



[TUTTO SU]

Il bambino con SMA tipo 1 e 2: la care a domicilio

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia neuromuscolare ereditaria a trasmissione autosomica recessiva, causata dalla delezione del gene SMN1.

Introduzione

L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) È UNA MALATTIA NEUROMUSCOLARE ereditaria a trasmissione autosomica recessiva, causata dalla delezione del gene SMN1, responsabile della produzione della proteina SMN (Survival Motor Neuron). La mancata produzione di questa proteina comporta la degenerazione dei motoneuroni delle corna anteriori del midollo spinale (2° motoneurone) deputati al controllo della muscolatura striata, causando una progressiva denervazione, atrofia muscolare ed ipostenia.¹ L'ipostenia muscolare è solitamente simmetrica e coinvolge maggiormente i distretti prossimali; la muscolatura respiratoria viene interessata in

Chiara Di Pede
Caterina Agosto
Franca Benini
UOC Cure Palliative
e Terapia Antalgica Pediatrica –
Dipartimento di Salute
della Donna e del Bambino,
Università degli Studi di Padova



Tutto su  Il bambino con SMA tipo 1 e 2: la cura a domicilio

La SMA è la seconda malattia genetica autosomica recessiva più comune in età pediatrica e ha un'incidenza globale di 1/6000–1/10000 nati vivi.

→ maniera eterogenea, a seconda della gravità della forma clinica e nelle forme più gravi può essere coinvolta anche la muscolatura oro-faringo-laringea per degenerazione dei neuroni bulbari.

La presentazione clinica di malattia è eterogenea; secondo la letteratura internazionale² la SMA si distingue in 4 forme che riportiamo in Tabella 1.

La SMA è la seconda malattia genetica autosomica recessiva più comune in età pediatrica; ha un'incidenza globale di 1/6000–1/10000 nati vivi; la frequenza dei portatori è di circa 1/40–1/60 nella popolazione generale.² Rappresenta circa il 28% delle patologie seguite presso il Centro di Cure Palliative Pediatriche di Padova (23 bambini su 80). Prima di procedere con la trattazione sistematica delle prime due forme di SMA, delle relative problematiche e delle possibili strategie di gestione, è opportuno fare una precisazione per quel che riguarda la SMA1: presso il Centro di Padova vengono seguiti sia bambini per i quali i genitori scelgono un percorso di accompagnamento/supporto volto all'obiettivo di garantire il comfort del bambino seguendo il naturale decorso della patologia, sia bambini per i quali i genitori scelgono un percorso "proattivo", che ha l'obiettivo di prolungarne la sopravvivenza. Le strategie di cura riguardanti gli aspetti di alimentazione e di igiene posturale sono valide per entrambe le categorie di bambini; le tecniche di fisioterapia respiratoria e di gestione di ortesi ed ausili sono più specificamente riferite ai bambini per i quali i genitori hanno optato per un percorso "proattivo".



SMA1 (mai seduti)

RAPPRESENTA LA FORMA PIÙ GRAVE DI SMA. ALL'INTERNO DELLA SMA1 distinguiamo, come precedentemente schematizzato in Tabella 1, tre sottoforme (A,B,C), sulla base dell'età d'esordio, delle caratteristiche cliniche e della gravità dei sintomi. La SMA1A si manifesta alla nascita o entro il primo mese di vita; dal punto di vista motorio questi pazienti si presentano

Tabella 1. Classificazione

SMA1 (mai seduti)	SMA2 (mai in piedi)	SMA3 (deambulanti)	SMA4 (adulti)
1A (più grave)	10 sottoforme da 2 (più grave) a 2,9 (più lieve)	3A (più grave)	
1B		3B	
1C (più lieve)		3C (più lieve)	

marcatamente ipotonicità, con impossibilità ad eseguire anche il minimo movimento antigravitario; presentano insufficienza respiratoria grave con collasso della parete toracica e bilancia addominale e gravi difficoltà nell'alimentarsi; possono presentare artrogriposi, piede torto e precoci retrazioni muscolo-tendinee multidistrettuali. L'aspettativa di vita è, in genere, inferiore ai 3 mesi. La SMA1B si manifesta tra il 1° e il 3° mese di vita; si osservano scarsi movimenti antigravitari degli arti; il controllo del capo è assente e si manifesta insufficienza respiratoria; anche in questi bambini possono evidenziarsi precoci retrazioni muscolo-tendinee e conseguenti deformità scheletriche. L'aspettativa di vita, in assenza di supporto ventilatorio, è in genere di 6–12 mesi. La SMA1C è caratterizzata da un esordio tra i tre e i sei mesi di vita; questi bambini presentano almeno inizialmente il controllo del capo e sono in grado di eseguire qualche movimento antigravitario degli arti. L'instaurarsi di precoci retrazioni muscolo-tendinee è un'evenienza comune in questi bambini. L'aspettativa di vita, in assenza di interventi supportivi della ventilazione e dell'alimentazione è in genere inferiore all'anno di vita, ma raggiunge i 24 mesi e in alcuni casi si può realizzare una stabilizzazione del quadro clinico dopo qualche anno con adeguato supporto ventilatorio e nutritivo.²

