



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE  
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in Logopedia

FENOMENOLOGIA DELLA DISFAGIA  
NELL'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE E  
NELLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

Relatore:  
Dott.ssa Michela Coccia

Tesi di Laurea di:  
Valentina Di Rella

Anno Accademico 2020 - 2021

*Ai miei genitori,  
che hanno sempre  
creduto in me*

## INDICE

INTRODUZIONE.....	pag. 1
CAPITOLO 1 – CENNI TEORICI.....	pag. 3
1.1 LA DEGLUTIZIONE.....	pag. 3
1.1.1 Cos'è la deglutizione?.....	pag. 3
1.1.2 Fisiologia.....	pag. 3
1.1.3 Controllo del sistema nervoso.....	pag. 6
1.1.4 Coordinazione tra deglutizione e respirazione.....	pag. 6
1.1.5 Aspetti clinici e disturbi.....	pag. 7
1.2 LA DISFAGIA.....	pag. 8
1.2.1 Sintomi.....	pag. 8
1.2.2 Trattamento.....	pag. 9
1.2 MALATTIE NEUROMUSCOLARI.....	pag. 10
1.2.1 Atrofia Muscolare spinale.....	pag. 10
1.2.1.1.1 Generalità.....	pag. 10
1.2.1.1.2 Cause.....	pag. 11
1.2.1.1.3 Classificazione.....	pag. 11
1.2.1.1.4 Epidemiologia.....	pag. 12
1.2.1.1.5 Sintomi e complicanze.....	pag. 12
1.2.1.1.6 Diagnosi.....	pag. 13
1.2.1.1.7 Terapia.....	pag. 14
1.2.1.1.8 Prognosi.....	pag. 15
1.2.1 Distrofia muscolare di Duchenne.....	pag. 15
1.2.1.1.1 Generalità.....	pag. 15
1.2.1.1.2 Cause.....	pag. 15
1.2.1.1.3 Epidemiologia.....	pag. 16
1.2.1.1.4 Sintomi e complicanze.....	pag. 16
1.2.1.1.5 Diagnosi.....	pag. 17
1.2.1.1.6 Terapia.....	pag. 18
1.2.1.1.7 Prognosi.....	pag. 20
CAPITOLO 2 – DISFAGIA E MALATTIE NEUROMUSCOLARI PEDIATRICHE.....	pag. 21
2.1 VALUTAZIONE DELLA DISFAGIA.....	pag. 22
CAPITOLO 3 – METODI.....	pag. 23
3.1 CRITERI DI INCLUSIONE ED ESCLUSIONE.....	pag. 23

3.2 VALUTAZIONE LOGOPEDICA.....	pag. 23
3.2.1 Prima parte: Colloquio anamnestico.....	pag. 24
3.2.2 Seconda parte: Valutazione clinico-funzionale della deglutizione.....	pag. 25
3.2.3 Terza parte: Test clinici e prove con boli alimentari.....	pag. 26
3.2.4 Quarta parte: Somministrazione del questionario.....	pag. 27
3.2 IOWA ORAL PERFORMANCE INSTRUMENT.....	pag. 27
3.2.1 Misura di forza.....	pag. 28
3.2.2 Misure di resistenza.....	pag. 28
3.2.3 Importanza clinica.....	pag. 29
3.2 SYDNEY SWALLOW QUESTIONNAIRE.....	pag. 29
3.2.1 Affidabilità e validità del questionario.....	pag. 29
3.2.2 Valutazione e calcolo dei punteggi individuali e totali.....	pag. 30
CAPITOLO 4 – RISULTATI.....	pag. 31
4.1 ATROFIA MUSCOLARE SPINALE.....	pag. 31
4.2 DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE.....	pag. 35
4.3 CONFRONTO DEI PUNTEGGI DEL SYDNEY SWALLOW QUESTIONNAIRE.....	pag. 37
4.4 LA DISFAGIA NELL’ATROFIA MUSCOLARE SPINALE E NELLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE.....	pag. 38
CAPITOLO 5 – CASO CLINICO.....	pag. 42
5.1 VALUTAZIONE LOGOPEDICA.....	pag. 42
5.1.1 Colloquio anamnestico.....	pag. 42
5.1.2 Valutazione clinico-funzionale della deglutizione.....	pag. 43
5.1.3 Test clinici e prove con boli alimentari.....	pag. 43
5.1.4 Conclusioni.....	pag. 44
5.2 SYDNEY SWALLOW QUESTIONNAIRE.....	pag. 45
CONCLUSIONI.....	pag. 47
ALLEGATI.....	pag. 48
BIBLIOGRAFIA.....	pag. 54
SITOGRAFIA.....	pag. 56
RINGRAZIAMENTI.....	pag. 57

