



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in Logopedia

***LA PRESA IN CARICO LOGOPEDICA DEL
BAMBINO CON ATROFIA MUSCOLARE
SPINALE DI TIPO 1 (SMA 1) – CASE REPORT***

Relatore: Chiar.ma
Dott.ssa Patrizia Lopez

Tesi di Laurea di:
Noemi Candelaresi

Correlatore: Chiar.ma
**Dott.ssa Mariarosaria
D'Antuono**

Anno Accademico 2020/2021

Indice

Introduzione.....	5
Capitolo 1 – Atrofia Muscolare Spinale.....	7
1.1 Definizione di Atrofia Muscolare Spinale.....	7
1.2 Epidemiologia.....	8
1.2.1 Incidenza e prevalenza	8
1.2.2 Prognosi.....	9
1.3 Caratteristiche cliniche e classificazione dell’Atrofia Muscolare Spinale	10
1.3.1 La SMA 0	10
1.3.2 La SMA 1	11
1.3.3 La SMA 2	13
1.3.4 La SMA 3	13
1.3.5 La SMA 4.....	14
1.4 Genetica molecolare della SMA.....	15
1.5 Trasmissione genetica.....	17
1.6. Diagnosi.....	18
1.6.1. Diagnosi differenziale della SMA 1	19
1.6.2 Diagnosi prenatale.....	20
1.6.3 Screening neonatale.....	20
1.7 La gestione dei pazienti con Atrofia Muscolare Spinale	22
1.7.1 La presa in carico multidisciplinare del paziente con Atrofia Muscolare Spinale	23
1.7.2 Le terapie farmacologiche per l’Atrofia Muscolare Spinale	24
Capitolo 2 – La presa in carico logopedica della disfagia nell’Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1	27
2.1 La deglutizione	27
2.1.1 Le fasi della deglutizione	27
2.1.2 Deglutizione e respirazione	29
2.1.3 La deglutizione infantile.....	30
2.2 La disfagia pediatrica.....	36
2.2.1. Approccio multidisciplinare	37
2.2.2. La valutazione	37
2.2.3 La presa in carico riabilitativa	44
2.3 La disfagia nella SMA di tipo 1.....	46

2.3.1	Caratteristiche della deglutizione nel bambino con SMA 1	47
2.3.2	La presa in carico logopedica del bambino disfagico con SMA 1	48
	Capitolo 3 – Comunicazione e Comunicazione Aumentativa e Alternativa	51
3.1	La comunicazione.....	51
3.1.1	Gli obiettivi della comunicazione	51
3.1.2	Gli elementi dell'atto comunicativo.....	51
3.1.3	Gli assiomi della comunicazione.....	52
3.1.4	I livelli della comunicazione	52
3.1.5	La competenza comunicativa.....	55
3.1.6	La comunicazione come fondamentale diritto umano	56
3.2	La Comunicazione Aumentativa e Alternativa	58
3.2.1	Storia della Comunicazione Aumentativa Alternativa.....	59
3.2.2	Utenti della CAA.....	59
3.2.3	Epidemiologia	61
3.2.4	La competenza comunicativa nelle persone con Bisogni Comunicativi Complessi	62
3.2.5	Tecniche e ausili di CAA	63
3.2.6	La valutazione in CAA.....	67
3.2.7	L'intervento di CAA	71
3.3	Comunicazione e Comunicazione Aumentativa e Alternativa nell'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1	75
3.3.1	Le caratteristiche del linguaggio nei bambini con Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1.....	75
3.3.2	Studi sul linguaggio e sulle capacità comunicative dei bambini con Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1.....	75
3.3.3	Risultati dello studio.....	76
3.3.4	La presa in carico logopedica del disturbo comunicativo nell'Atrofia Muscolare di tipo 1.....	77
	Capitolo 4 – Descrizione di un caso clinico: profilo valutativo e proposta del trattamento logopedico	79
4.1	Presentazione del caso clinico	79
4.2	Osservazione del caso clinico.....	82
4.3	Obiettivo dello studio	83
4.4	Materiali e metodi.....	84

4.4.1	Materiali per la valutazione della deglutizione	84
4.4.2	Materiali per la valutazione del profilo comunicativo	85
4.4.3	Materiali per il trattamento della disfagia	85
4.4.4	Materiali per la presa in carico della disabilità comunicativa	86
4.5	Valutazione.....	87
4.5.1	Valutazione della deglutizione e delle funzioni orali.....	87
4.5.2	Valutazione delle abilità comunicative	89
4.6	Proposta di intervento.....	95
4.6.1	Proposta di intervento per la le funzioni orali e la deglutizione.....	95
4.6.2	Proposta di intervento per la comunicazione	98
4.7	Risultati.....	101
4.8	Conclusioni.....	105
4.9	Limiti	107
4.10	Prospettive future.....	108
	Bibliografia.....	109
	Sitografia	115
	Ringraziamenti.....	116

Introduzione

Questo progetto di tesi riporta il case report della presa in carico logopedica di un bambino affetto da Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1 (SMA 1).

Si pone l'attenzione sulle difficoltà che sono state riscontrate nell'adattare le valutazioni logopediche ai bambini affetti da questa patologia, seguendo poi con la mia proposta di intervento.

L'obiettivo ultimo è quello di dimostrare l'efficacia del trattamento riabilitativo logopedico nel bambino con SMA 1.

Ho deciso di approfondire questo tema proprio perché l'Atrofia Muscolare Spinale è una patologia rara che solo negli ultimi tempi, con l'introduzione delle nuove terapie farmacologiche, sta ricevendo maggiore attenzione per quello che riguarda la presa in carico riabilitativa.

Per tale patologia infatti nelle Linee Guida sono assenti indicazioni che permettono al Logopedista di svolgere una valutazione e un trattamento riabilitativo specifici.

La scelta della tipologia di elaborato è ricaduta sul case report poiché pochi sono i bambini affetti da Atrofia Muscolare Spinale nel territorio marchigiano per cui è stato preso in carico un solo bambino per poter svolgere tutte le attività proposte in presenza.

Inoltre si tratta di un caso complesso ma altamente rappresentativo per la quasi totalità dei bambini affetti da Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1, quindi i risultati ottenuti sono da considerarsi generalizzabili per l'intera categoria.

La tesi è articolata in quattro capitoli: il primo capitolo è dedicato alla presentazione della patologia. Nel secondo viene descritta la deglutizione, in particolare la deglutizione e la disfagia in età pediatrica con un focus sulla disfagia nel bambino affetto da SMA di tipo 1. Nel terzo capitolo si parla della comunicazione e della Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA), anche qua con un focus sulla disabilità comunicativa del bambino con SMA di tipo 1.

Il quarto ed ultimo capitolo è dedicato alla descrizione del caso clinico preso in esame. All'interno di questo sono riportati i test di valutazione eseguiti prima e dopo la mia proposta di intervento e le motivazioni che mi hanno condotto a prendere tali scelte.

Infine, nelle conclusioni sono stati confrontati e discussi i risultati delle valutazioni pre- e post-trattamento riabilitativo logopedico. Il confronto di queste ha permesso di affermare l'efficacia del trattamento, le aree dove sono stati riscontrati miglioramenti più importanti e ha permesso di stabilire quali possono essere gli obiettivi futuri e le strategie mediante le quali raggiungerli.

Capitolo 1 – Atrofia Muscolare Spinale

1.1 Definizione di Atrofia Muscolare Spinale

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una grave malattia genetica neuromuscolare caratterizzata dalla degenerazione degli alfa motoneuroni nel midollo spinale, ovvero quei neuroni che trasportano i segnali dal Sistema Nervoso Centrale ai muscoli, controllandone il movimento. Di conseguenza la SMA provoca debolezza e atrofia muscolare progressiva che interessa in particolar modo gli arti inferiori e i muscoli respiratori (D'Amico, Mercuri, Tiziano & Bertini, 2011).

A differenza di molte altre malattie neuromuscolari rare, vi è una chiara comprensione della specifica causa genetica dell'Atrofia Muscolare Spinale. Infatti tale malattia fu descritta per la prima volta nel 1890 da Werding e da Hoffmann. Il difetto genetico fu localizzato a livello del cromosoma 5q11.2 – q13.3 un secolo dopo con l'identificazione del gene di sopravvivenza del motoneurone (SMN) come gene che causa la malattia, nel 1995 (D'Amico et al., 2011).

1.2 Epidemiologia

La SMA è una malattia rara.

Secondo l'OMAR (Osservatorio Malattie Rare), una malattia si definisce “rara” quando la sua prevalenza, intesa come numero di casi presenti su una data popolazione, non supera una soglia stabilita. Nell'Unione Europea la soglia è fissata allo 0,05% della popolazione, ossia 5 casi su 10.000 persone.

1.2.1 Incidenza e prevalenza

L'incidenza è il numero dei nuovi casi, insorti nella popolazione in esame (o in un suo sottoinsieme) durante un determinato periodo di tempo.

La prevalenza è il numero dei casi presenti nella popolazione.

Jones, Oskoui, Zielinski, Vinikoor e Farwell nel 2015 hanno condotto una revisione sistematica con l'obiettivo di fornire un riepilogo dell'incidenza e della prevalenza dell'Atrofia Muscolare Spinale in tutto il mondo.

La ricerca ha identificato 27 studi basati sulla popolazione pubblicati tra il 1971 e il 2014. La maggior parte delle pubblicazioni si è concentrata sulle popolazioni europee (17) con le rimanenti in Medio Oriente (4), Nord America (19), Africa (1) e Australia (1). L'incidenza annuale per tutti i tipi di SMA è stata stimata in 7 studi e variava da 5,1 a 16,6 casi per 100.000 nati vivi. Per tipo, l'incidenza annuale per 100.000 nati vivi variava da 3,5 a 7,1 (con un valore anomalo di 250 in una popolazione di caraiti egiziani in Israele) per il tipo 1, da 1,0 a 5,3 per il tipo 2 e da 1,5 a 4,6 per il tipo 3 (Jones et al., 2015).

Otto studi hanno fornito stime dettagliate della prevalenza complessiva; tuttavia queste stime variano in base ai denominatori della popolazione applicati. La prevalenza puntuale per 100.000 abitanti totali per sottotipo di SMA variava da 0,1 a 0,15 per il tipo 3 (Jones et al., 2015).

La SMA 1 ha la più alta incidenza ma la più bassa prevalenza a causa del suo più alto tasso di mortalità.

1.2.2 Prognosi

Per prognosi si intende la previsione sul decorso e soprattutto sull'esito di un determinato quadro clinico.

Per quanto riguarda l'Atrofia Muscolare Spinale la prognosi dipende dalla gravità fenotipica che va dall'elevata mortalità entro il primo anno per la SMA di tipo 1, all'assenza di mortalità per le forme croniche e ad esordio tardivo (D'Amico et al., 2011).

Ad oggi la prognosi è migliorata con l'avanzare delle terapie farmacologiche grazie alle quali anche i bambini affetti da SMA di tipo 1 vedono la propria aspettativa di vita allungarsi (Zappa et al., 2021).

1.3 Caratteristiche cliniche e classificazione dell'Atrofia Muscolare Spinale

Le caratteristiche cliniche predominanti nella SMA sono la debolezza e l'atrofia muscolare. La debolezza è solitamente simmetrica con i muscoli prossimali più colpiti rispetto ai gruppi distali (Kolb & Kissel, 2015).

I molteplici fenotipi descritti sono stati formalizzati in uno schema di classificazione presso l'“International SMA consortium meeting” della Muscular Dystrophy Association (MDA) nel 1991.

Tale classificazione ha evidenziato quattro tipi di SMA basati sull'età di insorgenza e sul più alto livello di funzione motoria raggiunta.

È stata in seguito aggiunta anche la SMA 0. Si tratta della forma più grave e rara di SMA che sarà descritta nel paragrafo 1.3.1.

Di seguito la tabella che fornisce una classificazione storica dei fenotipi SMA (Munsat, 1991):

Type	Mile stone	Age of onset	Life expectancy
0	Never sit unassisted	Prenatal	< 6 month
I	Never sit unassisted	0-6 month	< 2 month
II	Sit but cannot stand unassisted or walk	6-18 month	70% alive at 20 years
III	Sit, stand, and walk at some point	> 18 month	Normal
IV	Sit, stand, and walk	10-30 years	Normal

Tabella 1. Historic classification of spinal muscular atrophy.

1.3.1 La SMA 0

L'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 0 è la forma prenatale di SMA. Alla nascita la maggior parte di questi bambini si presenta con una profonda ipotonia, severa debolezza muscolare, severo distress respiratorio e coinvolgimento dei nervi cranici con conseguente deficit nel suckling e di deglutizione e debolezza dei muscoli facciali. Questi bambini mostrano difetti

cardiaci congeniti e spesso si osservano episodi di bradicardia. La morte avviene tra il primo e il sesto mese di vita. Nella fase prenatale, diminuiti movimenti fetali vengono frequentemente avvertiti dalle madri, soprattutto nelle ultime fasi della gravidanza. I difetti cardiaci congeniti, l'anormale volume del liquido amniotico o le contratture articolari possono essere segnali di avvertimento (Audic & Barnieras, 2020).

1.3.2 La SMA 1

L'atrofia muscolare spinale di tipo 1 viene anche definita malattia di Werding-Hoffmann. È stata descritta per la prima volta da Werding nel 1891, quando osservò due fratelli di 10 mesi di età con l'inizio di una debolezza progressiva nella parte prossimale delle gambe. Hoffmann, tra il 1893 e il 1900, descrisse altri sette pazienti da tre diverse famiglie (Audic & Barnieras, 2020).

All'*International SMA consortium meeting* i bambini con SMA di tipo 1 (grave) sono stati definiti come quelli il cui esordio della malattia avviene prima dei 6 mesi e che non raggiungono mai la capacità di stare seduti autonomamente (Audic & Barnieras, 2020).

I bambini con Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1 hanno un danno muscolare caratterizzato da una ipotonia globale maggiore e abolizione dei riflessi tendinei. La SMA 1 è associata a scarso controllo del capo, tetraparesi simmetrica prossimale flaccida che colpisce in modo preferenziale gli arti inferiori (lasciando quindi le radici degli arti sul piano e permettendo soprattutto i movimenti delle mani e degli avambracci, dei piedi e delle dita dei piedi). Le fascicolazioni delle dita sono visibili in un terzo dei casi (Audic & Barnieras, 2020).

Nella posizione supina questi bambini hanno l'attitudine a stare spontaneamente nella posizione "a rana". La posizione seduta senza supporto non viene mai raggiunta ed è presente un'importante ipotonia del tronco (Audic & Barnieras, 2020).

Il coinvolgimento respiratorio predomina nei muscoli intercostali mentre inizialmente è risparmiato il diaframma: questo provoca una respirazione addominale parossistica che porta una deformità toracica a campana. La respirazione viene definita diaframmatica (Audic & Barnieras, 2020).

Spesso c'è un coinvolgimento tardivo del viso che si manifesta con ipomimia. Le fascicolazioni linguali sono invece riportate come precoci e costanti (Audic & Barnieras, 2020).

Lo sviluppo cognitivo normale e l'espressività dello sguardo di questi bambini contrastano con l'aspetto della paralisi. Sono bambini che alla diagnosi appaiono vigili, attenti e brillanti (Audic & Barnieras, 2020).

L'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1 può essere suddivisa in tre gruppi:

- Tipo 1A, in cui i segni clinici compaiono tra la nascita e il quindicesimo giorno di vita, con un'improvvisa e severa menomazione motoria, disordini in suzione e deglutizione che attestano il coinvolgimento bulbare, distress respiratorio;
- Tipo 1B con esordio dei sintomi entro i 3 mesi di vita, implica l'assenza del controllo del capo;
- Tipo 1C che esordisce tra i 3 e i 6 mesi di vita con la possibilità di raggiungere il controllo del capo.

I tipi di SMA 1A e 1B sono caratterizzati da severità e progressione delle difficoltà respiratorie. Il coinvolgimento del tronco encefalico si manifesta con disordini della deglutizione (stasi faringea, tosse durante i pasti (se possibili), difficoltà nell'alimentarsi), disfonia, voce nasale, fascicolazioni e atrofia della lingua, coinvolgimento facciale e disturbi vasomotori (Audic & Barnieras, 2020).

Le difficoltà deglutorie dipendono anche da alterazioni di tipo morfologico, tra questi (Audic & Barnieras, 2020):

- La limitazione della massima apertura della bocca (definito da una distanza interincisiva inferiore di 35 mm);
- La micro-retrognazia;
- Il palato iper-ogivale.

I disordini disautonomici, spesso presenti in pazienti con SMA 1, sono l'espressione del coinvolgimento del tronco encefalico: bradicardia, fluttuazioni della pressione arteriosa, marcati disturbi vasomotori durante le variazioni di temperatura. Il disordine disautonomico può anche essere la causa di dilatazione gastrica acuta: si manifesta con un intenso dolore

addominale, vomito ripetuto associato a grave disidratazione, correlato ad acidosi metabolica e ipoglicemia. Questa complicazione si verifica in modo indipendente dall'età del bambino e grado di trofia e richiede una reidratazione venosa urgente (Audic & Barnieras, 2020).

Nei pazienti con SMA 1 sono stati riportati anche difetti cardiaci congeniti come cuore sinistro ipoplastico, difetti atriali o ventricolari. La delezione omozigote del gene SMN 1 potrebbe giocare un ruolo nello sviluppo dei difetti cardiaci congeniti quando si verifica in presenza di mutazioni o polimorfismi in altri geni importanti per lo sviluppo cardiaco (Audic & Barnieras, 2020).

1.3.3 La SMA 2

I bambini con SMA 2 sono in grado di sedersi senza supporto e alcuni di essi sono anche in grado di tenersi in piedi, anche se non acquisiscono l'abilità di camminare in modo indipendente. Le contratture articolari e la cifoscoliosi sono molto comuni e si presentano entro il primo anno di vita nella maggior parte dei pazienti con una forma di SMA 2 più severa. Può essere presente una deglutizione debole ma non è comune, mentre più spesso si verifica debolezza dei muscoli deputati alla masticazione. Lo spettro di gravità della SMA di tipo 2 va da bambini deboli che sono soggetti a segni respiratori, scoliosi precoce e raggiungono solo la capacità di sedersi senza sostegno, a bambini che hanno un tronco più forte, così come gli arti e i muscoli respiratori. I primi possono sviluppare un'insufficienza respiratoria e necessitare di ventilazione meccanica (D'amico et al., 2011).

1.3.4 La SMA 3

Anche chiamata Malattia di Kugelberg-Welander, la SMA 3 comprende pazienti clinicamente eterogenei. Essi tipicamente raggiungono tutte le tappe motorie, così come la deambulazione autonoma. Tuttavia durante l'infanzia sviluppano debolezza muscolare prossimale per cui alcuni di essi non riescono a deambulare. I pazienti che fanno parte di questa categoria spesso sviluppano scoliosi e altri problemi legati alla scarsa mobilità, come obesità e osteoporosi. La capacità o meno della deambulazione autonoma dipende dall'età in cui si presenta la debolezza muscolare (D'Amico et al., 2011):

- SMA 3 a: esordio prima dei 3 anni;
- SMA 3 b: esordio dopo i 3 anni.

1.3.5 La SMA 4

La SMA 4 colpisce meno del 5% dei soggetti aventi SMA ed è la forma meno grave di tale malattia (Kolb & Kissel, 2015).

Questa forma di SMA è stata aggiunta alla classificazione per descrivere i pazienti con esordio in età adulta e decorso lieve. Questo gruppo include i soggetti in grado di camminare autonomamente e senza problemi respiratori e nutrizionali (D'Amico et al., 2011).

1.4 Genetica molecolare della SMA

Prima della scoperta dell'eziologia genetica, la SMA presentava un enigma riguardo alla gravità: si è chiesto come possa un difetto genetico provocare una così ampia gamma di gravità clinica. La soluzione a questo quesito è iniziata con la scoperta avvenuta nel 1995, nel laboratorio diretto dalla ricercatrice francese Melki. Si scoprì che il 95% dei casi di SMA, indipendentemente dal tipo, sono causati da una delezione omozigote nel gene SMN 1 sul cromosoma 5q13 (Lefebvre et al., 1995).

Nell'uomo esistono due forme del gene SMN su ciascun allele: una forma telomerica (SMN 1) e una forma centromerica (SMN 2). La trascrizione del gene SMN 1 produce trascritti di mRNA a lunghezza intera che codificano per la proteina SMN. Il gene SMN 2 è identico al gene SMN 1 con l'eccezione di una sostituzione da C (citosina) a T (timina) che non altera la sequenza aminoacidica ma si traduce in uno splicing alternativo dell'esone 7 durante la trascrizione. La risultante proteina troncata non è funzionale e viene rapidamente degradata (Kolb & Kissel, 2015).

Fondamentalmente, l'esclusione dell'esone 7 dagli mRNA di SMN 2 non è completa, quindi una piccola frazione dei trascritti di mRNA totali (circa il 10-15%) derivanti dal gene SMN 2 contiene l'esone 7, che codifica per la normale proteina SMN (Kolb & Kissel, 2015).

Tutti i pazienti con SMA non hanno un gene SMN 1 funzionante e sono quindi dipendenti dal loro gene SMN 2, per quanto inefficiente, per produrre la proteina SMN necessaria per la sopravvivenza (Kolb & Kissel, 2015).

Pertanto, la SMA è causata da una carenza della proteina SMN che, per ragioni ancora sconosciute, si traduce in una perdita selettiva dei motoneuroni. L'enigma della gravità è stato risolto dalla variabilità del numero di copie del gene SMN 2 riscontrato nei pazienti con SMA. Diverse analisi successive di genotipo / fenotipo hanno confermato una correlazione positiva tra il numero di copie di SMN 2 e il fenotipo più lieve (Kolb & Kissel, 2015).

Tutti i pazienti conservano almeno una copia del gene SMN 2, generalmente 2-4 copie. La maggior parte dei pazienti con SMA di tipo 1 ha due copie di SMN 2, tre copie di SMN 2 sono comuni nella SMA di tipo 2, mentre le SMA di tipo 3 e 4 generalmente ne hanno 3 o 4 (D'Amico et al., 2011).

Sebbene il numero di copie del gene SMN 2 sia ora noto per essere il determinante principale della gravità della SMA, chiaramente non è l'unico modificatore fenotipico. Sono stati descritti altri modificatori e se ne attendono altri man mano che la comprensione della patogenesi molecolare della SMA verrà affinata (Kolb & Kissel, 2015).

1.5 Trasmissione genetica

Nella quasi totalità dei casi (98%), l'anomalia genetica responsabile dell'Atrofia Muscolare Spinale è ereditaria, cioè sono i genitori dell'individuo malato a trasmetterla (National Organization for Rare Disorders, 2012).

La SMA è una malattia a trasmissione autosomica recessiva, questo significa che per ereditarla, entrambi i genitori debbano essere portatori sani del difetto genetico in SMN 1 o SMN 2 e che entrambi i genitori trasmettano tale difetto. Nel caso delle malattie a ereditarietà autosomica recessiva come la SMA, la probabilità che entrambi i genitori portatori sani trasmettano il difetto al figlio, rendendolo così malato, è del 25%, ossia un caso ogni quattro (NORD, 2012).

Il 2% dei casi di SMA non è trasmesso per via ereditaria ma è dovuto a una mutazione de novo verificatasi in una fase molto precoce dello sviluppo embrionale (NORD, 2012).

1.6. Diagnosi

Le caratteristiche cliniche sono altamente specifiche per la diagnosi di SMA in particolare nella variante grave in cui i bambini si presentano con grave ipotonia e debolezza muscolare (D'Amico et al., 2011).

Una volta individuati i segni e i sintomi clinici caratteristici della SMA viene fatta un'indagine più approfondita tramite test diagnostici (Wang et al., 2007).

Il primo test diagnostico per un paziente sospettato di avere l'Atrofia Muscolare Spinale è il test per la delezione del gene SMN 1. Il test raggiunge fino al 95% di sensibilità e quasi il 100% di specificità. Una delezione omozigote dell'esone 7 di SMN 1 (con o senza delezione dell'esone 8) conferma la diagnosi di Atrofia Muscolare Spinale SMN-associata (atrofia muscolare spinale 5q) (Wang et al., 2007).

Nel caso di un risultato negativo di tale test devono essere svolte altre valutazioni strumentali e la ripetizione dell'esame clinico del paziente al fine di individuare caratteristiche cliniche atipiche (Wang et al., 2007).

I test di laboratorio devono includere l'enzima muscolare creatin chinasi (CK), test elettrofisiologici come l'elettromiografia (EMG), e lo studio di conduzione nervosa con stimolazione ripetitiva. Questo aiuterà a identificare malattie muscolari, neuropatie motorie e disturbi delle giunzioni neuromuscolari (Wang et al., 2007).

Se l'EMG suggerisse una malattia del motoneurone, allora dovrebbero essere svolti ulteriori test per le mutazioni SMN (Wang et al., 2007).

Alcuni laboratori offrono attualmente il test del numero di copie del gene SMN 1. Se il paziente possiede una singola copia di SMN 1 (manca 1 copia), allora è possibile che la copia rimanente contenga mutazioni, tra cui mutazioni puntiformi, inserzioni e delezioni, che provocano la disfunzione omozigote del gene. Il sequenziamento della regione codificante della copia SMN 1 rimanente può identificare la mutazione sulla copia stessa e confermare la diagnosi di Atrofia Muscolare Spinale 5q (Wang et al., 2007).

Sfortunatamente, il sequenziamento della regione codificante di SMN non è attualmente ampiamente disponibile e di solito viene eseguito solo in pochi laboratori diagnostici o di ricerca (Wang et al., 2007).

Se il paziente possedesse 2 copie di SMN 1, dovrebbero essere presi in considerazione altri disturbi del motoneurone come l'Atrofia Muscolare Spinale con difficoltà respiratorie, l'Atrofia Muscolare Spinale X-linked, Atrofia Muscolare Spinale distale e Sclerosi Laterale Amiotrofica giovanile (Wang et al., 2007).

