



*Arch Neurol. 2011 Feb 14.*

### **Studio osservazionale dell'atrofia muscolare spinale di tipo e 3: risultati funzionali in 1 anno**

Kaufmann P, McDermott MP, Darras BT, Finkel R, Kang P, Oskoui M, Constantinescu A, Sproule DM, Foley AR, Yang M, Tawil R, Chung W, Martens B, Montes J, O'Hagen J, Dunaway S, Flickinger JM, Quigley J, Riley S, Glanzman AM, Benton M, Ryan PA, Irvine C, Annis CL, Butler H, Caracciolo J, Montgomery M, Marra J, Koo B, De Vivo DC; per il gruppo di studio muscolare; Rete di ricerca clinica neuromuscolare pediatrica per l'Atrofia Muscolare Spinale

Oskoui, Sproule, O'Hagen, Dunaway, and De Vivo, Mss Montes and Montgomery, and Messrs Marra and Koo) and Pediatrics (Drs Constantinescu, Sproule, Chung, and De Vivo and Ms Ryan), Columbia University, New York, and Departments of Biostatistics and Computational Biology (Dr McDermott and Ms Irvine) and Neurology (Drs McDermott and Tawil, Mr Martens, and Ms Annis), University of Rochester, Rochester, New York; Dipartimento di neurologia, Children's Hospital Boston, Harvard Medical School, Boston, Massachusetts (Drs Darras, Kang, and Riley, Mss Quigley and Butler, and Mr Caracciolo); Dipartimento di neurologia e pediatria (Drs Finkel, Foley, and Yang and Mss Flickinger and Benton) e terapia fisica (Dr Glanzman), The Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia, Pennsylvania; e Dipartimento di Neurologia, McGill University, Montreal, Quebec, Canada (Dr Oskoui).

**OBIETTIVO:** Definire l'andamento a breve scadenza dell'atrofia muscolare spinale (SMA) in un gruppo ben definito dal punto di vista clinico e genetico di pazienti affetti da SMA.

**PROGETTO:** Un ampio studio osservazionale, longitudinale e multicentrico.

**GESTORI DELLO STUDIO:** Rete di Ricerca Clinica Neuromuscolare Pediatrica per SMA, un consorzio di sperimentatori clinici dislocati su tre centri clinici.

**PARTICIPANTI:** Sessantacinque pazienti affetti da SMA 2 e 3, dai 20 mesi ai 45 anni, sono stati valutati in termini prospettivi. Abbiamo raccolto le informazioni storiche, mediche e demografiche e stabilito il numero di copie del gene SMN2.

**PRINCIPALI INDICATORI DI RISULTATO:** I risultati clinici hanno incluso indicatori della funzione motoria (Indicatore della funzione grosso-motoria e Scala Motoria Funzionale di Hammersmith espansa), della funzione polmonare (capacità vitale forzata), e forza muscolare (miometria). I partecipanti sono stati valutati ogni due mesi per i primi sei mesi e ogni tre mesi per i successivi sei mesi. Abbiamo valutato i cambiamenti nell'arco di dodici mesi per tutti i risultati clinici e esaminato potenziali termini di correlazione dei cambiamenti in quest'arco di tempo, includendo età, sesso, tipo di SMA, grado di deambulazione, numero di copie del gene SMN2, uso di farmaci e funzioni base.

**RISULTATI:** Nell'arco di 12 mesi non si sono registrati cambiamenti significativi nella funzione motoria, nella funzione polmonare e negli indicatori di forza muscolare. Ci sono state prove di



miglioramento nei pazienti deambulanti, soprattutto in bambini di età inferiore ai 5 anni. Interventi di scoliosi durante il periodo di osservazione hanno determinato una conseguente diminuzione della funzione motoria.

**CONCLUSIONI:** I nostri risultati confermano i dati delle precedenti indagini cliniche, che suggerivano che SMA 2 e 3 rappresentano fenotipi cronici con un'evoluzione clinica relativamente stabile. Nell'arco di 12 mesi non abbiamo registrato alcuna progressione clinica della malattia misurabile nei pazienti SMA 2 e 3, suggerendo così che i trial clinici futuri dovranno essere progettati per misurare i miglioramenti piuttosto che la stabilizzazione della progressione della malattia.

