

## ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) DI TIPO 1



### COMPLICANZE RESPIRATORIE ACUTE

- Le complicanze respiratorie sono **sempre presenti** (esordio precoce, esacerbazioni frequenti). La debolezza dei muscoli respiratori può compromettere la funzione di pompa del sistema respiratorio, il tono dei muscoli delle vie aeree superiori e l'efficienza della clearance delle secrezioni. Le conseguenze a carico dell'apparato respiratorio sono **la ritenzione delle secrezioni, l'ostruzione delle vie aeree superiori, l'ipoventilazione** notturna e diurna.
- Le **infezioni respiratorie** (tracheobronchite o polmonite) sono la causa più frequente di insufficienza respiratoria acuta e richiedono una pronta gestione. Per le infezioni respiratorie si raccomanda una bassa soglia per l'avvio di una terapia antibiotica empirica.
- Se non è evidente una causa infettiva di insufficienza respiratoria acuta, considerare cause non infettive come ad esempio **pneumotorace o atelettasia**.
- Indagare i sintomi respiratori e **monitorare i livelli di SpO<sub>2</sub> mediante pulso-ossimetria**; anche una lieve ipossiemia (ad esempio, SpO<sub>2</sub> <95% in aria ambiente) è preoccupante e richiede l'esecuzione di una radiografia del torace e un'emogasanalisi. La radiografia del torace può essere difficile da interpretare, soprattutto in presenza di scoliosi. In questo caso la TC del torace può essere utile per escludere la presenza di pneumotorace, polmonite o atelettasia. Se anche la TC del torace non mostra alcuna causa di insufficienza respiratoria acuta, è utile approfondire l'esame somministrando un mezzo di contrasto per escludere una tromboembolia polmonare.
- La ventilazione non invasiva (**NIV**) è spesso necessaria. Inoltre, i dispositivi per l'assistenza alla tosse (**MI-E**) aiutano l'escrezione delle secrezioni delle vie aeree. Ove possibile, utilizzare l'attrezzatura domiciliare del paziente.
- L'**O<sub>2</sub>** non deve mai essere utilizzato, a meno di non associarlo alla NIV. Se è necessario un supplemento di ossigeno, titolare l'ossigenoterapia per raggiungere una SpO<sub>2</sub> pari a 94-98% e monitorare la CO<sub>2</sub>.
- In caso di insufficienza respiratoria acuta, laddove sia fallita la ventilazione con NIV, **l'intubazione e la ventilazione invasiva** sono indicate (a meno che non ci sia una direttiva nota che stabilisce diversamente). Quando è indicata, l'intubazione tracheale non deve essere ritardata. Si consideri che in questi pazienti l'intubazione tracheale può essere difficile a causa dell'anchilosi della mandibola, dell'atrofia del muscolo massetere e/o dei muscoli termostatici, della macroglossia o della limitata mobilità della colonna vertebrale cervicale.
- Dopo il recupero dall'evento acuto, questi pazienti dovrebbero essere **prontamente estubati utilizzando NIV combinata con MI-E**. La tracheotomia può essere valutata in particolare nei pazienti con grave disfunzione bulbare. Tuttavia, nella fase acuta dovrebbe essere presa in considerazione solo in caso di fallimenti multipli del protocollo di svezzamento, compresa l'applicazione preventiva della NIV combinata con la MI-E dopo l'estubazione.



### ALTERAZIONI DELLA DEGLUTIZIONE

- Le difficoltà di deglutizione sono sempre presenti. Devono essere presi in considerazione i segni e i sintomi di difficoltà di deglutizione, come un pasto che dura più di 30 minuti, **infezioni toraciche ricorrenti**, perdita di peso involontaria e **segni di soffocamento** quando si mangia o si beve.
- Una grave disfunzione bulbare aumenta il rischio di **aspirazione** del paziente e ostacola l'eliminazione delle secrezioni delle vie aeree. Inoltre, può ostacolare il successo dell'uso della NIV.
- In caso di soffocamento, utilizzare la **MI-E**; se è inefficace, considerare **l'intubazione tracheale d'emergenza**.



## COMPLICANZE CARDIACHE ACUTE

- La cardiomiopatia è **molto rara** (è stato riportato un solo caso). Non sono segnalati difetti di conduzione e aritmie. Le anomalie strutturali cardiache sono occasionali.



