

# La gestione nutrizionale nell'Atrofia Muscolare Spinale

**Sonia Messina**

UOC Neurologia e Malattie Neuromuscolari  
Policlinico Universitario di Messina  
UO Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Gemelli di Roma  
[messinasonia@libero.it](mailto:messinasonia@libero.it)

**V CONVEGNO ASAMSI - FAMIGLIE SMA  
LA SMA: RICERCA, RIABILITAZIONE  
E VITA QUOTIDIANA  
5-6 Settembre 2009  
Roma**



Quali sono le problematiche più frequenti?

Che frequenza hanno nei vari tipi di SMA?

Qual'è l'età d'insorgenza?

Quali accorgimenti possono essere adottati?



## Complicanze gastrointestinali e nutrizionali nell'Atrofia Muscolare Spinale (SMA)

1. Difficoltà nella masticazione e deglutizione
2. Disfunzioni gastrointestinali
3. Turbe della crescita, sovra/sottopeso
4. Difficoltà respiratorie connesse ad aspirazioni e reflusso gastro-esofageo (RGE)

Consensus statement for standard of care in SMA  
Wang et al. J Child Neurology 2007



# 1. Difficoltà nella masticazione e deglutizione

Nella pratica clinica vengono riportate soprattutto nei pazienti con SMA di tipo 1 e 2 e più raramente nella SMA di tipo 3.

**In letteratura sono presenti pochi dati:**

- Circa 1/3 dei pazienti con SMA riferisce almeno una difficoltà legata all'alimentazione, soprattutto come **limitazione nell'apertura della bocca e difficoltà nel portare il cibo alla bocca** (Willig et al. 1994)
- E' stata anche riportata una **ridotta forza nella chiusura della bocca** (morsus, malocclusione) ed **un'aumentata fatica dei muscoli masticatori con aumentata durata dei pasti** (Granger et al. 1999)
- **I problemi di deglutizione** sono più frequenti nella SMA di tipo 1 (Oskoui et al. 2007), ma sono stati riportati anche nella SMA tipo 2 (Willig et al. 1994).



## Limiti degli studi precedenti:

- Studi svolti molti anni fa con standard di cura diversi
- Numero ridotto di pazienti
- Inclusi pazienti con tipi di SMA differenti, tra cui SMA di tipo 1

## Scopo del nostro studio:

- Coinvolgere un ampio gruppo di pazienti con SMA di tipo 2
- Somministrare un questionario strutturato:
  - > difficoltà nell'alimentazione
  - > dati su peso ed altezza
- Correlare questi risultati con età, uso di supporto ventilatorio e altri aspetti della gestione clinica.

