

MASTER UNIVERSITARIO IN DEGLUTOLOGIA

PROPOSTA DI PROTOCOLLO DELLA DISFAGIA E PRIMI RISULTATI IN PAZIENTI CON DIAGNOSI DI SMA DI TIPO 1

RELATORE:

Prof. Roberto Albera

CANDIDATA:

Alessia Gronda

TUTOR:

D.Ssa Fabiana Galletta

 COREP



UNIVERSITÀ
DI TORINO

ATROFIA MUSCOLARE SPINALE (SMA)

compromissione

Funzione motoria



Funzione deglutitoria





Funzione respiratoria



- Scarso accrescimento ponderale
- Malnutrizione
- Rischio di inalazione → polmonite ab ingestis

PRESENTAZIONE CLINICA

- SMA di tipo 1 
 - 50% dei pazienti con diagnosi di SMA
 - *non sitter*
 - Aspettativa di vita <2 anni
 - SMA di tipo 2
 - SMA di tipo 3
 - SMA di tipo 4
- 
Deglutizione e alimentazione compromessi
entro i 12 mesi per coinvolgimento dei
motoneuroni bulbari (tosse debole e grave
iponia generalizzata).

TERAPIE DISPONIBILI

SPINRAZA
(*Nusinersen*)

Approvato nel 2017

Somministrabile tramite
iniezione intratecale
(la 1° dose è seguita da 3
dosi dopo 2,4,9 settimane;
poi 1 dose ogni 4 mesi)

ZOLGENSMA
(onasemnogene abeparvovec)

Approvato nel 2021

Somministrabile in
pazienti con peso fino a
13,5 kg che
sommministrano
determinati requisiti
(la terapia viene
sommministrata in 1 unica
dose mediante
infusione endovenosa)

RISDIPLAM
(Evrysdi)

Approvato nel 2022

Somministrabile dai 2
mesi in di vita
(assunzione quotidiana del
farmaco)

APPROCCIO RIABILITATIVO (funzione deglutitoria)

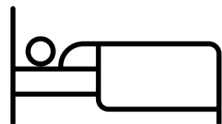
Suzione debole

Difficoltà di gestione delle secrezioni

Atto di suzione debole e rallentato

Reflusso gastro-esofageo

Alterata protezione delle vie aeree



APPROCCIO PALLIATIVO



APPROCCIO RIABILITATIVO

=

Gestione multidisciplinare

SCREENING NEONATALE

I migliori effetti della terapia si ottengono quando il trattamento viene somministrato nella fase presintomatica della malattia.

SCREENING NEONATALE

Identificazione dei pazienti idonei per la terapia genica

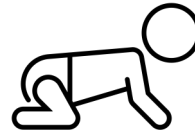


SCOPO DELLO STUDIO

Lo scopo principale dello studio è descrivere il vantaggio che si trae nell'utilizzare un **protocollo specifico** di valutazione della disfagia che permetta di valutare le **abilità deglutitorie** di bambini affetti da SMA di tipo 1 attraverso **prove strutturate e validate**.



Fornire dati riguardo al raggiungimento e le caratteristiche delle **tappe dello sviluppo** delle **abilità motorie orali e deglutitorie** dei bambini affetti da SMA di tipo 1, che al momento sono poco conosciuti.



PARTECIPANTI

7 pazienti (tra 9 e 74 mesi) seguiti presso OIRM → in terapia con nuovi farmaci modificanti la storia naturale della malattia nel periodo tra gennaio 2017 e settembre 2022.

Codice identificativo paziente	Genere	Data di nascita	Mesi alla diagnosi	Terapia
1	M	06/07/2016	10	Spinraza= 10 mesi Risdiplam= 68 mesi
2	F	13/04/2018	9	Spinraza= 9 mesi Risdiplam= 48 mesi
3	F	30/08/2018	10	Spinraza= 10 mesi Zolgensma= 43 mesi
4	M	01/12/2016	12	Spinraza= 12 mesi Risdiplam= 10 mesi
5	M	07/01/2020	4	Spinraza= 5 mesi Risdiplam= 61 mesi Zolgensma= 18 mesi
6	F	01/06/2021	4	Zolgensma= 4 mesi
7	M	07/12/2021	1	Zolgensma= 1 mese

Tabella 1: Dati dei singoli pazienti e tempistica di assunzione delle terapie.