## INTRODUZIONE

La deglutizione è l'atto fisiologico che consente la progressione del bolo alimentare dalla cavità orale allo stomaco.

Deglutire è uno dei gesti che, inconsapevolmente, compiamo almeno 2000 volte al giorno, uno dei più naturali, quasi come respirare, e del quale a volte neanche ci accorgiamo. Eppure deglutire, che sia la semplice saliva o gli alimenti solidi e liquidi, è un gesto fondamentale per la nutrizione e il benessere. Si tratta di una funzione che si sviluppa molto precocemente, già dalla tredicesima settimana di vita intrauterina, ed è importante che sia regolare fin dalla nascita.

Molto spesso infatti i problemi legati alla deglutizione si manifestano proprio in tenera età, quando i bambini iniziano a rapportarsi con i cibi, prima liquidi come il latte materno, e poi via via sempre più solidi.

Nei soggetti affetti da malattie neuromuscolari la deglutizione può essere una delle funzioni che diviene maggiormente deficitaria, assieme alla respirazione.

Inoltre spesso la disfagia può essere misconosciuta per aspirazione silente o per il progressivo "adattamento" del paziente e può rappresentare una delle maggiori criticità nei pazienti con patologie neuromuscolari progressive.

Pertanto è necessario effettuare precocemente una valutazione accurata della funzione deglutitoria in pazienti affetti da malattie neuromuscolari, in modo da poter mettere in atto interventi efficaci al fine di garantire la corretta nutrizione e idratazione del paziente.

Questo studio di tesi pone una particolare attenzione verso due malattie neuromuscolari: l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD).

L'obiettivo principale di questo studio è quello di approfondire la fenomenologia dei disturbi della deglutizione in pazienti affetti dalle due patologie sopracitate.

Per la valutazione clinico-funzionale dei disturbi legati alla deglutizione è stato usato il protocollo Clinical Swallowing Examination di Logemann, J. A. (1998).

Inoltre è stata valutata la forza della deglutizione spontanea, la forza massima della lingua e la resistenza della lingua con l'Iowa Oral Performance Instrument (IOPI) ed è stata misurata la massima apertura buccale anteriormente e lateralmente.

Un altro aspetto che è stato preso in esame in questo studio è la consapevolezza del paziente relativa alla disfagia. La scelta di indagare questo tema nasce dalla constatazione che la consapevolezza è fondamentale nella gestione del percorso assistenziale.

Quindi questo studio si pone come obiettivo secondario quello di verificare l'effettivo livello di consapevolezza dei pazienti relativamente alla disfagia, comparando i risultati ottenuti dalla valutazione logopedica con le risposte date al Sydney Swallow Questionnaire (SSQ), un self-report che misura la severità della disfagia oro-faringea.

