

PREFAZIONE

di **Prof. John R. Bach**

Professor of Physical Medicine and Rehabilitation,
Professor of Neurosciences,
Vice Chairman of the Department of PM&R,
Director of Research and Associate Medical Director
of the Department of PM&R at University Hospital, Newark, N.J.,
Co-Director of the medical school's Jerry Lewis MDA Clinic,
and Medical Director of the Center
for Ventilator Management Alternatives and Pulmonary Rehabilitation.

If you look in any pediatrics textbook, you will find it written that children with spinal muscular atrophy (SMA) are supposed to die as children. Neurologists invariably tell the parents of these children that they have no hope to see their children live to adulthood.

It is even written that 60% of children with SMA type 1 die before reaching 1 year of age and 90% by age 2. This is written despite the fact that less than 2 years ago we reported 47 children with typical to severe SMA type 1 who were 11 to 153 months of age (average 6 years) with none needing tracheostomy tubes thanks to their use of inspiratory and expiratory muscle aids. Because they did not have invasive tubes, 39 of the 47 could speak.

Nine were continuous users of nasal ventilation but all were happy and doing very well in school. Thirteen of these children are now over age 10 and 2 over age 15 without invasive tubes. Children without invasive tubes also have fewer hospitalizations long-term after age 3 than those with them.

There is no doubt in my mind that some if not most of these children with SMA type 1 will live into adulthood. For SMA 2 the possibilities are even greater. Some SMA 2 patients are now over 60 years old and their parents were told that they would not make it to age 5!

Clearly, virtually no children or adults with SMA need to be managed with tracheostomy tubes. To accomplish this requires education. First, it requires education of the parents to know what the possibilities are. Secondly, for such a rare disease, physicians too need to be educated about the use of respiratory muscle aids for these patients.

For this we can thank Mrs Chiara Mastella, Dr. Ottonello, Dr. Bertini, Drs. Chiarini, Dr. Cutrera, Drs. Costantino, Prof. Mercuri, Drs. Pini and Dr. Wolfler for their timely guidebook on the management of our children.

Once physicians will understand how to use respiratory muscle aids to prevent respiratory failure and to permit the removal of invasive tubes to full setting non-invasive ventilation and mechanically assisted coughing, they will realize that this approach is even easier to use on older children and adults who can fully cooperate with them. Only then can we hope for the day when tracheostomy tubes will be a bad memory of the primitive days of neuromuscular disease management and respiratory failure will be a thing of the past for these patients.

Stando a quanto riportato in ogni manuale di pediatria, i bambini affetti da Atrofia Muscolare Spinale (SMA) sono destinati a morire in età infantile.

I neurologi invariabilmente dicono ai genitori di questi bimbi che non avranno la possibilità di vederli diventare adulti.

Sui medesimi manuali è anche scritto che il 60% dei bimbi affetti da SMA 1 muoiono prima di raggiungere il primo anno di età e che il 90% non arriva al secondo. Questo malgrado il fatto che meno di due anni fa abbiamo dato resoconto di 47 bambini affetti da SMA 1 che avevano dagli 11 ai 153 mesi di età (in media 6 anni) senza che fosse stato necessario praticare la tracheotomia, grazie al loro uso di supporti all'attività muscolare inspiratoria ed espiratoria. Poiché privi di tubi invasivi, 39 dei 47 bambini potevano parlare.

Nove erano continuamente in ventilazione nasale, ma tutti erano soddisfatti e frequentavano con profitto la scuola. Tredici di questi bambini hanno oggi superato i dieci anni di età e due i quindici anni, senza impiego di tubi invasivi. Questi bambini hanno anche trascorso meno periodi di lunga degenza in ospedale, dopo l'età di tre anni, rispetto a quelli intubati.

Non ho dubbi sul fatto che alcuni, se non la maggioranza di questi bambini affetti da SMA 1, diventeranno adulti. Per la SMA 2 le possibilità sono ancora maggiori. Alcuni pazienti affetti da SMA 2 hanno ormai superato i 60 anni di età, anche se ai loro genitori era stato detto che non sarebbero arrivati a 5 anni!

Chiaramente, in pratica nessun bambino o adulto affetto da SMA necessita di essere trattato con la tracheotomia. Ottenere questo risultato richiede un percorso di formazione. Anzitutto comporta che i

genitori siano consapevoli delle possibilità che esistono. In secondo luogo, per queste malattie rare, anche i medici hanno bisogno di essere adeguatamente formati circa l'utilizzo dei supporti respiratori necessari a questi pazienti.

