga che il beneficio derivante da tale procedura sia maggiore rispetto ai rischi chirurgici e anestesiológicos.

III. Problemi di crescita e di sotto-/sovra-peso

I bambini affetti da SMA possono avere problemi di ridotta crescita o di sovrappeso. Una ridotta crescita ponderale e' comune nei bambini che non acquisiscono la posizione seduta autonoma, mentre problemi di sovrappeso o obesita' tendono a verificarsi piu' frequentemente nei pazienti che raggiungono la posizione seduta autonoma e nei pazienti deambulanti. In questi pazienti, la scarsa attivita' fisica dovuta alle difficolta' motorie e la ridotta massa magra corporea determinano una riduzione delle richieste e del consumo energetico, aumentando il rischio di obesita'.

Gestione dei problemi di crescita e di sotto-/sovra-peso:

- L'obiettivo deve essere quello di mantenere il bambino nella sua normale curva di crescita.
- Monitorare le curve di velocita' di crescita nel tempo (peso, altezza, peso/altezza). Misure segmentarie o dell'apertura delle braccia possono aiutare nella misurazione dell'altezza/lunghezza in quei pazienti che presentano severe retrazioni tendinee.
- La valutazione dello stato nutrizionale da parte di un dietologo/dietista o di uno specialista dell'alimentazione e' raccomandata ad ogni visita. Un diario alimentare dei 3 giorni precedenti alla visita e' un metodo semplice ed accurato per valutare lo stato nutrizionale e l'alimentazione. Un diario delle precedenti 24 ore puo' essere utile nella pratica clinica al fine di evidenziare problematiche maggiori e valutare la necessita' di integrazioni alimentari.
- Il calcolo dell'indice di massa corporea (body mass index, BMI) non rappresenta un buon metodo valutativo dello stato nutrizionale, in quanto sottostima la massa grassa a causa della riduzione della massa magra corporea nei pazienti affetti da SMA.
- I pazienti a rischio di obesita' dovrebbero mantenere i parametri di crescita di peso, altezza e BMI ai percentili inferiori per sesso ed eta'.
- E' importante assicurare un'adeguato apporto di calcio e vitamina D.
- Il dosaggio dei livelli sierici di pre-albumina puo' essere utile per valutare l'adeguatezza dell'apporto proteico.

IV. Gestione della nutrizione in corso di patologie acute nei pazienti affetti da SMA

- I pazienti affetti da SMA, in particolare i pazienti non deambulanti, sono particolarmente suscettibili a condizioni di digiuno e tendono a sviluppare più frequentemente uno stato di ipoglicemia in seguito a scarso apporto alimentare. In questi pazienti, è quindi importante evitare periodi prolungati di digiuno, specialmente in corso di malattie acute.
- In caso di ospedalizzazione in corso di patologie acute, l'intero apporto calorico dovrebbe essere somministrato nelle prime ore successive al ricovero, per via enterale, parenterale o entrambi, ove necessario, al fine di ripristinare un apporto alimentare adeguato alle richieste.
- In caso di interventi chirurgici, è raccomandato un precoce supplemento calorico nel post-operatorio al fine di evitare il catabolismo muscolare, soprattutto nei bambini con scarsa riserva di grassi. Se l'apporto parenterale non è sufficiente, la nutrizione per via parenterale dovrebbe essere presa in considerazione nell'immediato post operatorio (ev).

Interventi ortopedici e trattamenti riabilitativi.

Interventi ortopedici e trattamenti riabilitativi nei pazienti affetti da SMA:

A. Problemi principali: l'ipostenia muscolare può portare allo sviluppo di retrazioni tendinee e deformità della colonna vertebrale, che aumentano il rischio di sintomatologia dolorosa, articolare e muscolare, osteopenia e fratture.

B. Principali procedure valutative:

- Range di movimento (ROM)
- Forza e funzionalità
- Postura e mobilità
- Valutazione di eventuali ortesi
- Esame radiografico della colonna vertebrale o delle articolazioni
- DEXA scan
- Interventi ortopedici chirurgici

I. Valutazione attraverso livelli funzionali e trattamento

A. Pazienti che non mantengono la posizione seduta autonoma:

Valutazione:

- Valutazione funzionale attraverso terapia fisica e occupazionale
- Valutazione logopedica se l'apparato deglutitorio, il linguaggio o il tono della voce sono compromessi a causa di retrazioni o malposizionamento mandibolari.