<http://www.uniquespa.com.sg/SpecialNeeds.htm>

### **L'idroterapia nell'atrofia muscolare spinale**

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) costituisce un gruppo di malattie genetiche letali che causano la progressiva degenerazione muscolare e la perdita di funzionalità. Allo stato attuale non esistono cure per la SMA. Il trattamento terapeutico sono volti alla gestione dei sintomi e alla prevenzione delle complicazioni.

L'idroterapia potrebbe essere molto utile nel trattamento delle SMA dato che la spinta idrostatica consente movimenti di braccia e gambe che altrimenti sarebbero impossibili. È importante assicurarsi che la temperatura dell'acqua sia almeno a 32,22 °C e che la testa del paziente non vada sott'acqua. Sessioni regolari di idroterapia possono migliorare la mobilità, ripristinare funzionalità e ridurre il dolore. In una ricerca, sessioni di idroterapia (due volte a settimana) sono state aggiunte al piano di trattamento di 50 pazienti affetti da atrofia spinale muscolare (SMA) fino a quel momento erano stati trattati con normale terapia individuale. Dopo due anni di trattamento continuo, i ricercatori sono stati in grado di osservare il progredire delle deformità di anca, ginocchio e piede in tutti i pazienti SMA II e in alcuni pazienti SMA III. La forza muscolare si è stabilizzata nella maggior parte dei pazienti SMA III e in alcuni soggetti è aumentata. In tutti i pazienti siamo stati in grado di registrare un miglioramento nella Scala di Barthel. Questo studio suggerisce dunque che un miglioramento registrabile nella qualità di vita quotidiana potrebbe essere ottenuto con pazienti SMA II e III sottoposti a fisioterapia convenzionale, se ad essa viene aggiunta l'idroterapia.

Il progressivo indebolimento e la perdita di funzionalità nelle braccia e nelle gambe in pazienti SMA potrebbe creare altri problemi come l'irrigidimento delle articolazioni (contratture) e dolorosi crampi muscolari. È importante assistere i bambini nell'assumere una corretta posizione eretta in tenera età. Una buona postura è importante nella fase dello sviluppo, perché consente una migliore



capacità respiratoria, una migliore funzione intestinale e una maggiore mobilità. Sessioni di idrokinesiterapia possono rafforzare i muscoli, lubrificare le articolazioni, ridurre i dolori e i crampi muscolari.

I bambini affetti da SMA I e II sono particolarmente soggetti a complicazioni respiratorie. Oli essenziali impiegati assieme a idrokinesiterapia possono ridurre le possibilità di infezioni respiratorie e accrescere la loro immunità. I bambini sottoposti a trattamenti di idrokinesiterapia hanno un miglioramento del livello di immunità dovuta all'aumento della temperatura corporea e alla migliore circolazione sanguigna.

[http://endlesspool.co.za/why/therapy/ther\\_sma.html](http://endlesspool.co.za/why/therapy/ther_sma.html)

### **Terapia acquatica per Atrofia Muscolare Spinale**

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una patologia che interessa i motoneuroni del tronco cerebrale e del midollo spinale. I motoneuroni sono responsabili della trasmissione di impulsi elettrici e chimici alle cellule muscolari. Un'interruzione di questa trasmissione può causare atrofia dei muscoli con conseguenze sulla capacità motoria e respiratoria della persona.

Terapia acquatica in piscine con meccanismo di nuoto controcorrente (Endless Pool) possono aiutare in modo lento l'atrofia muscolare. La spinta idrostatica dell'acqua consente movimenti di braccia e gambe che altrimenti questi soggetti non potrebbero compiere. L'acqua inoltre dà resistenza e crea un ambiente in cui un paziente SMA può compiere tutti gli esercizi del corpo. La terapia acquatica aiuta inoltre a mantenere la flessibilità delle articolazioni e a migliorare la funzione polmonare.