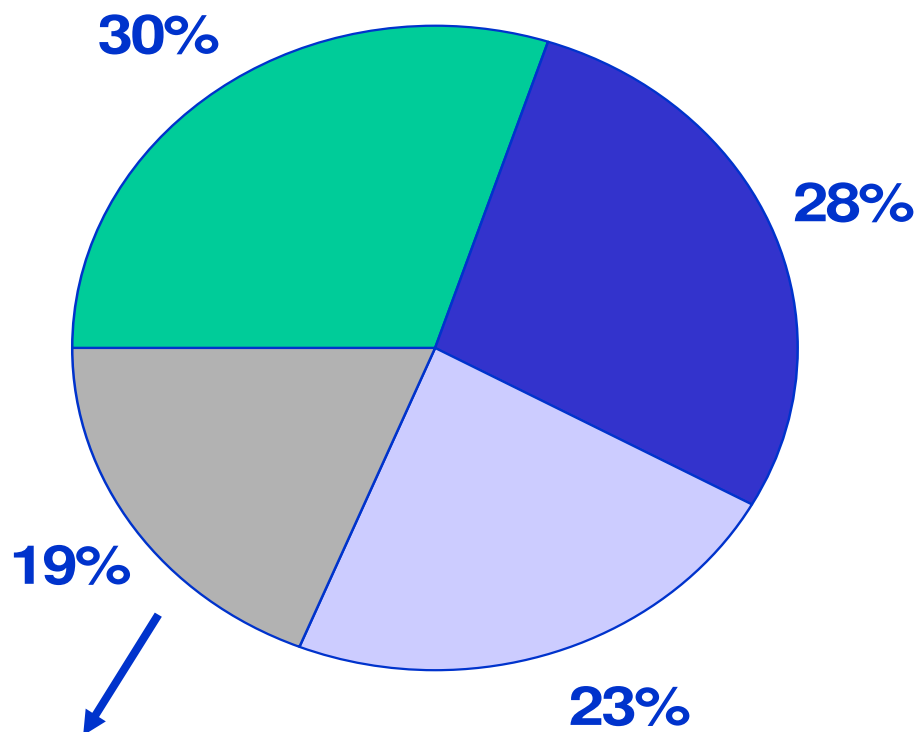


- **122** pazienti diagnosi clinica di SMA tipo 2, conferma genetica
- Età fra **1 e 47** anni
- Seguiti alla U.O. di Neuropsichiatria Infantile del Policlinico Gemelli o al centro UILDM (Unione Italiana Lotta Distrofia Muscolare) di Roma.

La casistica è stata suddivisa in gruppi in base all'età:

	<b>Group 1</b>	<b>Group 2</b>	<b>Group 3</b>	<b>Group 4</b>	<b>Group 5</b>	<b>Group 6</b>
<b>Number</b>	<b>25</b>	<b>30</b>	<b>19</b>	<b>21</b>	<b>13</b>	<b>14</b>
<b>Age range (mean±SD)</b>	<b>1.10 -5.75 (3.53±1.44)</b>	<b>6.0-10.6 (8.30±1.35)</b>	<b>11.1-14.5 (12.81±1.35)</b>	<b>15.0-19.7 (16.77±1.53)</b>	<b>20.0-29.0 (23.80±2.79)</b>	<b>32.2-47.0 (38.60±4.65)</b>





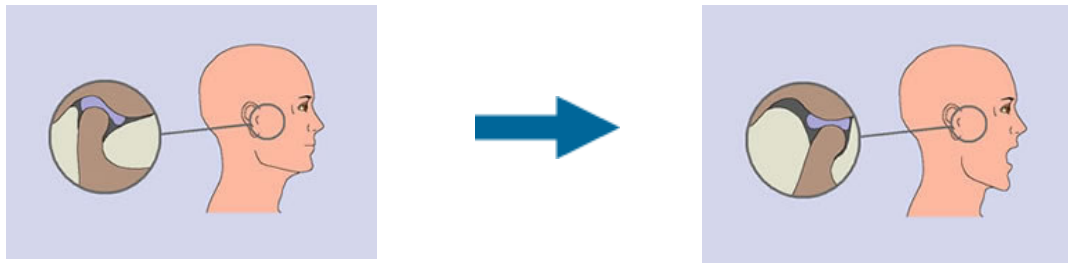
- limitazione apertura bocca
- difficoltà masticazione
- cambio nella dieta
- episodi di "cibo di traverso"

- 7 pazienti sia con liquidi che con solidi
- 14 coi solidi
- 2 coi liquidi
- 7 pazienti non riportavano episodi, ma una sensazione soggettiva

***TUTTI I SINTOMI PIU' FREQUENTI DOPO I 20 ANNI  
(gruppi 5 e 6)***

# Limitazione all'apertura della bocca

## Cause



Progressiva retrazione dei legamenti dell'articolazione temporo-mandibolare (ATM)

**Gestione (in collaborazione con dentista o chir. maxillo-faciale)**

## 1. Esercizi mirati di stretching ATM

Med Oral Patol Oral Cir Bucal 2007;12:E105-9.

