

Bologna, 14 dicembre 2016

La SMA, Spinal Muscular Atrophy, o Amiotrofia spinale

La SMA comprende un insieme di patologie genetiche rare croniche neurodegenerative che colpiscono il midollo spinale, determinando atrofia muscolare e disabilità motorie di vario grado di severità. La malattia si presenta in forme che oscillano, da quelle più lievi a quelle particolarmente gravi, che impediscono di parlare, respirare, camminare o usare le braccia, con debolezza generalizzata.

La forma più nota e frequente è la SMA legata a mutazioni nel gene di sopravvivenza del motoneurone, responsabile del movimento dei muscoli, ed è a queste forme che si fa comunemente riferimento quando si parla di SMA.

La SMA si manifesta nel bambino solo se entrambi i genitori sono portatori del gene responsabile della malattia ed entrambi lo trasmettono al nascituro.

Esistono 3 forme cliniche principali di SMA, con diverso grado di gravità. La più grave è la SMA1, presente già alla nascita o nei primi mesi di vita. Impedisce al bambino di stare seduto e, se non supportato nelle funzioni vitali, porta alla morte nei primi mesi o in pochi anni di vita. La SMA2, o intermedia, si presenta più tardivamente e consente al bambino di stare seduto, ma non di camminare, mentre la SMA3, la più lieve, si presenta dopo che il bambino ha imparato a camminare e può comportare la perdita delle funzioni motorie nel corso della adolescenza o in giovane età.

Tutti i bambini con SMA non hanno problemi cognitivi. Nella forme 1 e 2 i problemi principali riguardano difficoltà respiratorie e malformazioni scheletriche, come la scoliosi.

La diagnosi è prima di tutto clinica. I bambini con SMA, infatti, hanno caratteristiche peculiari che permettono il più delle volte di riconoscere la malattia. Basta osservare il volto e l'espressività dello sguardo, ascoltare il linguaggio, quando presente, per cogliere i sintomi di una delle diverse forme di SMA. La conferma definitiva, tuttavia, non può prescindere dalla consulenza genetica e da eventuali indagini strumentali, come ad esempio l'elettromiografia che rileva le alterazioni del midollo spinale.

I numeri in Emilia Romagna

I pazienti SMA certificati in Emilia Romagna sono a tutt'oggi 94, di cui 13 SMA1 gravi, 39 SMA2 intermedie, 21 SMA 3 lievi. 21 sono pazienti adulti.

Il Centro Neuromuscolare dell'ISNB ne segue 36, dei quali 21 sono residenti in Emilia-Romagna.

La SMA è un modello di patologia

Conoscere la SMA e i suoi problemi respiratori, fisiatrici, nutrizionali, di presa in carico globale, consente di conoscere molte altre malattie, altrettanto complesse e spesso ad alta intensità assistenziale.

Ad oggi la SMA non ha ancora una cura definitiva e viene affrontata prendendosi cura del bambino in un contesto di team multidisciplinare, dall'ospedale al territorio, tanto in ambito sanitario che nella vita quotidiana, in modo da assicurare la migliore qualità della vita possibile.

Grazie alle ricadute pratiche della ricerca scientifica sono ritenute vicine, tuttavia, soluzioni farmacologiche o di terapia genica per migliorare la debolezza muscolare, la respirazione e le aspettative di vita. Da qui l'importanza della diagnosi precoce e la possibilità di poter contare, per cure ed assistenza, su punti di riferimento clinici esperti.

157/fb/sai