La MDA suggerisce che la temperatura dell'acqua deve essere almeno di 32,22 °C per persone affette da SMA. Si tratta di un requisito essenziale dato che i bambini affetti da SMA hanno una massa minore e si raffreddano rapidamente. La temperatura dell'acqua in una piscina con meccanismo di nuoto controcorrente (Endless Pool) è facilmente regolabile per soddisfare questo requisito. Perfetta per la terapia a casa.



*Phys Occup Ther Pediatr. 2010 Nov;30(4):313-24.*

### **Terapia acquatica su una bambina affetta da atrofia muscolare spinale di tipo III: un caso clinico**

Salem Y, Gropack SJ.

Reparto di terapia fisica, Long Island University, Brooklyn Campus, Brooklyn, New York, USA.

L'atrofia muscolare spinale (SMA) è una malattia neuromuscolare caratterizzata dalla degenerazione del motoneurone alpha. Il caso clinico riportato descrive un programma di terapia acquatica e i risultati ottenuti con una bambina di tre anni affetta da SMA III. Le capacità motorie sono state valutate mediante la scala GMFM-88 (Gross Motor Function Measure), le scale PDMS-2 (Peabody Development Motor Scales) e il sistema GAITRite. La bambina è stata sottoposta a terapia acquatica due volte alla settimana, per almeno 45 minute a sessione, per un totale di 14 settimane. L'intervento ha incluso attività acquatiche volte al miglioramento delle capacità grosso-motorie e della mobilità funzionale adeguata all'età. A seguito della terapia il livello totale di GMFM ha registrato un incremento dell'11%. Il livello di stabilità è aumentato del 28%, la capacità di camminare, correre e saltare è migliorata del 18%. Il quoziente di capacità grosso-motoria per il PDMS-2 è passato da 66 a 74. La bambina ha dimostrato un incremento della velocità nel camminare, della lunghezza del passo, del tempo di sostegno del singolo arto come percentuale di un ciclo di passi. I risultati di questo caso clinico dimostrano il notevole miglioramento delle funzioni grosso-motorie e dell'andatura in una bambina di tre anni affetta da SMA III. Lo studio fornisce informazioni cliniche per terapisti che utilizzano terapia acquatica con bambini affetti da patologie neuromuscolari.

*Arq Neuropsiquiatr. 1996 Sep;54(3):402-6.*

### **Atrofia muscolare spinale di tipo II (intermedia) e III (Kugelberg-Welander). Evoluzione in 50 pazienti con fisioterapia e idroterapia in piscina**

Cunha MC, Oliveira AS, Labronici RH, Gabbai AA.

Universidade Federal de São Paulo--Escola Paulista de Medicina (UNIFESP-EPM), Brasil

Abbiamo aggiunto l'idroterapia a 50 pazienti affetti da atrofia muscolare spinale (SMA) trattati fino ad allora con normale terapia individuale. L'idroterapia è stata praticata a una temperatura di circa 30 gradi, due volte alla settimana, per trenta minuti sui bambini e quarantacinque minuti su pazienti adulti per la durata di due anni. Il risultato ottenuto dalla modalità di trattamento combinato è stata stimata sulla base di valutazioni fisioterapiche, con il test MMT (Manual Muscular Test) e secondo



la scala di Barthel. I pazienti sono stati valutati a intervalli di due mesi. Dopo due anni di trattamento continuo, abbiamo potuto osservare che le deformità di anca, ginocchio e piede erano progressive in tutti i pazienti SMA II e in alcuni pazienti SMA III. La forza muscolare si è stabilizzata nella maggior parte dei pazienti SMA II ed è aumentata in alcuni. Il test MMT non è stato eseguito su pazienti SMA II. Con tutti i pazienti abbiamo potuto registrare un incremento di livello nella scala di Barthel. Questo studio suggerisce che un miglioramento misurabile nella qualità della vita quotidiana potrebbe essere ottenuto su pazienti SMA II e III sottoposti a terapia convenzionale, se quest'ultima viene associata all'idroterapia.