Mandibular hypomobility in irradiated patients

**A mobilization regimen to prevent mandibular hypomobility in irradiated patients:  
An analysis and comparison of two techniques**

Gisela Grandi<sup>1</sup>, Miguel Luciano Silva<sup>2</sup>, Carla Streit<sup>3</sup>, João Carlos B. Wagner<sup>4</sup>

## 2. Apparecchi specifici ("byte") per stretching ATM

# Difficoltà nella masticazione

## Cause

1. Debolezza muscoli masticatori
2. Malocclusione

## Gestione (in collaborazione con dentista o chir. maxillo-faciale)

1. Migliorare la malocclusione con apparecchi specifici ("byte")
2. Modificare la consistenza del cibo (preferire consistenza omogenea e semisolida).



# Difficoltà nella deglutizione

## Cause

1. **Difficoltà nella masticazione**
2. **Malocclusione:** da deficit dei m. masticatori e postura scorretta
3. Incoordinazione della deglutizione da **debolezza della muscolatura**

## Gestione (in collaborazione con gastroenterologo, logopedista, terapeuta occupazionale)

1. **Anamnesi mirata** (durata del pasto, preferenza di consistenza cibi)
2. **Diario alimentare** con durata pasti e tipo di cibi
3. **Utilizzo della videofluoroscopia**
4. **Modificare la consistenza del cibo** (consistenza omogenea e semisolida)
5. **Acqua gelificata** (ad es. Nutilis Acqua Gel) o addensanti (ad es. Nutilis)
6. **Postura corretta, esercizi logopedici mirati**
7. **Interventi più invasivi (PEG)**

# Videofluoroscopia

- E' un Rx video-guidato che indaga l'anatomia e la fisiologia della fase orale, faringea, laringea ed esofagea della deglutizione



## La videofluoscopia permette di stabilire:

- se il problema di deglutizione esiste realmente
- a che livello è
- i rimedi più indicati - team multidisciplinare
- l'efficacia del trattamento



## 2. Disfunzioni gastrointestinali

**Coinvolgimento della muscolatura liscia intestinale**

**Rallentato  
svuotamento gastrico,  
distensione gastrica**

**Stipsi,  
meteorismo**

**S. da pseudo-occlusione  
intestinale**

**Reflusso gastroesofageo**

**Inappetenza,  
Calo ponderale**

*Orlando et al. 2003  
Borrelli et al. 2005*

## Gestione (in collaborazione con gastroenterologo, chirurgo)

### ⊙ Reflusso gastroesofageo

- Frequente in SMA di tipo 1, più raro nelle altre forme, **sottostimato**: solo 4% dei pazienti nel nostro studio erano in trattamento (*Messina et al. 2008*)
- **Anamnesi mirata** (ad es. rigurgito, bruciore post-prandiale o in posiz. declive)
- **Trattamento medico** (ad es. carbonato di calcio o magnesio, inibitori secrez. acida)
- **Accorgimenti posturali antireflusso**, interventi più invasivi (ad es. funduplicatio di Nissen)

### ⊙ Rallentato svuotamento gastrico, stipsi

- Eventuale studio motilità gastrica ed intestinale (scintigrafia)
- Proposte dietetiche (kiwi, prugne etc, liquidi) e farmacologiche (f. **procinetici** es. metaclopramide) che migliorino la cinetica gastrointestinale
- L'utilizzo di fibre (carboidrati insolubili: cellulosa, emicellulosa, e lignina) favoriscono la motilità intestinale, ma ritardano lo svuotamento gastrico e possono peggiorare la sensazione di ripienezza precoce.