Grazie ai dati raccolti è stato possibile confermare quanto già appreso dalla letteratura scientifica:

- la SMA1 è la forma più grave della patologia e, nella maggior parte dei casi, i pazienti sono portatori di Gastrostomia Endoscopica Percutanea (PEG) fin dai primi anni di vita, per garantire la corretta nutrizione e idratazione;
- nei pazienti con SMA2 i problemi legati all'alimentazione sono dovuti ad alterazioni che includono una gamma limitata di movimenti di lingua, labbra, mandibola;
- la SMA3, nella maggior parte dei casi provoca solo lievi alterazioni di strutture deputate alla funzione deglutitoria;
- la SMA4 è la forma meno grave della patologia e di solito non incide sulla deglutizione;
- la DMD, si tratta di una patologia che evolve molto rapidamente, quindi è possibile rilevare alterazione di strutture deputate alla deglutizione già dall'adolescenza.

Esaminando i dati raccolti dalla valutazione, è stato evidenziato che, in base alla malattia, con l'aumentare dell'età, si osserva una maggiore alterazione delle strutture deputate alla funzione deglutitoria, quali forza e motilità labio-linguali, motilità della mandibola, attività dei muscoli masticatori, deficit del riflesso faringeo e della deglutizione.

Inoltre sono stati raccolti i punteggi ottenuti dai pazienti al SSQ e comparati con i dati emersi dalla valutazione clinico-funzionale della deglutizione. Dall'analisi dei risultati emerge che i punteggi ottenuti sono in linea con i dati ricavati dalla valutazione, infatti i pazienti che non presentano disfagia ottengono punteggi inferiori al cut-off del questionario, che è pari a 193; quelli con disfagia lieve presentano un punteggio lievemente superiore al cut-off; mentre i pazienti con disfagia moderata e severa ottengono punteggi notevolmente superiori al cut-off.

Quindi si conclude che nelle malattie neuromuscolari con l'aumentare dell'età, evolve la patologia e peggiora anche la disfagia; in particolare si evidenzia che la SMA3 e la SMA4 spesso non generano problemi legati alla funzione deglutitoria o causano solo lievi difficoltà.

Il Sydney Swallow Questionnaire rappresenta uno strumento di screening ideale con alta sensibilità, alta specificità, ed è veloce, economico e facile da interpretare.

Nella maggior parte dei casi, i pazienti affetti da Atrofia Muscolare Spinale e Distrofia Muscolare di Duchenne sono consapevoli delle loro difficoltà, pertanto è più facile gestire il percorso assistenziale di questi pazienti.

# CAPITOLO 1 – CENNI TEORICI

## 1.1 LA DEGLUTIZIONE

### 1.1.1 Cos'è la deglutizione?

La deglutizione è un atto fisiologico che consente la propulsione del cibo dal cavo orale allo stomaco.

Si tratta di una funzione dinamica e complessa compiuta dal nostro corpo: la deglutizione implica una serie di azioni che devono avvenire in una sequenza precisa, che prevede il coordinamento di varie strutture anatomiche e viene controllata da più aree del sistema nervoso.

È un'abilità strettamente connessa con funzioni biologiche complesse, come la funzione respiratoria, con la quale interferisce, e la secrezione salivare. Inoltre sfrutta organi e funzioni strettamente legate alla comunicazione, come la bocca e il sistema naso-oro-faringolareo.

### 1.1.2 Fisiologia

Il processo di deglutizione è una funzione importante, che prevede il coinvolgimento e la coordinazione di diverse strutture anatomiche, tra cui la cavità orale, la faringe e l'esofago.

Lungo la faringe, che comunica superiormente con le fosse nasali e inferiormente con esofago e laringe, possono transitare sia il bolo alimentare diretto verso l'esofago, sia l'aria respiratoria proveniente da naso e bocca e convogliata verso laringe, trachea e polmoni.

Durante la deglutizione, la faringe viene convertita per solo pochi secondi in un tratto per la propulsione del cibo ed è particolarmente importante che la respirazione non venga compromessa a causa della deglutizione.

L'input per l'inizio della deglutizione è volontario tuttavia, dopo essere stato innescato, l'intero processo prosegue in maniera autonoma.