Principali interventi:

- **Supporto nutrizionale**
- **Supporto e correzione della postura:** la postura del paziente dovrebbe essere supportata e corretta al fine di migliorare lo stato funzionale del paziente. È importante assicurare la comodità del paziente almeno in posizione seduta.
- **Gestione delle contratture muscolari e delle retrazioni tendinee:** l'utilizzo di tutori può essere indicato al fine di mantenere una buona mobilità articolare e prevenire la sintomatologia dolorosa.
- **Gestione del dolore**
- Strumenti adattati alle necessità del paziente: adeguati supporti per il gioco e le attività occupazionali dovrebbero includere giochi leggeri per peso, sistemi di attivazione e tecnologie di assistenza a controllo variabile.

- **Carrozzina:** deve garantire una corretta postura e una maggior indipendenza del paziente.
- **Ortesi:** adeguate ortesi per gli arti superiori, quali supporti mobili o bende elastiche, possono agevolare il paziente nelle attività quotidiane, aumentando il range dei movimenti ed incrementando la funzionalità degli arti superiori.
- **Modificazioni adattative del domicilio** al fine di garantirne una sicura accessibilità e aumentare l'indipendenza del paziente.

B. Pazienti che mantengono la posizione seduta autonoma:

- **Valutazione funzionale** (Hammersmith Functional Motor Scale for SMA, Modified-Hammersmith functional motor scale for SMA, Gross Motor Function Measure (GMFM), e Motor Function Measurement scale (MFM) per le malattie neuromuscolari).
- Misura quantitativa delle retrazioni tendinee con goniometro.
- Misura della forza muscolare mediante valutazione manuale (scala MRC) o miometro.
- Studio radiologico (Rx) della colonna vertebrale e delle anche.
- Valutazione della postura, della mobilità e dell'autonomia. Appropriati sistemi per la postura e la mobilità, manuali od elettrici, dovrebbe essere considerati per i bambini di età superiore ai 18-24 mesi.

Principali interventi (fisioterapia, terapia occupazionale e interventi ortopedici):

- **Carrozzina.** Deve garantire una corretta postura e una maggior indipendenza del paziente.
- **Modificazioni adattative del domicilio** al fine di garantirne una sicura accessibilità e aumentare l'indipendenza del paziente.
- **Gestione delle retrazioni tendinee.** La prevenzione e la gestione delle retrazioni tendinee costituiscono il principale obiettivo del trattamento riabilitativo e devono includere esercizi di stretching e programmi di supporto al fine di preservare una buona mobilità articolare. Un adeguato trattamento delle retrazioni tendinee può migliorare la tollerabilità delle ortesi e permettere l'utilizzo di supporti (standing) per mantenere la stazione eretta. Tutori tipo AFO possono ritardare lo sviluppo di retrazioni a livello dell'articolazione tibio-tarsica. Ortesi per gli arti superiori con supporti mobili o bende elastiche aumentano il range dei movimenti e le abilità funzionali.
- **Una regolare attività motoria,** quale il nuoto o attività sportive adattate alle esigenze del paziente, dovrebbe essere incoraggiata al fine di mantenere una buona mobilità e un certo grado di resistenza nelle prestazioni motorie.
- **Il mantenimento della posizione eretta deve essere incoraggiato.** Tutori lunghi leggeri per gli arti inferiori (KAFOs) o ortesi di supporto per il mantenimento della posizione eretta o la deambulazione assistita dovrebbero essere forniti ai pazienti con adeguata forza muscolare. Ove

questo non fosse possibile a causa della severa ipostenia, dovrebbe essere considerato l'utilizzo di ausili per mantenere la posizione eretta (standing frame).

- **Tutori per la colonna vertebrale o chirurgia spinale** (vedi paragrafo successivo).

C. Pazienti deambulanti:

Valutazione:

- Esame della deambulazione e dell'equilibrio per valutare la presenza di atteggiamenti compensatori e la necessita' di dispositivi adattativi.
- Valutazione della mobilita' articolare e dell'allineamento della colonna vertebrale.
- Valutazione da parte di un fisioterapista e di un terapeuta occupazionale al fine di individuare la necessita' di opportuni supporti, che facilitino la mobilita' e la funzionalita', e di adattamenti nell'ambiente domiciliare, lavorativo o di studio, che ne garantiscano l'accessibilita'.
- Valutazione degli ausili necessari per lo svolgimento delle attivita' quotidiane
- Rx di specifici distretti e DEXA scan possono essere considerati in caso di eventi traumatici acuti a carico dell'apparato muscolo scheletrico, conseguenti a cadute, incidenti o sovra-uso.