### 3. Ridotta crescita staturale, sovra/sottopeso

#### Cause ridotta crescita staturale/sottopeso

1. Ipotrofia muscolare
2. Difficoltà nell'alimentazione
3. Alimentazione ipocalorica, un apporto proteico  $< 0.5$  g/kg/die può determinare un arresto di crescita staturale

#### Cause sovrappeso

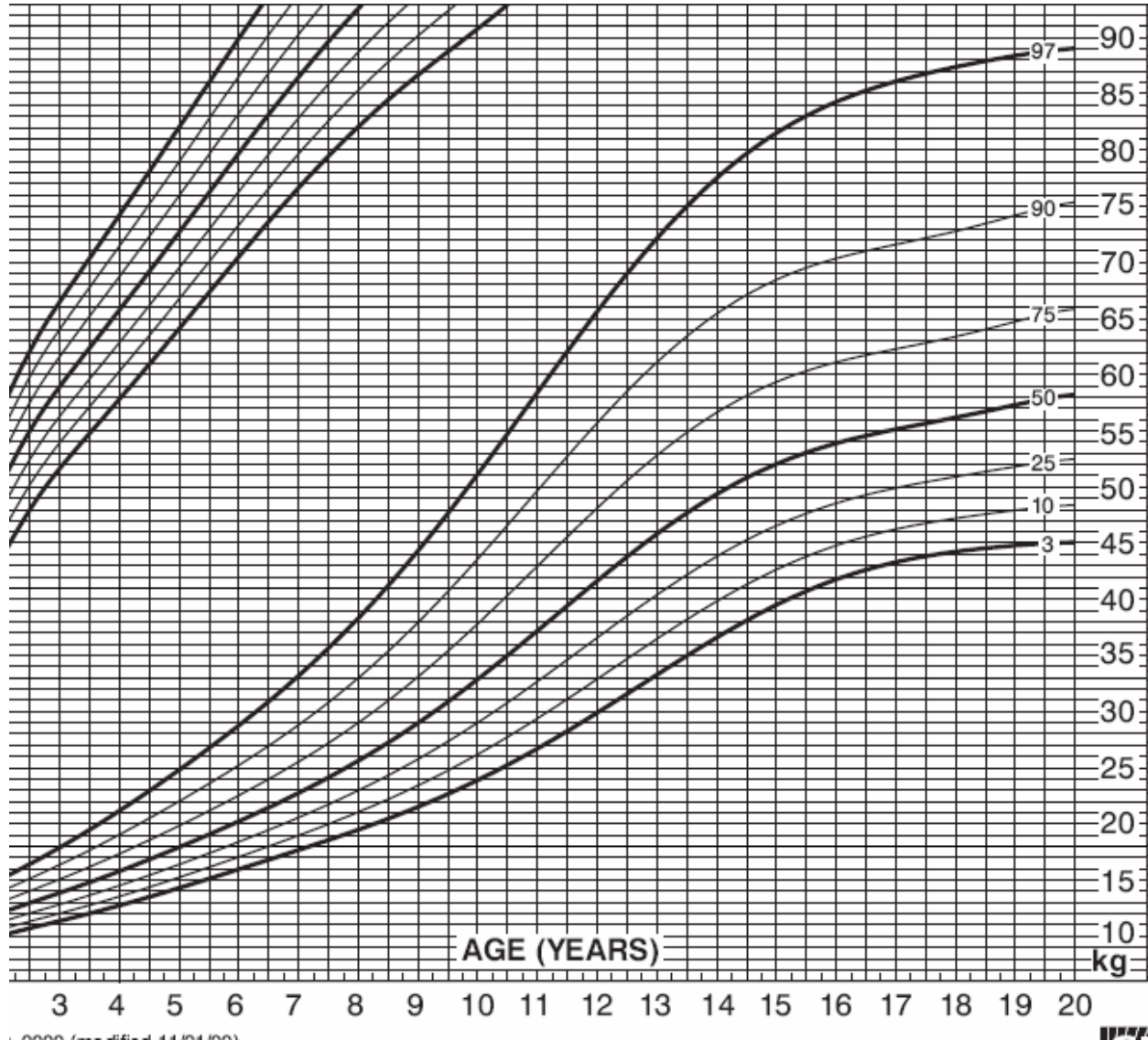
1. Ridotta attività motoria
2. Fattori di predisposizione del sovrappeso