Se l'EMG, lo studio di conduzione nervosa e la stimolazione ripetitiva rivelassero caratteristici modelli associati a malattie del muscolo, del nervo o della giunzione neuromuscolare, dovrebbero essere eseguiti ulteriori test diagnostici, compresa la biopsia muscolare o nervosa e il test dell'edrofonio (Wang et al., 2007).

Quando la malattia del sistema neuromuscolare è esclusa, allora si dovrebbe proseguire con i test diagnostici per identificare anomalie del midollo spinale o del cervello attraverso studi di imaging come risonanza magnetica o tomografia computerizzata a scansioni (Wang et al., 2007).

Altri test diagnostici dovrebbero poi essere eseguiti per identificare le malattie sistemiche, come i disturbi metabolici o altri disturbi genetici (Wang et al., 2007).

1.6.1. Diagnosi differenziale della SMA 1

Gli strumenti più importanti per affrontare la diagnosi differenziale, oltre l'esame clinico e un'attenta anamnesi familiare sono la determinazione della CK, studi di EMG/conduzione nervosa, per discriminare condizioni neurogeniche e anomalie della trasmissione neuromuscolare, RMN del cervello, biopsia muscolare e specifici test genetici o metabolici (D'Amico et al., 2011).

Di seguito le patologie i cui segni e sintomi possono sovrapporsi con quelli tipici della SMA, in particolare della SMA di tipo 1:

- Atrofia Muscolare Spinale e Distress Respiratorio 1 (SMARD 1 legata a mutazione del gene IGHMBP2): in questo caso il difetto motorio è prevalentemente distale e soprattutto negli arti superiori, c'è un'insufficienza respiratoria precoce legata alla paralisi diaframmatica tra le 6 settimane e i 6 mesi di vita. C'è un innalzamento della cupola diaframmatica sulla radiografia del torace e sull'EMG si osserva assenza di compromissione sensoriale (Audic & Barnerias, 2020);

- Miopatia congenita, Distrofia muscolare congenita: l'ipotonia è globale ma anche qui caratteristiche particolari tra le quali l'assenza di fascicolazioni linguali, correggono la diagnosi. In alcune distrofie muscolari congenite c'è un danno cerebrale e oculare e un aumento biologicamente marcato delle CPK (creatinfosfochinasi) nelle prime forme a causa della carenza di merosina (Audic & Barnerias, 2020);
- Sindrome di Prader-Willi: l'ipotonia è profonda nella fase iniziale ma è associata ad un caratteristico dismorfismo facciale (fronte alta e stretta, retrazione bitemporale, occhi a mandorla, bocca a cappello di poliziotto) e assenza di fascicolazioni linguali (Audic & Barnerias, 2020);
- Malattia di Steinert congenita: in questo caso predomina l'ipotonia assiale e ci sono gravi danni al viso con ipomimia e caduta della mandibola (Audic & Barnerias, 2020);
- Malattia di Pompe: l'ipotonia è globale ma la radiografia del torace rivela cardiomegalia e gli esami di laboratorio mostrano un incremento delle CKs (Audic & Barnerias, 2020).

1.6.2 Diagnosi prenatale

Considerando l'alta frequenza dei portatori (circa 1/50), il test del portatore è richiesto da fratelli e sorelle di pazienti o da genitori di bambini SMA ed è finalizzato ad ottenere informazioni che possano aiutare nella pianificazione di altre gravidanze. Gli individui a rischio dovrebbero essere testati per primi e, in caso di test positivo, il partner dovrebbe essere poi analizzato. Si raccomanda che in caso di richiesta di test del portatore su fratelli e sorelle di un bambino affetto da SMA, dovrebbe anche essere svolto un esame neurologico dettagliato. La diagnosi prenatale dovrebbe essere offerta alle coppie che hanno già avuto un bambino affetto da SMA (D'Amico et al., 2011).

1.6.3 Screening neonatale

Con il termine screening si intende una serie di indagini condotte su una fascia più o meno ampia di popolazione allo scopo di individuare una malattia prima che si manifesti attraverso segni e sintomi. Gli screening rientrano nella prevenzione secondaria che mira ad individuare la malattia quando è facilmente curabile.

Il test per lo screening neonatale per l'Atrofia Muscolare Spinale viene effettuato nei primi due giorni di vita del bambino permettendo così di agire tempestivamente, in alcuni casi ancor prima che la malattia si manifesti (Osservatorio Malattie Rare, 2021).

Per la SMA attualmente esiste un progetto pilota: nelle Regioni Lazio e Toscana sono stati sottoposti al test genetico più di 50.000 neonati e sono stati individuati e presi in carico 14 piccoli pazienti affetti da SMA (OMAR, 2021).

Con questo progetto e con i nuovi trattamenti (se somministrati precocemente), sarà possibile cambiare radicalmente il decorso della patologia e di conseguenza della qualità della vita dei bambini e delle loro famiglie (OMAR, 2021).

1.7 La gestione dei pazienti con Atrofia Muscolare Spinale

La SMA è una patologia molto complessa che comprende segni e sintomi eterogenei e un'aspettativa di vita molto bassa, fino a poco tempo fa. Con l'evento dei nuovi farmaci modificanti la malattia l'aspettativa di vita di questi bambini, soprattutto se si parla della forma più grave (SMA 1) è aumentata.

Nell'anno 2007 fu rilasciata una dichiarazione di consenso per lo standard di cura nella SMA da parte di un team multidisciplinare per quanto riguarda i migliori consigli per la gestione dei pazienti con SMA. Con l'avvento del trattamento modificante la malattia, diventato disponibile all'inizio del 2017, un nuovo documento di consenso SOC (standard-of-care) è stato pubblicato nel 2018 (Chen, 2020).

Le linee guida SOC per la SMA hanno assunto un ruolo più sostanziale nel definire cosa si intende per assistenza ottimale o addirittura necessaria (Chen, 2020).



Immagine 1. Paradigma della presa in carico multidisciplinare della SMA (Chen, 2020).

In questa immagine è illustrato il paradigma della presa in carico multidisciplinare della SMA, che incorpora terapie modificanti la malattia con cure di supporto. Nuovi farmaci modificanti la malattia e una gestione di supporto multidisciplinare in evoluzione devono

avvenire in concomitanza per ottenere il miglior risultato possibile per i pazienti SMA (Chen, 2020).

1.7.1 La presa in carico multidisciplinare del paziente con Atrofia Muscolare Spinale

L'intervento multidisciplinare include la presa in carico dal punto di vista respiratorio, gastroenterologico/nutrizionale e ortopedico (D'Amico et al., 2011).

Le problematiche polmonari sono la maggiore causa di morbilità e mortalità nei pazienti con SMA di tipo 1 e 2 e possono comparire, anche se con minor frequenza, anche nei pazienti con SMA di tipo 3 (D'Amico et al., 2011).

Il fallimento respiratorio è causato da un maggiore coinvolgimento dell'espiazione e dei muscoli costali, mentre il diaframma è relativamente risparmiato. La disfagia e il reflusso sono fattori importanti per la morbilità polmonare. Inizialmente i pazienti hanno infezioni polmonari ricorrenti seguite da desaturazioni e ipoventilazione notturne e ipercapnia diurna (D'Amico et al., 2011).

Le raccomandazioni per la valutazione della respirazione includono la valutazione dell'efficacia della tosse, osservazione clinica della respirazione e monitoraggio dello scambio dei gas. In caso di diagnosi di scarsa efficacia della tosse si consiglia un dispositivo di assistenza per la tosse e un aspiratore. La polisonnografia può essere uno strumento utile per verificare l'ipoventilazione correlata al sonno. Quando viene rilevata un'ipoventilazione notturna deve essere avviata la NIV (Ventilazione Non Invasiva), anche diurna se necessario, che può essere utilizzata come terapia di routine o come palliativo. L'obiettivo principale è quello di evitare la tracheotomia. Per tale motivo la NIV è la prima scelta (D'Amico et al., 2011).

Riguardo le problematiche ortopediche, i neonati al momento della diagnosi dovrebbero accedere ad una valutazione dei deficit muscolo scheletrici e funzionali presenti. Nei pazienti SMA la debolezza muscolare provoca contratture, deformità spinali, dolore, osteopenia e fratture. Le ortesi spinali possono fornire supporto posturale (D'Amico et al., 2011).

La presa in carico ortopedica e fisioterapica viene calibrata sulla base di una classificazione riportata sulle Raccomandazioni per lo Standard di cura per la SMA che divide i pazienti in *non sitters*, *sitters* e *ambulants*.

Nella Dichiarazione di Consenso del 2007 e successivamente in quella del 2018 sono state trattate anche le disfunzioni della deglutizione, il controllo del peso e le disfunzioni gastrointestinali.

Il tema della deglutizione verrà affrontato più ampiamente nel capitolo 2 di questo scritto.

1.7.2 Le terapie farmacologiche per l'Atrofia Muscolare Spinale

La comprensione sempre maggiore della fisiopatologia della SMA ha portato allo sviluppo di molteplici approcci terapeutici. Fino alla fine del 2016 non era disponibile alcuna cura per l'Atrofia Muscolare Spinale e la gestione consisteva nelle sole misure di supporto. In Italia, recentemente sono stati approvati due innovativi trattamenti SMN – dipendenti (Chen, 2020).

Il primo è Nusinersen (Spinraza®), un oligonucleotide antisenso (ASO) sintetico che si lega a uno specifico RNA bersaglio per indurre il gene SMN 2 a produrre il “fattore di sopravvivenza dei motoneuroni” funzionante, a lunghezza completa. Questo sostituisce la proteina non prodotta da SMN 1, alleviando così i sintomi della SMA. Il farmaco è iniettato per via intratecale mediante puntura lombare in modo che si diffonda direttamente nel liquor e raggiunga i motoneuroni degenerati (Notiziario Chimico Farmaceutico, 2018).

Nusinersen è stato approvato dalla Food and Drug Administration (FDA) alla fine di dicembre 2016 e dall'Agenzia europea per i medicinali a giugno 2017. Infine è stato approvato dall'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) nel mese di settembre 2017 (NCF, 2018).

L'Agenzia europea per i medicinali (EMA) ha riconosciuto i miglioramenti clinicamente significativi che Nusinersen ha determinato in neonati con malattia in diversi gradi di gravità, considerando come gestibili gli effetti indesiderati. Questi infatti sono per la maggior parte correlati alla via di somministrazione del medicinale. Perciò l'EMA ha deciso che i benefici di Nusinersen superano i rischi (NCF, 2018).

Il secondo trattamento approvato in Italia è la terapia genica.

La terapia genica fornisce all'organismo una copia sana del gene SMN 1, andando ad agire proprio sul difetto genetico. Onasemnogene abeparvovec prevede una singola infusione

endovenosa ed è autorizzato per i pazienti SMA 1 fino ai 13,5 kg di peso (Osservatorio Terapie Avanzate, 2021).

La terapia genica per la SMA ha ricevuto da AIFA il riconoscimento di piena innovatività e potrà fornire, su un orizzonte temporale di lunga durata, un importante beneficio clinico con un impatto sulle funzioni muscolari, come quelle indispensabili per respirare, deglutire o per stare in posizione seduta (OTA, 2021).

“L'approvazione della terapia genica in Italia rappresenta un momento importante nel trattamento dell'Atrofia Muscolare Spinale poiché consente di avere a disposizione una soluzione terapeutica che viene somministrata una sola volta nella vita ed è in grado di cambiare la storia naturale della malattia soprattutto se eseguita precocemente [...]. Per questo motivo è necessario riuscire a identificare precocemente le nuove diagnosi in modo da poter intervenire tempestivamente.” ha dichiarato il Prof. Eugenio Mercuri, Direttore Unità Operativa Complessa Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Gemelli, Roma Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS.

I pazienti che possono essere inclusi nella terapia genica sono coloro che sono stati diagnosticati clinicamente (sintomatici) con SMA di tipo 1. Questo gruppo comprende: pazienti sintomatici di nuova diagnosi che non hanno ancora ricevuto nessun trattamento per la SMA e con 2 o 3 copie del gene SMN 2; pazienti sintomatici già diagnosticati che sono già in trattamento con una terapia alternativa esistente e con 2 o 3 copie del gene SMN 2; pazienti pre-sintomatici identificati tramite screening neonatale con 2 copie del gene SMN 2 (Mercuri, 2021).

I pazienti esclusi sono coloro che hanno un peso corporeo superiore ai 13,5 Kg, i pazienti diagnosticati clinicamente (sintomatici) con SMA di tipo 2 o 3 e i pazienti pre-sintomatici identificati tramite screening neonatale con 3 copie del gene SMN 2. Sono esclusi dal trattamento anche pazienti con tracheotomia, supporto ventilatorio permanente e/o pazienti con segni di aspirazione/incapacità di tollerare liquidi non addensati con conseguente perdita totale (100%) della capacità di deglutizione (eventualmente valutata con esame videofluoroscopico) (Mercuri, 2021).

Queste terapie hanno l'obiettivo di aumentare la produzione della proteina SMN nei motoneuroni, quindi migliorare la funzione motoria e la sopravvivenza: si tratta dunque di terapie che modificano la malattia. Ci si aspetta che i pazienti con SMA di tipo 1 probabilmente passeranno ai tipi 3 e 4 meno gravi una volta trattati, dando loro una durata di vita più estesa o media. Sfortunatamente non è noto se tale estensione della durata della vita rivelerà nuove comorbidità precedentemente sconosciute che potrebbero insorgere con l'età in questa popolazione affetta da SMA nuova e modificata (Chen, 2020).

Tuttavia nessuna delle due terapie, attualmente, fornisce una cura completa e si pensa che un'unica soluzione terapeutica non sia sufficiente. È comunque importante sottolineare che le recenti scoperte nelle nuove terapie per la SMA, oltre che per tale patologia, sono importanti per la ricerca di cure per altre malattie genetiche del motoneurone come la SMARD 1 (Atrofia Muscolare Spinale con distress respiratorio di tipo 1) (Chen, 2020).

Capitolo 2 – La presa in carico logopedica della disfagia nell’Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1

2.1 La deglutizione

La deglutizione è “l’abilità di consentire il transito di sostanze lungo un percorso che va dagli osti narinali e labiali allo stomaco-duodeno-digiuno e viceversa” (O. Schindler, 2011). Si tratta di un atto motorio complesso, volontario ma anche riflesso che richiede forza, precisione, velocità e coordinazione, quindi l’integrità dei circuiti neuronali.

Nella deglutizione sono coinvolti 55 muscoli, 6 nervi cranici e 2 radici cervicali.

Il centro della deglutizione *Central Pattern Generator of Swallowing* si trova nel tronco encefalico. Le strutture che lo formano sono intimamente associate al nucleo del tratto solitario. I circuiti neurali, distinti ma interconnessi, sono coinvolti nella fase orale, faringea ed esofagea della deglutizione. La rappresentazione del *Central Pattern Generator of Swallowing* è bilaterale; ha un controllo sequenziale dei movimenti deglutitori (O. Schindler, 2011).

Nonostante il suo collegamento e la sua coordinazione con altre funzioni la deglutizione ha una sua identità unitaria e una sua definizione, anche se possono esservi *overlapping* o embricazioni quali quelle quasi indissolubili dalla buccalità (O. Schindler, 2011).

La buccalità è un concetto sviluppatosi da circa un decennio. Prima di allora non si era mai sufficientemente considerato nelle scienze mediche che la bocca sia la principale interfaccia fra l’ambiente e l’individuo. Viene definita come l’insieme delle funzioni che si svolgono nella cavità orale e nell’orofaringe ed è ben lungi dall’essere deputata alla sola alimentazione (O. Schindler, 2011).

2.1.1 Le fasi della deglutizione

La deglutizione può essere divisa in 7 fasi.

Di seguito si riporta una tabella con le fasi della deglutizione tratte dal manuale di Deglutologia edito da Schindler (2011).

Fase deglutitoria	Definizione
Fase anticipatoria	Modificazione secretoria e del tono muscolare prima di deglutire
Fase 0	Preparazione extraorale delle sostanze
Fase 1	Preparazione orale delle sostanze da inghiottire o preparazione del bolo
Fase 2	Stadio orale e convogliamento del bolo verso l'istmo delle fauci ed elicitazione del riflesso della deglutizione faringea
Fase 3	Stadio faringeo o transito del quadrivio faringeo o incrocio della via respiratoria o deglutitoria
Fase 4	Stadio esofageo
Fase 5	Stadio gastro duodenale

Tabella 2. Le sette fasi della deglutizione. Pag. 40 Manuale sopracitato.

La fase anticipatoria è quella in cui l'informazione sensoriale (vedere, toccare, annusare, assaggiare) proveniente dagli alimenti, il ricordo o il pensiero di cibi o bevande, il parlare (o ascoltare il parlare) di sostanze ingeribili determina non solo il desiderio, repulsione o indifferenza, ma attiva modalità secretoria e schemi motori ingestivi (O. Schindler, 2011).

La fase 0 o fase della preparazione extraorale del cibo è complementare alla fase 1. La preparazione extraorale degli alimenti obbedisce a: a) sedimentazione filogenetica e culturale che fa sì che con determinate tecniche si rendano commestibili alimenti che altrimenti non lo sarebbero, comunque in determinate età o in determinate circostanze; b) selezione e vicariazione della preparazione orale. Questa fase permette di tenere sempre in considerazione un corretto edonismo dell'alimentazione: alimentarsi deve essere un piacere, non un tormento, né un'introduzione asettica e neutra (O. Schindler, 2011).

La fase 1 (preparazione orale) va concepita come: a) assunzione degli alimenti; b) esplorazione e preparazione intraorale; c) preparazione del bolo; d) detersione ed eventualmente espulsione buccale. L'assunzione degli alimenti è molto diversa a seconda delle loro caratteristiche organolettiche, dell'età e delle abilità buccali (O. Schindler, 2011).

La fase 2 (orale) viene vista come elicitazione del riflesso deglutitorio e l'inizio della deglutizione riflessa e non volontariamente gestibile; i loci grilletto (trigger) sono numerosi e non limitati solo all'istmo delle fauci ma allocati in varie parti dell'orofaringe (specie della parte superiore) e nel vestibolo faringeo fino a livello glottico (O. Schindler, 2011).

La fase 3 o fase faringea è quella cruciale; il transito del bolo è la conseguenza di tre meccanismi: 1) la spinta linguale; 2) la suzione per pressione negativa, creata dall'ipofaringe; 3) la contrazione faringea. Gli eventi della fase 3 sono (O. Schindler, 2011):

- Elevazione del velo e inizio della contrazione faringea;
- A velo innalzato, peristalsi faringea con contrazioni in discesa;
- Posteriorizzazione della lingua con movimento anterosuperiore dell'osso ioide;
- Movimento anterosuperiore della laringe con chiusura della glottide e inizio del rilasciamento dello sfintere esofageo superiore (UES o SES).

Si tratta di una fase particolarmente complessa e si basa su un'organizzazione di vie e centri nervosi che dispone di localizzazioni ancora non ben conosciute a vari livelli del SNC oltre al centro bulbare (cervelletto, mesencefalo, diencefalo, lobo insulare, più siti a livello frontale).

La fase 4, o esofagea, è di pertinenza prevalente di gastroenterologi così come la fase 5, o gastrica-duodenale, divenuta particolarmente importante per il reflusso (O. Schindler, 2011).

2.1.2 Deglutizione e respirazione

Il *Central Pattern Generator of Swallowing* è connesso con il centro pneumotassico. I processi della respirazione e della deglutizione sono strettamente collegati: molti muscoli e strutture hanno un doppio ruolo. I centri di controllo neuronali responsabili del coordinamento di tali funzioni vitali sono contenuti nelle regioni dorsomediale e ventrolaterale del bulbo (O. Schindler, 2011).

La coordinazione tra deglutizione e respirazione consente di comprendere le problematiche che si verificano nell'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1 dove entrambe queste funzioni sono alterate e l'una influenza l'altra.

2.1.3 La deglutizione infantile

La deglutizione si diversifica (specie per le fasi orali) a seconda dell'età in (O. Schindler, 2011):

1. Deglutizione neonatale e infantile o pedofagia, prevalentemente mirata alla suzione (con creazione di una pressione endorale negativa) e caratterizzata dalla mancanza di un consistente intervento della muscolatura masticatoria e viceversa da una preponderanza dell'orbicolare delle labbra e del posizionamento della lingua fra le creste alveolari degli incisivi superiori e inferiori;
2. Deglutizione adulta;
3. Deglutizione senile o presbifagia, in cui possono emergere turbe della sensibilità oro-faringo-laringea, modificazioni dell'occlusione dentaria, ipostenia e incoordinazione muscolari, regolazioni dell'integrazione nervosa centrale.

La deglutizione del neonato e del bambino presenta caratteristiche fenomenologiche diverse rispetto all'adulto; infatti così come per altre abilità – per es. la deambulazione, l'articolazione, il linguaggio – anche la deglutizione segue uno sviluppo secondo tappe ben precise, la cui conoscenza è essenziale nella valutazione della deglutizione in età evolutiva. Significative differenze anatomiche e fisiologiche sono alla base della fenomenologia deglutitoria infantile (A. Schindler, Ottaviani, Ruoppolo & O. Schindler, 2011).

Dal periodo fetale fino all'adolescenza si osservano numerose evoluzioni in diversi ambiti: anatomico, neurologico, motorio, cognitivo, linguistico, sociale, emotivo, oltre che deglutitorio e respiratorio. Non è possibile trattare in monoblocco la fisiologia evolutiva del bambino, ma è necessario suddividerla in vari momenti: 1) periodo fetale; 2) 0-6 mesi di vita; 3) 6-24 mesi; 4) 2-6 anni; 5) 6-12 anni. Per ognuno di questi periodi evolutivi è necessario conoscere il tipo di alimentazione così come le caratteristiche anatomiche e della biomeccanica deglutitoria (Delaney & Arverdson, 2008).

2.1.3.1 Periodo fetale (fetofagia)

Per fetofagia si intendono tutte le implicazioni che consentono l'assunzione di sostanze e la deglutizione in epoca prenatale. Durante il periodo embrionale (primo trimestre di gravidanza) si hanno le premesse organogenetiche e funzionali generali che solo nel periodo fetale (dalla nona settimana alla nascita o più grossolanamente secondo e terzo trimestre di gravidanza) permetteranno un progressivo sviluppo della buccalità e della deglutizione in coordinazione con attività intrauterine extracorporee, respiratorie e neurologiche (A. Schindler, Ottaviani, Ruoppolo & O. Schindler, 2011).

I primi atti deglutitori sono stati osservati fra la 10° e la 11° settimana di vita intrauterina. Mentre fra la 18° e la 24° settimana si osservano i primi atti di suzione (suckling), i movimenti riflessi orali compaiono fra la 26° e la 29° settimana e la coordinazione suzione-deglutizione sembra strutturarsi fra la 32° e la 34° settimana (Moore, 1988), al punto che vengono deglutiti giornalmente oltre la metà degli 850 ml di fluido amniotico (Bosma, 1986).

Gli studi ecografici indicano che la suzione e la deglutizione non nutritiva sono presenti nella maggior parte dei feti alla 15° settimana di gestazione. Sono anche considerate la preparazione propedeutica alla suzione e deglutizione nutritiva post natale (A. Schindler, Ottaviani, Ruoppolo & O. Schindler, 2011).

Con tecniche doppler per l'evidenziazione di liquidi è possibile evidenziare una serie di caratteristiche tipiche della deglutizione fetale (Miller et al., 2003):

- Atteggiamento a coppa della lingua: i margini laterali della lingua si innalzano mentre il centro diminuisce l'ecogenicità. Può o non contenere un bolo. Normalmente precede la deglutizione;
- Leccare: spinta in avanti della lingua ai margini delle labbra o oltre. La superficie della lingua contatta un altro oggetto e si osservano movimenti ripetitivi di leccaggio;
- Suckling: le labbra si vedono contattare un oggetto seguito da movimenti ritmici antero posteriori della lingua con un flusso identificabile di liquido amniotico nella cavità orale;
- Mouthing: movimenti ritmici di apertura e chiusura della bocca senza fluidi significativi o movimenti della lingua;

- Munching: movimenti verticali della mandibola accompagnati da un flusso periorale turbolento;
- Swallowing: assunzione di bolo di liquido amniotico nella cavità orale seguito da propulsione linguale verso la faringe. Contrazione faringea completa;
- Flutter glottico: rapida adduzione delle cartilagini aritenoidi iperecogene;
- Singhiozzo: movimenti ritmici ad alta velocità di fluidi accompagnati da contrazioni diaframmatiche rapide;
- Inalazione: movimento lento ritmico di fluidi dalla faringe alla trachea cervicale confermate da osservazione della propagazione del fluido con tecnica doppler;
- Respirazione buccale: jet isolato di liquido amniotico nella e dalla cavità orale rispetto al fluido amniotico esterno al feto, generalmente visto a intervalli di 3-5 secondi;
- Respirazione nasale: jet isolato di liquido amniotico nel passaggio nasale da e verso i liquidi amniotici esterni al feto generalmente visto a intervalli di 3-5 secondi;
- Tosse: segnali di movimenti isolati, singoli ad alta velocità visti a brevi intervalli attorno alle narici ed alla bocca e accompagnati da movimenti in avanti del capo rapidi e corti;
- Russamento: jet di flusso nasale isolato di breve durata ed alta velocità.

2.1.3.2 0-6 mesi

I primi sei mesi di vita sono caratterizzati dall'alimentazione al seno o alla tettarella, in un soggetto privo di movimenti volontari-intenzionali (Hall, 2001).