Principali interventi:

- Carrozzina per lunghi spostamenti al fine di garantire al paziente una maggior indipendenza.
- Gestione delle retrazioni tendinee ed educazione alla loro prevenzione e al mantenimento di una buona mobilita' articolare
- Fisioterapia e terapia occupazionale per garantire la sicurezza e l'indipendenza del paziente o per prolungare la deambulazione autonoma
- La deambulazione dovrebbe essere incoraggiata, fornendo l'assistenza necessaria o specifiche ortesi ove richiesto.
- Un'attivita' motoria regolare deve essere incoraggiata al fine di mantenere le performance motorie, la resistenza e la forza muscolare. Questa puo' includere il nuoto, l'idroterapia, l'ippoterapia o sport adattati alle necessita' e alle possibilita' del paziente.
- Educazione alla guida di un'autovettura al fine di aumentare l'indipendenza del paziente. Controlli e adattamenti personalizzati possono essere considerati in relazione alle capacita' motorie del paziente.
- Modificazioni adattative del domicilio al fine di garantirne una sicura accessibilita' e aumentare l'indipendenza del paziente.
- Ortesi e ausili per la colonna vertebrale e gli arti se il paziente sviluppa scoliosi e retrazioni tendinee.
- Chirurgia vertebrale (vedi paragrafo successivo).

II. Ortesi

- E' importante che il tecnico ortopedico, il fisioterapista e i familiari collaborino nell' identificare l'ausilio piu' idoneo per raggiungere l'obiettivo funzionale desiderato e garantire la comodita' al paziente.
- Il tecnico ortopedico dovrebbe avere una buona conoscenza ed esperienza nel trattare pazienti con malattie neuromuscolari al fine di poter consapevolmente scegliere i materiali piu' adatti e di poter adattare l'ausilio alle specifiche esigenze di funzionalita' e comodita' del paziente.
- Supporti per la colonna vertebrale possono essere utilizzati per sostenere la postura ma sembrano essere inefficaci nel prevenire o nel ritardare la progressione delle deformita' della colonna vertebrale. Quando utilizzati, dovrebbero essere realizzati con un taglio addominale al fine di non ostacolare l'escursione diaframmatica e garantire l'accesso al tubo della gastrostomia se presente.

III. Interventi chirurgici ortopedici

1. Sublussazione dell' anca e retrazioni tendinee:

- **La sublussazione dell'anca** e' raramente dolorosa nei pazienti affetti da SMA. La riduzione chirurgica e l'osteotomia sono frequentemente seguite da una ri-dislocazione. Nella maggior parte dei casi, quindi, tale intervento non e' indicato.
- Deformita' del piede e della caviglia, conseguenti a severe retrazioni tendinee, possono rendere difficoltoso l'utilizzo di normali scarpe e possono rappresentare un'indicazione all'intervento di allungamento tendineo. Nei pazienti deambulanti, un precoce ed intenso trattamento fisioterapico iniziato subito dopo l'intervento di allungamento tendineo ne garantisce un miglior risultato.

2. Intervento correttivo per la scoliosi:

- L'intervento chirurgico correttivo della scoliosi ha benefici sulla postura e sull'equilibrio in posizione seduta, sulle performance motorie oltre che dal punto di vista estetico. Migliori risultati sembrano ottenersi quando l'intervento viene eseguito precocemente.
- L'intervento correttivo della scoliosi (atrodesi vertebrale) sembra avere effetti positivi nei pazienti che sopravvivono oltre i 2 anni di eta' e presentano una scoliosi severa e progressiva. Deve essere eseguito quando la funzionalita' respiratoria e' adeguata a sopportare l'intervento e l'anestesia.
- Argomento controverso e' l'effetto dell'intervento correttivo della scoliosi sulla funzionalita' respiratoria. La rapida progressione del deterioramento della funzionalita' respiratoria, tuttavia, sembrerebbe essere rallentata in seguito a correzione chirurgiche delle deformita' vertebrali.
- Durante la procedura chirurgica possono verificarsi complicanze conseguenti ad un' eccessiva perdita di sangue. Le piu' frequenti complicanze post-operatorie includono fallimento della correzione della curva scoliotica, pseudo-artrosi, necessita' di supporto ventilatorio prolungato o a lungo termine, infezioni respiratorie e delle ferite chirurgiche.

- Particolare attenzione deve essere posta nei pazienti deambulanti, in quanto l'alterazione delle abilità funzionali e dell'equilibrio o un deterioramento della funzionalità respiratoria conseguenti all'intervento, potrebbero portare alla perdita della deambulazione autonoma.