#### Gestione sovra/sottopeso (in collaborazione con gastroenterologo, nutrizionista)

1. Diario alimentare
2. Valutazioni regolare curve di crescita (altezza, peso, plicometria, indice di massa corporea (BMI) > sottostima la percentuale di massa grassa visto la diminuzione della massa magra)
3. Valutazione del fabbisogno calorico appropriato mediante tabelle specifiche
4. Dieta adeguata
5. Attenzione all'ipoglicemia in fase d'infezioni acute

# Curva di crescita

+ 2DS



peso

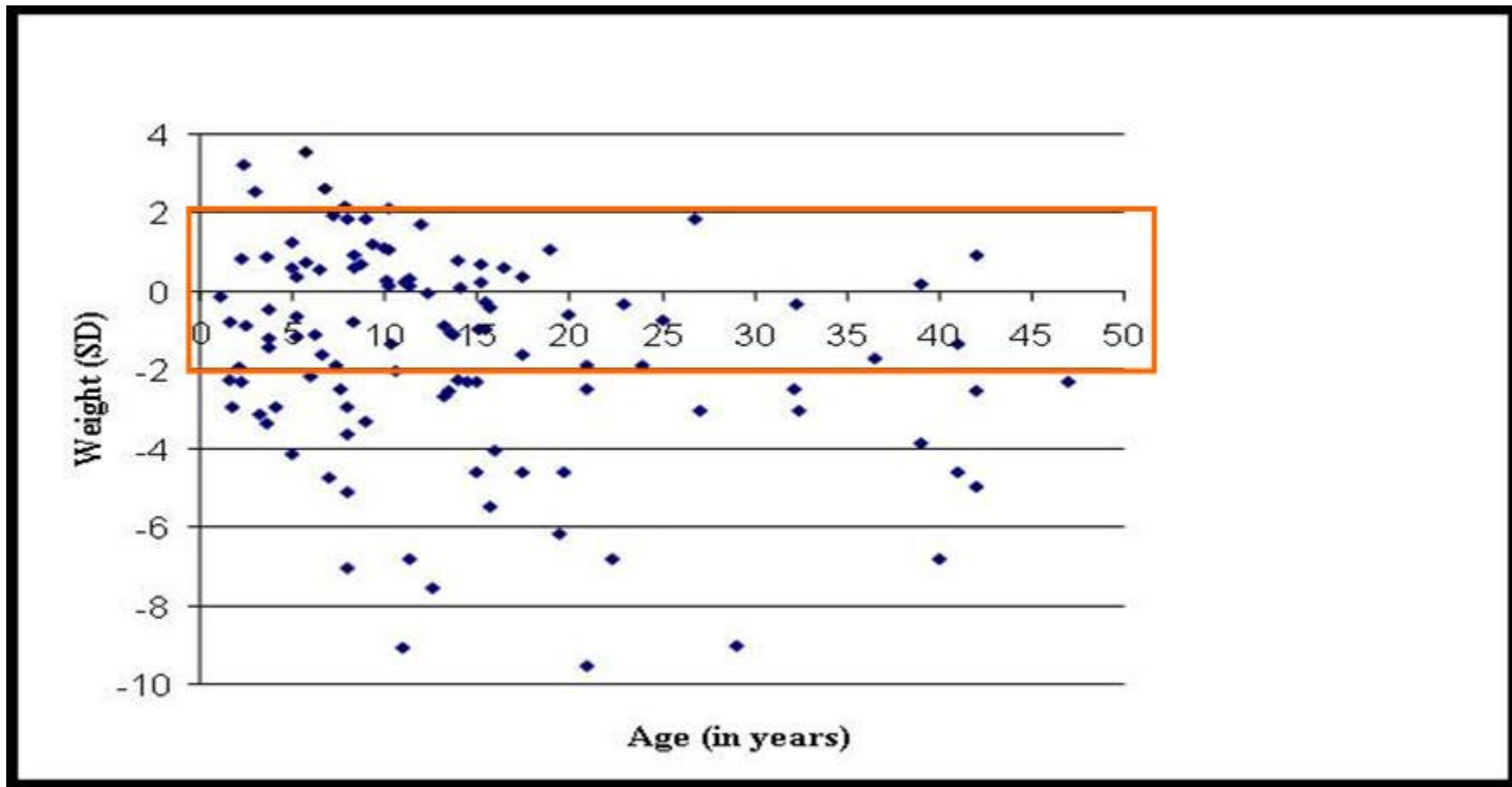
- 2DS

età

## Stima dei fabbisogni energetici dei bambini e adolescenti di età compresa tra i 3 e 18 anni

Età (anni)	Maschi (Kcal/Kg)	Femmine (Kcal/Kg)
3.5	94	90
4.5	90	87
5.5	87	84
6.5	84	79
7.5	79	73
8.5	73	66
9.5	68	59
10-12	61	53
13-15	50	42
16-17	44	39
18	43	39

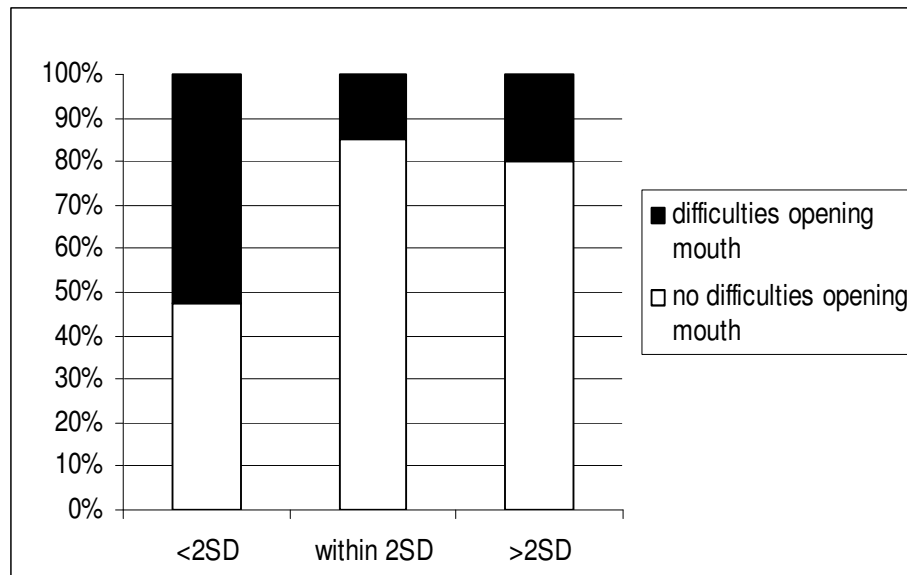
*Larn 1996*



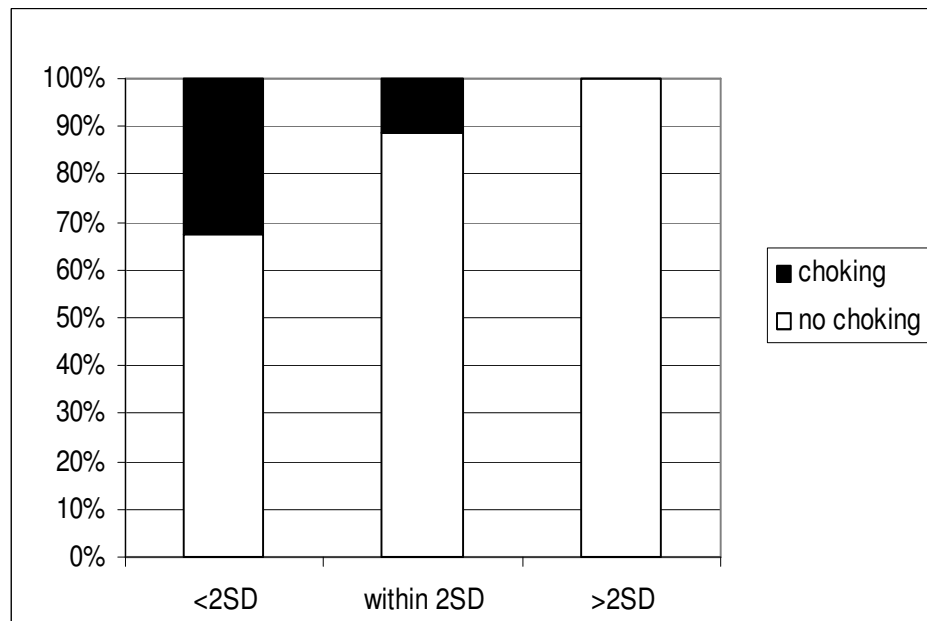
Approssimativamente 60% dei pazienti avevano un peso nella norma