Nonostante la deglutizione sia efficiente, al punto da consentire la sopravvivenza del neonato e il suo accrescimento, le differenze rispetto all'adulto sono significative. Dal punto di vista anatomico il bambino si presenta edentulo, con la cavità orale ridotta a lume virtuale e la laringe in posizione alta; dal punto di vista respiratorio il bambino ha una frequenza elevata (60-80 respiri al minuto), legata a movimenti quasi esclusivamente addominali, essendo l'escursione toracica assente. L'unico alimento introdotto è il latte e la fase anticipatoria è assente; la fase di preparazione orale è ridotta ai minimi termini e la fase orale si presenta con caratteristiche tipiche, conosciute con il termine di suckling. Durante il suckling il trasporto del bolo dall'esterno all'orofaringe avviene grazie a movimenti in senso anteroposteriore della lingua, mentre la muscolatura labiale e facciale è ipotonica, il

complesso ioido-laringeo fisso in posizione elevata e la mandibola esercita movimenti ritmici di apertura/chiusura con funzione di spremitura della mammella. La fase faringea si innesca per un trigger vallecolare e non dell'istmo delle fauci, mentre la tipica elevazione laringea è assente.

Una fra le caratteristiche più significative nella deglutizione neonatale è la presenza di riflessi orali rilevabili clinicamente, che vanno in proscrizione con l'età. Tali riflessi sono: vomito, morso fasico, protrusione linguale, rotazione linguale, rotazione. Molti di questi riflessi sono difficilmente osservabili se non in setting di ricerca e comunque scompaiono con la maturazione neurologica del bambino (Rogers e Arvedson, 2005).

2.1.3.3 6-24 mesi

Intorno ai sei mesi di vita si assiste ad una serie di cambiamenti significativi: il bambino assume la posizione seduta, inizia la discesa della laringe, compare il primo dente e la lallazione, la percezione uditiva si perfeziona e compaiono i riflessi di orientamento e del paracadute, mentre vanno in proscrizione i riflessi dei punti cardinali e i riflessi tonici del collo. Nei primi due anni di vita si assiste a un'evoluzione sbalorditiva delle funzioni orali; in questo arco di tempo, infatti, si passa dalla deglutizione di soli liquidi all'assunzione di qualsiasi consistenza. Parallelamente evolvono una serie di funzioni senso-motorie generali e del distretto buccale, così come i comportamenti alimentari (alimentazione con il cucchiaio, apertura della bocca all'avvicinamento di boccone, etc.) (Carruth e Skinner, 2002).

Il bambino sviluppa una fase anticipatoria e con il corpo, la testa (che si protrude verso il cucchiaio) e la bocca (che si apre) si prepara a ricevere il boccone. La suzione modifica le sue caratteristiche; dal cosiddetto *suckling* si passa al *sucking*. Mentre nei primi sei mesi di vita la lingua assume un movimento in senso antero-posteriore e il cavo orale non riesce a creare una pressione negativa, da sei mesi circa la lingua assume un movimento dall'alto al basso creando una pressione negativa. Questo movimento è reso possibile dalla discesa del complesso ioido-laringeo; nel *sucking* infatti è il movimento dall'alto al basso del complesso base lingua/ioide/laringe, sospeso fra base cranica e torace, a creare la pressione negativa (Thexton et al., 1998).

Questo tipo di suzione permane nell'età adulta. I tempi di transito del bolo si accorciano in modo significativo tanto per la consistenza liquida, quanto per quella semisolida e solida, a dimostrazione di una migliore efficienza del sistema deglutitorio (Gisel, 1991). Anche la fase faringea si modifica; infatti la discesa della laringe, impone che durante la fase faringea il complesso ioido-laringeo risalga per proteggere le vie aeree inferiori. La non perfetta maturità di questi schemi di protezione può costituire una possibile spiegazione della presenza di isolati fenomeni di penetrazione nel bambino senza patologie note (Delzell et al., 1999).

2.1.3.4 2-6 anni

Dopo i due anni la fase anticipatoria è ormai strutturata e il bambino esprime chiaramente le sue preferenze o i suoi rifiuti, sulla base delle esperienze avute. A partire dai due anni di vita si perfeziona uno dei meccanismi più complessi della deglutizione: la masticazione. La durata così come il numero di cicli masticatori si riduce in maniera significativa (Schwaab et al., 1986). Parallelamente al perfezionarsi della masticazione, anche gli altri movimenti orali della fase di preparazione diventano sempre più complessi. La fase faringea non sembra invece mostrare sostanziali evoluzioni.

2.1.3.5 6-12 anni

Dopo i sei anni di vita la deglutizione è un meccanismo fortemente consolidato; ciononostante si osservano ancora due significativi cambiamenti:

- 1) Il passaggio alla deglutizione adulta con scomparsa della spinta linguale;
- 2) L'ulteriore perfezionamento della masticazione.

Il passaggio alla deglutizione adulta riguarda in modo pressoché univoco la fase orale, in cui il bolo viene trasportato dalla regione retroincisiva all'istmo delle fauci. Nell'adulto questa fase avviene con contrazione della muscolatura masticatoria e elevazione della mandibola, mentre la lingua spreme il bolo contro il palato duro, creando una sorta di adesione con l'arcata superiore e lasciando un solco centrale; la muscolatura labiale e mentoniera sono silenti.

Per quanto riguarda la masticazione si osserva un'ulteriore riduzione della durata e del numero dei cicli masticatori, con ulteriore efficienza del sistema (Gisel, 1988; Papargyriou et al., 2000). Si è osservato che anche nella deglutizione di liquidi il sistema aumenta la

propria efficienza: per una data quantità di liquido la durata del singolo atto deglutitorio e il numero di deglutizioni diminuiscono, mentre la quantità per singolo atto deglutitorio aumenta (Vaiman et al., 2004). In questo periodo dello sviluppo, inoltre, la maggior parte dei soggetti ha consolidato la capacità di deglutire pillole (Meltzer et al., 2006).

2.2 La disfagia pediatrica

Con i termini disfagia o disabilità deglutitoria o turba della deglutizione ci si riferisce a qualsiasi disagio nel deglutire (aspetto soggettivo del cliente) o a qualsiasi disfunzione deglutitoria obiettivamente rilevabile direttamente oppure indirettamente per le sue conseguenze. Tale sintomo, isolato o associato in quadri sindromici, è oggetto di una scienza medica, la deglutologia o fisiopatologia e clinica della deglutizione di recente nascita, costituzione e sviluppo, risalente solo alla seconda metà degli scorsi anni Ottanta in rapporto a un crescente interesse per la deglutizione nella normalità e nella patologia. Le ragioni di tale interesse sono molteplici ma possono ricondursi al fatto che la disfagia ha alta morbilità, alta mortalità e alti costi (O. Schindler, 2011).

Con il termine pedofagia si intendono i disturbi della deglutizione presenti in età evolutiva. Tale termine è stato introdotto per evidenziare gli aspetti fisiopatologici peculiari della disfagia infantile e distinguerli da quelli dell'età adulta, che costituiscono il paradigma di confronto. Le differenze nella fisiologia deglutitoria del bambino rispetto all'adulto sono tali per cui anche malattie di sistemi completamente indipendenti da quello deglutitorio possono influenzare in modo significativo il transito del bolo (O. Schindler, 2011).

La popolazione pediatrica affetta da disordini della deglutizione è molteplice. L'incidenza dei disordini deglutitori (disfagia) non è conosciuta, ma sembra chiaro che sia in aumento. Questo accade perché è diminuita la percentuale di mortalità nei neonati prematuri e di tutti quei bambini considerati a rischio per condizioni genetiche, congenite o acquisite; di conseguenza è aumentato il numero di bambini con severe disabilità e condizioni mediche croniche; un sintomo che accompagna spesso tali patologie è proprio la disfagia. (Gisel 2008).

Diversamente da quanto è stato riportato per l'età involutiva, in cui è possibile distinguere una presbifagia primitiva senza causa evidenziabile e una presbifagia secondaria altre malattie, le disfagie del bambino devono essere considerate sempre una conseguenza di un disturbo o di una malattia. Infatti il bambino senza patologia è in grado di deglutire in maniera autonoma fin dalla nascita (O. Schindler, 2011).

I disturbi della deglutizione possono inserirsi in quadri clinici molto diversi, da semplici a complessi. Sono spesso il risultato dell'interazione di vari fattori dipendenti dallo stato di

salute, dalla condizione neurologica, dalla situazione anatomica, dallo stato dello sviluppo delle funzioni e dal comportamento del bambino (Arvedson 2008, Gisel 2008).

Le patologie che rappresentano maggiormente le cause di disfagia in età pediatrica appartengono a cinque categorie:

- Anomalie strutturali;
- Disabilità neurologiche;
- Malattie gastrointestinali;
- Disturbi cardiorespiratori;
- Disturbi comportamentali.

Le patologie di base costituiscono il punto chiave su cui si deve basare il ragionamento clinico riabilitativo del piccolo paziente con disordini di deglutizione perché dettano le priorità e le necessità dei pazienti (Prasse, 2009).

I disordini di deglutizione sono rappresentati dai sintomi disfagici, sottolineando il deficit di coordinazione e l'alterato tempismo di attivazione. Una o più fasi della deglutizione risultano essere modificate così da mettere il bambino a rischio di aspirazione (Cerchiari, 2016).

La disfagia può avere un impatto diretto sul corretto apporto nutrizionale di un organismo in crescita ma anche determinare gravi patologie legate alla malnutrizione, alla disidratazione ed all'aspirazione. (Gantasala, Sullivan & Thomas, 2014).

2.2.1. Approccio multidisciplinare

È fondamentale che i disordini di deglutizione vengano affrontati da un team multidisciplinare. Il team deve sempre includere professionisti esperti in deglutologia pediatrica. La prima figura professionale a valutare il bambino disfagico dovrebbe essere il logopedista deglutologo in quanto la visione più olistica della sua formazione professionale permette meglio di arrivare al “cuore” del problema (Cerchiari, 2016).

2.2.2. La valutazione

Gli scopi della valutazione delle abilità di deglutizione sono quelli di determinare la presenza, la natura e la causa del problema, il corrente livello di disfunzione, lo stato nutrizionale e successivamente sviluppare le strategie per stabilizzare e/o riabilitare.

La Arvedson, in un esauriente articolo del 2008, parte, nella valutazione clinica, da alcuni concetti contenuti nell' *International Classification of Functioning, Disability and Health* pubblicati nel 1997 e suggeriti dall'Organizzazione Mondiale della Salute (OMS).

Una valutazione esaustiva deve includere una raccolta di informazioni riguardante l'ambiente sociale in cui il bambino vive e si alimenta, le limitazioni del bambino durante il pasto e le abilità generali che presenta.

La valutazione dei disordini di deglutizione è composta da due fasi, la prima è quella della valutazione clinica, la successiva è quella strumentale e si deve effettuare solo se necessaria.

2.2.2.1 La valutazione clinica

La valutazione clinica è composta da tre fasi:

- Anamnesi generale e di alimentazione;
- Valutazione fisica generale e delle strutture orofacciali;
- Valutazione al pasto.

L'anamnesi include la storia medica e di sviluppo prenatale, perinatale e postnatale e familiare. Si devono raccogliere informazioni relative alle ospedalizzazioni precedenti dando importanza ad episodi di disidratazione, malnutrizione e disordini respiratori, infatti *“i disordini di alimentazione e di deglutizione possono avere un impatto diretto sul corretto apporto nutrizionale di un organismo in crescita ma anche determinare gravi patologie legate alla malnutrizione, alla disidratazione e all'aspirazione”* (Arvedson, 2008).

È importante indagare le motivazioni dell'eventuale presenza di una cannula tracheale e tracciare le tappe dello sviluppo delle abilità motorie e sensoriali orali.

L'anamnesi è ottenuta dal racconto dei genitori, dalle cartelle cliniche dei ricoveri precedenti e dalle relazioni degli specialisti che precedentemente hanno visitato il bambino (Arvedson, 2008).

La valutazione fisica e generale e delle strutture orofacciali è un'indagine che deve dare importanza a quei fattori che fanno dell'alimentazione una funzione efficace e sicura.

La valutazione fisica generale comprende (Cerchiari, 2016):

- Rilevazione delle misure antropometriche (peso, altezza e circonferenza cranica);

- Rilevazione dello stato nutrizionale e di idratazione;
- Studio della geometria corporea, della postura e del tono muscolare: la capacità del bambino a tenere in allineamento i segmenti corporei capo – tronco – bacino è infatti segno di prognosi favorevole per l’atto deglutitorio in quanto una postura allineata dà stabilità all’osso ioide, presupposto indispensabile ad una corretta e sicura biomeccanica deglutitoria;
- Osservazione dello stato di allerta del bambino che deve essere valutato obiettivamente nell’esame fisico generale ma anche successivamente al momento dell’osservazione al pasto;
- Valutazione delle abilità comunicative;
- Osservazione della modalità respiratoria, nasale, orale, mista, rumorosa, gorgogliante etc.;
- Studio delle capacità sensoriali con valutazione delle risposte agli stimoli tattili, visivi, uditivi e gustativi.

La valutazione delle strutture orofacciali viene definita come valutazione delle abilità pre-alimentari. Queste strutture devono essere obiettivamente valutate singolarmente e in relazione alle altre, rispetto all’integrità, al tono muscolare, alla simmetria e alla conformazione. Oltre all’osservazione obiettiva delle strutture anatomiche deve essere effettuata anche la valutazione delle funzioni a cui esse partecipano. Tali funzioni comprendono (Cerchiari, 2016):

- Riflessi orali;
- Riflessi di sicurezza;
- Suzione non nutritiva;
- Modalità respiratoria;
- Qualità della voce;
- Studio sensoriale della zona orale e periorale.

Nei bambini più grandi si aggiunge anche la gestione delle secrezioni orali.

La terza e ultima componente della valutazione clinica è l’osservazione al pasto che viene svolta solo se il bambino è in grado di alimentarsi per os. Nel neonato si effettua

l'osservazione dell'alimentazione al seno o al biberon, senza strumenti standardizzati. Viene valutata anche la suzione non nutritiva (Cerchiari, 2016).

Nel bambino più grande si effettua un'osservazione in un ambiente familiare e si valutano:

- Relazione caregivers – bambino;
- Funzioni orali, sensoriali e motorie relative al funzionamento dei nervi cranici V, VII, IX, X, XII;
- Consistenze e tessiture somministrate;
- Postura del bambino;
- Ausili di somministrazione alimentare;
- Ausili posturali;
- Reazioni avverse alla somministrazione degli alimenti.

Durante l'osservazione al pasto è possibile anche valutare la saturimetria ed effettuare l'auscultazione delle deglutizioni con diverse consistenze e tessiture somministrate (Cerchiari, 2016).

Nell'ambito della valutazione clinica è possibile integrare ulteriori informazioni quali una valutazione cardio-polmonare e la Malattia da Reflusso Gastro Esofageo (MRGE) (Adverson, 2008).

La valutazione clinica dovrebbe mettere in condizione lo specialista di poter decidere le successive azioni da fare. Il clinico deve poter affermare se è possibile alimentare il bambino per bocca in modo sicuro. In caso dubbio è giustificabile approfondire il quadro con una valutazione strumentale, necessaria nel predire le disfunzioni della fase faringea della deglutizione (Linden 1993; Morgan 2008; Arvedson 2008).

2.2.2.2 La valutazione strumentale

L'obiettivo della valutazione strumentale è quello di stabilire l'integrità anatomica e funzionale dei distretti corporei che contribuiscono alla funzione alimentare e di evidenziare la penetrazione e/o l'aspirazione di secrezioni e/o alimenti nella via respiratoria (Logemann, 1993).

La valutazione strumentale entra nel merito delle singole componenti della deglutizione. I risultati devono sempre essere analizzati e considerati insieme alle informazioni ottenute

nella valutazione clinica, in quanto l'esame strumentale preso singolarmente non fa diagnosi di disfagia (Logemann, 1993, Arvedson, 2008).

Le procedure strumentali usate nell'ambito dei disordini di deglutizione in età pediatrica sono:

- La Videofluoroscopia;
- La FEES – FEEST;
- L'Ecografia submentale del cavo orale;
- Il Salivagramma;
- L'Auscultazione cervicale;
- L'Elettromiografia dei muscoli sovraioidei;
- La valutazione della saturimetria.

In questo scritto sarà dato un più ampio spazio alla Videofluorografia perché è l'esame strumentale che viene svolto più spesso nei bambini affetti da Atrofia Muscolare Spinale.

La videofluorografia (VFG) è un'indagine radiologica da tempo utilizzata in ambito deglutologico adulto e geriatrico, attualmente di largo impiego anche nel bambino. Permette di valutare ed analizzare tutte le fasi della deglutizione e di osservare simultaneamente gli stadi orale, faringeo, esofageo e la coordinazione tra di essi. Attualmente è l'esame strumentale maggiormente utilizzato negli studi relativi alla valutazione della disfagia in età pediatrica (De Matteo et al., 2005) e si ritiene sia il *gold standard* per l'*assessment* oggettivo della deglutizione, in particolar modo per la valutazione delle vie aeree durante l'atto deglutitorio (Miller et al., 2003). Tale esame viene eseguito dal medico radiologo, ma dovrebbe prevedere una stretta collaborazione con il logopedista e/o con il foniatra la cui presenza durante l'esecuzione dell'indagine sarebbe indispensabile.

L'esame videofluoroscopico deve sempre essere successivo alla valutazione clinica della deglutizione (Adverson et al., 2002; Hall, 2001) perché in seguito alla valutazione clinica è possibile avanzare specifiche richieste relative allo studio della dinamica deglutitoria e/o utilizzare durante l'esame strategie posturali, dietetiche e riabilitative.

Fondamentale risulta inoltre la preparazione del bambino e della sua famiglia all'esame. È necessario fornire loro adeguate informazioni relative allo svolgimento, alla modalità di

esecuzione, ai cibi somministrati, al mezzo di contrasto, ai motivi dell'esame. Il piccolo paziente deve essere rassicurato e motivato prima dell'inizio della procedura e durante l'esecuzione (O. Schindler, 2016).

Durante l'esecuzione della VFG il logopedista dovrebbe essere responsabile di diversi aspetti (Hall, 2001):

- La posizione del bambino;
- L'utilizzo di strumenti necessari per l'alimentazione;
- Fornire ai genitori/caregivers le istruzioni necessarie per somministrare il cibo al bambino durante l'esame;
- Assumere il ruolo di persona che alimenta il bambino, se necessario;
- Collaborare con il radiologo al fine di ottenere un'adeguata veduta radiologica del bambino (in relazione alla posizione necessaria per alimentarlo correttamente);
- Aiutare il bambino a mantenere la testa sulla linea mediana;
- Valutare le diverse fasi della deglutizione;
- Dare informazioni/suggerimenti per eventuali strategie compensatorie e/o riabilitative.

L'equipaggiamento prevede (Hall, 2001; Cerchiari, 2002):

- Un tavolo radiologico telecomandato sul quale il piccolo paziente viene sistemato seduto mediante l'utilizzo di un seggiolino per favorire un'adeguata postura, con capo e tronco in asse, che devono essere adeguatamente sostenuti;
- Un sistema digitale di acquisizione delle immagini che consenta di acquisirne un numero elevato e ad alta risoluzione, in sequenza dinamica (8 al secondo).

Durante l'esame il bambino è seduto davanti al tubo radiogeno, in modo tale che le strutture oro-faringo-esofagee possano essere viste nella proiezione latero-laterale. Viene ripreso l'atto deglutitorio registrando il transito del bolo dalla bocca allo stomaco. Nella posizione antero-posteriore vengono invece evidenziati in modo maggiormente dettagliato eventuali asimmetrie/deficit di lato, passaggio preferenziale e ristagni asimmetrici. Al piccolo paziente vengono somministrati boli modificati miscelati a bario così da poter evidenziare il passaggio dell'alimento. L'esame viene videoregistrato (Cerchiari, 2002).

La quantità e la consistenza del cibo che viene somministrato al bambino vengono decise dal logopedista, in rapporto alle consistenze abitualmente in uso e al quesito clinico. La modalità di somministrazione viene scelta durante la valutazione clinica e anche in sede di esame, a seconda del caso specifico (O. Schindler, 2011).

La somministrazione del bolo può avvenire mediante l'ausilio di:

- Succhiotti di diversa forma, dimensione, materiale;
- Tettarelle comuni e/o specifiche per il deficit deglutitorio;
- Cucchiaini di diverse forme e materiali;
- Bicchieri;
- Siringa (generalmente quando la fase orale risulta assente e si ha la necessità di studiare la fase faringea).

Generalmente si utilizza il cibo portato dai genitori. Nei bambini che non si sono mai alimentati per os si utilizzano prevalentemente cibi a basso rischio infiammatorio. Possono essere testati diversi tipi di cibo con diverse consistenze durante l'esame (O. Schindler, 2016).

La procedura che viene utilizzata segue uno schema progressivo (Adverson et al., 2002):

- Valutazione dell'innescò della deglutizione, mediante la stimolazione della suzione;
- Valutazione della deglutizione con la consistenza che il bambino gestisce meglio;
- Valutazione della deglutizione con altre consistenze;
- Valutazione della deglutizione con procedure riabilitative e/o posturali;
- Valutazione di una singola fase della deglutizione (ad esempio faringea, se le fasi preparatoria e orale sono fortemente deficitarie).

Lo studio dinamico della deglutizione fornisce indicazioni sia per la diagnosi che per assistere e guidare il foniatra e il logopedista nelle scelte terapeutiche (O. Schindler, 2016).

Dal punto di vista diagnostico la videofluoroscopia può (Adverson et al., 2002; Cerchiari, 2002):

- Rilevare le disfunzioni della meccanica deglutitoria;
- Rilevare la presenza di penetrazione/aspirazione;

- Identificare le consistenze che provocano aspirazione;
- Quantificare la penetrazione/aspirazione;
- Valutare l'aspirazione silente rilevare la presenza di ristagni e la gestione a livello orale e ipofaringeo.

Dal punto di vista riabilitativo la videofluoroscopia può informare su (Adverson et al., 2002; Cerchiari, 2002):

- Scelta della consistenza;
- Strategie di stimolazione della deglutizione;
- Tempi delle diverse fasi della deglutizione;
- Scelta della postura;
- Scelta della modalità di alimentazione del bambino: per os o alternativa.

Le informazioni ottenute dagli esami strumentali devono essere utili per determinare trattamenti riabilitativi mirati ed efficaci. Quando dalle valutazioni clinica e strumentale si riscontra che il bambino presenta disfagia è possibile iniziare un'alimentazione alternativa, che non deve però precludere un trattamento riabilitativo. L'inserimento di un'alimentazione per sonda è un supporto necessario per alcuni bambini con disordine di deglutizione, soprattutto qualora insorgessero problemi nei primi 3 anni di vita, per garantire una fisiologica crescita e una corretta nutrizione, fondamentali per lo sviluppo anatomico-fisiologico e cognitivo del bambino (ASHA, 2005).

Nonostante l'inserimento di un'alimentazione alternativa il bambino deve mantenere le abilità delle strutture deputate alla funzione alimentare avvalendosi di un trattamento riabilitativo non nutritivo il cui obiettivo è quello di sviluppare le abilità motorie orali e fornire esperienze sensoriali tali da sviluppare adeguate risposte agli stimoli. L'obiettivo di eliminare l'alimentazione per sonda e ripristinare un'alimentazione orale deve essere sempre inserito nel progetto riabilitativo del paziente (ASHA, 2004).

2.2.3 La presa in carico riabilitativa

La presa in carico del bambino affetto da disordini di deglutizione ha come obiettivo predominante quello di migliorare il benessere e la qualità di vita del paziente e della sua famiglia; altri obiettivi sono (Arvedson, 2002):

- Migliorare la nutrizione e ottimizzare l'entrata nutrizionale;
- Ridurre al minimo i rischi di aspirazione;
- Migliorare la gestione delle secrezioni;
- Mantenere l'igiene orale;
- Mantenere il livello funzionale presente, quando è possibile;
- Aumentare il repertorio di abilità motorie orali;
- Normalizzare la sensibilità orale e periorale;
- Garantire un corretto assetto posturale.

Il trattamento riabilitativo può considerarsi dinamico poiché varia di pari passo con la progressione della patologia alla base. L'approccio presenta due modalità di intervento: le tecniche di gestione e le tecniche riabilitative (Cerchiari, 2016).

Le tecniche di gestione prevedono gli aspetti riabilitativi che facilitano e favoriscono l'atto deglutitorio in sicurezza ma che non portano modificazioni o miglioramento delle abilità motorie e sensoriali del bambino. Comprendono (Cerchiari, 2016):

- Strategie posturali;
- Strategie dietetiche (taglia del bolo, tessitura del cibo, temperatura del cibo);
- Tecniche deglutorie atte a favorire la deglutizione in sicurezza;
- Uso di ausili alimentari.

Le tecniche riabilitative prevedono un trattamento specifico per migliorare e favorire lo sviluppo delle abilità motorie e sensoriali orali e fisiche del bambino. Comprendono (Cerchiari, 2016):

- Trattamento miofunzionale;
- Trattamento motorio orale;
- Trattamento senso-motorio;
- Allenamento dell'innesco dell'atto deglutitorio.

In base anche al rischio di aspirazione si decide se possono essere eseguite le stimolazioni alimentari.

2.3 La disfagia nella SMA di tipo 1

I deficit di deglutizione rappresentano il problema più debilitante nei bambini affetti da Atrofia Muscolare Spinale. Tali problemi sono particolarmente importanti per i pazienti affetti da SMA di tipo 1 (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

I deficit si manifestano come un rapido declino della capacità di alimentarsi per os in modo sicuro già dal primo anno di vita. Il declino della deglutizione inizia intorno ai 6 mesi di età e Finkel et al. (2014) riportano che il 100% dei bambini con SMA di tipo 1 richiede un supporto alimentare entro i 12 mesi. Per tale motivo gli Standard di cura della SMA prevedono il posizionamento preventivo di un tubo gastrostomico già al momento della diagnosi (Durkin et al., 2008). L'alimentazione tramite tubo gastrico è il metodo ottimale di alimentazione quando l'apporto calorico è insufficiente e/o l'alimentazione orale non è sicura (Wang et al., 2007).

