



## **SMA1 ABITA CON NOI** **Vademecum per una sostenibile** **vita quotidiana a casa**

*Questo è un libro tascabile, di quasi trecento pagine, semplice e largamente illustrato, scritto a più mani, tra medici, operatori e genitori, rivolto sia ai genitori di bambini malati di atrofia muscolare spinale, malattia di Werdnig-Hoffmann, ma anche quelli affetti da patologie simili (distrofie muscolari e malattie neurologiche in genere) e sia agli operatori che ne entrano in contatto, che spiega il destino e le necessità del bambino malato e ne guida passo passo l'assistenza domiciliare: un libro che però anche il pediatra di famiglia dovrebbe conoscere, quanto meno quelli che il caso e la necessità avranno messo al fianco di una famiglia colpita, non poi tanto pochi, visto che la malattia ha una incidenza tra 1:6000 e 1:10.000. Digest sceglie dove vuole il materiale da digerire: e questo gli è sembrato necessario. È un libro dettato da una lunga esperienza, scritto con cura, con molta attenzione, per essere utile, e con delicatezza e poesia.*

### ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

Chiara Mastella, Giancarlo Ottonello

#### **I tre tipi di SMA**

La SMA è l'effetto di una morte precoce dei neuroni motori del grigio spinale, per apoptosi: una specie di poliomielite congenita. È legata a differenti mutazioni, tutte ereditabili come carattere autosomico recessivo (genitori sani, rischio nei fratelli 25%).

In funzione della non stretta identità delle mutazioni coinvolte, la SMA presenta una discreta variabilità di espressione clinica, che consente una suddivisione in 3 categorie principali, ciascuna delle quali clinicamente ben definita:

- SMA1: i bambini che non arriveranno ad acquisire una posizione seduta (malattia di Werdnig-Hoffmann);
- SMA2: i bambini che non arriveranno ad acquisire la posizione eretta (malattia di Werdnig-Hoffmann);
- SMA3: i bambini che arriveranno ad acquisire la posizione eretta (malattia di Kugelberg-Welander, che di solito compare dopo la prima infanzia).

Nell'ambito della SMA1 si distinguono ancora:

- la forma neonatale, severa, che è già manifesta alla nascita, e che in genere richiede una ventilazione assistita da subito;
- la forma senza controllo del capo, la più comune, tipica, che esordisce con evidenza clinica tra il primo e il quarto mese di vita (in realtà una ridotta motilità attiva è rintracciabile anamnesticamente anche prima);
- la forma con controllo del capo e del tronco, che si diagnostica di solito attorno al sesto mese.

In tutti questi bambini il problema vitale è quello della difficoltà respiratoria, che si esprime: con iperattività com-

pensatoria del diaframma (respiro paradossale), ridotta espansione del torace, rumore respiratorio legato alla presenza di saliva e di secrezione mucosa (disturbo della deglutizione, starnuto debole, tosse inefficace o assente); polipnea; irregolarità della frequenza respiratoria.

Anche l'alimentazione si farà progressivamente più difficile, la durata del pasto prolungata, la quantità assunta insufficiente.

Il bambino con SMA1 deve essere seguito a casa (anche per evitare il rischio di infezione; e per questo motivo, anche a casa, chiunque, prima di toccare il bambino, deve LAVARSI LE MANI) e deve ricevere, con disponibilità immediata, dalla ASL, tutto il necessario alla sua vita, dai farmaci agli strumenti per facilitare la respirazione. Anche per questo il libro fornisce indicazioni precise. Il bambino sarà seguito, naturalmente, dal pediatra di famiglia, che potrà chiedere alla ASL di attivare, se necessario, un servizio di Assistenza Domiciliare Pediatrica (ADP), e/o una Assistenza Domiciliare Respiratoria (ADR); opportuno l'aggrancio a un centro, da cui più medici prescrittori (pneumologo, rianimatore, gastroenterologo, neuropsichiatra, ortopedico), che un codice regionale identifica, prescriverà tutto ciò che serve al bambino e che sia di sua competenza.