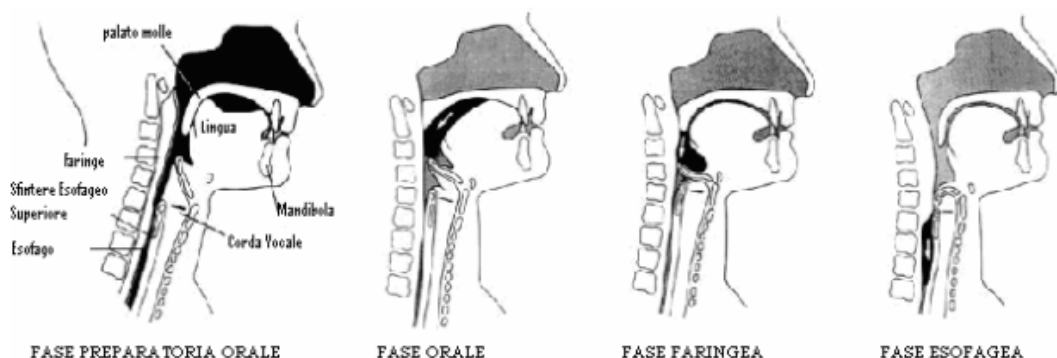


Figura 1. Immagine schematica delle strutture anatomiche e della funzione fisiologica della deglutizione normale.

La deglutizione è divisa in 7 fasi principali:

### 1. Fase anticipatoria

La fase anticipatoria consiste in tutte quelle modificazioni che coinvolgono il cavo orale e faringeo prima che il cibo oltrepassi lo sfintere labiale. La funzione è quella di preparare le strutture deglutitorie e digestive a svolgere al meglio la loro funzione. Gli input sensoriali, forniti principalmente da vista e olfatto, combinati con i ricordi, modificano la secrezione salivare e gastrica e il tono della muscolatura liscia e striata.

### 2. Fase di preparazione extra-orale

La fase di preparazione extraorale, o fase 0, comprende tutte le modificazioni di consistenza, viscosità, temperatura e dimensioni del bolo che deve essere introdotto nel cavo orale.

### 3. Fase di preparazione orale

La fase di preparazione orale comprende le modificazioni che subisce il cibo, fino ad essere trasformato in bolo alimentare, cioè una massa morbida pronta ad essere ingerita. I pattern motori variano a seconda della consistenza, viscosità e temperatura del cibo.

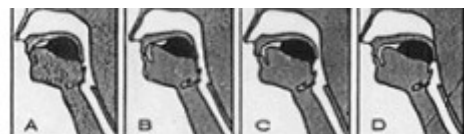


Figura 1.1 Immagine schematica della fase di preparazione orale della deglutizione.

Questa fase ha inizio con l'ingresso del cibo nella cavità orale e la chiusura dello sfintere labiale per contrazione del muscolo orbicolare. Successivamente il cibo viene scomposto grazie all'azione di diversi muscoli del distretto orofacciale. Infatti durante questa fase si osserva il movimento laterale e rotatorio della mandibola, per l'azione combinatoria dei muscoli elevatori della mandibola e dei loro antagonisti; i movimenti laterali e rotatori della lingua, per azione della complessa muscolatura intrinseca della lingua.

Inoltre si ha la protrusione anteriore del palato molle che allarga la via nasale e restringe l'ingresso orofaringeo, riducendo la caduta prematura non intenzionale del cibo in faringe.

Alla fine della preparazione buccale, la lingua forma una piccola massa coesa e adesa, il bolo. Quando il cibo è raccolto, la lingua circonda il bolo e lo tiene verso la parte centrale del palato, immediatamente prima dell'atto deglutitorio.

### 4. Fase orale

La fase orale inizia quando la lingua spinge posteriormente il bolo e termina nel momento in cui viene innescato il riflesso deglutitorio. Il processo ha una durata inferiore ad un secondo.