La disfagia è esacerbata ulteriormente dai deficit del sistema respiratorio (descritti nel paragrafo 1.7.1) e viceversa. I deficit di queste funzioni sono fonte principale di morbilità e mortalità infantile: la debolezza della muscolatura respiratoria inibisce la forza della tosse e di conseguenza l'eliminazione degli agenti patogeni dalle vie aeree come i microrganismi trasportati dall'aria e i materiali aspirati, comprese le secrezioni e il contenuto gastrico (se presente Malattia da Reflusso Gastro Esofageo) (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021). La presenza di polmoniti ricorrenti è un indicatore potenziale di aspirazione (Wang et al., 2007).

Anche lo scarso coordinamento della deglutizione con la chiusura delle vie aeree può portare alla penetrazione e all'aspirazione (2007). Gli studi di Durkin et al. (2008) dimostrano che il 100% dei bambini affetti da SMA 1 aspira alla valutazione fluoroscopica.

Nelle malattie neuromuscolari e in particolare nella SMA di tipo 1 è infatti molto probabile che si attivi un circolo vizioso dato dalla debolezza muscolare che determina una riduzione dell'entrata alimentare con conseguente malnutrizione che a sua volta determina riduzione di massa muscolare (atrofia) e deficit funzionale. La ridotta forza muscolare ha conseguenze su varie funzioni e tra queste su quella respiratoria, determinando ipoventilazione (Cerchiari, 2016).

2.3.1 Caratteristiche della deglutizione nel bambino con SMA 1

Per quanto riguarda l'aspetto della deglutizione nell'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1 sono state segnalate difficoltà di forza e di efficienza nelle fasi pre-orale (fase 1), orale (fase 2) e faringea (fase 3) della deglutizione (Wang et al., 2007).

Le difficoltà nella fase pre-orale includono un'apertura limitata del cavo orale e difficoltà nel portare il cibo alla bocca per l'autoalimentazione (Wang et al., 2007).

Il 100% dei pazienti con SMA di tipo 1 ha riduzioni nell'estensione dell'apertura buccale. Si tratta di un'apertura anche di 5-6 volte minore rispetto ai soggetti sani. Le stesse restrizioni possono essere osservate anche nella lateralizzazione e nella protrusione mandibolare. Questo può essere causato dall'atrofia degli pterigoidei laterali, del genoide e del ventre anteriore dei muscoli digastrici (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

Nella fase orale le difficoltà includono debole forza del morso, ridotta apertura buccale, ridotta forza della muscolatura delle labbra, ridotta forza linguale, fascicolazioni linguali, maggiore affaticamento dei muscoli masseteri. La debolezza dei muscoli che permettono la deglutizione influisce sul controllo del bolo orale e sulla sua propulsione (Wang et al., 2007).

La debolezza della muscolatura oro facciale provoca deficit di masticazione, difficoltà a manipolare il cibo, deficit di retropulsione linguale e quindi di spostamento del cibo verso la faringe e facile affaticabilità al pasto (Cerchiari, 2016). Nella SMA di tipo 1 la capacità di deglutizione orofaringea viene completamente persa prima ancora di iniziare l'assunzione di consistenze cremose e di solidi. (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

Per quanto riguarda la fase faringea si osserva un disordine di innesco deglutitorio conseguente al decadimento della muscolatura faringea (Cerchiari, 2016) e deficit nella *clearance* con conseguente residuo faringeo e fenomeni di aspirazione (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

Un altro aspetto che contribuisce alla disfagia è l'alterazione della morfologia cranio facciale che gioca un ruolo importante nella compromissione della masticazione riducendo ancora di più la capacità di un individuo di mangiare solidi in modo sicuro. (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

In genere la SMA è associata a caratteristiche cranio-facciali uniche che distinguono i pazienti per la loro tipica “facies miopatica”. Questa è caratterizzata da un eccessivo sviluppo verticale del terzo inferiore del viso e da un ridotto sviluppo verticale del terzo superiore: ciò porta alla comparsa di mascelle lunghe e strette. Altre caratteristiche riguardano le strutture palatali e dentali: la crescita mascellare è significativamente maggiore di quella mandibolare con una conseguente sporgenza degli incisivi superiori (II classe di Angle). La causa dell’alterazione della morfologia è da attribuire principalmente alla debolezza della muscolatura facciale, linguale e labiale che impediscono ai bambini di applicare la giusta pressione nelle strutture in via di sviluppo. (Es: il palato ogivale deriva dalla mancanza di pressione palatale da parte della lingua in situazione di riposo) (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

2.3.2 La presa in carico logopedica del bambino disfagico con SMA 1

Una rigorosa valutazione e il trattamento della disfagia continuano ad essere uno degli aspetti più critici della cura per qualsiasi individuo affetto. Eppure valutare e sostenere la capacità di deglutizione è essenziale per ottimizzare la crescita del bambino e per ridurre la mortalità a seguito di eventi di aspirazione e/o penetrazione (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

2.3.2.1 La valutazione della disfagia nella SMA 1

La valutazione dei problemi di alimentazione/deglutizione dovrebbe essere eseguita da uno specialista, più comunemente il logopedista (Wang et al., 2007).

La valutazione della disfagia nell’Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1 va di pari passo con la valutazione della disfagia in età pediatrica. È noto infatti come la disfagia sia un sintomo comune a più patologie. È comunque importante tenere in considerazione la patologia alla base per svolgere eventuali approfondimenti.

Gli studi di deglutizione videofluoroscopici dovrebbero essere eseguiti in seguito ad una valutazione iniziale qualora si verificassero segni caratteristici della disfagia quali suzione debole, rapido affaticamento, voce umida, polmoniti, tempo prolungato dei pasti, tosse durante e dopo la deglutizione (Wang et al., 2007). È auspicabile effettuare la videofluoroscopia poco dopo la diagnosi di SMA 1 (Mercuri et al, 2018).

È sempre consigliato eseguire un'anamnesi dell'alimentazione e la valutazione delle strutture orali così come la valutazione della postura del capo e del tronco poiché possono influenzare l'atto deglutitorio (Wang et al., 2007).

L'aspirazione laringea richiede una valutazione specifica perché a volte è silente, ovvero non viene innescata alcuna tosse di compensazione (Wang et al., 2007).

A seguito della diagnosi, per una cura ottimale, le valutazioni nutrizionali sono raccomandate periodicamente ogni 3-6 mesi per i bambini più piccoli, e poi annualmente (Mercuri et al., 2018).

Esistono inoltre delle eccezioni tali per cui lo studio videofluoroscopico deve essere eseguito per prendere importanti scelte terapeutiche come l'inizio di una terapia genica per la quale è necessario presentare dei requisiti (descritti nel paragrafo 1.7.2).

Lo studio di deglutizione videofluoroscopico quindi non è soltanto un test diagnostico dell'aspirazione ma un'opportunità per valutare le strategie terapeutiche come anche l'adattamento della consistenza del cibo e le eventuali posture di compenso. Poiché la posizione e la consistenza possono influenzare la deglutizione fisiologica è importante che la procedura videofluoroscopica sia il più rappresentativa possibile della posizione abituale del bambino (Wang et al., 2007).

2.3.2.2 Il trattamento riabilitativo logopedico della disfagia nella SMA 1

Il trattamento dovrebbe mirare a ridurre il rischio di aspirazione durante la deglutizione, ottimizzare l'efficienza dell'alimentazione e promuovere un pasto piacevole modificando la consistenza del cibo e ottimizzando l'assunzione orale con strategie di trattamento appropriate. Una dieta semisolida può essere utilizzata per compensare la scarsa masticazione e ridurre la durata dei pasti. I liquidi addensati possono proteggere dall'aspirazione di liquidi sottili (Wang et al., 2007).

Anche l'assunzione di posture di compenso e l'utilizzo di ortesi per neutralizzare la postura del capo e del tronco possono essere utilizzate per facilitare la deglutizione e rendere più sicuro il momento del pasto (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

Fino a poco tempo fa la gestione della disfagia prevedeva il coinvolgimento del logopedista, tuttavia era limitato ad una singola valutazione per intraprendere poi le cure palliative.

Questo panorama nel corso degli anni è rapidamente cambiato, grazie all'approvazione delle terapie modificanti la malattia che permettono di fermarne la progressione. Si è passati dal tradizionale approccio palliativo ad un approccio anche riabilitativo (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

Se infatti nel 2007 era noto che *“Non c'è attualmente nessuna prova a sostegno del fatto che i programmi di motricità orale abbiano un impatto sulla sicurezza o sull'efficienza dell'alimentazione orale”* (Wang et al., 2007), ad oggi, nonostante non ci siano dei trattamenti standardizzati da poter seguire è noto che i programmi di motricità orale sono utili per sostenere la funzione deglutitoria (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

Morris et al. (2020) hanno riportato la possibilità di migliorare il range di movimento mandibolare in un paziente con SMA attraverso stimolazioni passive del movimento mandibolare della durata di un'ora nel corso di 10 settimane. Allo stesso modo Cha et al. (2010) hanno riportato miglioramenti simili utilizzando tecniche di mobilizzazione mirate all'articolazione temporo mandibolare. L'attuale attenzione si sposta quindi dalla sopravvivenza a sviluppare metodi per massimizzare la funzione deglutitoria e migliorare la qualità di vita.

Con questi studi si sta cercando di avere sempre più evidenze riguardo l'importanza della presa in carico riabilitativa logopedica della disfagia. Si tratta però di studi svolti o su singoli casi o su piccoli gruppi ed è per questo che la comunità clinica si trova in assenza di prove necessarie per guidare la presa in carico riabilitativa (McGrattan, Graham, DiDonato & Darras, 2021).

Resta comunque importante continuare nello svolgimento di ulteriori studi per raggiungere sempre più evidenze riguardo l'importanza della riabilitazione logopedica.

Nel capitolo 4 si andranno ad analizzare le valutazioni pre- e post trattamento riabilitativo logopedico in un bambino affetto da SMA di tipo 1 che è stato sottoposto a stimolazioni intra-orali, extra-orali e peri-orali.

Capitolo 3 – Comunicazione e Comunicazione Aumentativa e Alternativa

3.1 La comunicazione

Il termine comunicazione deriva dal latino: *cum* = con e *munire* = legare, ovvero costruire, mettere in comune, far partecipare.

Per comunicazione si intende il processo e le modalità di trasmissione di un'informazione da un individuo a un altro (o da un luogo a un altro), attraverso lo scambio di un messaggio elaborato secondo le regole di un determinato codice (Beukelman & Mirenda, 2014).

3.1.1 Gli obiettivi della comunicazione

Light (1988) individua quattro obiettivi principali o scopi della comunicazione:

- Esprimere bisogni e necessità;
- Sviluppare delle relazioni sociali;
- Scambiare delle informazioni;
- Adempiere alle convenzioni sociali quotidiane.

La comunicazione infatti viene anche definita come un processo di interazione sociale e un elemento fondamentale della società. Già Aristotele nel IV secolo a.C. affermò la tendenza dell'essere umano alla socialità.

3.1.2 Gli elementi dell'atto comunicativo

Herbert Paul Grice (1993), filosofo inglese, individua gli elementi che concorrono a realizzare un singolo atto comunicativo:

- Emittente: è la fonte della produzione del messaggio, colui da cui parte l'atto della comunicazione;
- Ricevente o destinatario: è colui che riceve il messaggio, lo decodifica, lo interpreta e lo comprende;
- Codice: è il sistema convenzionato di riferimento (parola parlata o scritta, immagine, tono impiegato per "formare" il messaggio);
- Canale comunicativo: è il mezzo di propagazione fisica del codice che consente la produzione e l'emissione del messaggio;
- Contesto: è l'"ambiente" significativo all'interno del quale si situa l'atto comunicativo;

- Referente: è l'oggetto della comunicazione, a cui si riferisce il messaggio;
- Messaggio: è ciò che viene trasmesso e codificato sulla base del codice di riferimento.

3.1.3 Gli assiomi della comunicazione

La Scuola di Palo Alto afferma che “qualsiasi comportamento in una relazione fra due o più persone è comunicazione, indipendentemente dal fatto che sia intenzionale o no”. Quello che interessa di una comunicazione è saperne l'effetto, conoscere la sua efficacia. Tale Scuola si basa su cinque assiomi che definiscono il concetto di comunicazione (Watzlawick, 2011):

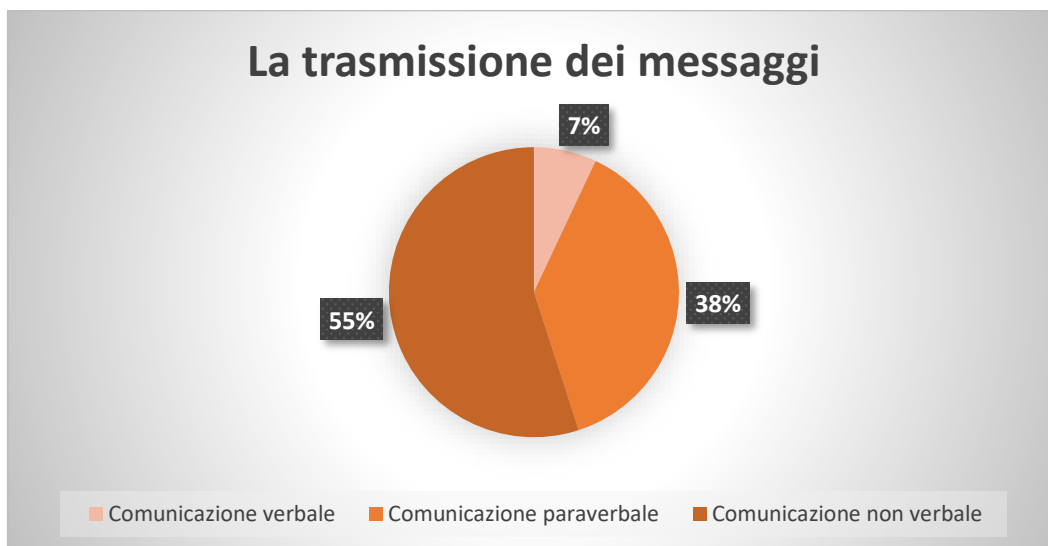
1. Non si può non comunicare
Ogni comportamento è comunicazione;
2. Ogni comunicazione ha un aspetto di “contenuto” e un aspetto di “relazione”
Il contenuto è l'informazione che viene trasmessa, la relazione rappresenta il modo con cui il messaggio viene comunicato (metacognizione);
3. Ogni comunicazione è composta da un modulo digitale e un modulo analogico
La comunicazione digitale è quella verbale che trasmette generalmente l'aspetto di contenuto.
La comunicazione analogica è rappresentata dalla comunicazione non verbale che trasmette l'aspetto di relazione;
4. La natura della comunicazione dipende dalla “punteggiatura” degli scambi di relazione
I comunicanti segmentano il loro scambio in unità di comunicazione dotate di senso attraverso l'uso della punteggiatura. La punteggiatura organizza gli eventi comportamentali dell'interazione in corso;
5. Le comunicazioni sono simmetriche o complementari
La comunicazione è simmetrica quando i soggetti che comunicano sono sullo stesso piano. È complementare quando i soggetti che comunicano non sono sullo stesso piano.

3.1.4 I livelli della comunicazione

La comunicazione quale flusso costante e non necessariamente intenzionale di informazioni tra due o più interlocutori avviene a più livelli: verbale, paraverbale e non verbale. La

suddivisione in livelli è giustificata unicamente per finalità didattiche e concettuali in quanto nella realtà i tre livelli sono intimamente legati e non separabili (Razzano & Amitrano, 2012).

Lo studioso Mehrabian ha introdotto la regola del 7%-38%-55% per indicare che i messaggi empatici emotivi vengono veicolati al 7% con la comunicazione verbale, al 38% con quella paraverbale e al 55% con quella non verbale secondo il seguente schema.



3.1.4.1 La comunicazione verbale

Con il termine comunicazione verbale si intende la comunicazione attuata con l'uso delle parole appartenenti a una determinata lingua. Questo tipo di comunicazione riveste il ruolo di segnale digitale. La lingua di una regione geografica o di una comunità è il codice tramite il quale un elevato numero di individui costruisce e rende comprensibile agli altri i propri messaggi. La conoscenza della lingua rende possibile lo scambio di messaggi tra individui che codificano e decodificano significati in maniera comune (Razzano & Amitrano, 2012).

La produzione verbale di ogni lingua è potenzialmente illimitata: le lingue combinano elementi semplici secondo un numero relativamente limitato di regole, fino a generare un insieme infinito di elementi via via più complessi (Razzano & Amitrano, 2012).

Così i fonemi, i suoni di cui ogni lingua si serve per funzionare, sono la combinazione di tratti articolatori che variamente assemblati producono suoni diversi, sia vocalici che consonantici. I fonemi a loro volta combinati formano un numero praticamente illimitato di parole. Il lessico di una lingua comprende le parole. Le parole non sono blocchi unici ma

sono costituite da vari pezzi, ciascuno con funzioni diverse: questi pezzi vengono definiti morfemi (Razzano & Amitrano, 2012).

Ogni parola veicola un significato e rappresenta l'equivalente di oggetti presenti nella realtà o di categorie e concetti immaginari. Il settore che si occupa del significato delle parole è la semantica. Mentre la sintassi detta le regole per la combinazione delle parole in modo che siano organizzate in frasi che seguono regole ben precise. Le frasi concorrono a creare il discorso che è organizzato in base alle intenzioni e alle capacità comunicative dell'individuo; perseguono uno scopo che è l'oggetto di studio specifico della Pragmatica (Razzano & Amitrano, 2012).

3.1.4.2 La comunicazione paraverbale

Le parole assumono un significato diverso a seconda del modo in cui vengono pronunciate e delle inflessioni della voce. Gli elementi della comunicazione paraverbale sono (Razzano & Amitrano, 2012):

- Tono: indica lo stile della comunicazione ed è un elemento potentissimo per far assumere al linguaggio un significato invece di un altro, a prescindere dall'effettivo contenuto verbale;
- Timbro: indica il profilo o carattere distintivo di un suono emesso da una voce. Si tratta del registro vocale tipico della persona, anche chiamato colore vocale;
- Ritmo: indica la velocità della comunicazione;
- Volume: modulandolo è possibile variare l'intensità di quello che viene detto ed enfatizzare alcune parole.

3.1.4.3 La comunicazione non verbale

Gli studi sulla comunicazione non verbale hanno avuto un notevole impulso negli ultimi anni grazie al superamento di una visione strettamente razionalistica dell'individuo con conseguente maggiore attenzione agli aspetti affettivi emozionali e grazie anche alla disponibilità di mezzi tecnologici che rendono maggiormente analizzabili gli aspetti non verbali della comunicazione (Razzano & Amitrano, 2012).

Gli aspetti non verbali della comunicazione coinvolgono il corpo sia come entità statica che dinamica. Il corpo comunica attraverso le sue parti e la sua totalità.

L'intero corpo comunica attraverso il modo in cui si posiziona nel proprio spazio (postura), con il modo in cui condivide lo spazio con gli interlocutori (prossemica), e con le modalità con cui si presenta all'altro (estetica). Il corpo comunica anche con i gesti, ossia il complesso dei movimenti che l'individuo compie con le mani, con le braccia, con la testa e con le gambe nel corso delle relazioni interpersonali (Razzano & Amitrano, 2012).

Il viso è una parte del corpo dotata di potenzialità espressive e comunicative illimitate. In tale funzione il viso è una totalità in cui i diversi elementi che lo costituiscono agiscono con un elevato grado di coerenza. All'interno di esso esistono due grandi aree espressive: l'area "fronte-occhi" e l'area "bocca-naso-guance-mento".

3.1.5 La competenza comunicativa

Hymes nel 1966 descrive la competenza comunicativa come la capacità umana non solo di comprendere enunciati linguistici e di esprimerli in modo corretto, ma soprattutto di sapere quando usare correttamente tali enunciati. Una persona è dotata di competenza comunicativa quando è capace di scegliere "quando parlare, quando tacere, e riguardo a che cosa parlare, a chi, quando, dove, in che modo" (Hornberger, 1989).

Per competenza comunicativa si intende dunque la capacità di interpretare un certo numero di informazioni linguistiche, interpretando contemporaneamente il contesto in cui queste frasi sono emesse e sfruttando la conoscenza generale del mondo (ISAAC, 2017).

La competenza comunicativa è connessa a una più ampia "competenza di organizzazione" che include sia la competenza sintattica e narrativa, sia la competenza pragmatica (Bachman, 1990). La competenza comunicativa si costruisce ed evolve nel corso dello sviluppo dell'individuo, passando dalle fasi evolutive in cui vengono utilizzate forme comunicative pre-intenzionali, a forme intenzionali non simboliche fino alle più evolute forme dell'espressione simbolica (ISAAC, 2017).

All'interno di questo processo di sviluppo si coordinano una pluralità di funzioni (motoria, cognitiva, sensoriale, emotiva e relazionale) connesse al funzionamento biologico dell'organismo in esposizione all'ambiente (Edelman, 1992).

Nel 1989, Light ha proposto un'iniziale definizione di competenza comunicativa nel campo della CAA, come "... un costrutto dinamico interpersonale basato sulla funzionalità della

comunicazione; sull'adeguatezza della comunicazione; e su sufficiente conoscenza, giudizio e capacità in quattro domini tra loro correlati, e cioè competenza linguistica, competenza operativa, competenza sociale, e competenza strategica".

Le competenze linguistiche e operazionali riguardano conoscenza, giudizio, ed abilità relative agli strumenti della comunicazione mentre le competenze sociali e strategiche sono relative a conoscenza, giudizio, e capacità nell'utilizzo di tali strumenti durante le interazioni quotidiane (ISAAC, 2017).

L'acquisizione della competenza comunicativa non richiede la padronanza dell'arte del comunicare. La competenza comunicativa è un concetto di base relativo all'acquisizione di sufficiente conoscenza, giudizio ed abilità per raggiungere determinati obiettivi comunicativi e di partecipazione, all'interno degli ambienti chiave; può variare a seconda dei contesti, dei partner, degli ambienti, e degli obiettivi comunicativi (ISAAC, 2017).

3.1.6 La comunicazione come fondamentale diritto umano

La comunicazione è da considerarsi un fondamentale diritto umano: nella comunicazione si apre la relazione con l'altro e prende forma l'identità personale di ciascun individuo. In situazioni di normalità la comunicazione è veicolata dalle parole, dalla scrittura, dal linguaggio corporeo. Tuttavia, in caso di disabilità cognitiva, sensoriale o motoria, la persona può non riuscire ad utilizzare il corpo, l'espressione del volto, la sua voce o la scrittura in maniera funzionale allo scambio di messaggi comunicativi e corre il rischio di cadere in un silenzio forzato.

Pertanto dal *National Comitee for the Communication Needs of Person with Severe Disabilities* nasce la “*Carta dei Diritti alla Comunicazione*”:

CARTA DEI DIRITTI ALLA COMUNICAZIONE

Ogni persona indipendentemente dal grado di disabilità ha il diritto fondamentale di influenzare, mediante la comunicazione, le condizioni della propria esistenza. Oltre a questo diritto di base, devono essere garantiti i seguenti diritti specifici:

1. Il diritto di richiedere gli oggetti, azioni, persone e di esprimere preferenze e sentimenti.
2. Il diritto di scegliere tra alternative diverse.
3. Il diritto di rifiutare oggetti, situazioni, azioni non desiderate e di non accettare tutte le scelte proposte.
4. Il diritto di chiedere e ottenere attenzione e di avere scambi con altre persone.
5. Il diritto di richiedere informazioni riguardo a oggetti, persone, situazioni o fatti che interessano.
6. Il diritto di attivare tutti gli interventi che rendano loro possibile comunicare messaggi in qualsiasi modo e nella maniera più efficace indipendentemente dal grado di disabilità.
7. Il diritto di avere riconosciuto comunque il proprio atto comunicativo e di ottenere una risposta anche nel caso in cui l'interlocutore non sia possibile soddisfare la richiesta.
8. Il diritto di avere accesso in qualsiasi momento ad ogni necessario ausilio di comunicazione aumentativa-alternativa, che faciliti e migliori la comunicazione e il diritto di averlo sempre aggiornato e in buone condizioni di funzionamento.
9. Il diritto a partecipare come partner comunicativo, con gli stessi diritti di ogni altra persona, ai contesti, interazioni e opportunità della vita di ogni giorno.
10. Il diritto di essere informato riguardo a persone, cose e fatti relativi al proprio ambiente di vita.
11. Il diritto ricevere informazioni per poter partecipare ai discorsi che avvengono nell'ambiente di vita, nel rispetto della dignità della persona disabile.
12. Il diritto di ricevere messaggi in modo comprensibile e appropriato dal punto di vista culturale e linguistico.

Carta dei diritti alla comunicazione (National Joint Committee for Communication Needs of Persons with Severe Disabilities, 1992)

*Tradotto a cura del Servizio di Comunicazione Aumentativa e Alternativa del Centro
Benedetta d'Intino di Milano*

Membro Institutional di ISAAC – ITALY

3.2 La Comunicazione Aumentativa e Alternativa

La 12° Divisione di speciale interesse sulla Comunicazione Aumentativa e Alternativa dell'American Speech-Language-Hearing Association (ASHA) ha definito la CAA come segue:

“La Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA) si riferisce a un’area di ricerca e di pratica clinica e educativa. La CAA studia e, quando necessario, tenta di compensare disabilità comunicative temporanee o permanenti, limitazioni nelle attività e restrizioni alla partecipazione di persone con severi disordini nella produzione del linguaggio (language) e/o della parola (speech), e/o di comprensione, relativamente a modalità di comunicazione orale e scritta” (ASHA, 2005).

