

## COS'È L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia genetica rara in cui si perdono progressivamente le capacità motorie.

Colpisce le cellule nervose delle corna anteriori del midollo spinale. Da queste cellule (motoneuroni) partono i nervi diretti ai muscoli, principalmente quelli più vicini al tronco.

La SMA, quindi, determina una debolezza dei muscoli che può essere di grado variabile, a seconda della forma clinica, dove l'interessamento delle gambe è generalmente maggiore delle braccia.

Nella sua forma di gran lunga prevalente, l'atrofia muscolare spinale è una malattia autosomica recessiva, ovvero si manifesta solo se entrambi i genitori sono portatori sani della mutazione genetica responsabile della malattia. Perché il nascituro sia affetto da SMA è necessario che riceva la mutazione da entrambi i genitori. Nel caso in cui entrambi i genitori siano portatori sani, la probabilità che il gene venga trasmesso da entrambi al nascituro rendendolo affetto da SMA è del 25%, cioè un caso su quattro.

Quando la diagnosi è confermata dall'esame genetico, per il paziente è prevista una presa in carico multidisciplinare secondo gli standard di cura internazionali. Al Centro Clinico NeMO i pazienti e le famiglie vengono guidati del percorso di cura dal medico di riferimento (neurologo/neuropsichiatra infantile) che coordina i diversi specialisti e garantisce un corretto e regolare follow up.

### **SMA tipo 1 acuto (grave)**

La forma di SMA più diffusa è anche quella più grave, il tipo I, che spesso può essere mortale nei primi mesi di vita e richiede un'assistenza continuativa altamente specializzata.

Un bambino affetto da SMA1 non è in grado di stare seduto da solo, talvolta ha difficoltà a sollevare la testa o di compiere i normali progressi fisici e motori. La deglutizione e l'alimentazione possono essere difficoltose. C'è una debolezza generale ed anche nei muscoli respiratori intercostali e accessori (muscoli situati fra le costole).

Per questo motivo è quasi sempre necessario un supporto per mangiare e respirare. La terapia riabilitativa deve essere costante per contrastare la progressione della malattia.

### **SMA Tipo 2 (cronico)**

La diagnosi del tipo II della malattia viene quasi sempre formulata prima dei due anni di età, con una netta maggioranza di casi diagnosticati tra i 6 e i 18 mesi. I bambini affetti da questo tipo mostrano una debolezza generalizzata dei muscoli (meno grave che nella forma di tipo I) riescono a mantenere la posizione seduta ma non camminano autonomamente. Tuttavia le modalità con le quali si manifesta la malattia possono essere variabili da bambino a bambino.

I bambini affetti da SMA II utilizzano la carrozzina manuale o elettronica per spostarsi. E' importante monitorare l'alimentazione e la respirazione oltre che eseguire la terapia riabilitativa regolarmente.

### **SMA Tipo 3 (lieve)**

La diagnosi del tipo III della malattia, anche nota come malattia di Kugelberg-Welander o atrofia muscolare spinale giovanile, viene effettuata ad un'età variabile che va da poco dopo i diciotto mesi di età alla prima adolescenza. Tutti i pazienti sono in grado di deambulare autonomamente ma con difficoltà progressivamente crescenti, fino a perdere questa abilità. È possibile riscontrare tremore nelle dita in estensione. Le difficoltà nella masticazione e nella respirazione sono molto rare. Anche in queste forme è importante eseguire la terapia riabilitativa per contrastare la progressione della malattia.