LA FUNZIONE DEGLUTITORIA E LA CAPACITÀ DI ALIMENTARSI sono gravemente compromesse nei bimbi affetti da SMA1, in misura diversa a seconda della gravità del quadro clinico.² L'ipotonia generale che li caratterizza colpisce anche la muscolatura bulbare coinvolta nella deglutizione, causando suzione debole ed una marcata

incoordinazione suzione-respirazione-deglutizione. Con l'andare del tempo, oltre alla difficoltà nell'alimentarsi *per os*, potrà sopraggiungere anche la difficoltà nella gestione della saliva che, se non gestita correttamente, può essere inalata, specialmente nei cambi di postura e negli spostamenti.³ Anche lo scarso controllo del capo contribuisce allo sviluppo di difficoltà nell'alimentazione, limitando l'adozione di posture compensatorie che potrebbero rendere più sicura la deglutizione. Tale disfunzione può causare polmoniti *ab ingestis*, che rappresentano la principale causa di morte in questi pazienti.²

I principali sintomi correlati a difficoltà di deglutizione sono:

- necessità di tempi dei pasti prolungati;
- scarso incremento ponderale;
- affaticamento durante l'alimentazione;
- colpi di tosse durante o subito dopo la deglutizione;
- episodi acuti di soffocamento durante l'alimentazione;
- infezioni respiratorie ricorrenti.

L'esame clinico dell'apparato oro-faringeo e l'osservazione del pasto devono far parte del periodico follow up di questi bambini, in modo tale da mettere in atto appropriate strategie non appena le difficoltà deglutitorie sopraggiungano; data la rapida evolutività della patologia le valutazioni dovrebbero essere piuttosto ravvicinate (ogni 15-20 giorni).²

I BAMBINI AFFETTI DALLE FORME PIÙ GRAVI DI SMA1 (1a, 1b) mostrano evidenti difficoltà nell'attaccarsi al seno e durante la deglutizione sin dai primi mesi di vita, mentre i bambini affetti dalle forme più lievi di SMA1 (1c) in genere conservano il meccanismo della suzione, sia al seno che con biberon, incontrando le maggiori difficoltà nei momenti di stanchezza (per esempio alla fine della giornata o in concomitanza di intercorrenti infezioni respiratorie). In quest'ultima categoria di pazienti è possibile che lo svezzamento avvenga in modi e tempi sostanzialmente paragonabili a quelli che ritroviamo in bambini sani. È fondamentale che i genitori vengano addestrati fin da subito ad analizzare le caratteristiche del pasto ed eventuali "campanelli d'allarme" che possono verificarsi al domicilio: il bambino suda mentre mangia? Sembra affaticato o irritato? Tossisce? Si sono prolungati i tempi dei pasti? Qualora il bambino venga allattato al seno, è opportuno che venga gradualmente abituato dalla mamma alla posizione prona (sebbene non molto gra-

ditata almeno inizialmente), in quanto espone il piccolo ad un minor rischio di inalazione (vedi Figura 1). Qualora invece il bimbo venga nutrito con biberon, è opportuno utilizzare biberon di dimensione ridotta (come quelli utilizzati nelle nursery), con foro della tettarella non troppo largo, abituando il bambino alla posizione sul fianco o comunque con il capo ruotato di lato, qualora tollerasse meglio la posizione supina-semisupina.³ Nel momento in cui ci si rende conto che proseguire un'alimentazione per via orale comporta una fatica eccessiva per il bambino ed un aumentato rischio di inalazione, è indicato proporre e condividere la scelta di iniziare un'alimentazione enterale per via alternativa a quella *per os*.² Gli studi clinici più recenti suggeriscono di procedere precocemente al posizionamento della PEG (gastrostomia endoscopica percutanea) con l'obiettivo di garantire fin da subito un adeguato introito calorico e idrico ed una più facile gestione del bambino durante la fase acuta di malattia.²

Nella pratica clinica, in genere, in prima battuta si avvia un'alimentazione enterale attraverso SNG (sondino nasogastrico) con l'obiettivo di integrare l'alimentazione per via orale, resasi non più sufficiente. È indicato, a questo proposito, che i genitori vengano sin da subito addestrati ed abilitati alla gestione del SNG/PEG e della pompa per la nutrizione enterale.