La CAA viene definita “Aumentativa” poiché non sostituisce o propone nuove abilità comunicative ma analizzando le competenze del soggetto, indica strategie per incrementare le stesse (ISAAC, 2017).

Viene definita “Alternativa” perché si avvale di ausili e tecnologie avanzate quindi dell’integrazione di modalità comunicative. Se vi è la presenza di un primitivo linguaggio verbale, questo non viene sostituito ma supportato da altre strategie per far sì che il soggetto possa meglio comprendere ed esprimersi (ISAAC, 2017).

Lo scopo della CAA è fornire alla persona con Bisogni Comunicativi Complessi (BCC) modalità il più possibile indipendenti di comunicazione e di massimizzarne le abilità e le opportunità di partecipazione negli ambienti di vita (ISAAC, 2017).

La CAA può essere utilizzata sia per promuovere la comunicazione espressiva che per supportare la comprensione del linguaggio (ISAAC, 2017).

La CAA in Italia si colloca nell’area della riabilitazione e vede coinvolti non solo gli operatori della riabilitazione formati (logopedisti, terapisti occupazionali, fisioterapisti, ecc.) ma anche educatori professionali, psicologi, neurologi e neuropsichiatri (ISAAC, 2017).

La Comunicazione Aumentativa e Alternativa può fornire a una persona la possibilità di avere e di sviluppare importanti e soddisfacenti relazioni con gli altri (ISAAC, 2017).

3.2.1 Storia della Comunicazione Aumentativa Alternativa

La Comunicazione Aumentativa e Alternativa, nasce ufficialmente a Toronto nel 1983, con la creazione di ISAAC (*International Society of Augmentative Alternative Communication*). Tuttavia, come ambito di studio e di intervento, la storia della CAA affonda le proprie radici nei decenni precedenti.

In Italia la diffusione della CAA ha subito un forte ritardo, sviluppandosi ufficialmente solo nel 2002. Tuttavia, anche in Italia gli interventi di CAA affondano le proprie radici in esperienze precedenti di ricerca tecnologica e clinica (ISAAC, 2017).

L'obiettivo di ISAAC è quello di favorire la migliore comunicazione possibile per le persone con Bisogni Comunicativi Complessi, sostenendone il diritto alla comunicazione e partecipazione e contribuendo anche alla diffusione delle conoscenze ed esperienze in CAA tramite le Conferenze Internazionali Biennali avviate nel 1983 e la pubblicazione – dal 1985 – della rivista “AAC”.

In questi ultimi anni la diffusione della CAA in Italia è in notevole aumento grazie all'incremento di iniziative informative e formative rivolte ai professionisti coinvolti nei progetti di CAA, alle famiglie, alla traduzione di testi base sulla CAA e ad una maggiore sensibilizzazione a livello delle politiche sanitarie (ISAAC, 2017).

A partire dal 2005 ISAAC Italy, per favorire la diffusione della CAA in Italia e lo scambio delle esperienze e delle conoscenze tra le persone interessate e coinvolte negli interventi di CAA, organizza ogni due anni una Conferenza nazionale e dal 2004 esce il suo “*Argomenti di CAA*” come pubblicazione annuale. Inoltre dal 2008 cura la traduzione in italiano dei più importanti testi stranieri sulla CAA quali: nel 2010 la pubblicazione di “*Social Network*” e nel 2014 la pubblicazione del “*Manuale di Comunicazione Aumentativa ed Alternativa*”.

3.2.2 Utenti della CAA

Gli utenti della CAA rappresentano una popolazione altamente disomogenea riguardo all'età, ai quadri clinici che determinano la disabilità di comunicazione, agli ambienti e alle condizioni di vita. La caratteristica comune è quella di richiedere un'assistenza particolare per esprimersi e, talvolta, anche per comprendere il linguaggio perché le modalità di comunicazione utilizzate sono temporaneamente o permanentemente inadeguate a esprimere

in modo sufficientemente comprensibile desideri, bisogni, interessi, opinioni e scelte (ISAAC, 2017).

Per tale motivo, abilità e competenze comunicative delle persone con Bisogni Comunicativi Complessi possono variare moltissimo comprendendo disabilità motorie, cognitive e del linguaggio di grado diverso.

Varie sono le condizioni congenite ed acquisite che possono causare queste problematiche comunicative (ISAAC, 2017).

Tra le principali cause congenite vi sono:

- Disabilità intellettive;
- Malattie rare, molte delle quali comportano disabilità comunicative (ad esempio: Sindrome di Angelman, Sindrome di Rett, Sindrome di Lowe, ecc.);
- Sindromi genetiche (ad esempio: Sindrome di Down, Sindrome di George, ecc.);
- Disturbi dello spettro autistico;
- Paralisi Cerebrali Infantili;
- Atrofie Muscolari Spinali (SMA);
- Miopatie (ad esempio: Distrofia muscolare di Duchenne, miopatie dismetaboliche ad esordio infantile, ecc.);
- Encefalopatie degenerative congenite;
- Sordo-cecità;
- Gravi disordini neurolinguistici, di comprensione e/o produzione;
- Grave disprassia del linguaggio;
- Disabilità plurisensoriali.

Le disabilità acquisite che più spesso richiedono interventi di CAA comprendono:

- Patologie neuro-degenerative dell'adulto (tra le più frequenti la Sclerosi Laterale Amiotrofica, la Sclerosi Multipla, Morbo di Parkinson);
- Disturbi cognitivi e demenza;
- Afasia progressiva primaria;
- Gravi cerebro lesioni acquisite (GCA) sia del bambino che dell'adulto;
- Patologie cerebrovascolari (ischemiche o emorragiche);

- Malattie del Sistema Nervoso che comportano disabilità neuromotorie;
- Neoplasie cerebrali.

La CAA può inoltre essere utilizzata in via temporanea, in particolari situazioni (ad esempio: in situazioni di emergenza come nell'intubazione oro/naso-tracheale o nei politraumi in Unità di Terapia Intensiva) e all'interno di determinate cure pre- e post-operatorie, con persone che sono temporaneamente incapaci di parlare e di scrivere ma che, risolta la fase acuta, ritorneranno alle abilità precedenti (ISAAC, 2017).

Poiché la comunicazione è un processo reciproco, sono destinatari degli interventi di CAA non solo le persone con Bisogni Comunicativi Complessi ma anche i loro partner comunicativi. Essi fanno parte del team di CAA e assumono un ruolo fondamentale negli interventi: possono supportare la comunicazione offrendo contesti stimolanti, utilizzando strategie interattive adeguate, supportando l'uso dei sistemi di CAA e creando reali opportunità di comunicazione (ISAAC, 2017).

All'interno del progetto di CAA sono progettati specifici momenti di sensibilizzazione/formazione dei partner comunicativi affinché essi possano interagire efficacemente con la persona con BCC (ISAAC, 2017).

3.2.3 Epidemiologia

I dati epidemiologici mostrano una consistente area di bisogno sia nella popolazione infantile che in quella adulta. Le fonti internazionali indicano tra lo 0,5 e lo 0,9 % della popolazione infantile il numero di soggetti che necessita di interventi di CAA (Matas et al., 1985). Si stima che tra lo 0.8% e l'1.2% della popolazione degli USA ha disturbi di comunicazione così gravi da presentare bisogni di CAA (Beukelman & Ansel, 1995). Nel Regno Unito circa l'1,4% della popolazione presenta un disturbo severo della comunicazione (Enderby & Phillip, 1986).

Beukelman (2013) ha evidenziato un generale aumento della popolazione infantile con bisogni di CAA il quale sembra essere determinato dall'incremento dei disturbi dello spettro autistico, dalla maggiore sopravvivenza alla nascita di bambini prematuri e affetti da altre gravi patologie congenite e dalla aumentata sopravvivenza di bambini con severe patologie acquisite. Sono anche da aggiungere i disturbi specifici di linguaggio e i disturbi socio-pragmatici della comunicazione.

Inoltre, la superiore aspettativa di vita, accresce il numero di persone che giungono in età avanzata con patologie, sia acquisite che congenite, che compromettono la comunicazione.

In Italia, più del 2% della popolazione fra 0 e 18 anni è composto da persone con disabilità ed è stato stimato che almeno un quarto di essa presenti disturbi di comunicazione transitori o permanenti, all'interno di quadri diagnostici diversi (Costantino & Bergamaschi, 2005).

3.2.4 La competenza comunicativa nelle persone con Bisogni Comunicativi Complessi

La competenza comunicativa è essenziale per la qualità della vita delle persone con BCC, poiché fornisce loro i mezzi per raggiungere i propri obiettivi personali, educativi, occupazionali e sociali, per lo sviluppo del sé, per l'autodeterminazione e l'*empowerment* personale (ISAAC, 2017).

A fronte di deficit o danni dell'apparato neuropsichico, congeniti o acquisiti, questo complesso di capacità può trovarsi disponibile in forma piena, oppure distribuito secondo gradi molto variabili di competenza (ISAAC, 2017).

L'obiettivo finale dell'intervento di CAA, rivolto alle persone con BCC, è quello di supportare lo sviluppo della competenza comunicativa in modo che esse possano accedere al potere della comunicazione e per partecipare pienamente alla società (Beukelman & Mirenda, 2014).

Per favorire il raggiungimento della competenza comunicativa, l'intervento di CAA deve focalizzarsi non sulla dimostrazione di capacità isolate ma su efficaci performance comunicative all'interno dei contesti naturali di vita (Light, 1989). L'importanza di focalizzarsi sulla comunicazione funzionale e sulla partecipazione all'interno della società è stata riconosciuta dall'ICF (*International Classification of Functioning, Disability and Health*) proposta dalla Organizzazione Mondiale della Sanità.

A causa delle severe disabilità, delle barriere ambientali presenti nella società, e dei limiti dei sistemi di CAA, le persone con BCC si devono inevitabilmente confrontare con i limiti che riguardano la propria competenza linguistica, operativa e/o sociale. In questi casi, devono sviluppare strategie che consentano loro di "by- passare" questi limiti e di fare al meglio ciò che sanno e possono fare. Nel 2003, Light ha ampliato l'iniziale modello di competenza comunicativa, affermando che la sua acquisizione da parte delle persone con

complessi bisogni comunicativi è influenzata non solo dalla loro competenza linguistica, operativa, sociale, e strategica ma anche da vari fattori psicosociali fra cui motivazione, attitudine, sicurezza di sé, e resilienza. Di conseguenza, i fattori psico-sociali avranno un ruolo sempre maggiore nell'acquisizione della competenza comunicativa e, anche se in passato sono stati spesso sottovalutati, dovranno essere sempre più considerati per garantire alla persona con disabilità comunicativa la perseveranza necessaria a comunicare, anche in presenza di continue sfide da affrontare e di possibili fallimenti da superare (Light, 1989).

3.2.5 Tecniche e ausili di CAA

La CAA descrive un insieme di tecniche, strategie e tecnologie che facilitano e aumentano la comunicazione in persone che hanno difficoltà ad usare i più comuni canali comunicativi, in una visione olistica che tiene insieme tutte le dimensioni della persona (Beukelman & Mirenda, 2014).

La CAA utilizza varie modalità espressive e per la scelta di un ausilio è necessario tener conto delle caratteristiche del destinatario, delle necessità comunicative e dell'ambiente di utilizzo (FLI – Lazio, 2018-2019).

Gli ausili possono essere distinti in:

- Ausili a bassa tecnologia;
- Ausili a media e alta tecnologia.

Gli ausili a bassa tecnologia non fanno uso di componenti elettronici ma utilizzano un codice alfabetico e/o un sistema grafico/simbolico. Vengono quindi utilizzati come supporti tabelle, costruite artigianalmente o già presenti in commercio, fogli prestampati, simboli, foto, immagini, calendari, pannelli di comunicazione (FLI – Lazio, 2018-2019). Di questi fanno parte i sistemi di simboli *aided*.

I simboli possono essere infatti divisi fra quelli *aided* (con ausilio), che richiedono qualche tipo di supporto esterno, come un dispositivo, per la loro produzione, e quelli *unaided* (senza ausilio) che non richiedono un dispositivo esterno per la loro produzione (Lloyd e Fuller, 1986).

3.2.5.1 I sistemi unaided

I sistemi *unaided* includono:

- Gesti
Il comportamento gestuale comprende movimenti fini e grossolani del corpo, espressioni facciali, comportamenti di sguardo e posture;
- Vocalizzazioni e parlato
Le persone che parlano con difficoltà producono spesso vocalizzazioni e suoni che per natura sono comunicativi. Tali vocalizzazioni possono sostituire il parlato e possono essere idiosincratiche;
- Sistemi di segni manuali
Alcuni di questi sono stati originariamente progettati e utilizzati da persone sorde. Già prima del 1990 venivano utilizzati anche con persone con Bisogni Comunicativi Complessi, ma sempre in combinazione con il parlato.
Ci sono tre tipi di sistemi: a) quelli che sono alternativi al linguaggio parlato di un determinato Paese; b) quelli che seguono esattamente il linguaggio parlato; c) quelli che interagiscono con o che integrano un altro mezzo di trasmissione del linguaggio parlato;
- Segni tattili
La percezione tattile dei segni viene comunemente usata da persone sordo-cieche che conoscevano il linguaggio dei segni prima di perdere la vista (Reed et al., 1990). Con questo metodo la persona sordo-cieca mette una o due mani sulla mano dell'interlocutore che segna e ne rileva passivamente il movimento.

3.2.5.2 I sistemi *aided*

Rowland e Schweigert (2000) coniarono il termine “simbolo tangibile” per riferirsi a quei simboli *aided* bi- o tridimensionali che sono permanenti, facilmente manipolabili, discriminabili al tatto e altamente iconici.

In questa categoria di simboli sono inclusi:

- Oggetti reali
I simboli basati su oggetti reali possono essere identici, simili o associati ai loro referenti. Ad esempio un simbolo identico per lavare i denti potrebbe essere uno spazzolino da denti dello stesso tipo e colore di quello usato dalla persona. Un simbolo simile potrebbe essere rappresentato da uno spazzolino di tipo e colore diverso, mentre un simbolo associato potrebbe essere un tubetto di dentifricio;
- Miniature di oggetti

Le miniature di oggetti possono essere più pratiche degli oggetti reali in alcune situazioni, ma devono essere selezionate con attenzione per massimizzarne l'efficacia (Lloyd e Fuller, 1986);

- Oggetti parziali

In alcune situazioni, in particolare quelle che coinvolgono referenti di più grandi dimensioni, gli oggetti parziali possono essere simboli utili. Questi sono costituiti da una parte del referente (ad esempio il cappuccio di una bomboletta di detersivo per i vetri può essere usato per rappresentare l'azione di lavare le finestre. Appartengono a questa categoria anche i "simboli con una o due caratteristiche condivise".

L'uso di oggetti parziali può rappresentare una buona alternativa quando non si può ottenere una somiglianza tattile con le miniature;

- Simboli associati artificialmente e *textured symbols*

I simboli tangibili possono essere costruiti selezionando forme, materiali e tessuti con diverse trame (*textured symbols*), che possono essere artificialmente o arbitrariamente associati al loro referente.

Ad esempio un pezzo di tessuto potrebbe essere un *textured symbol* associato logicamente per rappresentare un accappatoio, mentre un quadrato di velluto potrebbe essere arbitrariamente selezionato per rappresentare la merendina preferita;

- Simboli pittografici

Di seguito verranno descritti i più importanti sistemi di simboli utilizzati.

Per rappresentare i vari concetti si possono utilizzare molti tipi di simboli pittografici, incluse le fotografie, simboli stilizzati e simboli astratti.

Le fotografie possono essere utilizzate per rappresentare oggetti, verbi, luoghi e attività.

Nel corso degli anni sono stati sviluppati in Nord America e altrove molti set di simboli stilizzati per supportare la comunicazione e/o lo sviluppo della letto-scrittura di persone con Bisogni Comunicativi Complessi. Le simbologie più importanti utilizzate in Nord America sono: *Picture Communication Symbols (PCS)*, *Widgit Symbols (WLS)* e *Blissymbols (BLISS)* (Beukelman & Mirenda, 2014).

I PCS sono il sistema di simboli stilizzati più utilizzati al mondo. La libreria PCS contiene più di 18.000 simboli pittografici che rappresentano parole, frasi, concetti relativi a un'ampia varietà di argomenti. Questi simboli sono disponibili in 44 lingue. Si tratta però di un set poco fornito di simboli astratti e senza elementi morfosintattici. Tuttavia i simboli PCS sono

ritenuti più trasparenti e più facili da apprendere rispetto ai *Blissymbols* (Beukelman & Mirenda, 2014).

Il set dei *Widgit Symbols* è stato sviluppato negli Stati Uniti e nel Regno Unito e ora contiene più di 11.000 simboli relativi a un vocabolario di più di 40.000 parole inglesi. Sono stati realizzati per adattarsi a una serie di standard e convenzioni e possono essere utilizzati per supportare sia la comunicazione sia la letto-scrittura (Beukelman & Mirenda, 2014).

Il Blissymbol fu sviluppato inizialmente come linguaggio internazionale per la comunicazione scritta. Consisteva approssimativamente in 100 simboli di base che potevano essere impiegati, singolarmente o in combinazione, per codificare virtualmente qualsiasi messaggio. Il sistema oggi è composto da circa 4500 simboli. Nuovi simboli Bliss vengono aggiunti periodicamente da un comitato internazionale affiliato al *Blissymbols Communication International*. I simboli Bliss sono utilizzati in più di 33 paesi e sono stati tradotti in più di 15 lingue. Tuttavia vari studi hanno indicato che si tratta dei simboli meno trasparenti e più difficili da imparare e ricordare (Mirenda & Locke, 1989).

Con i vari simboli è possibile andare a creare dei sistemi che permettono all'individuo con Bisogni Comunicativi Complessi di entrare maggiormente in relazione con i suoi interlocutori. Alcuni di questi sistemi sono rappresentati da:

- In Inbook

Si tratta di libri tradotti in simboli che favoriscono lo sviluppo cognitivo, il pensiero, la conoscenza, la creatività e la comprensione della lettura. La costruzione, la scelta e l'uso di inbook preparano il bambino e il suo ambiente all'intervento di CAA che può seguire. Grazie al supporto della narrazione e ai simboli il bambino arriva ad un intervento di CAA con già un ampio vocabolario, una ricchezza morfologica, sintattica e pragmatica e una presensibilizzazione dei suoi interlocutori che hanno già capito come funziona il sistema;

- PODD

Si tratta di un quadernone organizzato; ogni pagina è suddivisa in colonne che contengono i possibili soggetti da utilizzare e alcune delle principali preposizioni, avverbi e altro per significare. In questa maniera si rende facile la costruzione della frase diminuendo il numero di girapagine necessari per costruire una narrazione;

- Tabelle a tema

Sono un insieme strutturato di simboli che serve per interagire e comunicare in una specifica attività: un gioco, una lettura, un momento della giornata a casa o a scuola o per raccontare qualcosa. La tabella a tema deve contenere innanzitutto le parole che al bambino interessa usare e le parole che gli servono per capire cosa sta succedendo in determinate situazioni. Il vocabolario scelto non deve dimenticare verbi, emozioni, aggettivi, concetti astratti;

- Strisce delle attività

La striscia delle attività è uno strumento per informare il bambino su alcune attività specifiche che gli vengono proposte all'interno della giornata in determinati contesti (per esempio nella scuola o nel trattamento riabilitativo in ambulatorio) e aiutarlo a comprenderne la sequenza temporale.

3.2.5.3 Gli ausili a media e alta tecnologia

Gli ausili a media e alta tecnologia sono caratterizzati da una tecnologia media o avanzata e, solitamente, presentano un'uscita in voce. Ne fanno parte (FLI – Lazio, 2018-2019):

- VOCA

Considerati a media tecnologia, sono dei dispositivi funzionanti a batteria che di solito hanno l'aspetto di pulsanti: premendo il pulsante si attiva la produzione di uno o più messaggi vocali;

- Comunicatori alfabetici e simbolici

Sono piccoli ausili per comporre messaggi con uscita in voce;

- Comunicatori dinamici

Si tratta di tablet e PC portatili con interfacce multimediali per la comunicazione;

- Software per la comunicazione

Sono programmi per computer che permettono di creare testi in simboli, tabelle o personalizzare immagini;

- Puntatori oculari

Permettono ad un soggetto di scegliere, con il solo movimento degli occhi, un tasto, una lettera, una frase su uno schermo. Sono particolarmente utili per persone colpite da malattie neurodegenerative.

3.2.6 La valutazione in CAA

La valutazione in CAA è un processo dinamico, circolare, progressivo centrato sulle caratteristiche, interessi e attitudini della persona con disabilità e sulla sua interazione con

l'ambiente. Il processo di valutazione è finalizzato all'individuazione degli obiettivi dell'intervento per l'oggi in relazione alle attuali abilità, bisogni e ambienti di vita della persona e degli obiettivi ed interventi che si possono prevedere per il domani, orientandoli ad una visione prospettica della condizione della persona con disabilità della comunicazione (ISAAC, 2017).

È fondamentale infatti, al termine della valutazione dinamica, determinare l'area di sviluppo potenziale che sarà l'obiettivo abilitativo per il miglioramento della qualità della vita della persona, in base alla quale si delinearanno le linee generali dell'intervento (ISAAC, 2017).

La valutazione riguarda sia l'analisi delle capacità della persona sia l'approfondimento delle reali opportunità di comunicazione presenti nella sua vita e l'identificazione delle eventuali barriere alla partecipazione (ISAAC, 2017).

Il team di valutazione è costituito da professionisti esperti di CAA ma anche dai suoi familiari e caregiver, dagli insegnanti e/o educatori e dagli altri professionisti che si prendono cura della persona. A seconda della patologia, dell'età e dei bisogni della persona con BCC e dei suoi contesti di vita, diversi potranno infatti essere i professionisti coinvolti nel team di valutazione (ISAAC, 2017).

La valutazione in CAA utilizza come base il Modello della Partecipazione che enfatizza l'intreccio tra le attività umane, il funzionamento adattivo, i fattori personali e ambientali, compreso l'insieme delle limitazioni funzionali della persona con disabilità di comunicazione (Beukelman & Mirenda, 1988).

Vengono in particolare valutate le modalità espressive della persona, le abilità ricettive, il grado di intenzionalità, le funzioni comunicative e la capacità di modificare le strategie utilizzate per riparare le interruzioni nella comunicazione. La valutazione, che viene definita dinamica, dovrebbe dimostrare le capacità di apprendimento della persona valutata e di conseguenza dare informazioni su: a) le abilità indipendenti della persona e quelle che richiedono supporto; b) la modificabilità della persona e le sue reazioni ai vari tipi di supporto e c) le indicazioni per l'intervento (ISAAC, 2017).

Le osservazioni emerse durante la valutazione dinamica dovranno essere integrate con osservazioni della persona in ambiente ecologico (ISAAC, 2017).

Per valutare le opportunità di comunicazione e partecipazione presenti negli ambienti di vita possono essere utilizzate varie modalità che vanno dalla registrazione scritta di osservazioni negli ambienti di vita, ai video, alla compilazione di specifici format, a report formalizzati (Beukelman & Mirenda, 2013).

Alla valutazione dinamica possono essere integrati i risultati di strumenti specifici, quali: la *Communication Matrix* (Rowland, 2004), la *Interactive Check list for Augmentative Communication* (INCH) (Bolton & Dashiell, 1991), il Modello SETT (Zabala, 1993), il *Triple C* (Bloomberg et al., 2009) ed altri ancora.

È anche necessario individuare i partner comunicativi presenti negli ambienti di vita, approfondirne le abilità ed analizzare i pattern di interazione utilizzati dalla persona con BCC con questi diversi partner comunicativi. Il Modello della Partecipazione sottolinea infatti l'importanza dei partner comunicativi sia come componente determinate per l'implementazione degli interventi ma anche come potenziale fonte di barriere alla comunicazione (ISAAC, 2017).

È fondamentale infine attuare una valutazione iniziale dell'accesso agli strumenti di CAA.

Con il termine accesso ci si riferisce ai modi con cui una persona con BCC è in grado di manipolare ed utilizzare i sistemi di CAA.

Ad esempio l'accesso ai sistemi *aided* di CAA può essere condizionato da vari fattori quali disabilità fisiche, disturbi visivi ed uditivi, disordini senso-percettivi, difficoltà cognitive, problemi di controllo posturale e di adeguato posizionamento, soprattutto in posizione seduta (ISAAC, 2017).

Si devono valutare quindi:

- Disturbi motori;
- Controllo posturale;
- Disturbi senso-percettivi;
- Difficoltà cognitive.

Un test di valutazione che tiene conto di questi ed altri parametri è il VCAA. Si tratta di un questionario nato per valutare l'intervento migliore di Comunicazione Aumentativa e

Alternativa in bambini con Spettro Autistico, infatti riguarda solamente l'uso dei segni e i metodi di comunicazione a bassa tecnologia. Ciononostante può essere utilizzato anche con altri tipi di pazienti con Bisogni Comunicativi Complessi (Goldman, 2006).

Il VCAA è stato sviluppato sulla base di una raccolta di informazioni riguardo alle caratteristiche e alle abilità dei bambini che comunicano efficacemente con i segni e i due principali metodi comunicativi a bassa tecnologia (i sistemi basati sullo scambio di immagini e la comunicazione basata sull'indicazione di immagini). Tali informazioni sono state raccolte in diversi anni di lavoro con bambini che avevano vari bisogni speciali associati a una menomazione della comunicazione verbale, per esempio con trauma cranico, paralisi cerebrale, Sindrome di Down, Distrofia Muscolare di Duchenne, difficoltà di apprendimento gravi e bambini affetti da disturbi dello spettro autistico (Goldman, 2006).

Il VCAA può essere un valido strumento di valutazione anche per altri gruppi di pazienti e si può eseguire a qualsiasi età (Goldman, 2006).