Il 37% dei pazienti mostrava un peso sotto le 2DS

Solo il 4.6% dei pazienti mostrava un peso sopra le 2SD



I pazienti con peso sotto le 2 DS avevano una maggiore difficoltà nell'apertura della bocca, nel masticare, nel deglutire.



*Messina et al. 2008*

## Sottopeso o malnutrizione

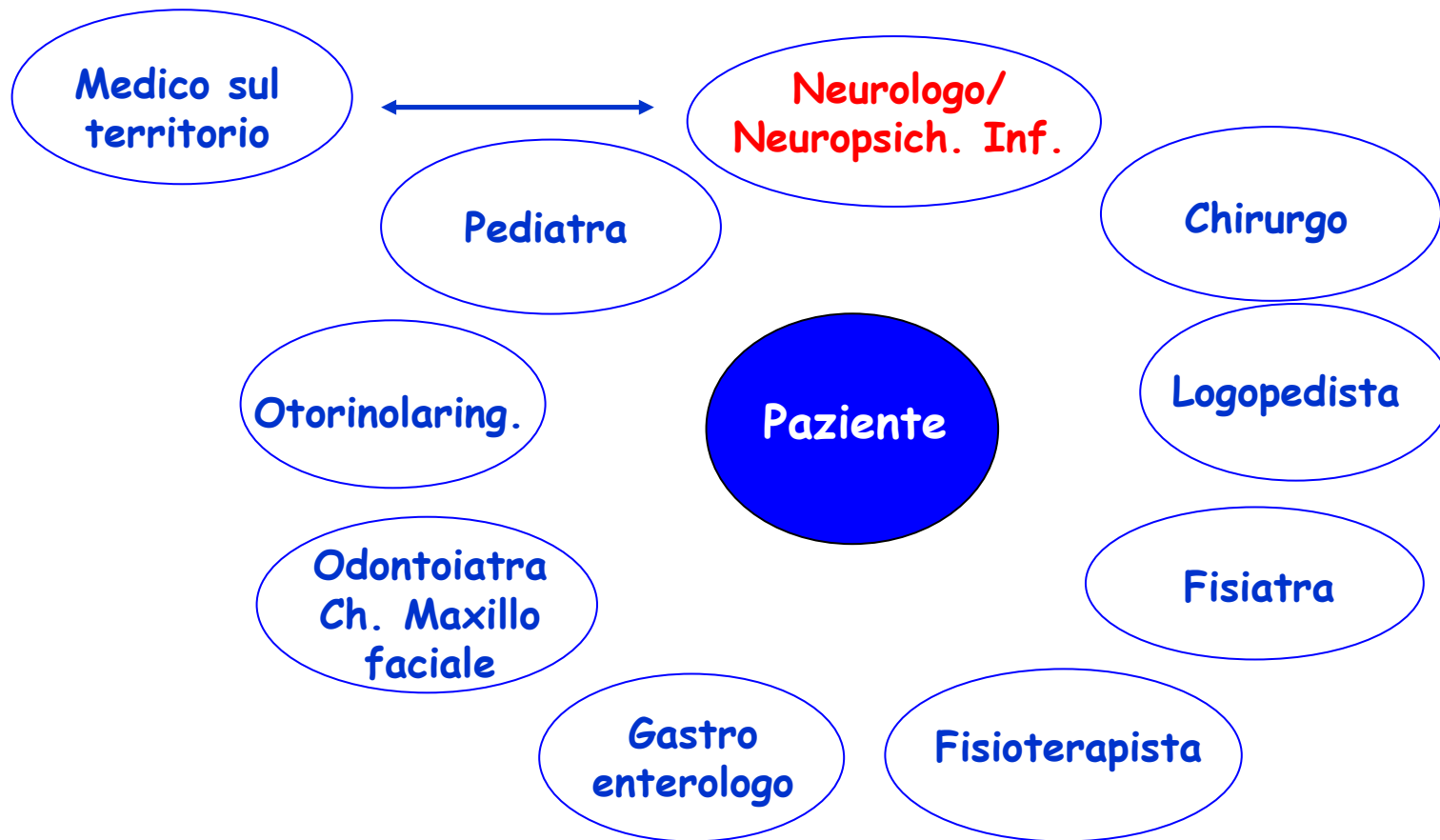
### Importanza di mantenere un peso appropriato