LA PRECOCE ABILITAZIONE DEI GENITORI AL CORRETTO posizionamento del loro bambino è di fondamentale importanza ed ha 3 obiettivi prioritari: garantire una buona respirazione (riducendo al minimo il rischio di inalazione di saliva e/o di latte), contenere l'instaurarsi di dolore da ipomobilità e di retrazioni muscolo-tendinee, consentire al bambino una relazione sociale il più soddisfacente possibile. Il concetto che sta alla base è che più riusciamo a proteggere il corpo del bambino attraverso un adeguato allineamento posturale, tanto più riusciamo a salvaguardare le sue funzioni motorie residue ed a mantenere una ventilazione efficiente.⁴ Per evitare l'instaurarsi di dolore da ipomobilità e di lesioni da iperpressione è fondamentale che il bambino affetto da SMA1 venga posizionato su appositi dispositivi anti-decubito (cuscini di miglio)³ e che venga mobilizzato frequentemente, effettuando cambi di postura almeno ogni 2 ore.

I cuscini di miglio sono semplici cuscini di cotone confezionati su misura e riempiti di semini di miglio che hanno lo scopo di sostenere parti del corpo che altrimenti verrebbero schiacciate sul pia-

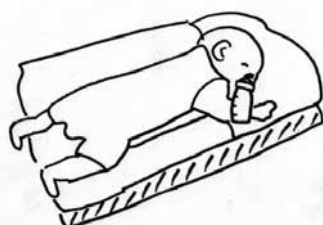


Figura 1.

Tutto su **i** Il bambino con SMA tipo 1 e 2: la cura a domicilio

Per effettuare qualsiasi passaggio posturale in sicurezza va sempre preservato l'asse capo-tronco-bacino.

→ no di appoggio ed accogliere il corpo del bambino adattandosi alla sua forma. Un altro presidio di fondamentale importanza, soprattutto quando il bimbo è ancora piccolo, è la “tavola materassino”, che consiste in un materassino di gommapiuma incollato su un asse di compensato su cui si posiziona il bambino con i cuscini di miglio. Lo scopo è quello di consentire ai genitori di spostare agevolmente il piccolo da una stanza all'altra mantenendolo posizionato correttamente e in sicurezza.

VEDIAMO A QUESTO PUNTO QUALI SONO LE POSTURE POSSIBILI per un bambino affetto da SMA1 e quali sono le indicazioni e i vantaggi:

- postura di relazione (supina): finché il bambino è in grado di gestire la saliva, può essere mantenuto supino sia sui cuscini di miglio che in braccio, in modo che il genitore o un caregiver possa guardare il piccolino negli occhi ottenendo una relazione gratificante per entrambi;
- postura di gioco (sul fianco, vedi Figura 2): qualora subentrino delle difficoltà nel mantenimento della posizione supina o qualora si voglia consentire al piccolo di manipolare piccoli oggetti in situazione di ridotta gravità è possibile posizionarlo sul fianco sui cuscini di miglio cosicché la saliva presente in faringe possa uscire dal cavo orale;
- posizione di sicurezza (prona, vedi Figura 3): deve essere considerata in assoluto la posizione più sicura per tutti i bambini affetti da SMA1, poiché consente una migliore ventilazione delle basi polmonari ed è quindi sempre indicata in caso di aumentato impegno respiratorio e in situazioni di emergenza; in questa posizione il bambino ventila al massimo delle sue possibilità e le abbondanti secrezioni

Figura 2.



Figura 3.

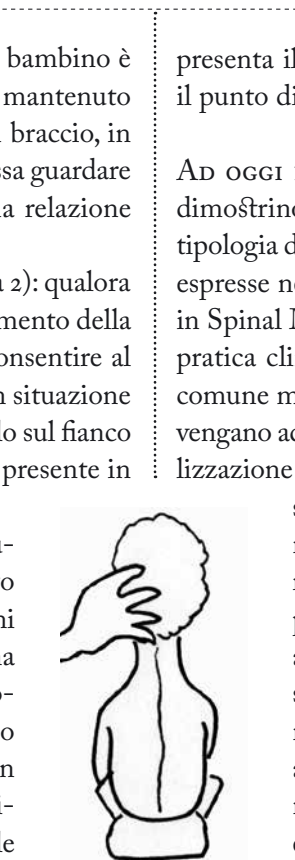


Figura 4.

presenti in faringe possono fuoriuscire dal cavo orale ed essere aspirate agevolmente, evitando che invadano le vie aeree; il piccolo può essere posizionato con l'ausilio dei cuscini di miglio ma può anche essere tenuto in braccio supportando addome e torace con l'avambraccio, e sostenendo il capo ruotato di 90° con l'altra mano in modo tale da consentirgli di osservare l'ambiente circostante. Tale postura può essere adottata sia durante l'alimentazione che durante il riposo e consente alla saliva di fuoriuscire per gravità dalla bocca evitando che venga inalata.