Prima di eseguire la valutazione è essenziale completare la sezione di prevalutazione. Finché non sono soddisfatti 4 criteri non è possibile intraprendere un percorso di CAA. Le domande alle quali è necessario rispondere positivamente sono:

1. Il bambino è in grado di concentrare l'attenzione perlomeno per un brevissimo lasso di tempo?
2. Sono stati osservati comportamenti comunicativi intenzionali da parte sua?
3. Ci sono prove della capacità di distinguere fra persone e oggetti?
4. C'è almeno un oggetto o un'attività capace di motivare il bambino?

Il profilo di valutazione vero e proprio consiste in 27 domande a risposta chiusa che riguardano direttamente o indirettamente la comunicazione. Esse sono divise in 9 categorie:

- Attenzione;
- Abilità visive;
- Sguardo;
- Abilità motorie;
- Vicinanza fisica/contatto;
- Status comunicativo;

- Comportamento;
- Sviluppo cognitivo;
- Sviluppo del linguaggio ricettivo.

Una volta completata, la scheda di registrazione diventa un profilo visivo delle abilità e delle necessità del bambino rispetto alla CAA (Goldman, 2006).

Il profilo di valutazione del VCAA si è dimostrato utile da tre punti di vista:

- Aiuta tutte le persone implicate nella decisione di quale sia il metodo di comunicazione aumentativa e alternativa più efficace su base individuale;
- Fornisce un quadro d'insieme obiettivo delle abilità personali del bambino necessarie alla comunicazione;
- Permette di registrare i progressi in queste abilità man mano che il bambino matura e si sviluppa.

È consigliato integrare una valutazione della competenza Pragmatica.

Un test che valuta la competenza pragmatica è il Test del Primo Linguaggio - TPL (Axia, 1995). Si tratta di un metodo diretto di valutazione dello sviluppo linguistico il cui scopo è quello di fornire una descrizione delle principali abilità linguistiche che emergono nei primi mesi di vita.

Il test è costituito da tre scale, ognuna articolata in una serie di prove di comprensione e una serie di prove di produzione che riguardano i tre aspetti più importanti del linguaggio: pragmatica, semantica e prima sintassi.

È un test utile per valutare lo sviluppo normale e patologico nelle prime fasi di evoluzione del linguaggio (Axia, 1995).

La sezione che valuta le abilità comunicative e pragmatiche può essere integrata con il VCAA e può essere utile per valutare tale competenza anche nei bambini non verbali.

3.2.7 L'intervento di CAA

In seguito alla valutazione delle competenze comunicative deve essere effettuata una presa in carico il più tempestivamente possibile che abbia l'obiettivo di massimizzare le abilità comunicative della persona per partecipare attivamente a tutto ciò che accade nei vari

ambienti di vita della persona stessa (ISAAC, 2017). Tutti infatti tutti hanno il diritto di comunicare. Secondo Pat Mirenda, uno dei principali fondatori dell'ISAAC: *“L'unico prerequisito per la comunicazione non ha nulla a che fare con l'età mentale, cronologica, i prerequisiti cognitivi, le formule matematiche o qualunque altro modello che si sia sviluppato nel tempo per stabilire che possa essere candidato all'intervento e chi no. L'unico vero prerequisito per la comunicazione è respirare”*.

È necessario quindi che i bambini con BCC e i loro familiari accedano agli interventi e supporti della Comunicazione Aumentativa e Alternativa fin dalle prime fasi della vita, per favorire non solo lo sviluppo delle abilità di linguaggio e di comunicazione ma più in generale lo sviluppo complessivo del bambino (Rivarola, 1991).

L'intervento di CAA è un intervento longitudinale: i bisogni comunicativi e le capacità delle persone con BCC cambiano nel corso della vita, in relazione all'età, all'evoluzione delle diverse patologie, così come cambiano anche i partner comunicativi e i contesti di vita. È necessario pertanto che il sistema generale di comunicazione venga costantemente adeguato ai nuovi bisogni di comunicazione e partecipazione (ISAAC, 2017).

L'intervento è in generale finalizzato a sostenere ed ampliare le naturali modalità di comunicazione, e ad introdurre modalità aumentative/alternative proponendo e adeguando nel tempo strumenti efficaci e personalizzati, selezionando un vocabolario appropriato ed un'adeguata organizzazione dello stesso (ISAAC, 2017).

L'intervento iniziale di CAA supporta le modalità comunicative naturali più funzionali e, ove necessario, introduce modalità *aided*.

L'introduzione delle prime modalità simboliche è basata sul processo di modellamento durante il quale il partner, mentre interagisce con il bambino, introduce e indica il simbolo (simbolo tangibile, foto, immagine, simbolo grafico) corrispondente alle parole chiave e progressivamente modella, espande e riformula le successive produzioni del bambino. È importante che il vocabolario iniziale venga introdotto al bambino in modo ricettivo, all'interno di situazioni interessanti e motivanti per lui, prima di chiedergli di usarlo in funzione espressiva (Rivarola, 2004; Costantino & Bergamaschi, 2005).

Il modellamento rinforza inoltre l'associazione del simbolo al referente, permette al bambino di condividere con un'altra persona la sua modalità di comunicazione ed espone il bambino a una costruzione sintattica via via più evoluta (ISAAC, 2017).

Viene così avviato un processo di co-costruzione di significati condivisi all'interno delle routine quotidiane, del gioco e di altre attività proprie della vita del bambino, in cui partner e bambino inizieranno a concordare le modalità per esprimerli, siano esse vocali, gestuali o con uso di supporti visivi. Si verrà così a creare un vocabolario iniziale che verrà continuamente implementato per le nuove acquisizioni e conoscenze (ISAAC, 2017).

Nell'introdurre le prime modalità *aided* di CAA e sulla base dei reali bisogni comunicativi e delle esigenze di vocabolario del bambino si dovrà inoltre individuare il tipo di ausilio più adeguato in relazione alle abilità presenti, anche basandosi sulle valutazioni precedentemente svolte (ISAAC, 2017).

Gli strumenti individuati dovranno sempre essere a disposizione del bambino in tutti i momenti ed in tutti gli ambienti di vita perché il bisogno di comunicare è sempre presente. L'intervento, infine, sarà rivolto anche all'ambiente per individuare reali opportunità di comunicazione e partecipazione. Sarà necessario che il team di CAA effettui costanti rivalutazioni degli obiettivi, degli strumenti e delle modalità di intervento ipotizzate (ISAAC, 2017).

Il team di CAA dovrà adeguare costantemente il vocabolario presente negli ausili, curando in particolare che non si limiti alla sola richiesta di oggetti ed azioni ma dia la possibilità di esprimere sentimenti, verbi, emozioni e funzioni comunicative più evolute, come raccontare, porre domande, esporre un'opinione e meta-comunicare. Il costante adeguamento del vocabolario è fondamentale anche per dare al bambino con BCC una costante motivazione a comunicare (Beukelman & Mirenda, 2013).

Dalle osservazioni effettuate negli ambienti di vita potrà emergere anche la necessità di ampliare il sistema generale di comunicazione utilizzando tabelle a tema. (Beukelman & Mirenda, 2013).

Le evidenze presenti in letteratura e le esperienze cliniche descrivono come l'utilizzo dell'approccio della CAA in età evolutiva sia estremamente efficace nei bambini con BCC.

Benché il ruolo più ovvio sia quello di fornire a questi bambini una modalità di comunicazione aumentativa/alternativa, la CAA può essere utilizzata anche per aumentare il linguaggio orale e le vocalizzazioni esistenti e migliorare l'intelligibilità dei messaggi, per fornire una modalità di input, oltre che di output, a bambini con limitate capacità di comprensione del linguaggio orale, e per sostituire o mitigare comportamenti problema del bambino tramite modalità convenzionali di comunicazione (Ronski & Sevcik, 2005).

3.3 Comunicazione e Comunicazione Aumentativa e Alternativa nell'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1

3.3.1 Le caratteristiche del linguaggio nei bambini con Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1

Molti bambini affetti da Atrofia Muscolare di tipo 1 presentano, per le caratteristiche di deformità del volto e dei rapporti articolari e muscolari, sia fisiologici che funzionali, gravi problemi di comunicazione, che si ripercuotono sulla globalità della persona (Mastella & Ottonello, 2009).

Dall'insorgenza dei sintomi, la SMA di tipo 1 ha un grave impatto sui muscoli respiratori che, insieme ai muscoli bulbari, sono il motore della funzione del linguaggio.

Nei bambini la comunicazione e il linguaggio sono la base per lo sviluppo del pensiero. Per i bambini con SMA 1 il desiderio di comunicare è il medesimo dei loro coetanei, tuttavia la produzione verbale è resa molto difficile a causa delle loro condizioni cliniche. I bambini SMA 1 faticano a sviluppare il linguaggio verbale, pur avendo un'intenzionalità e una volontà comunicativa anche molto precoce (Mastella & Ottonello, 2009).

Il loro linguaggio verbale è caratterizzato da movimenti oculari, suoni gutturali e anartria (SMA di tipo 1A); grave disartria (SMA di tipo 1B) e voce nasale e dislalia (SMA di tipo 1C) (Zappa et al., 2021).

I genitori/ caregiver di solito cercano di tradurre i messaggi dei bambini o di sostituirsi ad essi, con frequenti interruzioni della comunicazione. Questo limita fortemente le loro interazioni sociali solo alle poche persone in grado di comprendere i loro messaggi (Zappa et al., 2021).

3.3.2 Studi sul linguaggio e sulle capacità comunicative dei bambini con Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1

Lo sviluppo cognitivo e la comprensione del linguaggio di bambini e adolescenti con SMA 1 non hanno mai ricevuto molta attenzione: nella pratica clinica, c'è stato un generale consenso che la funzione cognitiva sia ben conservata in tutte le forme di SMA, tuttavia, gli studi sullo sviluppo delle abilità cognitive e comunicative sono ancora limitati.

Lo studio di Zappa et al. (2021) è il più grande studio che sia mai stato fatto per indagare le abilità cognitive, la comprensione del linguaggio e il linguaggio in bambini non trattati con SMA di tipo 1.

Si tratta di uno studio retrospettivo che ha analizzato le cartelle cliniche di 22 bambini con età compresa tra i 3 e gli 11 anni affetti da SMA di tipo 1 in condizioni cliniche stabili e con un modo codificato di comunicare “sì” e “no”.

Sono stati presi i risultati relativi i seguenti test di valutazione:

- Test Unidimensionale di Raven (RPCM) per valutare lo sviluppo cognitivo;
- ALS Severity Score (ALSSS) per valutare i disturbi del linguaggio;
- Brown Bellugy modificato per gli standard italiani (TCGB) per valutare la comprensione del linguaggio;
- Children’s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP-INTEND) per valutare il funzionamento motorio.

3.3.3 Risultati dello studio

I risultati ottenuti permettono di affermare che anche se il linguaggio e la funzione motoria sono stati gravemente compromessi, i bambini con SMA 1 hanno mostrato intelligenza generale e comprensione del linguaggio nel range di normalità. La compromissione del linguaggio era strettamente correlata alla compromissione motoria globale (Zappa et al., 2021).

Questi risultati confermano che i bambini SMA 1 con limitata attività locomotoria e limitate esperienze di manipolazione non sono influenzati nella costituzione del potenziale intellettuale e nello sviluppo di efficaci capacità di comprensione, mentre il linguaggio è gravemente compromesso (Zappa et al., 2021).

Tuttavia, la progressiva mancanza di stimoli e le limitate esperienze sociali potrebbero portare a un divario tra le abilità cognitive e la comprensione. Le prime potrebbero rimanere stabili, mentre ci si aspetta che la seconda peggiori, essendo fortemente dipendente dall'esposizione al linguaggio, alla lettura di libri e programmi di apprendimento (Zappa et al., 2021).

È per tale motivo che è necessario intraprendere il prima possibile un intervento di Comunicazione Aumentativa e Alternativa che permetta a questi bambini di arricchire le loro esperienze ed entrare maggiormente in relazione con i loro interlocutori (Mastella & Ottonello, 2009).

3.3.4 La presa in carico logopedica del disturbo comunicativo nell'Atrofia Muscolare di tipo 1

L'attenzione a tutte le altre molteplici problematiche spesso fa passare in secondo piano i bisogni comunicativi del bambino, che richiedono invece fin da subito un'attenzione particolare. La possibilità di stabilire una forma di comunicazione è fondamentale per garantire l'acquisizione di un ruolo sociale nel contesto di vita, in sintonia con i bisogni e le aspettative proprie dell'età (Mastella & Ottonello, 2009).

A volte succede che i servizi territoriali di neuropsichiatria infantile o di riabilitazione ritengano inutile l'intervento del logopedista, perché si pensa che la possibilità che il bambino sviluppi un linguaggio normale sia praticamente nulla. Invece, il supporto del logopedista alla famiglia e agli altri operatori è importante fin dal primo anno di vita, quando il bambino è ancora in grado di emettere suoni, sia per cercare di mantenere le funzioni esistenti sia per attivare precocemente un programma multidisciplinare di Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA).

Studi che si concentrino sull'Intervento di CAA nei bambini con SMA 1 sono in programma (Zappa et al., 2021). Ad oggi però non ci sono ancora delle Linee Guida che indichino quale possa essere l'intervento di CAA più appropriato.

In attesa di ulteriori studi e stesura di Linee Guida che potranno definire al meglio la presa in carico logopedica per la comunicazione è possibile adattare gli strumenti di valutazione anche alle esigenze dei bambini SMA 1 per intraprendere comunque un percorso di CAA.

Le strategie e i sistemi di Comunicazione Aumentativa e Alternativa possono infatti essere personalizzati per soddisfare i bisogni individuali, sfruttando le abilità intatte (ad esempio i movimenti distali). Poiché la forza tende ad essere conservata nelle strutture distali (per esempio, le estremità) più che in quelle prossimali (per esempio, testa/collo), può essere raccomandato un intervento di CAA con accesso attraverso i movimenti delle parti distali del corpo (Ball, Fager & Fried-Oken, 2012).

Molto spesso infatti l'intervento di CAA nei bambini con SMA di tipo 1 si serve dei sistemi simbolici *aided* (scambio di immagini, indicazione, PODD), che non prevedono un grande sforzo fisico.

L'intervento non sarà rivolto soltanto al bambino ma ai care-giver e a tutte le persone che interagiscono con lui poiché il sistema comunicativo dovrà essere condiviso da tutti. È necessaria un'attività di informazione e formazione di competenze ai contesti di vita, alla famiglia e agli operatori stessi (Mastella & Ottonello, 2009).

Assume un ruolo molto importante per i bambini con SMA di tipo 1 la lettura ad alta voce, con il modello Inbook. Infatti la lettura ad alta voce da parte di un adulto favorisce e stimola la comunicazione e il linguaggio (Mastella & Ottonello, 2009).

Adottare fin da subito libri modificati, nei quali il testo è scritto in simboli, è un mezzo utile per introdurre la CAA nella vita del bambino. Nel leggere ad alta voce, l'adulto indica con il dito il simbolo che sta leggendo, e il bambino nel tempo apprende spontaneamente e senza sforzo che a quella parola corrisponde quel determinato simbolo (Mastella & Ottonello, 2009).

Capitolo 4 – Descrizione di un caso clinico: profilo valutativo e proposta del trattamento logopedico

È stato preso in carico il paziente N.P. affetto da Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1. In questo capitolo verrà analizzato il suo profilo di valutazione dalla quale emerge la proposta di trattamento riabilitativo logopedico finalizzato all'implemento della funzione deglutitoria e all'abilità comunicativa.

L'osservazione, le valutazioni e la realizzazione del piano riabilitativo sono avvenute con la supervisione della Logopedista referente presso il domicilio del bambino.

Il bambino non effettua le sedute di terapia in ambulatorio poiché la SMA di tipo 1 è una patologia molto compromettente per cui ha diritto al trattamento domiciliare. Seguire il bimbo a domicilio ha favorito l'opportunità di lavorare in un contesto ecologico.

4.1 Presentazione del caso clinico

Anamnesi familiare:

Madre in apparente buona salute, maestra di sostegno. Padre in apparente buona salute, operaio. Fratello maggiore in apparente buona salute. Non familiarità per patologie neurologiche.

Anamnesi fisiologica:

N.P. è nato il 10/09/2018 da parto cesareo a 38 settimane, dopo gravidanza normodecorsa. Sono stati notati scarsi movimenti nel mese finale della gestazione. Il peso alla nascita era di 2710 g.

Accrescimento post natale regolare. Dalla nascita si notano scarsa motilità degli arti inferiori e dei polsi e delle mani con atteggiamento preferenziale a mano cadente bilaterale.

Anamnesi patologica:

In data 06/11/2018 il paziente è stato ricoverato presso il reparto di Pediatria di Macerata alla luce di scarsa efficacia del trattamento aerosolico eseguito a domicilio per tosse con catarro e rinite, presenti da circa una settimana, con concomitante scarsa alimentazione. In corso di degenza sono state anche osservate ipotonia generale e insufficienza respiratoria per la quale veniva decisa intubazione.

Nella giornata del 07/11/2018 N. è stato trasferito presso il reparto di Rianimazione dell'Ospedale Pediatrico Salesi (AN) dove si presentava ipotónico, iporeattivo e con indici infettivi alterati.

Alla valutazione neurologica si notavano: ipotonia marcata, assenza di motilità spontanea; ROT (riflessi osteotendinei) assenti, contatto visivo valido, seppur incostante, non asimmetrie del volto. All'EMG (elettromiografia) si notavano segni di sofferenza neurogena diffusa.

Per tali segni e sintomi clinici si chiedeva indagine genetica per SMA e SMARD.

In data 17/11/2018 si è acquisito referto di delezione in omozigosi del gene SMN 1 in regione 5q11.2 per cui si faceva diagnosi di SMA di tipo 1. Al momento della diagnosi N. aveva 2 mesi e 7 giorni.

L'inizio della presa in carico:

In data 28/11/2018 è stato intrapreso trattamento con Spinraza intratecale. La seconda somministrazione è avvenuta in data 12/12/2018, la terza in data 27/12/2018 e la quarta il 31/01/2019. A seguito di queste somministrazioni si è provveduto a procedere alle iniezioni ogni 4 mesi.

Spinraza viene infatti somministrato il primo giorno di trattamento (giorno 0), poi intorno al giorno 14, giorno 28 e giorno 63. In seguito una volta ogni 4 mesi.

N.P. è ancora in trattamento con Spinraza, in attesa di ricevere la terapia genica.

Durante la degenza presso la S.O.D. di Neuropsichiatria Infantile del Salesi è stata effettuata fisioterapia motoria e respiratoria e terapia con macchina della tosse e NIV notturna.

Anche a casa N.P. esegue terapia con macchina della tosse e NIV notturna.

Non sono state sperimentate né deglutizione né masticazione a causa dello scarso controllo del capo. È stato pertanto inserito Sondino Naso Gastrico (SNG) in data 07/11/2018 e si programmava posizionamento della PEG, che è avvenuto in data 18/02/2019.

Nel frattempo è stata avviata assistenza domiciliare alla luce delle condizioni cliniche complesse del paziente per la presa in carico fisioterapica motoria e respiratoria.

A ottobre 2019 la presa in carico di N.P. prevedeva:

- 3 sedute a settimana di psicomotricità a domicilio;
- 2 sedute a settimana di fisioterapia respiratoria a domicilio;
- 3 sedute a settimana di fisioterapia motoria a domicilio.

Nel maggio 2020 vengono integrate 2 sedute a settimana di logopedia.

4.2 Osservazione del caso clinico

A novembre 2020, alla mia prima osservazione il bambino si presentava con ipotonia diffusa, controllo del capo e del tronco ma esauribili, presenti secrezioni catarrali, difficoltà nella gestione della saliva con concomitante scialorrea e conseguente necessità di essere aspirato spesso. Il pianto era flebile, la tosse ipovalida. Il viso si presentava ipomimico, presente anche malocclusione dentale (II classe di Angle).

La posizione seduta era possibile grazie al sistema posturale ma non poteva essere mantenuta per tempi prolungati perché il bambino non riusciva a gestire le secrezioni, perciò necessitava di essere posizionato disteso su di un lato per liberare le vie aeree superiori.

Dal punto di vista relazionale N. non sembrava intimorito, né infastidito dalla mia presenza, ma anzi si lasciava avvicinare e manteneva il contatto oculare.

La mamma riferiva che quando N. è interessato a qualcosa la indica, ricercando prima l'attenzione delle persone che ha attorno. Da questo si poteva evincere la sua intenzionalità comunicativa.

Nei paragrafi 4.5.1 e 4.5.2 verranno descritti in maniera più esaustiva la valutazione delle strutture e delle funzioni orali a sostegno della deglutizione e il profilo comunicativo di N. prima della presa in carico riabilitativa logopedica.

4.3 Obiettivo dello studio

L'obiettivo di questo studio è quello di formulare un progetto riabilitativo logopedico mirato all'implemento della comunicazione e alla funzione deglutitoria, dimostrandone l'efficacia.

Per fare ciò sono prese in considerazione le valutazioni pre- e post-trattamento logopedico.

Per quanto riguarda la deglutizione la presa in carico aveva avuto inizio già nel maggio 2020, mentre la presa in carico riabilitativa della comunicazione ha avuto inizio da novembre 2020.

4.4 Materiali e metodi

La presa in carico ha avuto inizio nel mese di novembre 2020 e si è conclusa a ottobre 2021, con un'interruzione nel mese di marzo 2021 a causa della ripresa della pandemia di SARS-CoV-2.

Le sedute hanno avuto luogo con una frequenza bisettimanale fino al mese di giugno 2021, in seguito la frequenza è stata di una volta a settimana.

Ogni seduta di trattamento aveva la durata di un'ora e 30 minuti, nella quale si dedicava una prima parte alle stimolazioni per la funzione della deglutizione e una seconda parte in cui si lavorava sull'impostazione della Comunicazione Aumentativa e Alternativa.

Spesso le proposte terapeutiche si integravano (ad esempio: tabelle a tema per la deglutizione).

4.4.1 Materiali per la valutazione della deglutizione

Per valutare la deglutizione sono stati analizzati i dati ottenuti dalla valutazione clinica non strumentale delle abilità orali e i dati degli esami strumentali svolti da N. (Videofluoroscopia) prima e dopo l'intervento riabilitativo logopedico.

I bambini affetti da Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1 sono molto compromessi per cui le scale di valutazione e i protocolli spesso non sono adatti o somministrabili nella loro interezza. È quindi necessario integrare quanto emerge dalle parti applicabili con una osservazione obiettiva.

Le parti dei test che sono stati somministrate provengono da:

- Schedule for Oral Motor Assessment (SOMA);
- Esame obiettivo delle strutture anatomiche (Cerchiari, 2016).

Il test SOMA è un programma per la valutazione motoria orale sviluppato con lo scopo di valutare oggettivamente le capacità orali-motorie dei bambini preverbal, al fine di identificare aree di abilità deficitarie che potrebbero avere un significato clinico. La funzione orale-motoria viene valutata attraverso una gamma di consistenze e fluidi alimentari (Skuse et al., 1995).

4.4.2 Materiali per la valutazione del profilo comunicativo

Per valutare la comunicazione è stata utilizzata la parte pragmatica del Test del Primo Linguaggio – TPL (Axia, 1995).

Inoltre è stato somministrato, solo all'inizio della presa in carico, dopo aver effettuato il TPL, il questionario di Valutazione della Comunicazione Aumentativa e Alternativa allo scopo di individuare quale strumento di CAA potesse essere più funzionale per le abilità già presenti nel bambino in questione.

Entrambi questi test sono stati descritti nel capitolo 3 di questo scritto, al paragrafo 3.2.6.

Per valutare il profilo comunicativo di N. ho deciso di somministrare il test TPL (Axia, 1995) nella sua parte Pragmatica per diversi motivi: 1) Impossibilità di somministrare altri test che richiedano almeno una minima capacità di linguaggio verbale; 2) si consiglia sempre di integrare una valutazione della competenza pragmatica al VCAA; 3) la somministrazione prima e dopo l'intervento riabilitativo permette di avere dei dati oggettivi sullo sviluppo comunicativo del bambino e sui suoi miglioramenti; in più permette di dimostrare l'efficacia del trattamento. La somministrazione di questo test infatti non è stata finalizzata a fare un confronto delle capacità di N. con lo sviluppo tipico, bensì per confrontare le sue abilità prima e dopo l'impostazione della CAA.

4.4.3 Materiali per il trattamento della disfagia

Per poter stimolare la funzione della deglutizione è stato necessario servirsi di diversi strumenti. Di seguito sono elencati quelli utilizzati nelle varie sedute di terapia.

Per l'accettazione delle stimolazioni inizialmente sono stati proposti degli spazzolini a dito, successivamente utilizzati anche per la normalizzazione della sensibilità.

Il cucchiaino fatto raffreddare con il ghiaccio è stato introdotto per la stimolazione termica.

In seguito, per lavorare sul tono muscolare sono stati inseriti spazzolini elettrici che fossero familiari al bambino, quindi maggiormente accettati, per poi passare a quello che è un dispositivo medico, ovvero il Novafon®.

Infine per la funzione della masticazione e quindi della motricità sono stati utilizzati i Chewtube e il masticatore di sicurezza con reticella antistrappo a trama fine. Il primo con il

solo scopo di aumentare il range di movimento di lingua e mandibola, migliorare il tono oro facciale e normalizzare la sensibilità, il secondo anche durante la masticazione; il secondo unisce gli obiettivi del primo strumento alla sperimentazione di diverse consistenze, diversi sapori e diverse temperature del cibo al suo interno.

Il trattamento veniva eseguito in condizioni di sicurezza per il bimbo, in collaborazione con l'infermiera di turno che era pronta ad aspirare in caso di necessità.

4.4.4 Materiali per la presa in carico della disabilità comunicativa

Per implementare la funzione comunicativa e rendere N. maggiormente comunicativo è stato impostato un quaderno di Comunicazione Aumentativa e Alternativa.