IV. Gestione del paziente affetto da SMA nel pre-operatorio

1. Gestione del paziente nel pre-operatorio:

- Valutare le modificazioni delle ortesi che saranno necessarie dopo l'intervento e pianificare i tempi per la loro realizzazione. Una nuova carrozzina o modifiche alla carrozzina in uso (seduta, schienale, sostegni per la testa e gli arti inferiori) saranno probabilmente necessarie dopo l'intervento.
- Dare istruzioni per gli spostamenti e i trasferimenti del paziente nel post-operatorio, provvedendo alla disponibilità di un sollevatore meccanico, qualora dovesse essere necessario.
- Organizzare necessari adattamenti al domicilio, in particolare per il bagno, la toilette e il vestiario.
- Eseguire una spirometria nel pre-operatorio, provvedere ad un supporto ventilatorio non invasivo (es. BiPAP) e, se necessario, ad una macchina per l'assistenza della tosse e delle secrezioni

2. Gestione del paziente nel post-operatorio:

- Assicurare adeguate e tempestive modifiche delle ortesi in uso e gli adattamenti necessari, eseguire trattamenti di fisioterapia al fine di mantenere una buona mobilità articolare;
- Garantire un appropriato supporto ventilatorio (ventilazione non invasiva)
- Istruire il personale infermieristico ed i familiari in merito alle modalità di mobilitazione, trasferimento, vestizione, pulizia e uso della toilette del paziente.
- Mobilizzare il paziente il più precocemente possibile in rispetto dell'intervento subito e delle indicazioni date dal chirurgo

Cure palliative

- L'assistenza clinica dei pazienti affetti da SMA dovrebbe sempre considerare il potenziale conflitto degli obiettivi terapeutici. Questo conflitto è reso più difficile dal naturale coinvolgimento di più persone (genitori, fratelli, altri familiari, tutori, datore di lavoro e la società in genere) nelle scelte che condizionano la vita di un bambino.
- Vi è una profonda responsabilità da parte del medico curante nel presentare in modo corretto, obiettivo ed equilibrato le diverse opzioni di trattamento/intervento, al fine di poterli iniziare il più precocemente possibile dopo la diagnosi.
- La scelta a favore o a sfavore di un determinato intervento non è una scelta a binario unico, né deve essere definitiva e irrevocabile. Concedere tempo per pensare, parlare onestamente delle diverse opzioni di trattamento e dei loro effetti, riconoscere la possibilità di rivedere le scelte fatte ed avere un rapporto umano e personale con il paziente ed i familiari sono aspetti fondamentali nella presa in carico di un paziente affetto da SMA.
- La gastrostomia dovrebbe essere eseguita relativamente precocemente, quando i rischi chirurgici e anestesologici associati sono ancora bassi e al fine di garantire un'adeguato e stabile stato nutrizionale per il momento in cui il bambino presenterà maggiori difficoltà di alimentazione.
- La scelta riguardo agli interventi da eseguire in caso di insufficienza respiratoria acuta, come la rianimazione in condizioni di emergenza e l'intubazione endotracheale, andrebbe discussa e presa in anticipo. L'intubazione tracheale eseguita in emergenza, in corso di un episodio acuto, in un paziente che non riceveva in precedenza alcun supporto ventilatorio, è associata a maggiori complicazioni rispetto a quando eseguita preventivamente, ovvero quando le condizioni del paziente sono ancora stabili. Se necessario e se indicato, altri tipi di presidi per la ventilazione non invasiva possono essere introdotti in tempo e in accordo con le incrementate necessità.
- La decisione su tempi e modalità di interruzione delle cure deve essere discussa e definita insieme al paziente e ai familiari, in accordo con le normative/leggi vigenti in materia. I genitori o parenti devono essere consapevoli, preparati ed informati in merito a queste possibilità al fine di non ritardare la scelta ed evitare di imporla aggressivamente e inaspettatamente in un momento particolarmente difficile e traumatico, quale può essere l'emergenza acuta.
- La presa in carico di un paziente affetto da SMA dovrebbe avvenire da parte di un team multi-specialistico che prenda in considerazione gli aspetti medici, sociali e psicologici a seconda delle specifiche necessità. Strutture per la cura a lungo termine o altre soluzioni per la gestione del paziente nelle fasi terminali, un supporto psicologico per i familiari sono aspetti che svolgono un ruolo importante.
- Nella situazione in cui si decida di non intervenire con supporto ventilatorio meccanico in caso di necessità, un'adeguata preparazione alla gestione della dispnea nella fase terminale può essere di conforto per il paziente e i familiari. L'uso di narcotici per nebulizzazione può ridurre la sofferenza del paziente, evitando che un sovradosaggio del farmaco possa contribuire a determinarne la morte.