Per effettuare qualsiasi passaggio posturale in sicurezza va sempre preservato l'asse capo-tronco-bacino; il bacino rappresenta il punto di “snodo” mentre il capo rappresenta il punto di “supporto”.

AD OGGI NON ESISTONO EVIDENZE SCIENTIFICHE CHE dimostrino l'efficacia della fisioterapia motoria in questa tipologia di pazienti; esistono però delle raccomandazioni espresse nel Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy² alle quali ci si attiene nella pratica clinica. Nel bambino affetto da SMA1, oltre al comune massaggio infantile, è importante che i genitori vengano addestrati all'esecuzione di una quotidiana mobilizzazione globale con l'obiettivo di prevenire l'instaurarsi di retrazioni muscolo-tendinee e deformità muscolo-scheletriche a livello di arti superiori, arti inferiori, rachide e gabbia toracica. Il piccolo dovrebbe essere mobilizzato più volte al giorno, in particolare al risveglio, prima del sonno notturno e dopo il bagnetto. Di fondamentale importanza sono inoltre gli esercizi di allungamento/stretching del rachide, che hanno l'obiettivo di mantenere la gabbia toracica elastica e la colonna vertebrale flessibile. Una delle manovre di allungamento del rachide che

i genitori possono eseguire quotidianamente è la “manovra del furetto”, che consiste nella trazione manuale del rachide realizzata applicando una mano sulla nuca e una mano sotto il mento esercitando una trazione progressiva, mantenuta per qualche secondo (vedi Figura 4).

GLI OBIETTIVI PRINCIPALI DELLA FISIOTERAPIA RESPIRATORIA sono: mantenere una gabbia toracica elastica e prevenirne la deformità, incentivare il drenaggio delle secrezioni e garantirne l'eliminazione. È indicato pertanto eseguire quotidianamente mobilizzazioni del torace, insufflazioni manuali con pallone Ambu, utilizzo dell'assistenza meccanica alla tosse (Cough Machine), combinata con manovre di assistenza manuale alla tosse (spremiture toraciche ed abdominal thrust),⁵ l'aspirazione orofaringea può essere di aiuto nel rimuovere le secrezioni dopo aver eseguito le manovre di tosse assistita.²

Queste tecniche e in particolar modo l'utilizzo della Cough Machine devono essere apprese e messe in pratica dai genitori fin da subito, con l'indicazione di intensificare l'uso in caso di intercorrenti infezioni respiratorie.⁵

L'ACQUA RAPPRESENTA UN AMBIENTE IDEALE PER I BAMBINI in generale, e in particolare nei bambini con malattie neuromuscolari; l'idrokinesiterapia rappresenta per i bimbi affetti da SMA una valida opportunità riabilitativa.¹⁵ I benefici dell'acqua consistono nella possibilità di far muovere i piccoli in condizioni di ridotta forza di gravità, garantendo uno scarico parziale o totale sulle articolazioni, facendo sperimentare loro il galleggiamento e la piacevole sensazione di essere completamente immersi in un ambiente “accogliente”.

Finché i bimbi sono piccoli è possibile sfruttare la possibilità di immergerli in acqua calda in vasca da bagno a casa quotidianamente, sfruttandone l'azione miorelissante; una volta cresciuti, è possibile impostare un adeguato programma riabilitativo in ambiente acquatico (temperatura dell'acqua >32–33°C), definendo i bisogni e gli obiettivi specifici del bambino.



SMA2 (mai in piedi)

LA SECONDA FORMA DI SMA È DETTA “INTERMEDIA”^{1,2} (la quarta forma non viene presa in considerazione perché si manifesta in età adulta). La diagnosi avviene verso i diciotto mesi di vita poiché non viene raggiunta la stazione eretta o viene persa dopo un breve periodo; la deambulazione non viene mai raggiunta. Già

dopo i sei mesi sono rilevabili le prime manifestazioni di ipotonia e debolezza muscolare prevalentemente agli arti inferiori. Come tutte le forme, anche la SMA2 presenta un'estrema variabilità nelle sue manifestazioni cliniche e viene pertanto suddivisa in dieci sottoforme, secondo la classificazione di Dubowitz¹ in base al punteggio ottenuto alla Hammersmith Functional Motor Scale.⁶ Lo spettro di abilità funzionali varia dal semplice mantenimento della stazione seduta al mantenimento della stazione eretta, mentre la capacità di eseguire alcuni passi in autonomia rende ragione del passaggio alla categoria successiva.⁶

LE DIFFICOLTÀ DI DEGLUTIZIONE ED ALIMENTAZIONE possono presentarsi anche nei bambini affetti da SMA2.⁷ I principali sintomi correlati a tali difficoltà sono:

- prolungati tempi dei pasti;
- scarsa crescita o calo ponderale;
- tosse durante e subito dopo la deglutizione.

