

ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA) DI TIPO 3



COMPLICANZE RESPIRATORIE ACUTE

- Le complicanze respiratorie sono **occasionali**. La debolezza dei muscoli respiratori può compromettere la funzione della pompa del sistema respiratorio, il tono dei muscoli delle vie aeree superiori e l'efficienza della clearance delle secrezioni. Le conseguenze respiratorie possono essere: **ritenzione di secrezioni, ostruzione delle vie aeree superiori, ipoventilazione** notturna.
- Le **infezioni respiratorie** (ad es., tracheobronchite o polmonite) sono la causa più frequente di insufficienza respiratoria acuta e richiedono una gestione precoce. La soglia di avvio della terapia antibiotica per le infezioni toraciche deve essere bassa.
- Se non è evidente alcuna causa infettiva di insufficienza respiratoria acuta, considerare cause non infettive (ad es., **pneumotorace** o **atelettasia**).
- È necessario raccogliere i sintomi respiratori e **monitorare i livelli di SpO₂ tramite pulso-ossimetria**; anche una lieve ipossiemia (p. es., SpO₂ <95% nell'aria ambiente) è un problema e richiede una radiografia del torace e un'emogasanalisi. La radiografia del torace può essere di difficile interpretazione, specialmente in presenza di scoliosi. In questo caso può essere utile la TC del torace per escludere pneumotorace, polmonite o atelettasia. Se anche la TC del torace non mostra alcuna causa di insufficienza respiratoria acuta, è utile approfondire l'esame somministrando il mezzo di contrasto per escludere una tromboembolia polmonare.
- La **NIV** è spesso richiesta. Inoltre, la tosse assistita (ad es., tecniche di insufflazione polmonare con un pallone Ambu combinato con la compressione della parete toracica o dell'addome) o il dispositivo di assistenza per la tosse (**MI-E**) aiutano a liberare le secrezioni delle vie aeree. Utilizzare l'attrezzatura domestica del paziente quando disponibile.
- L'**O₂** non deve mai essere utilizzato senza associarlo alla NIV. Se è necessario ossigeno supplementare, titolare l'ossigenoterapia per ottenere una SpO₂ del 94-98% e monitorare la CO₂.
- In caso di evento acuto e reversibile, l'**intubazione** e la ventilazione invasiva sono indicate quando la NIV fallisce (a meno che non siano note direttive anticipate che indichino diversamente). Quando necessaria, l'intubazione tracheale non deve essere ritardata. Si consideri che in questi pazienti l'intubazione tracheale può essere difficoltosa a causa di anchilosi mandibolare, atrofia del muscolo massetere e/o di altri muscoli masticatori, macroglossia o limitata mobilità del rachide cervicale.
- Dopo il recupero dall'evento acuto, questi pazienti devono essere **prontamente estubati in NIV utilizzata in combinazione con MI-E**. La tracheotomia può essere presa in considerazione soprattutto nei pazienti con grave disfunzione bulbare. Tuttavia, nella fase acuta andrebbe presa in considerazione solo in caso di fallimenti multipli del protocollo di svezzamento, compresa l'applicazione preventiva della NIV combinata con il MI-E dopo l'estubazione.



ALTERAZIONI DELLA DEGLUTIZIONE

- Le difficoltà di deglutizione sono **occasionali**.
- Devono essere presi in considerazione segni e sintomi di difficoltà di deglutizione come un pasto più lungo di 30 minuti, **infezioni polmonari ricorrenti**, perdita di peso non intenzionale e **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 impedire l'uso corretto della NIV.
- In caso di soffocamento utilizzare il **MI-E** o le tecniche di tosse manuale assistita; se inefficaci considerare rapidamente l'**intubazione tracheale**.



COMPLICANZE CARDIACHE ACUTE

- Le **cardiomiopatie**, le **aritmie** e le anomalie cardiache strutturali sono **occasionali**. I difetti di conduzione non sono segnalati.