Tale quaderno è costituito da due parti:

- Una prima parte per il versante espressivo;
- Una seconda parte per la comprensione.

La prima parte del quaderno è divisa in categorie. Serve a N. per esprimere quelli che sono i suoi bisogni ma anche per prendere decisioni su varie alternative che gli vengono proposte dagli adulti di riferimento.

Le categorie sono le seguenti: bisogni, cibi (utilizzati per la masticazione) giochi, libri, canzoni.

La seconda parte del quaderno consiste in tabelle a tema e PODD che vengono utilizzate maggiormente in entrata durante lo svolgimento di giochi e attività, in modo tale da rendere partecipe N. di quello che si sta facendo e per ampliare il suo vocabolario di simboli, prima in entrata, per poi poterli utilizzare anche in uscita una volta appresi.

All'inizio e durante tutto l'arco della presa in carico sono stati utilizzati anche degli Inbook, ovvero libri tradotti in simboli, utili per l'apprendimento di questi ultimi.

4.5 Valutazione

Ad una prima osservazione qualitativa del bambino sono seguite la valutazione clinica della deglutizione e della comunicazione con lo scopo di stilare un trattamento riabilitativo adeguato alle necessità di N.P.

Queste valutazioni cliniche hanno avuto luogo a ottobre 2020 quando il bambino aveva 27 mesi.

4.5.1 Valutazione della deglutizione e delle funzioni orali

Per la valutazione della deglutizione sono stati compilati i questionari SOMA e L' "Esame obiettivo delle strutture anatomiche" tratto dalle tabelle di valutazione edite dalla Cerchiari (2016).

Il test SOMA è stato compilato solamente nella parte relativa alla deglutizione con consistenza semi-solida, somministrando acqua gel, poiché diminuisce il rischio di infezione nell'eventualità di una aspirazione e/o penetrazione nelle basse vie aeree.

Durante la somministrazione di tale prova il bambino è stato posizionato sulla statica in modo da avere capo e tronco allineati.

Di seguito le tabelle con i risultati delle valutazioni cliniche:

Semi-solidi (budino; acqua gel; passato denso)		Valutabile	
Non valutabile		Si	No
Saliva 1	Costante/considerevole scialorrea	s	n
Sequenza 1	Sequenza ritmica fluida	s	n
Inizio 1	Inizio della sequenza entro due secondi	s	n
Labbra 13	Labbra chiuse durante la deglutizione	s	n
Mandibola 1	Apertura della mandibola controllata	s	n

Mandibola 2	Movimenti mandibolari indipendenti da labbra e lingua (non morde il cucchiaino/riduzione movimenti verticali della mandibola)	s	n
Mandibola 3	Morde il cucchiaino per stabilizzare mandibola	s	n
Mandibola 10	Movimenti della mandibola associati (movimenti mandibolari evidenti per spostare il cibo nella cavità orale)	s	n
Somma dei quadrati colorati		7	
Punteggi limite: ≥ 4 disfunzione motoria orale; < 4 normale funzione motoria orale			

Il punteggio ottenuto è 7 per cui si evince che N. ha una disfunzione motoria orale.

ESAME OBIETTIVO DELLE STRUTTURE ANATOMICHE

ASPETTO CRANIO-FACCIALE	
Aspetto esteriore del viso	Simmetrico <input checked="" type="checkbox"/> Asimmetrico <input type="checkbox"/>
M. Masseteri	Tonici <input type="checkbox"/> Ipotonici <input checked="" type="checkbox"/> Simmetrici <input checked="" type="checkbox"/> Asimmetrici <input type="checkbox"/>
Postura della bocca a riposo	Chiusa <input type="checkbox"/> Aperta <input checked="" type="checkbox"/>
Postura delle labbra a riposo	Chiuse <input type="checkbox"/> Aperte <input checked="" type="checkbox"/> Toniche <input type="checkbox"/> Ipotoniche <input checked="" type="checkbox"/>
Postura della lingua a riposo	Non protrusa <input type="checkbox"/> Protrusa <input checked="" type="checkbox"/>
Sviluppo del mento	Normosviluppato <input type="checkbox"/> Iposviluppato <input checked="" type="checkbox"/>

Sensibilità periorale	Normale <input type="checkbox"/> Iper <input checked="" type="checkbox"/> Ipo <input type="checkbox"/>
INTERNO BOCCA	
Arcata dentale superiore	Normale <input type="checkbox"/> Protrusa <input checked="" type="checkbox"/>
Arcata dentale inferiore	Normale <input checked="" type="checkbox"/> Protrusa <input type="checkbox"/>
Palato duro	Liscio <input type="checkbox"/> Rugoso <input checked="" type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Ogivale <input checked="" type="checkbox"/>
Perimetro linguale	Liscio <input checked="" type="checkbox"/> Modellato <input type="checkbox"/>
Occlusione dentale	Normale <input type="checkbox"/> Malocclusione <input checked="" type="checkbox"/>
Palato molle	Mobile <input type="checkbox"/> Ipomobile <input checked="" type="checkbox"/>
M. Mentoniero	Normotonico <input type="checkbox"/> Ipotonico <input checked="" type="checkbox"/> Ipertonico <input type="checkbox"/>
M. Buccinatore	Normotonico <input type="checkbox"/> Ipotonico <input checked="" type="checkbox"/> Ipertonico <input type="checkbox"/>
M. Linguale	Tonico <input type="checkbox"/> Ipertonico <input type="checkbox"/> Ipotonico <input checked="" type="checkbox"/>
Sensibilità intraorale	Normale <input type="checkbox"/> Iper <input checked="" type="checkbox"/> Ipo <input type="checkbox"/>

Dall'esame obiettivo delle strutture anatomiche si evince la presenza di ipotonia generale della muscolatura del complesso facciale e un'ipersensibilità nello stesso distretto.

Sono stati inoltre indagati i risultati della Videofluoroscopia più vicina alla data d'inizio della mia presa in carico, risalente al mese di agosto 2020, dalla quale emergeva che il bambino presentava disfagia orofaringea: "Non presente atto deglutitorio, il bolo ristagna in faringe, non è presente apertura dello sfintere esofageo superiore, il bolo sale e scende nella faringe, presenza di insufficienza velare. la prova viene interrotta e il bambino viene aspirato sia nella cavità orale, sia nasale".

In base a quanto emerso dalle valutazioni cliniche e dalla valutazione strumentale sono stati definiti gli obiettivi, le tecniche e i metodi per la presa in carico riabilitativa della disfagia.

4.5.2 Valutazione delle abilità comunicative

Le abilità comunicative sono state valutate con la parte Pragmatica del Test del Primo Linguaggio. A seguire è stato compilato il questionario VCAA.

Di seguito le tabelle con i risultati delle valutazioni e questionari:

Prove del TPL (Axia, 1995):

Prove di produzione:

	Punteggi grezzi	Media	Percentili
Produzione spontanea (inizio incontro)	1	1	33°
Produzione su stimolo (richiesta di caramelle)	1		
Produzione su stimolo (richiesta di giocattolo)	1		
Produzione spontanea (fine incontro)	1		

Prove di comprensione:

	Punteggi grezzi	Media	Percentili
Comprensione (richiesta di informazioni)	1	1	20°
Comprensione (richiesta direttiva)	1		

I punteggi ottenuti nelle varie aree sono simili tra loro e il bambino collocandosi al 33° risulta ai limiti della norma per le prove di produzione, mentre risulta deficitario nelle prove di comprensione, collocandosi al 20°.

Inoltre il bambino non è verbale per cui è stato deciso di fare il questionario della VCAA per indagare se potesse essere in grado di comunicare tramite un metodo di Comunicazione Aumentativa e Alternativa e in caso di risposta affermativa quale potesse essere il metodo più adeguato.

Di seguito il questionario compilato con le relative considerazioni:

CRITERI DI PREVALUTAZIONE

Criteria	Si	No
Il bambino è in grado di concentrare l'attenzione perlomeno per un brevissimo lasso di tempo?	<input checked="" type="checkbox"/>	
Sono stati osservati comportamenti comunicativi intenzionali da parte sua?	<input checked="" type="checkbox"/>	
Ci sono prove della capacità di distinguere fra persone e oggetti?	<input checked="" type="checkbox"/>	
C'è almeno un oggetto o un'attività capace di motivare il bambino?	<input checked="" type="checkbox"/>	

Dalla prima parte che indaga i prerequisiti sono state ottenute tutte risposte affermative quindi si è proceduto con la somministrazione del questionario nella sua interezza:

COMPORTAMENTO	SI	NO
ATTENZIONE		
1* È in grado di mantenere (per almeno un minuto) l'attenzione condivisa su un'attività condotta da un adulto?	<input checked="" type="checkbox"/>	
ABILITÀ VISIVE		
2* È in grado di esaminare visivamente e completare una cartella della tombola con sei figure?	<input checked="" type="checkbox"/>	
3* È in grado di prestare attenzione agli elementi indicati da un adulto in una semplice immagine?	<input checked="" type="checkbox"/>	
SGUARDO		
4 Evita sistematicamente di guardare le persone	<input checked="" type="checkbox"/>	

5 Distingue fra persone e oggetti?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ABILITÀ MOTORIE		
6 Ha difficoltà di coordinamento motorio fine?	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
7 Ha spesso le dita o le mani in posizioni insolite o un'iperestensione delle dita?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8 Agita spesso le braccia, le mani, le dita oppure tocca spesso gli oggetti?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9 È in grado di imitare sporadicamente o regolarmente una varietà di gesti o di movimenti con una mano, per es., salutare, indicare?	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
10 È ecoprassico?	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
VICINANZA FISICA E CONTATTO		
11 Tollera o accetta l'aiuto fisico (sporadicamente o regolarmente)?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12 Quando viene aiutato fisicamente, graffia, morde o dà pizzicotti (regolarmente o spesso)?	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
STATUS COMUNICATIVO		
13 Indica con lo sguardo ciò che vuole?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14 Porta l'adulto all'oggetto desiderato?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
15 Indica ciò che vuole con un gesto o puntando un dito?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
16* È in grado di indicare toccando?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
COMPORAMENTO		
17 È passivo o distaccato	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
18 È frustrato quando i suoi desideri o bisogni non vengono capiti?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

19 È eccessivamente sensibile al rumore e quindi spesso si tappa le orecchie con le dita?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
COMPORAMENTO COGNITIVO	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
20 Ha difficoltà a recepire informazioni da più di un canale alla volta?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
21 Riesce ad abbinare dei simboli a delle immagini?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
22 Ha ricevuto una diagnosi di difficoltà di apprendimento grave/gravissima o di disturbo dello spettro autistico grave/gravissimo?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
23* Capisce che le immagini sono rappresentative?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
ABILITÀ DI LINGUAGGIO RECETTIVO	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
24 Capisce singole parole nel loro contesto?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
25 Capisce singole parole senza suggerimenti situazionali?	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
26 Dimostra di capire gesti d'uso come, per es., "Fa' silenzio", "Fermati", "Vieni"?	?	<input checked="" type="checkbox"/>
27 Imita gesti d'uso comune, per es., "Fa' silenzio", "Arrivederci"?	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

Una volta completata, la scheda di registrazione diventa un profilo visivo delle abilità e delle necessità del bambino. Il quadro delle caselle contrassegnate dà un'idea immediata delle alternative di comunicazione più indicate per il bambino al momento della valutazione.

Segni = 18/27

Scambio di immagini = 8/27

Indicazioni di immagini = **15/20**

Grazie alla compilazione di questo questionario è stato possibile capire che il principale metodo comunicativo suggerito per il caso di N. è l'indicazione di immagini.

Sebbene il punteggio per la comunicazione con segni fosse il più alto, per poter intraprendere questo tipo di comunicazione è necessario che tutti gli obiettivi contrassegnati in neretto siano contrassegnati. In questo caso ciò non accadeva e in particolare il criterio sopracitato non era raggiunto proprio per la voce “È in grado di imitare sporadicamente o regolarmente una varietà di gesti o di movimenti con una mano, per es., salutare, indicare?”.

Si è perciò passati a verificare la possibilità dell’insegnamento della comunicazione basata sull’indicazione di immagini. È stato possibile giungere a questa conclusione con l’utilizzo della mascherina fornita dal test e perché i criteri con l’asterisco erano tutti soddisfatti.

4.6 Proposta di intervento

Da quanto emerso dalle valutazioni delle abilità motorie orali, della deglutizione e della comunicazione si programma un intervento riabilitativo logopedico.

Per quanto riguarda la proposta riabilitativa della deglutizione è bene tenere in considerazione che l'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1 è una patologia grave che compromette notevolmente le abilità motorie e provoca affaticamento. È quindi importante non sottoporre il bambino a carichi troppo elevati di lavoro ma agire seguendo una gerarchia, effettuare brevi sedute di trattamento, e dividerle nell'arco della giornata. Di fondamentale importanza infatti è stato il Counselling alla famiglia e ai care-givers del bambino.

Per quanto riguarda la comunicazione si è deciso di proporre l'utilizzo di un quaderno di simboli grazie al quale il bambino potesse comunicare attraverso l'indicazione di immagini. Per poter arrivare ad una comunicazione efficace è stato svolto un training al bambino e Counselling alla sua famiglia e care-givers.

Per entrambe le proposte di trattamento vengono definiti gli obiettivi a breve, medio e lungo termine.

Spesso l'intervento per la deglutizione e quello per la comunicazione sono andati di pari passo. In entrambi i casi tra gli obiettivi a breve termine è presente l'accettazione e la motivazione all'intervento da parte dei genitori.

Durante le prime sedute una volta svolto il Counselling con i genitori si dedicava la prima parte alla stimolazione delle funzioni orali e la seconda all'impostazione della CAA.

Inizialmente le due proposte di intervento erano divise e non venivano integrate. Con il passare del tempo, vedendo i miglioramenti di N., si è deciso di tenere il quaderno della CAA sempre vicino in modo da abituarlo a comunicare i suoi bisogni non solo in momenti prestabiliti ma ogni volta che ha necessità o il desiderio di esprimersi.

4.6.1 Proposta di intervento per la le funzioni orali e la deglutizione

Il trattamento riabilitativo per la deglutizione è finalizzato al miglioramento dei seguenti deficit, riscontrati nelle valutazioni svolte e tipici del bambino con Atrofia Muscolare Spinale di tipo 1, come N.:

- Povertà delle abilità motorie orali;
- Alterazione dell'aspetto sensoriale peri e oro-facciale;
- Deficit nell'automatismo deglutitorio che può provocare penetrazione e/o aspirazione.

Obiettivi a breve termine:

- Motivazione del paziente e della famiglia;
- Accettazione dello stimolo nella regione orofacciale.

Per soddisfare questi obiettivi le prime sedute sono state dedicate al Counselling rivolto ai genitori.

Si è proseguito poi con attività ludiche per far in modo che il bambino prendesse sempre maggior confidenza con i terapeuti e con gli strumenti di lavoro.

Prima di passare alle stimolazioni dirette sul bambino sono stati utilizzati dei giocattoli. Sono stati presi dei peluches e si è mostrato al bambino come gli si toccavano il volto e la bocca. Una volta tranquillizzato e incuriosito il bambino sono state iniziate le stimolazioni su di lui, ponendosi altri obiettivi.

Obiettivi a medio termine:

- Regolarizzare la risposta sensoriale agli stimoli tattili, termici e pressori a livello periorale e orale;
- Migliorare lo stato di mobilità, tono e forza muscolare;
- Sviluppare al meglio delle possibilità le abilità motorie orali.

Per la realizzazione di tali obiettivi sono stati svolti:

- Terapia sensoriale;
- Oral motor training;
- Terapia miofunzionale mirata e specifica;
- Training masticatorio.

Il primo obiettivo da raggiungere per facilitare il conseguimento anche degli altri è stato la regolarizzazione della risposta sensoriale agli stimoli. Se infatti il bambino non tollera il fatto

di essere toccato e prova fastidio a causa della sua ipersensibilità sarà impossibile svolgere i training che richiedono stimolazioni a livello di viso e cavo orale.

Le stimolazioni sono state eseguite dapprima sulle mani del bambino poiché il viso è una zona delicata e avrebbe potuto provocare un rifiuto dell'attività.

Si è passati poi al volto, prima sulle guance, poi sulla zona peri-orale e infine all'interno del cavo orale.

Si è iniziato con stimolazioni tattili semplici, poi pressorie, per poi passare a stimolazioni termiche e vibratorie.

Le stimolazioni tattili e pressorie sono state svolte prevalentemente con l'ausilio di spazzolini a dito.

Le stimolazioni termiche sono state fatte con il freddo, al fine di migliorare la condizione di ipotonia generale. Sono state svolte principalmente con l'ausilio di un cucchiaino fatto raffreddare prima di essere utilizzato.

Per migliorare il tono muscolare sono state introdotte anche stimolazioni vibratorie eseguite con l'ausilio dello strumento Novafon®. Tali stimolazioni sono state rivolte ai muscoli addetti alla masticazione e alla deglutizione. Sono state eseguite stimolazioni vibratorie a livello del viso, nella zona delle labbra per tonificarle e all'interno del cavo orale, anche sulla lingua.

Per raggiungere l'obiettivo relativo alla mobilità e la forza muscolare è stato fatto un training per la masticazione non nutritiva con l'ausilio del Chewtube.

Obiettivi a lungo termine:

- Allenare l'atto deglutitorio con alimenti che possono variare a seconda delle abilità motorie orali, dell'accettazione sensoriale e delle capacità deglutitorie del bambino per grado termico e consistenza alimentare.

Per il raggiungimento degli obiettivi a lungo termine, al training masticatorio con Chewtube è stato affiancato il training masticatorio con l'ausilio di un masticatore di sicurezza con reticella antistrappo a trama fine. Grazie a questo strumento è stato possibile far sperimentare a N. diverse consistenze e sapori, in sicurezza.

Inoltre è stato introdotto anche l'utilizzo del cucchiaino (vuoto) non solo per la stimolazione termica, ma anche come attività propedeutica a una possibile futura alimentazione parziale per os.

Una volta raggiunti i vari obiettivi, le attività svolte per il raggiungimento di questi non venivano interrotte ma integrate con le attività mirate al raggiungimento dei nuovi obiettivi.

Il tutto è stato fatto tenendo in considerazione l'affaticabilità del piccolo paziente, quindi ogni stimolazione, soprattutto le attività di masticazione, veniva svolta con poche ripetizioni e facendo non più di 4-5 serie per esercizio.

4.6.2 Proposta di intervento per la comunicazione

Per la comunicazione è stato proposto un quaderno di CAA. Nel corso delle prime sedute l'impostazione di tale quaderno e il training per la sua utilizzazione venivano svolti nella seconda parte della seduta di trattamento.

L'impostazione del quaderno di simboli come metodo di Comunicazione Aumentativa e Alternativa è stata la parte più difficoltosa di tutto il trattamento perché veniva impostato da nuovo ed era necessario capire se tale strumento sarebbe poi stato utilizzato dai familiari.

Per arrivare all'impostazione di una comunicazione funzionale sono stati posti obiettivi a breve, medio e lungo termine, definiti anche con il sostegno della Dott.ssa Psicologa Grazia Zappa, esperta in CAA.

Obiettivi a breve termine:

- Motivazione dei genitori;
- Apprendimento da parte del bambino del significato dei simboli;
- Imparare a scegliere tra due o più immagini.

Come già scritto, le prime sedute sono state dedicate al Counselling rivolto ai genitori. È infatti fondamentale ai fini della riuscita dell'intervento che anche essi credano in quest'ultimo. L'attività di Counselling è stata mirata a spiegare alla mamma ed al papà del bambino che l'impostazione della CAA non blocca la possibilità di sviluppare nel futuro il linguaggio verbale, ma oltre a ciò è stato importante capire se lo strumento fornito sarebbe stato usato anche nella quotidianità e non solo durante le sedute di terapia.

Una volta appurato ciò è iniziato il training con N.

Per l'apprendimento dei simboli sono stati utilizzati gli Inbook, che sono stati suggeriti anche come attività da fare con i familiari. Infatti la lettura di libri in simboli da parte di un'altra persona fa sì che il bambino apprenda il significato di essi e capisca che ogni simbolo corrisponde ad un suo proprio significato.

Dalla valutazione tramite il questionario VCAA emergeva che il bambino era già in grado di indicare e capire che le immagini sono rappresentative, pertanto N. è stato subito in grado di utilizzare i simboli a scopo comunicativo.

L'utilizzo degli Inbook è stato pertanto finalizzato ad implementare il vocabolario in entrata.

Una volta ampliato il vocabolario recettivo si è lavorato sull'abilità di scegliere inizialmente tra due simboli. È stato insegnato al bambino ad indicare il simbolo corrispondente a ciò che desidera.

Per l'insegnamento di tale abilità si è iniziato con delle attività ludiche, quindi venivano fatti vedere al bambino, posizionato in seduta statica e con un tavolino davanti, due giochi, che si allontanavano e gli venivano mostrati i simboli corrispondenti. Una volta posizionati i simboli di fronte a N. gli si chiedeva di indicare il simbolo corrispondente al gioco che desiderava e gli veniva consegnato.

Dalla scelta tra due simboli si è passati prima alla scelta tra tre e poi si sono iniziate a fare pagine di quaderno divise in categorie.

Le categorie che venivano utilizzate all'inizio, per l'attività di scelta, erano giochi, cibi, libri e canzoni. La pagina dei cibi è stata integrata quando la presa in carico della deglutizione prevedeva la masticazione con retina quindi si faceva scegliere a N. che cosa volesse masticare.

Obiettivi a medio termine:

- Esprimere i propri bisogni;
- Essere in grado di prendere una scelta in maniera autonoma;
- Favorire gli scambi comunicativi con familiari e care-givers;

- utilizzare da parte di famiglia e care-givers le tabelle a tema in entrata per ampliare il lessico e sostenere la comprensione verbale.

Una volta che il bambino è diventato in grado di scegliere tra giochi e cibi si è cercato di renderlo sempre più indipendente, quindi si è passati dal fare una domanda al bambino per capire cosa desiderasse ad attendere che fosse esso stesso ad indicare qualcosa (prendere una scelta in maniera autonoma).

Per raggiungere l'obiettivo di esprimere i propri bisogni è stata introdotta una nuova pagina di quaderno oltre alle categorie dei giochi e dei cibi che contenesse simboli rappresentanti le emozioni e i bisogni fisici.

Per l'apprendimento delle emozioni e altri concetti astratti il quaderno è stato ampliato con una seconda parte contenente tabelle a tema e PODD, che come gli Inbook, sono stati utilizzati in entrata allo scopo di ampliare il vocabolario recettivo. A differenza degli Inbook però le tabelle a tema e i PODD sono stati utilizzati durante attività che coinvolgevano N. in prima persona per cui sono stati più utili per favorire gli scambi comunicativi.

Obiettivi a lungo termine:

- Utilizzare le tabelle a tema e i PODD anche in uscita;
- Favorire gli scambi comunicativi.

Per il raggiungimento di tali obiettivi si continuano ad utilizzare le tabelle a tema e i PODD in entrata, si continua con la lettura di Inbook e ad accogliere le richieste e le necessità di N.

Per fare in modo che il bambino utilizzi tali strumenti anche in uscita non viene programmato un intervento specifico ma si consiglia sempre di aggiornare gli strumenti di CAA con i simboli relativi alle cose e attività che più interessano e di tenerlo sempre a disposizione così da poter essere utilizzato sempre e in tutti i contesti, non solo nel contesto familiare.

4.7 Risultati

A settembre del 2021, quando N. ha 36 mesi, sono stati effettuati i retest per stabilire se il bambino avesse ottenuto dei benefici del trattamento e quindi dimostrarne l'efficacia.

Di seguito sono riportate le tabelle con i risultati della valutazione della deglutizione e delle funzioni orali.

Semi-solidi (budino; acqua gel; passato denso)			
Non valutabile		Valutabile	
		Si	No
Saliva 1	Costante/considerevole scialorrea	s	n
Sequenza 1	Sequenza ritmica fluida	s	n
Inizio 1	Inizio della sequenza entro due secondi	s	n
Labbra 13	Labbra chiuse durante la deglutizione	s	n
Mandibola 1	Apertura della mandibola controllata	s	n
Mandibola 2	Movimenti mandibolari indipendenti da labbra e lingua (non morde il cucchiaino/riduzione movimenti verticali della mandibola)	s	n
Mandibola 3	Morde il cucchiaino per stabilizzare mandibola	s	n
Mandibola 10	Movimenti della mandibola associati (movimenti mandibolari evidenti per spostare il cibo nella cavità orale)	s	n
Somma dei quadrati colorati		5	
Punteggi limite: ≥ 4 disfunzione motoria orale; < 4 normale funzione motoria orale			

Il punteggio ottenuto è 5 per cui si evince che N. ha ancora una disfunzione motoria orale.