IN QUESTA CATEGORIA DI PAZIENTI LE PRINCIPALI CAUSE di queste difficoltà sono dovute a:

Fase pre-orale

- limitata apertura mandibolare dovuta a ridotta motilità dell'articolazione temporo-mandibolare;
- difficoltà nel portare il cibo alla bocca conseguente all'ipostenia muscolare degli arti superiori;

Fase orale

- morso debole;
- facile affaticabilità della muscolatura masticatoria;
- deformità cranio-facciali inclusi malocclusione dentale, morso aperto anteriore con incisivi superiori prominenti.

Fase di deglutizione

- scarso controllo del capo;
- disfunzione della muscolatura oro-faringea;
- incoordinazione respirazione-deglutizione.

ANCHE IN QUESTI PICCOLI PAZIENTI L'ESAME CLINICO dell'apparato oro-faringeo e la valutazione del controllo del capo durante l'alimentazione in relazione al loro effetto sull'efficienza dell'alimentazione e della deglutizione sono fondamentali e vanno incluse nei periodici follow up (ogni 6–12 mesi). Valutazioni aggiuntive rispetto a quelle previste nei regolari follow up vanno effettuate ogniqualvolta i genitori/caregiver segnalino segni clinici di inalazione o di affaticamento durante i pasti. Lo studio video-fluorografico della deglutizione è indicato nei casi in cui la valutazione clinica ponga il forte sospetto di disfagia, al fine di monitorare la fun- →

La fisioterapia respiratoria è fondamentale per contrastare la patologia restrittiva alla quale inevitabilmente vanno incontro questi bambini.

→ zione deglutitoria ed identificare appropriate strategie di trattamento.^{2,7}

ACCORGIMENTI E TRATTAMENTI SPECIFICI DOVREBBERO essere presi in considerazione al fine di ridurre il rischio di polmoniti ab ingestis, ottimizzare l'efficienza della nutrizione e rendere più piacevole il momento del pasto.² Riportiamo di seguito alcune delle strategie compensatorie da poter mettere in atto quotidianamente:

- modificare la consistenza degli alimenti: una dieta semi-solida può compensare le difficoltà di masticazione e ridurre l'affaticamento e il tempo necessario per completare il pasto; l'utilizzo di addensanti per i liquidi può ridurre il rischio di inalazione degli stessi;
- garantire una corretta postura in posizione seduta e utilizzare appropriati ausili per l'alimentazione, se necessari, al fine di facilitare l'alimentazione in autonomia e aumentare l'efficienza della deglutizione e dell'alimentazione stessa;
- eseguire mobilizzazioni passive del rachide cervicale e dell'articolazione temporo-mandibolare per prevenirne la rigidità;
- eseguire stimolazioni tattili orali con alimenti di diversi gusti e temperature per rinforzare il riflesso di deglutizione.

Nel caso in cui l'apporto nutrizionale *per os* non fosse sufficiente a soddisfare il fabbisogno calorico del bambino è necessario prendere in considerazione l'opportunità di iniziare un'integrazione enterale per via alternativa a quella *per os*.²

LA FISIOTERAPIA RESPIRATORIA È FONDAMENTALE PER contrastare la patologia restrittiva alla quale inevitabilmente vanno incontro questi bambini, accompagnata da un meccanismo di tosse riflessa e volontaria inefficace sia in fase inspiratoria che espiratoria.^{2,8}

L'assistenza manuale della fase inspiratoria della tosse può essere effettuata mediante insufflazioni con Pallone autoespansibile Ambu con lo scopo di aumentare il vo-

lume d'aria inspiratorio; l'assistenza manuale alla fase espiratoria della tosse consiste nella rapida compressione addominale in sincronia con la tosse spontanea del bambino (abdominal thrust) con lo scopo di aumentare il picco di flusso *in espirio*.⁹ Le insufflazioni manuali con Ambu eseguite quotidianamente (8-10 insufflazioni per 2-3 volte al giorno) hanno, inoltre, lo scopo di migliorare la compliance polmonare e della gabbia toracica e prevenire l'instaurarsi di atelettasie.^{8,9} L'assistenza meccanica alla tosse mediante Cough Assist device ha lo scopo di vicariare il meccanismo della tosse; questo apparecchio, applicando pressione positiva alle vie aeree seguita da pressione negativa, consente la rimozione delle secrezioni, dimostrandosi più efficace, per quel che riguarda l'aumento del picco di flusso durante la tosse, rispetto alle tecniche manuali precedentemente descritte. L'impostazione dei parametri pressori va eseguita di volta in volta in base alle caratteristiche peculiari del bambino ed alla sua tolleranza (in genere le pressioni inspiratorie medie sono comprese tra 15-40 cmH₂O, mentre quelle espiratorie tra 20-50 cmH₂O).^{8,9}

In genere si eseguono 4-5 cicli di insufflazioni-essufflazioni in successione seguiti da respiro spontaneo (o ventilazione meccanica).