GESTIONE ANESTESIOLOGICA E PERIOPERATORIA

- Idealmente, l'intervento chirurgico dovrebbe avvenire in un centro specializzato con personale esperto nella gestione di questi individui. In caso contrario, gli interventi chirurgici urgenti possono essere eseguiti in centri non specializzati seguendo le raccomandazioni relative all'anestesia e alla gestione perioperatoria.
- È fondamentale ottenere una **valutazione preoperatoria che include i test di funzionalità polmonare e la valutazione della tosse**; se è presente debolezza dei muscoli respiratori (cioè capacità vitale forzata inferiore al 50% del valore previsto o picco di tosse inferiore a 270 l/min), sarebbe importante addestrare il paziente all'uso del supporto ventilatorio (cioè MI-E e NIV) prima della procedura, ove possibile.
- **L'uso di succinilcolina deve essere evitato** per prevenire l'iperkaliemia indotta da succinilcolina. Possono essere utilizzati anestetici inalatori.
- È importante ricordare che questi pazienti hanno una **maggiore sensibilità ai sedativi, agli anestetici per via inalatoria 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 annullato alla fine dell'intervento chirurgico (vale a dire, deve essere utilizzato rocuronio che deve essere antagonizzato col sugammadex).
- **L'intubazione tracheale può essere difficile** nei pazienti con NMD ed è riportato un uso frequente dell'intubazione endotracheale assistita da fibre ottiche.
- L'uso dell'**anestesia regionale o locale** evita l'anestesia generale e riduce le complicanze respiratorie postoperatorie.
- Le infusioni di **morfina** devono essere evitate, soprattutto nei pazienti con ridotta funzionalità respiratoria o apnea ostruttiva del sonno.
- **Il ricovero in Terapia Intensiva** dovrebbe essere preso in considerazione per tutti i pazienti a rischio di complicanze respiratorie. I pazienti con ridotta forza dei muscoli respiratori richiedono un attento monitoraggio e una gestione respiratoria postoperatoria aggressiva, che comprende l'**utilizzo della NIV e del MI-E subito dopo l'estubazione**. L'O₂ non deve mai essere utilizzato da solo, ma associato alla NIV.



GESTIONE DELLE FRATTURE DEL FEMORE

- A causa della debolezza, delle contratture e dello scarso equilibrio, i pazienti con NMD sono ad alto rischio di frequenti cadute. D'altra parte, l'osteoporosi aumenta il rischio di fratture.
- Nei pazienti adulti deambulanti, la **fissazione interna** della frattura femorale è preferibile al **trattamento conservativo** perché consente un recupero precoce della deambulazione, preservando la funzione muscolare.
- Nei pazienti adulti non deambulanti, può essere preso in considerazione un **trattamento conservativo** in caso di frattura del collo del femore subcapitale non scomposta. Al contrario, nella frattura diafisaria o trocanterica del femore è necessaria la fissazione interna.
- Nei pazienti pediatrici il trattamento delle fratture femorali è strettamente correlato all'età del bambino, alla sede della frattura e alla disabilità correlata alla debolezza muscolare. Il **trattamento conservativo** può essere preso in considerazione nei pazienti di età inferiore a 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 es., fissazione percutanea mediante fili di Kirshner e calchi in gesso, chiodi endomidollari flessibili o fissatori esterni leggeri).



ALTERAZIONI DELLA MOTILITÀ INTESTINALE

- Alcuni pazienti possono manifestare stitichezza a causa di una motilità gastrointestinale anomala.
- **La distensione gastrica e/o addominale può causare insufficienza respiratoria acuta** in pazienti ad alto rischio di complicanze respiratorie. In questi casi la decompressione gastrointestinale mediante sondino nasogastrico e/o sondino rettale è spesso 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 quando si è sdraiati e tosse). Se viene eseguita una gastrostomia, ed è presente reflusso, dovrebbe essere associata una funduplicatio di 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.