Ma il ruolo principale di assistenza resta ai familiari, che dovrebbero ricevere un Programma di Abilitazione Precoce Genitori (PAPG). Sono i familiari che debbono: imparare i modi per tenere in braccio il bambino; applicare le posture di volta in volta più adatte (la "postura di relazione", quella abituale, mai sul fianco; la "postura di controllo", o postura presidiata, durante il bagno, o il pasto, o un gioco, che può essere sul fianco; la "postura di sicurezza", che è prona, per il controllo delle situazioni di disagio, o di emergenza, che riduce il rischio di inalazione, e che il bambino deve essere, a poco a poco, abituato ad accettare; a preparare i "salami di miglio", sorta di cuscini di varie forme, fatti per riempire i vuoti creati dalle differenze del corpo, per scaricare i punti di maggior carico sporgente, per mantenere le posizioni obbligate, tagliati secondo le esigenze, a ferro di cavallo, a manico di ombrello, a collare, ad anello antipliaga del capo, a parallelepipedo, e riempiti di grano di miglio; a massaggiare e a mobilizzare il bambino; ad alimentarlo, per bocca fino a che è possibile, o per sondino, o infine mediante gastrostomia percutanea (PEG) abbinata alla NISSEN, onde evitare rigurgiti molto pericolosi, soprattutto per i bambini che eseguono Ventilazione Non Invasiva (NIV); a consolare subito il pianto, che è sempre difficile, stancante, desaturante; a liberare la bocca e le vie respiratorie dalla saliva e dalle secrezioni, a usare il fonendoscopio, l'ossigeno e l'AMBU, e soprattutto la "macchina per la tosse" (*cough machine*), presidio indispensabile sin dalla diagnosi, nelle malattie neuromuscolari, per evitare ingorghi catarrali, tra basse e alte vie respiratorie.

La *cough machine* è un supporto di pressione positiva/negativa che funziona come mobilizzatore delle secrezioni e garante della toilette bronchiale, il ventilatore meccanico notturno (NIV), attraverso una mascherina nasale, abbinato all'umidificatore, a integrare opportunamente la



dieta (proteine, vitamine, minerali, carnitina, creatina, fibre, antiossidanti come l'ubiquinone), a ritardare scoliosi, retrazioni, lussazioni, riduzione di articularità, e quindi alleviare il dolore; a praticare il massaggio riabilitativo, la fisioterapia respiratoria quotidiana, a richiedere all'ortopedico e a scegliere con lui i presidi ortopedici su misura, e proporre, dove possibile, un'autonomia con una carrozzina elettronica opportunamente adattata; a fare le pratiche necessarie presso la ASL e a utilizzare la rete del supporto domiciliare, compresa la scuola.

Questo elenco di quello che si può fare aiuta il lettore (e il compilatore) a comprendere bene quanta strada si sia fatta "da allora" nell'assistenza al bambino con SMA1 e quante cose concrete si possono (e dunque si devono) fare, a domicilio e solo a domicilio, per migliorare e prolungare la vita di un bambino con SMA1.

Ma la cosa più importante da sapere, dal principio e per tutti, e specialmente per un pediatra di famiglia che si trovi a "ricevere" un bambino con SMA (non necessariamente SMA1), è contenuta nella prefazione, scritta da JR Bach, professore di Neuroscienze e di Medicina Fisica e della Riabilitazione (PM&R), e direttore associato del Dipartimento PM&R, che traduciamo direttamente:

"È scritto che il 60% dei bambini con SMA1 muore entro il primo anno e che il 90% di loro muore entro il secondo anno. Ma non è scritto che, ancora 2 anni fa, segnalavo di avere in cura 47 casi di SMA1 tipica o severa tra gli 11 e i 153 mesi di età (età media 6 anni), nessuno dei quali tracheotomizzato, grazie all'uso di aiuti ai muscoli inspiratori ed espiratori; e che 39 di questi potevano parlare; 9 usavano un ventilatore nasale, ma erano felici e facevano molto bene a scuola. Oggi, 13 di questi bambini hanno più di 10 anni, e 2 di loro sono sopra i 15".