MATERIALI E METODI

Scale utilizzate:

SOMA: costituita da una serie di prove che consentono di fornire una misura discriminante che identifica la funzione motoria orale nei bambini in base alle abilità tipicamente acquisite dagli 8 ai 24 mesi di vita per specifiche consistenze alimentari (solido, semisolido, semiliquido, liquido per tettarella, liquido per tazza).

POFRAS (*Preterm Oral Feeding Readiness Scale*): studiata per neonati prematuri, consente di analizzare gli aspetti relativi alla fisiologia, al comportamento e alla suzione non nutritiva per stabilire le competenze del neonato di alimentarsi autonomamente.

RISULTATI (1)

	SEMILIQUIDO	SOLIDO	food loss	drool	sequence	react	initiation	lip	jaw	tongue	swallow	bite
1 (60 mesi)		X	/	/	/	/	/	2/3	4/8	/	/	2/3
2 (48 mesi)		X	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
3 (30 mesi)	X		/	/	1/1	/	/	2/4	1/1	/	/	/
4 (65 mesi)		X	/	/	/	/	/	1/3	3/8	1/4	/	2/3
5 (14 mesi)	X		/	/	/	/	/	1/4	/	2/2	/	/
7 (12 mesi)		X	/	/	/	/	/	3/3	3/8	/	1/1	3/3

Tabella 2a: Items deficitari ottenuti dal campione per singola consistenza (Semiliquido e Solido).

RISULTATI (2)

	LIQUIDO (TAZZA)	LIQUIDO (TETTARELLA)	react	accept	sequence	liquid loss	lip	tongue	jaw	swallow
1 (60 mesi)	X		/	/	/	/	/	/	1/2	/
2 (48 mesi)	X		/	/	/	/	/	/	/	/
3 (42 mesi)	X		/	/	2/2	1/1	/	1/2	1/2	1/1
4 (65 mesi)	X		/	/	/	/	/	/	/	/
5 (14 mesi)	Non valutabile									
7 (12 mesi)		X	/	/	/	/	3/4	/	/	/

Tabella 2b: Items deficitari ottenuti dal campione per singola consistenza (Liquido per tazza e Liquido per tettarella).

RISULTATI (3)

	SEMILIQUIDO	SOLIDO	Food loss	drool	sequence	react	initiation	lip	jaw	tongue	swallow	bite
1	(non presente T1)											
2 (60 mesi)		X	/	/	/	/	/	/	/	/	/	/
3 (42 mesi)	X		/	/	1/1	/	/	4/4	1/1	/	/	/
4	(non presente T1)											
5 (26 mesi)		X	1/1	/	/	/	/	1/3	3/8	/	/	2/3
7 (23 mesi)		X	/	/	/	/	/	3/3	3/8	/	1/1	3/3

Tabella 3: Items deficitari ottenuti dal campione per singola consistenza (Semiliquido e Solido) a 12 mesi dal T0.

RISULTATI (4)

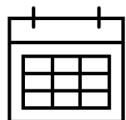
Codice identificativo	Disfagia	Consistenze che	Disfagia	Consistenze che
paziente	T0	superano il cut-off	T1	superano il cut-off
1	NO			(non presente T1)
2	NO		NO	
3	SI	Semiliquido	SI	Semiliquido Liquido Semisolido
4	NO			(non presente T1)
5	SI	Semiliquido	NO	Solido
6	NO			(non presente T1)
7	NO		SI	Solido

Tabella 4: Presenza di disfagia nel T0 e nel T1 (a 12 mesi dalla prima valutazione) e relative consistenze che superano il cut-off.

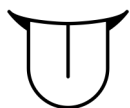
LIMITI E CONCLUSIONI



- Numerosità campionaria



- Assenza di valutazione a 12 mesi per tutti i pazienti



- Mancata valutazione della componente faringea con il protocollo SOMA



- Mancata analisi della componente relativa all'affaticabilità



GRAZIE PER L'ATTENZIONE