La frequenza delle sedute varia in base al quadro clinico (da 2-3 volte al giorno a 2-3 volte all'ora), da eseguire preferibilmente lontano dai pasti. Questo device può essere utilizzato quotidianamente, con modalità analoghe a quelle descritte per le insufflazioni manuali con Ambu, per migliorare la compliance toracica e prevenire le atelettasie. Di fondamentale importanza per il corretto utilizzo dell'apparecchio risulta l'adeguato addestramento del caregiver e la sintonia col bambino.² Nei bambini con gravi deformità toraciche e scarsa compliance della gabbia toracica possono insorgere in seguito all'utilizzo della macchina dolori toracici da stiramento delle strutture muscolo-scheletriche. L'efficacia può essere limitata in pazienti con lingua molto ipostenica o di grandi dimensioni poiché il flusso espiratorio può essere ostacolato.⁹



Figura 5.



Figura 6.



Figura 7.



Figura 8.

FONDAMENTALE RESTA LA MOBILIZZAZIONE PASSIVA POLIDISTRETTUALE e lo stretching quotidiani poiché le retrazioni capsulo-legamentose, la rigidità articolare e le deformità ossee sono precoci e insorgono inesorabilmente in questi bambini.² Anche l'idrokinesiterapia è un'opzione riabilitativa da associare alla fisioterapia motoria a secco, da poter proporre anche in gruppo, quando i bimbi diventano più grandi; un adeguato programma riabilitativo andrà impostato in base ai bisogni ed agli obiettivi del singolo bambino. Una regolare attività sportiva adattata dovrebbe essere incoraggiata al fine di mantenere una buona mobilità e coordinazione motoria da un lato, dall'altro al fine di incentivare la partecipazione e l'integrazione sociale.²

IN QUESTO TIPO DI PAZIENTI, CHE A CAUSA DELL'IPOMOBILITÀ e di posizioni obbligate sono a rischio di sviluppare lesioni da iperpressione, oltre ai frequenti cambi di postura è indispensabile una corretta cura della cute. In particolare nei bambini che utilizzano la mascherina oronasale o nasale per la ventilazione meccanica non invasiva, sono di frequente riscontrate lesioni da decubito proprio dove l'interfaccia va ad appoggiarsi (in genere fronte e naso). In caso di arrossamento è consigliabile l'utilizzo di una maschera differente nei giorni successivi oppure la regolazione della cuffia in modo che non si verifichi alcun appoggio della maschera nello stesso punto; è inoltre consigliabile applicare prodotti antidecubito nella zona di arrossamento; è importante applicare questi prodotti prima che si verifichino lesioni da decubito con soluzione di continuità; in quest'ultimo caso è consigliabile non applicare il prodotto antidecubito ma verificare che la maschera non appoggi più nello stesso punto.

LA FISIOTERAPIA MOTORIA NON È SUFFICIENTE A PREVENIRE e contenere l'insorgenza delle retrazioni muscolo-tendinee e le conseguenti deformità scheletriche.² Pertanto è necessario che vengano utilizzati durante l'arco della giornata e se possibile durante il riposo notturno presidi

(ortesi ed ausili) confezionati su misura, che hanno lo scopo di contenere le deformità scheletriche, posticipando il più possibile l'opzione chirurgica. È importante che il fisiatra, il fisioterapista, il tecnico ortopedico e i familiari collaborino nell'identificare l'ortesi/ausilio più idoneo per raggiungere l'obiettivo funzionale desiderato e garantire il comfort del bambino. Le ortesi e gli ausili su misura da proporre precocemente (ma non prima dei 18-24 mesi) al bambino e alla sua famiglia sono:

- corsetto tipo statico equilibrato o tipo Cheanu con o senza supporto per il capo e con ampio foro addominale (vedi Figura 5) per consentire un'adeguata escursione diaframmatica e l'esecuzione delle manovre di assistenza manuale alla tosse: questo tipo di presidio consente un miglior allineamento e sostegno antigravitario di capo e tronco in stazione seduta e contiene, per quanto possibile, la rapida ed inevitabile evoluzione della curva scoliotica. L'utilizzo del corsetto in stazione seduta favorisce il controllo del capo, piccole rotazioni e consente a questi bambini di sfruttare la forza residua degli arti superiori per manipolare oggetti piccoli e leggeri, comandare una carrozzina elettronica con interfacce particolari e utilizzare computer e tablet per comunicare, giocare e per l'istruzione;
- tutori gamba-piede (AFO) da indossare durante il giorno per limitare le retrazioni dei flessori del piede e l'instaurarsi di piede equino (vedi Figura 6);
- tutori coscia-gamba-piede (KAFO) da indossare durante il riposo notturno con l'obiettivo di limitare le retrazioni dei flessori delle ginocchia (vedi Figura 7);
- tutori bacino-coscia-gamba-piede (HKAFO) per il mantenimento della stazione eretta (vedi Figura 8);
- tutori per arti superiori da indossare durante le ore di riposo per mantenere un corretto allineamento dell'articolazione del polso;
- unità posturali, indispensabili per contenere at- →

Tutto su **i** Il bambino con SMA tipo 1 e 2: la care a domicilio



Figura 9.



Figura 10.



Figura 11.



Figura 12.

→ teggiamenti posturali scorretti, utilizzabili in varie situazioni (a casa, in auto, all'interno di un passeggino, di una carrozzina e così via).

Esistono poi altri tipi di ausili, non confezionati su misura, che possono essere proposti precocemente a questi bambini con l'obiettivo di consentirgli di mantenere la

stazione eretta, rispettando alcuni criteri fondamentali quali l'allineamento corporeo, la modularità, il comfort:

- statica da prono e da supino;
- stabilizzatori a verticalizzazione graduale.

ALCUNI BIMBI AFFETTI DA SMA1 – CHE ALLOGGIATI IN un'adeguata unità posturale con l'ausilio del corsetto con supporto per il capo riescono a mantenere un sufficiente controllo capo-tronco – e tutti i bimbi affetti da SMA2 possono sperimentare precocemente la carrozzina e quindi l'autonomia negli spostamenti. Di seguito le tipologie di carrozzina più frequentemente proposte:

- carrozzina superleggera (vedi Figura 9): per bimbi anche molto piccoli (1-5 anni), per spostamenti in ambienti interni;

Tabella 2. Gestione delle difficoltà deglutitorie nella SMA1 e SMA2		
	Deficit deglutizione	Care
SMA1	Suzione debole	Biberon con tettarella morbida
	Assente controllo capo	Posture: semisupino con capo ruotato, sul fianco, prona
	Incoordinazione suzione-respirazione-deglutizione	Foro tettarella non troppo largo
		SNG (se alto rischio di inalazione o ridotto introito calorico)
SMA2	Limitata apertura mandibolare	Mobilizzazioni passive articolazione temporo-mandibolare e rachide cervicale
	Difficoltà nel portare cibo alla bocca	
	Morso debole	Ausili per alimentazione
	Affaticabilità muscolatura masticatoria	Modifica delle consistenze (semisolidi)
	Malocclusione	
	Incompleto controllo capo	Ausili per la postura
	Incoordinazione respirazione-deglutizione	Stimolazioni tattili orali per rinforzo riflesso deglutizione
		Liquidi addensati
		SNG/PEG se ridotto introito calorico

Tabella 3. Posture nella SMA1		
Postura	Obiettivo	Quando
Supina	Relazione	Finché il bambino gestisce bene la saliva e mantiene buone saturazioni
Sul fianco	Manipolazione e gioco	Per brevi periodi della giornata
Prona	Sicurezza e miglior ventilazione	In situazioni di emergenza e di maggior impegno respiratorio

Tabella 4. Fisioterapia motoria nella SMA1 e SMA2		
Intervento	Obiettivo	Modalità
Mobilizzazione passiva polidistrettuale	Prevenire il dolore da ipomobilità	Quotidiana
Cambi di postura	Prevenire il dolore da ipomobilità	Ogni 2 ore
Stretching	Contenere le retrazioni muscolo-tendinee Mantenere elasticità del rachide	Quotidiano
Attività in acqua	Consentire movimenti altrimenti impossibili a secco	Regolare

Tabella 5. Fisioterapia respiratoria nella SMA1 e SMA2		
Intervento	Obiettivo	Modalità
Airstacking con pallone Ambu	Aumentare volume pre-tussivo Mantenere gabbia toracica elastica	8-10 insufflazioni x 2-3 volte/die, da incrementare in corso di infezione respiratoria
Cough Assist (macchina della tosse)	Supplire il deficit del meccanismo della tosse Aumentare il picco di flusso durante la tosse	4-5 cicli di insufflazioni/essufflazioni per 2-3 volte/die da incrementare in corso di infezione (fino a 2-3/h)

È evidente come le attività ludiche ricoprano un ruolo fondamentale anche nei bimbi affetti da SMA: ogni bambino ha il diritto di sperimentare la gioia del gioco.