#### Commento

*Effettivamente, anche sul Nelson è scritto, e corrisponde certamente al vero, che 2/3 dei bambini con SMA1 muoiono entro i primi 2 anni, ma non è scritto che molti di loro potrebbero vivere molto più a lungo.*

*I difetti responsabili delle tre (o più) forme di SMA sono tutti dovuti a mutazione nello stesso gene SMN (Survivor Motor Neuron) locato in 5q11-q13, che, nella fisiologia, arresta a un certo momento dello sviluppo l'apoptosi neuronale del grigio spinale. Si tratta dunque sempre della stessa malattia. Un gene contiguo, NAIP (Neuronal Apoptosis Inhibitory Gene), è il gene che controlla, invece, il blocco fisiologico del fenomeno apoptotico, ma questo non risulta alterato in nessuna patologia.*

*Piuttosto che consumare lo spazio per altre integrazioni o per un commento, che sembra superfluo, ci sem-*

*bra utile e doveroso aggiungere qualche frase dell'ultimo capitolo del libro, intitolato "La morte".*

*"I bambini con SMA1 possono morire piccolissimi o un po' più grandi, senza una legge particolare, ma tanto più crescono tanto meno ce lo aspettiamo, e la morte sembra dimenticata..."*

*Il bambino sopporterà la sua malattia e le sue conseguenze nella misura in cui gli adulti di riferimento riusciranno a sostenere questa fatica... La consapevolezza che non esiste alcuna possibilità di guarigione, e che il proprio bambino può non sopravvivere, trascina alcuni genitori in una condizione di assoluta disperazione... La paura della morte è dentro a ognuno di noi, ma nessuno riesce mai a verbalizzare questa parola, come se pronunciarla fosse un modo per avvicinare quel momento. Eppure anche in questo caso è fondamentale riuscire a rimanere in contatto con questo pensiero, senza farsene dominare. Può sembrare assurdo, ma tenere la possibilità della morte dentro di noi, sapere che prima o poi potrebbe arrivare, aiuta ad allontanarla dal bambino... Nonostante questa consapevolezza, e anzi anche per questo, ogni istante di vita di questi bambini è unico e irripetibile, e va salvaguardato come un bene prezioso.*

*Nel momento in cui ai genitori viene offerta la possibilità di responsabilizzarsi, in modo da riuscire a muoversi autonomamente, grazie agli strumenti che hanno a disposizione (presidi di base, macchina della tosse, NIV ecc.), ecco che tale conquista... li distrae in un certo senso, impegnandoli nei mille atti quotidiani che possono compiere per il benessere del figlio... La speranza è un sostegno importante... che dà ai genitori l'energia necessaria... permettendo loro di vivere il presente intensamente, godendo ogni attimo, come qualsiasi altra famiglia. Ma la speranza non deve tramutarsi in illusione e negazione della realtà... Se siete genitori di un bambino con SMA1... riteniamo importante insistere perché custodiate in qualche angolo della vostra mente l'eventualità che il bambino possa non farcela. È un suggerimento per il dopo, per sopravvivere al dolore... dato da chi, frequentando tutti i giorni questi bambini meravigliosi e le loro coraggiose famiglie, ha imparato ad amare ancora di più la vita."*

*Il pediatra non è più, da tanto tempo, abituato a confrontarsi con la morte; ma forse queste parole possono servire anche per lui, e anche per chi non avrà mai in cura un bambino con SMA1.*

#### Indirizzo per corrispondenza:

Chiara Mastella  
e-mail: [sapre@policlinico.mi.it](mailto:sapre@policlinico.mi.it)