



LA DISFAGIA NELLA SMA



La deglutizione è un'azione complessa coordinata dal sistema nervoso¹ e la sua alterazione, denominata **disfagia**, è una condizione frequente nell'**Atrofia Muscolare Spinale (SMA)**.

Le sue componenti sono diverse e possono essere così riassunte:

- la **debolezza dei muscoli coinvolti nel complesso meccanismo della deglutizione**, responsabile della severità della disfagia nelle forme ad esordio nei primi mesi di vita. La debolezza muscolare determina alterazioni della fase orale (deficit di forza del bite e compromissione della propulsione linguale e conseguente ritardo nell'attivazione del trigger della deglutizione) e deficit di propulsione faringea²
- la frequente presenza di **alterazioni craniofacciali**, come per esempio la malocclusione dei denti, che ostacola il movimento della mandibola³
- la **debolezza dei muscoli della testa e del collo**, che, oltre a compromettere il controllo del capo e del tronco, possono ostacolare l'assunzione di posture compensatorie, in grado di favorire e rendere sicura la deglutizione²
- la **faticabilità** durante l'alimentazione,⁴ che può determinare un allungamento eccessivo della durata dei pasti e una ridotta introduzione degli alimenti o comunque un loro consumo non equilibrato, che si ripercuote sull'apporto di proteine e di calorie⁵
- il **deficit di apertura della bocca**² e la comparsa di contratture dei muscoli masticatori⁶

LA GESTIONE

La gestione della disfagia è radicalmente cambiata negli ultimi anni, grazie all'introduzione di nuove terapie, passando da un approccio meramente palliativo a uno riabilitativo.

Valutare la disfagia almeno ogni 6 mesi, come suggerito dagli standard di cura,⁶ è fondamentale: i disturbi di deglutizione nella SMA determinano infatti un **incremento del rischio di disidratazione e malnutrizione** che possono causare **deficit di crescita** ed espongono, a tutte le età, ad una maggiore possibilità di **sviluppare altre problematiche** (comorbilità). La disfagia inoltre può predisporre ad **infezioni respiratorie**.³

Quando la componente meccanica è prevalente la disfagia si può manifestare più tardivamente, nella seconda infanzia, nell'adolescenza o nell'età adulta con segni e sintomi meno evidenti (per esempio maggiore durata dei pasti, riduzione dell'assunzione di cibo e acqua assunti nel corso della giornata, eliminazione degli alimenti che comportano maggiori difficoltà, dimagrimento).³

In considerazione delle possibili conseguenze della disfagia, una sua **precoce individuazione e un approccio corretto** sono essenziali per prevenire l'insorgenza di complicazioni.⁶

Alla luce della complessità dell'inquadramento e della gestione della disfagia è fondamentale un **team multidisciplinare** dedicato alla SMA, che comprenda più specialisti esperti, tra cui: **neurologo-neuropsichiatra infantile, foniatra, nutrizionista, gastroenterologo, fisiatra, radiologo, logopedista, dietista, fisioterapista**, insieme interagiscono sinergicamente per garantire un'appropriatezza diagnosi e gestione assistenziale-riabilitativa.⁶

Nelle **forme più severe** è necessario ricorrere ad una **nutrizione per via enterale**,⁷ nelle **forme moderate e lievi** è indispensabile intervenire con modifiche della **consistenza degli alimenti**, indicazioni precise su strategie protettive e di compenso da adottare durante l'alimentazione e opportuni supplementi nutrizionali.⁶ Va da sé che la presenza del **caregiver** nella gestione della disfagia risulti di **fondamentale importanza** per fornire un'assistenza ottimale nel rispetto delle esigenze individuali.

Nella gestione della disfagia non si può inoltre dimenticare che l'alimentazione racchiude molteplici significati, costituendo una **modalità di accudimento**, un'**occasione per stabilire e rinforzare legami**, un **momento di aggregazione**, nonché un **piacere**.⁸

CONCLUSIONI

La disfagia è una condizione che frequentemente accompagna la SMA.

Se tempestivamente e adeguatamente gestita riduce l'insorgenza di complicazioni che potrebbero modificare l'andamento clinico dell'individuo e la sua prognosi. Un adeguato bagaglio informativo-educativo aiuta a superare le difficoltà, favorisce la collaborazione tra le figure coinvolte e contribuisce ad affrontare i momenti critici.

La gestione della disfagia nella persona con SMA che si alimenta oralmente si estende in un vasto ambito, dalle modalità di preparazione dei cibi all'attenzione sulla dimensione emotiva e sociale dell'alimentazione.

Bibliografia

1. van den Engel-Hoek L et al. Dysphagia in spinal muscular atrophy type II: more than a bulbar problem? *Neurology*. 2009 Nov 24;73(21):1787-91
2. Messina S et al. Feeding problems and malnutrition in spinal muscular atrophy type II. *Neuromuscul Disord*. 2008 May;18(5):389-93. doi: 10.1016/j.nmd.2008.02.008
3. McGrattan KE et al. Dysphagia Phenotypes in Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Promise for the Future. *Am J Speech Lang Pathol*. 2021 Apr 6;1-15. doi: 10.1044/2021_AJSLP-20-00217
4. van der Heul AMB et al. Feeding and Swallowing Problems in Infants with Spinal Muscular Atrophy Type 1: an Observational Study. *J Neuromuscul Dis*. 2020;7(3):323-330
5. Martinez EE et al. Comprehensive nutritional and metabolic assessment in patients with spinal muscular atrophy: Opportunity for an individualized approach. *Neuromuscul Disord*. 2018 Jun;28(6):512-519.
6. Mercuri E et al.; SMA Care Group. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2018 Feb;28(2):103-115
7. Moore GE et al. Describing nutrition in spinal muscular atrophy: A systematic review. *Neuromuscul Disord*. 2016 Jul;26(7):395-404
8. Bédard A et al. Can eating pleasure be a lever for healthy eating? A systematic scoping review of eating pleasure and its links with dietary behaviors and health. *PLoS One*. 2020 Dec 21;15(12):e0244292