- Fonte di energia attività quotidiane
- Riserva di energia per contrastare eventuali infezioni - aumento metabolismo con rialzi febbrili, distress respiratorio ed inappetenza

### Strategie

- Pasti piccoli ma frequenti per contrastare la sensazione di ripienezza
- Dieta con alto contenuto di grassi possibilmente vegetali (fino al 40% dell'introito calorico, V.N. 25%)
- Utilizzo di integratori ipercalorici
- Eventuali interventi più invasivi (PEG)

# Team multidisciplinare



Day-Hospital Malattie Neuromuscolari  
Policlinico Universitario di Messina

# Ringraziamenti

Marika Pane,  
Paola De Rose,  
Eugenio Mercuri  
U.O. di Neuropsichiatria Infantile,  
Policlinico Gemelli di Roma

Annie Aloysius  
Maria Kinali  
Dubowitz Neuromuscular Centre,  
Hammersmith Hospital,  
London, UK

Enrico Bertini  
Unità di Medicina Molecolare,  
Ospedale Bambino Gesù, Roma

Federico Sciarra  
Fortunato Mangiola  
UILDM di Roma

Carmelo Rodolico  
Anna Mazzeo  
Antonio Toscano  
Giuseppe Vita

Day-Hospital Malattie Neuromuscolari  
Policlinico Universitario di Messina



 ELSEVIER

Neuromuscular Disorders 18 (2008) 389–393

 www.elsevier.com/locate/nmd

## Feeding problems and malnutrition in spinal muscular atrophy type II

Sonia Messina <sup>a,b</sup>, Marika Pane <sup>a</sup>, Paola De Rose <sup>a</sup>, Isabella Vasta <sup>a</sup>, Domenica Sorleti <sup>c</sup>,  
Annie Aloysius <sup>d</sup>, Federico Sciarra <sup>e</sup>, Fortunato Mangiola <sup>e</sup>, Maria Kinali <sup>d</sup>,  
Enrico Bertini <sup>f</sup>, Eugenio Mercuri <sup>a,d,\*</sup>

<sup>a</sup> Department of Child Neurology, Policlinico Gemelli, Largo Gemelli, Rome, Italy  
<sup>b</sup> Department of Neurosciences, Psychiatry and Anaesthesiology, University of Messina, Messina, Italy  
<sup>c</sup> Department of Paediatrics, University of Messina, Messina, Italy  
<sup>d</sup> Dubowitz Neuromuscular Centre, Department of Paediatrics, Imperial College, Hammersmith Hospital, Du Cane Road, London W12 0NN, UK  
<sup>e</sup> Unione Italiana Lotta Distrofia Muscolare, Rome, Italy  
<sup>f</sup> Department of Laboratory Medicine, Unit of Molecular Medicine, Bambino Gesù Hospital, Rome, Italy

Received 16 November 2007; received in revised form 12 February 2008; accepted 29 February 2008