- carrozzina leggera (vedi Figura 10): per bimbi che conservano una discreta funzionalità degli arti superiori, per spostamenti in ambienti interni ed esterni;
- carrozzina elettronica (vedi Figura 11): per bimbi con minima funzionalità degli arti superiori; grazie ad interfacce adattate (joystick di varie tipologie, controllo a tavolo, a mento, a piede, a soffio) possono comandarla agevolmente e godere dell'autonomia necessaria ad esplorare l'ambiente esterno.



Il gioco nella SMA1 e SMA2

IL GIOCO RAPPRESENTA UNO DEI MODI PRIVILEGIATI per esplorare il mondo esterno e quello delle relazioni interpersonali, per sviluppare abilità motorie e cognitive, per sperimentare ruoli ed agire la propria creatività. È evidente come le attività ludiche ricoprano un ruolo fondamentale anche nei bimbi affetti da SMA. Ogni bambino ha il diritto di sperimentare la gioia del gioco; è essenziale che gli oggetti che si scelgono sulla base delle preferenze del bambino rispettino le sue difficoltà motorie, evitandogli di sperimentare la frustrazione del non riuscire ad utilizzarli perché sono troppo grandi, troppo pesanti, poco maneggevoli. Nell'ambito della scelta dei giocattoli è possibile distinguere alcune categorie:

- giocattoli comunemente reperibili sul mercato e che, per caratteristiche, si prestano ad essere utilizzati anche in bimbi con grave ipostenia muscolare (per i neonati: palestrine con oggetti appesi abbastanza in basso da poter essere raggiunti, pupazzetti di pezza da infilare sulle dita, palloncini gonfiati ad elio, sonaglietti luminosi; per bimbi da 1 a 3 anni: pongo, giochi musicali leggeri, bolle di sapone, colori e vernici a dito; per i bambini in età prescolare: evidenziatori, gessetti che si fissano alla base della carrozzina, stampini; per i bambini in età scolare: piste automobilistiche, trucchi, videogiochi);

- giocattoli comuni facilmente adattabili: ad esempio puzzle a cui vengano applicati piccoli magneti per facilitarne il posizionamento;
- giocattoli "adattati", progettati appositamente per soddisfare esigenze specifiche: ad esempio giocattoli a batteria collegati ad un sensore esterno che ne consenta un'attivazione facilitata (vedi Figura 12) ■

Gli autori dichiarano di non avere nessun conflitto di interesse.

Bibliografia

1. Dubowitz V. Chaos in the classification of SMA: a possible resolution. *Neuromuscular disorders* 1995;5(1):3-5.
2. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A and Participants of the International Conference on SMA Standard of Care. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *J Child Neurol* 2007;22:1027.
3. Mastella C, Ottonello GC. La cura del corpo del bambino nella vita quotidiana. In: SMA1 Abita con noi. Buccinasco: Print LAB S.r.l – Spazio Aperto S.c.a.r.l., 2009.
4. Hough JL, Johnston L, Brauer SG, Woodgate PG, Pham TMT, Schibler A. Effect of body position on ventilation distribution in preterm infants on continuous positive airway pressure. *Pediatr Crit Care Med* 2012;(13):446-451.
5. Bush A, Fraser J, Jardine E *et al.* Respiratory management of the infant with type 1 spinal muscular atrophy. *Arch Dis Child* 2005;90:709-711.
6. Mercuri E, Messina S, Battini R, Berardinelli A, Boffi P, Bono R, Bruno C, Carboni N, Cini C, Colitto F, D'Amico A, Minetti C, Mirabella M, Mongini T, Morandi L, Dlamini N, Orcesi S, Pelliccioni M, Pane M, Pini A, Swan AV, Villanova M, Vita G, Main M, Muntoni F, Bertini E. Reliability of the Hammersmith functional motor scale for spinal muscular atrophy in a multicentric study. *Neuromuscul Disord* 2006;16(2):93-8.
7. Messina S, Pane M, De Rose P, Vasta I, Sorletti D, Aloysius A, Sciarra F, Mangiola F, Kinali M, Bertini E, Mercuri E. Feeding problems and malnutrition in spinal muscular atrophy type II. *Neuromuscular Disorders* 2008;389-393.
8. Chatwin M, Ross E, Hart N *et al.* Cough augmentation with mechanical insufflation/exsufflation in patients with neuromuscular weakness. *Eur Respir J* 2003;21:502-508.
9. Boitano LJ. Equipment Options for Cough Augmentation, Ventilation, and Noninvasive. *Pediatrics* 2009;123:S226.