Per questo motivo, possiamo ringraziare Chiara Mastella, il Dott. Ottonello, il Dott. Bertini, la Dott.ssa Chiarini, il Dott. Cutrera, la Dott.ssa Costantino, il Prof. Mercuri, la Dott.ssa Pini e il Dott. Wolfler, che hanno collaborato a realizzare questa guida aggiornata e tempestiva circa la gestione dei nostri bambini.

Quando i medici avranno imparato a usare i supporti respiratori adatti a prevenire le difficoltà respiratorie e a permettere la rimozione di tubi invasivi, in favore di sistemi di ventilazione non invasiva e di sostegno meccanico della tosse, essi si renderanno conto che questo approccio è ancora più semplice da utilizzare con i bimbi più grandi e con gli adulti, che possono cooperare pienamente con loro.

Solo a quel punto potremo sperare nel giorno in cui i tubi per la tracheotomia saranno soltanto un triste ricordo di un'era primitiva nella gestione delle malattie neuromuscolari e le crisi respiratorie saranno un retaggio del passato per questi pazienti.

PREFAZIONE

di **Prof. Eugenio Mercuri**

Neuropsichiatra, Direttore U.O. di Neuropsichiatria infantile,
Policlinico Universitario Agostino Gemelli di Roma



L'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1 è una malattia degenerativa molto grave che colpisce duramente non solo i bambini che ne sono affetti e i loro genitori, quotidianamente impegnati ad affrontare difficoltà inimmaginabili, ma anche i clinici, i terapisti della riabilitazione e tutti gli altri operatori coinvolti nella cura di questa patologia.

Fino a pochi anni fa, l'evoluzione naturale di questa malattia mostrava situazioni in cui era quasi impensabile che un bimbo affetto da SMA 1 superasse il primo anno di vita senza l'ausilio di metodiche di ventilazione invasiva, come la tracheotomia. Ora, benché non sia stata ancora individuata una cura in grado di debellare questo male, con la diffusione di tecniche ventilatorie e di altro tipo sempre più avanzate, quali i sistemi di ventilazione non invasiva, si è assistito a un notevole aumento della sopravvivenza, nonché a un significativo miglioramento della qualità della vita dei bambini assistiti con i nuovi strumenti tecnologici. La maggiore aspettativa di vita ha inevitabilmente portato con sé una serie di nuove problematiche che esigono un punto di vista più ampio sulle molteplici necessità di questi pazienti: da una parte lo sviluppo staturico-ponderale richiede posture su misura, statiche e un articolato insieme di accorgimenti studiati per il trasporto, la mobilizzazione, la fisioterapia etc.; dall'altra i progressi a livello psicologico e cognitivo devono essere adeguatamente seguiti da un serio programma educativo che comporta l'uso di strumenti informatici adattati, di giochi personalizzati, di un piano di logoterapia e scolarizzazione. Ma ogni aspetto della vita quotidiana, semplice e naturale per i bambini sani, diventa impegnativo e complesso per i malati di SMA 1: i pasti, il sonno, la socializzazione etc.

Il libro combina l'esperienza accumulata negli anni dai due centri, il SAPRE (Servizio Abilitazione Precoce Genitori) - U.O.N.P.I.A. - Fondazione Ospedale Policlinico Mangiagalli e Regina Elena di Milano e con l'U.O. di Anestesia e Rianimazione dell'Ospedale Gaslini di Ge-

nova, che di fatto rappresentano un punto di riferimento fondamentale sia per la parte medica, che riguarda soprattutto i problemi respiratori, sia per tutti gli aspetti della vita quotidiana. La chiarezza delle indicazioni che qui proponiamo, illustrate anche da disegni e fotografie, fornisce un'opportunità unica di entrare nel mondo dei pazienti e degli operatori che da tanti anni, con amore e dedizione, seguono questi bambini e le loro famiglie. Ogni capitolo del libro riflette interamente lo spirito di tutte le componenti del gruppo che, concretamente, ha contribuito a scriverlo, non solo per il valore dei suggerimenti più strettamente tecnici, ma anche per i consigli pratici, frutto di una lunga consuetudine di impegno accanto e insieme alle famiglie, condividendo con loro gioie e preoccupazioni.