ESAME OBIETTIVO DELLE STRUTTURE ANATOMICHE

ASPETTO CRANIO-FACCIALE	
Aspetto esteriore del viso	Simmetrico <input checked="" type="checkbox"/> Asimmetrico <input type="checkbox"/>
M. Masseteri	Tonici <input checked="" type="checkbox"/> Ipotonici <input type="checkbox"/> Simmetrici <input checked="" type="checkbox"/> Asimmetrici <input type="checkbox"/>
Postura della bocca a riposo	Chiusa <input checked="" type="checkbox"/> Aperta <input type="checkbox"/>
Postura delle labbra a riposo	Chiuse <input checked="" type="checkbox"/> Aperte <input type="checkbox"/> Toniche <input checked="" type="checkbox"/> Ipotoniche <input type="checkbox"/>
Postura della lingua a riposo	Non protrusa <input checked="" type="checkbox"/> Protrusa <input type="checkbox"/>
Sviluppo del mento	Normosviluppato <input type="checkbox"/> Iposviluppato <input checked="" type="checkbox"/>
Sensibilità periorale	Normale <input checked="" type="checkbox"/> Iper <input type="checkbox"/> Ipo <input type="checkbox"/>
INTERNO BOCCA	
Arcata dentale superiore	Normale <input type="checkbox"/> Protrusa <input checked="" type="checkbox"/>
Arcata dentale inferiore	Normale <input checked="" type="checkbox"/> Protrusa <input type="checkbox"/>
Palato duro	Liscio <input type="checkbox"/> Rugoso <input checked="" type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Ogivale <input checked="" type="checkbox"/>
Perimetro linguale	Liscio <input checked="" type="checkbox"/> Modellato <input type="checkbox"/>
Occlusione dentale	Normale <input type="checkbox"/> Malocclusione <input checked="" type="checkbox"/>
Palato molle	Mobile <input type="checkbox"/> Ipomobile <input checked="" type="checkbox"/>
M. Mentoniero	Normotonico <input checked="" type="checkbox"/> Ipertonico <input type="checkbox"/>
M. Buccinatore	Normotonico <input checked="" type="checkbox"/> Ipotonico <input type="checkbox"/> Ipertonico <input type="checkbox"/>

M. Linguale	Tonico <input checked="" type="checkbox"/> Ipertonico <input type="checkbox"/> Ipotonico <input type="checkbox"/>
Sensibilità intraorale	Normale <input checked="" type="checkbox"/> Iper <input type="checkbox"/> Ipo <input type="checkbox"/>

Dall'esame obiettivo delle strutture anatomiche si evince che i muscoli del complesso facciale sono più tonici e c'è stata una normalizzazione della sensibilità.

Si è inoltre visionata la relazione di una seconda Videofluoroscopia effettuata al bambino nell'agosto del 2021, quindi quasi alla fine della mia presa in carico. Dall'esame strumentale risulta ancora la presenza del sintomo disfagico con scritto quanto segue "Presente atto deglutitorio, ma ritardato, il bolo ristagna in faringe e non è presente apertura dello sfintere esofageo superiore. presenza di insufficienza velare".

Per il retest della competenza comunicativa è stato somministrato nuovamente il TPL nella sua parte pragmatica.

Di seguito la tabella con i risultati.

Prove di produzione:

	Punteggi grezzi	Media	Percentili
Produzione spontanea (inizio incontro)	2	2	50°-60°
Produzione su stimolo (richiesta di caramelle)	2		
Produzione su stimolo (richiesta di giocattolo)	2		
Produzione spontanea (fine incontro)	2		

Prove di comprensione:

	Punteggi grezzi	Media	Percentili
Comprensione (richiesta di informazioni)	3	2,5	50°-60°
Comprensione (richiesta direttiva)	2		

Anche questa volta i punteggi ottenuti nelle varie aree sono simili tra loro. Il bambino si colloca sia nelle prove di produzione, sia nelle prove di comprensione tra il 50° e il 60° percentile, pertanto, consultando il manuale viene considerato come appartenente alla fascia della normalità.

4.8 Conclusioni

Andando a confrontare le valutazioni cliniche delle funzioni orali è possibile notare che ci sono stati dei progressi.

Nel test SOMA infatti N. passa da un punteggio di 7 ad un punteggio di 5. Un punteggio pari a 5 sta ancora a descrivere una disfunzione motoria orale ma andando a confrontare le due valutazioni avvenute a distanza di 10 mesi l'una dall'altra si può notare che 2 degli aspetti indagati sono migliorati e non sono più considerati patologici: il bambino infatti non presenta più una costante e considerevole scialorrea e non sono più presenti movimenti della mandibola associati.

Anche confrontando l'esame obiettivo delle strutture oro-facciali si possono riscontrare dei miglioramenti. Se infatti a novembre del 2020 era presente un'ipotonia generale della muscolatura del complesso facciale e un'ipersensibilità, a settembre del 2021 i muscoli del complesso facciale sono apparentemente più tonici e armonici e c'è stata una normalizzazione della sensibilità.

Osservando il bambino è possibile notare il miglioramento del range e la varietà di movimenti di guance, orbicolari e mandibola che sono più mobili e compiono più movimenti, anche dissociati tra loro. Risulta aumentato anche il range di protrusione e lateralizzazione linguale.

Da questi risultati si può quindi constatare che ci sono stati miglioramenti significativi a livello delle strutture e funzioni orali ma ancora non si osservano miglioramenti nella funzione della deglutizione, infatti dall'esame strumentale videofluoroscopico è confermata la diagnosi di disfagia orofaringea.

L'ipotesi per la quale si pensa che non ci siano stati miglioramenti sulla funzione della deglutizione è legata principalmente alla patologia di base che provoca una debolezza e atrofia della muscolatura, compresa quella deglutitoria.

È possibile però affermare che il trattamento logopedico, insieme al supporto della terapia farmacologica con Spinraza, è stato efficace per l'implemento delle funzioni motorie orali. Pertanto non si esclude che continuando il trattamento logopedico e il trattamento farmacologico il bambino non riuscirà mai a compiere deglutizioni con maggior frequenza

e maggiore efficacia. Nel frattempo si consiglia di continuare il trattamento riabilitativo della deglutizione dedicando tempi maggiori alla masticazione di alimenti con il masticatore di sicurezza con reticella antistrappo a trama fine, anche solo a fine edonistico perché il desiderio di N. di sentire anche solo i sapori in sicurezza sembra aumentato.

Anche per quanto riguarda la comunicazione possiamo notare dei miglioramenti.

Se infatti a novembre del 2020 N. era in fascia patologica per la comprensione pragmatica e ai limiti per la normalità nella produzione pragmatica, a settembre del 2021 il suo profilo della comunicazione pragmatica risulta nella normalità.

È possibile inoltre constatare che grazie agli strumenti di Comunicazione Aumentativa e Alternativa il bambino è diventato maggiormente comunicativo e riesce ora ad esprimere i suoi bisogni, senza che i familiari lo precedano.

Inoltre da fine agosto del 2021 N. ha iniziato a vocalizzare, prima ripetendo i versi degli animali, poi a partire da settembre 2021 ha iniziato a ripetere alcune parole che gli vengono dette come i nomi dei familiari, care-giver e terapisti. Questo significa che anche la muscolatura deputata alla fonazione ha subito nel corso di questi mesi un grande miglioramento e ciò può essere attribuito alla terapia farmacologica ma anche alle stimolazioni fatte a livello orale peri-orale ed extra-orale.

È possibile affermare che l'impostazione di una Comunicazione Aumentativa e Alternativa non inibisce lo sviluppo del linguaggio verbale, ma anzi lo favorisce e lo implementa.

4.9 Limiti

In questo studio il limite più importante è stato l'assenza di Linee Guida specifiche per la presa in carico riabilitativa logopedica del bambino con Atrofia Muscolare Spinale. Come descritto nei capitoli precedenti infatti si tratta di una patologia che fino a poco tempo fa veniva considerata fatale e aveva una prognosi infausta con un'aspettativa di vita di pochi mesi nei fenotipi più gravi.

Ad oggi però la ricerca ha fatto grandi passi quindi le nuove terapie farmacologiche hanno permesso di dilatare l'aspettativa di vita di questi piccoli pazienti trovandosi però davanti ad una nuova difficoltà che è rappresentata proprio dall'assenza di Linee Guida e Percorsi Terapeutici Assistenziali.

4.10 Prospettive future

Per la presa in carico di N.P. sarebbe adeguato portare avanti il progetto terapeutico con gli obiettivi di mantenere le funzioni che sono state raggiunte e continuare a stimolare quelle nelle quali il bambino risulta ancora carente.

È adeguato pertanto continuare con le stimolazioni sensoriali, tattili e vibratorie anche se la tonicità è aumentata e la sensibilità normalizzata. Inoltre è auspicabile iniziare un trattamento mirato a stimolazioni dirette sull'innescò deglutitorio.

Per quanto riguarda la parte della competenza comunicativa si consiglia di continuare con l'intervento di CAA, ampliando il vocabolario di simboli mano a mano che le conoscenze di N. aumentano.

L'obiettivo che si consiglia di perseguire è ampliare il vocabolario di N. anche in uscita quindi imparare ad utilizzare le tabelle più complesse che vengono utilizzate in entrata anche in produzione.

Inoltre dal momento che il bambino ha iniziato a ripetere le prime parole si consiglia di fare una raccolta qualitativa delle parole che riesce a ripetere o somministrare un test di ripetizione.

Per quanto riguarda la presa in carico è auspicabile iniziare un programma di intervento a sostegno della verbalità, ovviamente senza abbandonare la Comunicazione Aumentativa e Alternativa che si è dimostrata efficace.

Bibliografia

Adverson J.C. & Brodsky (2002). Pediatric swallowing and feeding, Singular. Publishing Group.

Arvedson J.C. (2008), Assessment of Pediatric Dysphagia and Feeding Disorders: Clinical and Instrumental Approaches. *Developmental Disabilities*; 14; 118 -127.

ASHA. (2004). Guidelines for Speech-Language Pathologists Performing Videofluoroscopic Swallowing Studies. Special Interest Division 13, *Swallowing and Swallowing disorders, ASHA supplement 24*; 77 – 92.

ASHA. (2005). Guidelines for Role and Responsibilities of Speech – Language – Pathologists in the Neonatal Intensive Care Unit.

Audic, F., Barnieras, C. (2020). Spinal muscular atrophy (SMA) type I (Werdnig-Hoffmann disease). *Archives de Pediatrie 27*, 7S15-7S17.

Axia G. (1995). TPL – Test del Primo Linguaggio (Manuale). «Giunti Psychometrics».

Ball, L. J., Fager, S., & Fried-Oken, M. (2012). Augmentative and alternative communication for people with progressive neuromuscular disease. *Physical medicine and rehabilitation clinics of North America*, 23(3), 689–699.

Beukelman D.R. & Mirenda P. (2014). Manuale di Comunicazione Aumentativa e Alternativa. IV ed. «Erickson»

Beukelman, D., Mirenda, P., (2013). Manuale di Comunicazione Aumentativa e Alternativa. Interventi per bambini e adulti con complessi bisogni comunicativi. Traduzione italiana – Ed. Erickson (2014).

Bloomberg, K., West, D., Johnson, H., Iacono, T., (2009). Triple C: Checklist of Communication Competences Revised – Communication Resource Centre. SCOPE, Australia.

Bolton, S., Dashiell, S., (1991). Interaction Checklist for Augmentative Communication (INCH) – Austin, TX, PRO-ED.

Bosma J.F. (1986). Development of feeding, *Clinical Nutrition*, 5, 210-218

C. Jones, M. Oskoui, D. Zielinski, L. Vinikoor, W. Farwell (2015). Systematic review of incidence and prevalence of spinal muscular atrophy (SMA). *European Journal of Pediatric Neurology*, 19, S64-S65.

Carruth, B. R., & Skinner, J. D. (2002). Feeding behaviors and other motor development in healthy children (2-24 months). *Journal of the American College of Nutrition*, 21(2), 88–96.

- Cerchiari A. (2002). *La valutazione delle abilità di alimentazione nella disfagia infantile*. Roma, Edizioni S.E.Cu.P.
- Cha, T. H., Oh, D. W., & Shim, J. H. (2010). Noninvasive treatment strategy for swallowing problems related to prolonged nonoral feeding in spinal muscular atrophy Type II. *Dysphagia*, 25(3), 261–264.
- Chen T. H. (2020). New and Developing Therapies in Spinal Muscular Atrophy: From Genotype to Phenotype to Treatment and Where Do We Stand?. *International journal of molecular sciences*, 21(9), 3297.
- Costatino, M.A., & Bergamaschi, E. (2005). L'intervento di Comunicazione Aumentativa in età evolutiva. *Ricerca & Pratica*, 21(3), 105-110.
- D'Amico, A., Mercuri, E., Tiziano, F. D., & Bertini, E. (2011). Spinal muscular atrophy. *Orphanet journal of rare diseases*, 6, 71.
- Delzell, P. B., Kraus, R. A., Gaisie, G., & Lerner, G. E. (1999). Laryngeal penetration: a predictor of aspiration in infants?. *Pediatric radiology*, 29(10), 762–765.
- DeMatteo, C., Matovich, D., & Hjartarson, A. (2005). Comparison of clinical and videofluoroscopic evaluation of children with feeding and swallowing difficulties. *Developmental medicine and child neurology*, 47(3), 149–157.
- Durkin, E., Schroth, M., Helin, M., & Shaaban, A. (2008). Early laparoscopic fundoplication and gastrostomy in infants with spinal muscular atrophy Type I. *Journal of Pediatric Surgery*, 43, 2031–2037.
- Edelmanm, G.M., (1992). *Sulla materia della mente*. Milano: Adelphi.
- Enderby, P., & Philipp, R. (1986). Speech and language handicap: towards knowing the size of the problem. *British Journal of disorders of Communication*, 21(2), 151-165.
- Finkel, R. S., McDermott, M. P., Kaufmann P., Darras B. T., Chung W. K., Sproule D. M., Kang P. B., Foley A. R., Yang M. L., Martens W. B., Oskoui M., Glanzman A. M., Flickinger J., Montes J., Dunaway S., O'Hagen J., Quigley J., Riley S., Benton M., . . . de Vivo D. C. (2014). Observational study of spinal muscular atrophy Type I and implications for clinical trials. *Neurology*, 83(9), 810–817.
- FLI - Lazio (2018–2019). *La Comunicazione Aumentativa Alternativa*. [Brochure]. A cura di Fassetti I. & Marinelli I.
- G. Veruggio, M. Damiani, F. Corradi, G. Castellano, N. Luciani, M. Gasperini & F. Caretto. (2017). *ISAAC Italy*.

- Gantasala, S., Sullivan, P. B., & Thomas, A. G. (2013). Gastrostomy feeding versus oral feeding alone for children with cerebral palsy. The Cochrane database of systematic reviews, 2013(7), CD003943.
- Gisel E. (2008). Interventions and outcomes for children with dysphagia. *Developmental disabilities research reviews*, 14(2), 165–173.
- Gisel E. G. (1988). Chewing cycles in 2- to 8-year-old normal children: a developmental profile. *The American journal of occupational therapy: official publication of the American Occupational Therapy Association*, 42(1), 40–46.
- Goldman E. (2006). Test VCAA - Valutazione della comunicazione aumentativa e alternativa. Ed. «Erickson»
- Grice P. (1993). *Logica e conversazione: saggi su intenzione, significato e comunicazione*, a cura di Giorgio Moro, Bologna. Es «Il Mulino».
- Hall K.D. (2001). Pediatric dysphagia. Resource guide. *Singular Publishing Group*.
- Hall K.D. (2001). Pediatric Dysphagia. *Singular*, San Diego (CA)
- Hornberger, N. H. (1989). Trámites and transportes: The acquisition of second language communicative competence for one speech event in Puno, Peru. *Applied linguistics*, 10(2), 214-230.
- ICF (2001); ICF CY (2007) – International Classification of Functioning, Disability and Health – Traduzione Italiana Ed. Erickson
- Kolb, S. J., & Kissel, J. T. (2015). Spinal Muscular Atrophy. *Neurologic clinics*, 33(4), 831–846.
- Lefebvre, S., Bürglen, L., Reboullet, S., Clermont, O., Burlet, P., Viollet, L., Benichou, B., Cruaud, C., Millasseau, P., & Zeviani, M. (1995). Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*, 80(1), 155–165.
- Light, J. (1988). Interaction involving individuals using augmentative and alternative communication systems: State of the art and future directions. *Augmentative and alternative communication*, 4(2), 66-82.
- Light, J. (1989). Toward a definition of communicative competence for individuals using augmentative and alternative communication systems. *Augmentative and Alternative Communication*, 5(2), 137-144.
- Linden, P., Kuhlemeier, K. V., & Patterson, C. (1993). The probability of correctly predicting subglottic penetration from clinical observations. *Dysphagia*, 8(3), 170–179

- Lloyd, L., & Fuller, D. (1986). Toward an augmentative and alternative communication symbol taxonomy: A proposed superordinate classification. *Augmentative and Alternative Communication*, 2(4), 165-171.
- Logemann J.A. (1993). Manual for the Videofluorographic Study of Swallowing; Pro Ed.
- Mastella C. & Otonello G. (2009). SMA 1 ABITA CON NOI – Vadevecum per una sostenibile vita quotidiana a casa. Milano: SAPRE.
- Matas, J., Mathy-Laikko, P., Beukelman, D., & Legresley, K. (1985). Identifying the nonspeaking population: A demographic study. *Augmentative and Alternative Communication*, 1(1), 17-31.
- McGrattan, K. E., Graham, R. J., DiDonato, C. J., & Darras, B. T. (2021). Dysphagia Phenotypes in Spinal Muscular Atrophy: The Past, Present, and Promise for the Future. *American journal of speech-language pathology*, 30(3), 1008–1022.
- Meltzer, E. O., Welch, M. J., & Ostrom, N. K. (2006). Pill swallowing ability and training in children 6 to 11 years of age. *Clinical pediatrics*, 45(8), 725–733.
- Mercuri, E., Finkel, R. S., Muntoni, F., Wirth, B., Montes, J., Main, M., Mazzone, E. S., Vitale, M., Snyder, B., Quijano-Roy, S., Bertini, E., Davis, R. H., Meyer, O. H., Simonds, A. K., Schroth, M. K., Graham, R. J., Kirschner, J., Iannaccone, S. T., Crawford, T. O., Woods, S., ... SMA Care Group (2018). Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscular disorders: NMD*, 28(2), 103–115.
- Miller, J. L., Sonies, B. C., & Macedonia, C. (2003). Emergence of oropharyngeal, laryngeal and swallowing activity in the developing fetal upper aerodigestive tract: an ultrasound evaluation. *Early human development*, 71 (1), 61–87.
- Mirenda, P., & Locke, P. A. (1989). A comparison of symbol transparency in nonspeaking persons with intellectual disabilities. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 54(2), 131-140.
- Morgan, A. T., Omahoney, R., & Francis, H. (2008). The use of pulse oximetry as a screening assessment for paediatric neurogenic dysphagia. *Developmental neurorehabilitation*, 11(1), 25–38.
- Morris, L. E. H., Estilow, T., Glanzman, A. M., Cusack, S. V., & Yum, S. W. (2020). Improving temporomandibular range of motion in people with Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *American Journal of Occupational Therapy*, 74(2), 7402205080p1–7402205080p10
- Munsat, T. L., & Davies, K. E. (1992). International SMA consortium meeting. (26-28 June 1992, Bonn, Germany). *Neuromuscular disorders: NMD*, 2(5-6), 423–428.

- Papargyriou, G., Kjellberg, H., & Kiliaridis, S. (2000). Changes in masticatory mandibular movements in growing individuals: a six-year follow-up. *Acta odontologica Scandinavica*, 58(3), 129–134.
- Prasse, J. E., & Kikano, G. E. (2009). An overview of pediatric dysphagia. *Clinical pediatrics*, 48(3), 247–251.
- Reed, I. S., Gagliardi, R. M., & Stotts, L. B. (1990). A recursive moving-target-indication algorithm for optical image sequences. *IEEE transactions on aerospace and electronic systems*, 26(3), 434-440.
- Rivarola, A., (1991). Interazione comunicativa nei primi anni di vita: modalità di osservazione e strategie di intervento – Recenti orientamenti in tema di disabilità grave – Saggi (numero speciale) – Anno XVII – 1, 29- 35.
- Rivarola, A., (2004). Principi e pratiche in Comunicazione Aumentativa e Alternativa – Relazione al Convegno “Le sindromi tetraparetiche: l’architettura delle funzioni e la riabilitazione basata sull’evidenza scientifica – Orvieto, 25/27 novembre 2004.
- Rogers, B., & Arvedson, J. (2005). Assessment of infant oral sensorimotor and swallowing function. *Mental retardation and developmental disabilities research reviews*, 11 (1), 74–82.
- Romski, M., & Sevcik, R. A. (2005). Augmentative communication and early intervention: Myths and realities. *Infants & Young Children*, 18(3), 174-185.
- Rowland C. & Schweigert P. (2000). Tangible symbols, tangible outcomes. *Augmentative and Alternative Communication*, 5, 226-234.
- Rowland, C., (1996; 2004). *Communication Matrix*. Portland, OR: Design to Learn.
- Ruoppolo G., Schindler A., Amitrano A. & Genovese E. (2012). *Manuale di Foniatria e Logopedia*. «Ed. Universo».
- Schindler O., Ruoppolo G. & Schindler A. (2011). *Deglutologia*. II ed. «OMEGA EDIZIONI»
- Schindler O., Ruoppolo G. & Schindler A. (2011). *Deglutologia*. II ed. «OMEGA EDIZIONI»
- Delaney A.L., Arvedson C.A. (2008) Development of swallowing and feeding: prenatal through first year of life. *Developmental Disabilities Research Review*, 14, 105-117
- Schwaab, L. M., Niman, C. W., & Gisel, E. G. (1986). Comparison of chewing cycles in 2-, 3-, 4-, and 5-year-old normal children. *The American journal of occupational therapy: official publication of the American Occupational Therapy Association*, 40(1), 40–43.

Skuse, David & Stevenson, Jim & Reilly, Sheena & Mathisen, Bernice. (1995). Schedule for Oral-Motor Assessment (SOMA): Methods of Validation. *Dysphagia*. 10. 192-202. 10.1007/BF00260976.

Thexton, A. J., Crompton, A. W., & German, R. Z. (1998). Transition from suckling to drinking at weaning: a kinematic and electromyographic study in miniature pigs. *The Journal of experimental zoology*, 280(5), 327–343.

Vaiman, M., Segal, S., & Eviatar, E. (2004). Surface electromyographic studies of swallowing in normal children, age 4-12 years. *International journal of pediatric otorhinolaryngology*, 68(1), 65–73.

Wang, C. H., Finkel, R. S., Bertini, E. S., Schroth, M., Simonds, A., Wong, B., Aloysius, A., Morrison, L., Main, M., Crawford, T. O., Trela, A., & Participants of the International Conference on SMA Standard of Care (2007). Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of child neurology*, 22(8), 1027–1049.

Watzlawick, P., Bavelas, J. B., & Jackson, D. D. (2011). *Pragmatics of human communication: A study of interactional patterns, pathologies and paradoxes*. WW Norton & Company.

Zabala, J. (1993). The SETT framework: Critical issues to consider when choosing and using assistive technology. Introduced in *Closing the Gap* presentation.

Zappa, G., LoMauro, A., Baranello, G., Cavallo, E., Corti, P., Mastella, C., & Costantino, MA (2021). Abilità intellettuali, comprensione del linguaggio, linguaggio e funzione motoria nei bambini con atrofia muscolare spinale di tipo 1. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 13 (1), 9.

Sitografia

A. Cerchiari (2016). Overview sulla Disfagia Pediatrica Revisione della letteratura disponibile in Cerchiariantonella.wix.com/antonellacerchiari [11.06.2021].

Mercuri, E., (2021). Webinar di presentazione sulle modalità di accesso alla terapia genica e confronto con le famiglie. Presentato con la collaborazione di famigliesma.org. Disponibile in <https://www.famigliesma.org/terapia-genica/> [02.04.2021].

National Organization for Rare Disorders. Spinal Muscular Atrophy. 2012. Available at: <https://rarediseases.org/rare-diseases/#causes> [09.03.2021]

NCF. (2018). Nusinersen per la atrofia muscolare spinale (SMA). Disponibile in <https://www.notiziariochimicofarmaceutico.it/2018/03/08/nusinersen-per-la-atrofia-muscolare-spinale/> [03.09.2021].

Osservatorio Malattie Rare Screening neonatale, da 4 mesi si attende il Decreto del Ministro Speranza per l'inserimento della SMA, 2021. Available at: <https://www.osservatoriomalattierare.it/news/screening-neonatale> [09.03.2021]

OTA. (2021). AIFA approva la terapia genica per la SMA. Disponibile in <https://www.osservatorioterapieavanzate.it/terapie-approvate/aifa-approva-la-terapia-genica-per-la-sma#:~:text=Il%209%20marzo%202021%20,realt%C3%A0%20anche%20nel%20nostro%20Paese.> [03.09.2021].

Ringraziamenti

A conclusione di questo elaborato desidero ringraziare tutte le persone che hanno contribuito in un modo o in un altro alla realizzazione dello stesso.

Dei ringraziamenti particolari vanno al mio Relatore Dott.ssa Patrizia Lopez e al mio Correlatore Dott.ssa Mariarosaria D'Antuono che sono sempre state pronte a darmi le giuste indicazioni in ogni fase della realizzazione dell'elaborato ma accogliendo sempre le mie proposte, per questo le ringrazio per la fiducia che hanno riposto in me.

Un ringraziamento speciale va alla Dott.ssa Letizia Montini che in questi mesi è stata la mia Tutor in quanto Logopedista del bambino da me preso in carico. Senza di lei non avrei mai potuto intraprendere il tirocinio formativo. La ringrazio inoltre per avermi guidato ed essere stata sempre disponibile con suggerimenti pratici, nelle ricerche e nella stesura dell'elaborato.

Ringrazio di cuore i genitori del bambino che ho seguito per la compilazione di questa tesi. Grazie per avermi accolto in casa vostra e per aver avuto fiducia nella mia proposta riabilitativa.

Ringrazio i miei genitori senza dei quali non avrei potuto portare a termine i miei studi. E ringrazio i miei familiari che hanno creduto in me.

Grazie a tutti i miei amici e amiche per essere stati presenti, per avermi sostenuto nei momenti di sconforto e per aver condiviso con me le gioie che mi ha riservato questo percorso di tre anni. Grazie per aver ascoltato i miei sfoghi e grazie per tutti i momenti di spensieratezza.

Infine vorrei dedicare questo traguardo a me stessa, che sia l'inizio di un percorso pieno di soddisfazioni.

Finalmente il mio sogno e la mia passione sono diventati anche la mia professione.