

SMA I: Le scelte possibili

Autore: John Bach, Professore di Medicina Fisica e Riabilitazione, Vice-Direttore del Dipartimento di Medicina Fisica e Riabilitazione; Professore di Neuroscienze, Dipartimento di Neuroscienze; e Co-Direttore del Centro MDA Jerry Lewis presso la Facoltà di Medicina dell'Università del New Jersey (UMDNJ) a Newark (New Jersey, Stati Uniti).

Una delle cose più importanti che posso comunicare ai genitori di bambini cui è stata diagnosticata da poco una SMA tipo I (o sindrome di Werdnig-Hoffman), è il fatto che hanno davanti a loro una scelta, e che questa scelta dovrebbe essere compiuta dopo essersi ben informati e documentati. Dal mio punto di vista ci sono al momento tre possibili scelte per i bambini affetti da SMA tipo I.

Si può lasciare che la natura faccia il suo corso, dando loro tutto il nostro amore e godendo di ogni momento passato insieme;

possono essere sottoposti a tracheotomia e con ogni probabilità raggiungeranno l'età adulta ma senza la capacità di respirare o parlare in modo autonomo;

oppure si può far ricorso ad un nuovo tipo di approccio che cerca di far crescere i bambini senza ricorrere alla tracheotomia. Quest'ultima scelta ha sia vantaggi che svantaggi.

La cosa fondamentale da comprendere nel caso si decida di evitare la tracheostomia ai bambini con la SMA è che alla fine praticamente tutti, che siano affetti dal tipo I, II o III, svilupperanno delle bronchiti che a causa delle secrezioni catarrali provocheranno un intasamento delle vie aeree. Questo accade perché i muscoli addominali non saranno abbastanza potenti per generare flussi di tosse in grado di espellerle. Per bambini affetti da una SMA tipo I questo accade di solito entro il primo anno di età; per quelli con una SMA tipo II, tra un anno e mezzo e dodici anni di età, e per quelli con una SMA tipo III, tra otto e trenta anni di età.

Per i bambini troppo piccoli per capire o per cooperare con le manovre manuali e meccaniche per stimolare la tosse, questo si traduce di solito nella necessità di ricorrere alla terapia intensiva e alla intubazione. La maggior parte dei medici pensa che una volta che un bambino affetto da SMA è stato intubato, lo "svezzamento" dal respiratore sia impossibile e la tracheotomia sia un passo necessario. Noi abbiamo dimostrato che ciò non è vero. Noi abbiamo estubato con successo più del 90% dei bambini con una SMA tipo I e II seguendo il protocollo che abbiamo descritto in un articolo pubblicato su Chest nel 2000 (si veda il testo dell'articolo al seguente indirizzo <http://www.theuniversityhospital.com/ventilation/html/selectedstudies/studyulmonary.htm>).

I punti fondamentali di questo protocollo sono: 1) non estubare prima che il livello di saturazione della ossiemoglobina sia tornato normale senza la somministrazione aggiuntiva di ossigeno; 2) non dare ossigeno dopo aver estubato; 3) estubare facendo ricorso al BiPAP (high span) e usando sistemi meccanici di stimolazione della tosse sia durante l'intubazione che dopo. Quando non viene usato questo metodo, l'estubazione ha una probabilità di successo del 6% e questa è la ragione per cui molti medici pensano che la tracheotomia sia necessaria. Noi abbiamo dimostrato che, dopo i tre anni, la percentuale di ospedalizzazione per i bambini senza tracheo è minore rispetto a quella dei bambini tracheostomizzati e che mentre quasi tutti i bambini con tracheo richiedono un uso del respiratore 24 ore su 24 e non possono parlare, la maggior parte di quelli senza possono parlare e richiedono solamente un uso notturno del BiPAP. Sebbene a volte i bambini necessitano di essere intubati fino a sei o più volte prima di diventare abbastanza grandi da poter cooperare sufficientemente con i sistemi meccanici di stimolazione della tosse e l'ossimetria per evitare la polmonite e le crisi respiratorie, per i bambini con la SMA tipo I dopo i cinque anni abbiamo avuto un solo caso di ospedalizzazione su più di 25 anni-paziente.

D'altra parte, per i bambini a cui è stata evitata la tracheotomia, le malattie intercorrenti richiedono una più stretta attenzione da parte dei genitori, attenzione che si protrae spesso 24 ore al giorno per più giorni. Questo perché ben pochi infermieri ed operatori sanitari capiscono veramente come gestire bambini con SMA gravemente malati senza tracheotomia così bene come possono farlo i genitori.

Conseguentemente, il fattore chiave per mantenere i bambini affetti da SMA I o una forma grave di SMA II senza far ricorso alla tracheotomia è una gestione corretta degli stessi quando hanno bisogno di terapia intensiva. Il punto fondamentale per far sì che i loro polmoni e la loro cassa toracica possano crescere correttamente è usare durante le ore notturne il BiPAP ogni qual volta abbiamo una "respirazione paradossale", cioè quando durante l'inspirazione non si espande la cassa toracica ma la pancia.

Io lascio la scelta alle persone che vivono con la SMA, dando speranza e appoggio alla loro decisione.

(maggio 2002; copyright © Famiglie SMA 2002, traduzione libera di Paolo Rosa; l'originale inglese è intitolato "Choices" ed è tratto da Directions, Spring 2002, Families of SMA)