## GESTIONE ANESTESIOLOGICA E PERIOPERATORIA

- Idealmente, l'intervento chirurgico dovrebbe avvenire in un centro specializzato con personale esperto nella gestione di questi pazienti. Altrimenti, gli interventi chirurgici urgenti possono essere eseguiti in centri non specializzati seguendo le raccomandazioni relative all'anestesia e alla gestione perioperatoria.
- Deve essere perseguita, laddove possibile, la familiarizzazione del paziente con il supporto ventilatorio (cioè MI-E e NIV) prima dell'intervento.
- **L'uso della succinilcolina deve essere evitato** per prevenire l'iperkaliemia indotta dalla succinilcolina. **È possibile utilizzare anestetici per via inalatoria.**
- I pazienti possono presentare un'**umentata sensibilità ai sedativi, agli anestetici inalatori e ai miorilassanti**; pertanto, la profondità dell'anestesia e la funzione neuromuscolare devono essere monitorate al fine di titolare la dose appropriata di tali farmaci. Inoltre, l'effetto dei miorilassanti deve essere completamente invertito alla fine dell'intervento chirurgico (ad esempio, il rocuronio deve essere utilizzato e deve essere invertito dal sugammadex).
- **L'intubazione tracheale può essere difficile** nei pazienti con NMD e si segnala il frequente ricorso all'intubazione endotracheale assistita con fibre ottiche.
- L'applicazione di **anestesia regionale o locale** offre un vantaggio significativo in termini di riduzione dell'utilizzo dell'anestesia generale e riduzione delle complicanze respiratorie postoperatorie.
- Le infusioni di **morfina** dovrebbero essere evitate, soprattutto nei pazienti con funzione respiratoria compromessa o apnee ostruttive del sonno.
- **Il ricovero postoperatorio in Terapia Intensiva** deve essere preso in considerazione in tutti i pazienti a rischio di complicanze respiratorie. I pazienti con ridotta funzione muscolare respiratoria richiedono uno stretto monitoraggio e una gestione respiratoria postoperatoria aggressiva, compresa l'estubazione precoce con NIV e l'uso aggressivo di MI-E. L'O<sub>2</sub> non deve mai essere utilizzato se non associato alla NIV.



## GESTIONE DELLE FRATTURE DEL FEMORE

- L'osteoporosi aumenta il rischio di fratture.
- Nei pazienti adulti, il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione in caso di frattura non scomposta del collo del femore sotto capitale; al contrario, in caso di frattura femorale diafisaria o trocanterica è necessaria la **fissazione interna**.
- Nei pazienti pediatriche il trattamento delle fratture del femore è strettamente correlato all'età del bambino, alla sede della frattura e alla disabilità legata alla debolezza muscolare. Il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione nei pazienti di età inferiore ai 5-6 anni, con fratture non scomposte e quando si prevede un breve periodo di immobilizzazione. Negli altri casi è preferibile la fissazione chirurgica con tecniche minimamente invasive (ad esempio, fissazione percutanea con fili di Kirshner e gessi, chiodi intramidollari flessibili o fissatori esterni leggeri).



## ALTERAZIONI DELLA MOTILITÀ INTESTINALE

- Alcuni pazienti possono manifestare costipazione a causa di un'anomala motilità gastrointestinale.
- **La distensione gastrica e/o addominale può causare un'insufficienza respiratoria acuta** in pazienti ad alto rischio di complicanze respiratorie. In questi casi, la decompressione gastrointestinale mediante sondino nasogastrico e/o tubo rettale è spesso una terapia efficace.



## ALTRI PROBLEMI

- Il **reflusso gastroesofageo** può verificarsi nella SMA. I sintomi possono essere lievi (perdita di peso, scarsa alimentazione, pianto dopo la poppata o in posizione supina, e tosse). Se viene eseguita una gastrostomia e il reflusso persiste, è necessario associare una funduplicatio secondo Nissen.

### RIFERIMENTO BIBLIOGRAFICO

Racca F et al. Emergencies cards for neuromuscular disorders 1st Consensus Meeting from UILDM - Italian Muscular Dystrophy Association Workshop report. Acta Myol. 2022 Dec 31;41(4):135-177.