Figura 1.2 Immagine schematica della fase orale della deglutizione.

La lingua si muove in alto e indietro, mettendosi in contatto con il palato ed effettuando un'azione di schiacciamento a tubo di dentifricio e di rotolamento, in modo da spingere il bolo fino al suo confine posteriore, verso l'orofaringe.

Il bolo viene spinto posteriormente, con un movimento in avanti della lingua, e non oltrepassa i pilastri palatini anteriori finché non viene elicitata la fase faringea.



## 5. Fase faringea

La fase faringea inizia nel momento in cui il bolo oltrepassa lo sfintere palatoglosso e termina con il superamento dello sfintere esofageo superiore.

Durante questa avvengono tutte quelle modificazioni che portano il canale faringeo dalla configurazione respiratoria alla deglutitoria, per poi tornare a quella respiratoria iniziale.

Al termine della fase orale, la lingua spinge il bolo contro le pareti posteriori della bocca, i recettori meccanici presenti nella cavità orale inviano un segnale al sistema nervoso centrale, che modula la contrazione ed il rilasciamento di una serie di muscoli secondo una sequenza ben precisa: apertura dello sfintere palatoglosso; chiusura dello sfintere velo-faringeo; peristalsi faringee; protezione delle vie aeree; apertura dello sfintere esofageo superiore; caricamento e spinta linguale.

Per impedire la risalita del bolo lungo le fosse nasali viene sollevato il palato molle. Contemporaneamente, per evitare la discesa del bolo in laringe e trachea, l'epiglottide si abbassa e va a chiudere la glottide, impedendo al bolo di prendere la strada sbagliata. Durante questa fase della deglutizione, l'atto respiratorio viene interrotto (apnea da deglutizione).

La chiusura dello sfintere palatoglosso segna l'inizio della clearance faringea ed è dovuto al movimento centripeto della parte posteriore della lingua e al movimento faringeo di costrizione.

Faringe ed esofago sono separati da un anello muscolare, chiamato sfintere esofageo superiore.

A riposo la muscolatura che lo costituisce è contratta e lo sfintere è chiuso. Durante la deglutizione, segnali provenienti dal sistema nervoso centrale lo fanno rilasciare in risposta a stimoli meccanici e chimici provenienti dalla cavità orale.

Quando il bolo è passato completamente attraverso questo sfintere, il palato molle torna nella posizione di riposo, la glottide si apre e lo sfintere esofageo superiore si chiude.

## 6. Fase esofagea

La fase esofagea ha inizio con il passaggio del bolo oltre lo sfintere esofageo superiore e termina con il superamento dello sfintere esofageo inferiore, che permette il passaggio del bolo nello stomaco.

Grazie alla forza di gravità e alla contrazione delle cellule muscolari presenti lungo la parete dell'esofago, il cibo viene spinto verso lo stomaco. In particolare, gli anelli muscolari producono delle onde di contrazione, dette peristaltiche, che favoriscono la progressione del bolo verso il basso, fino allo sfintere esofageo inferiore. Le contrazioni peristaltiche hanno carattere propulsivo e sono una caratteristica dell'intero apparato digerente.

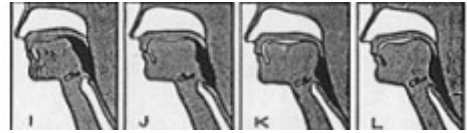


Figura 1.3 Immagine schematica della fase faringea della deglutizione.



Figura 1.4 Immagine schematica della fase faringea della deglutizione.



Figura 1.5 Immagine schematica della fase esofagea della deglutizione.

## 7. Fase gastrica

La fase gastrica comprende tutto il lasso di tempo in cui il cibo oltrepassa lo sfintere esofageo inferiore e permane all'interno della tasca gastrica, fino ad arrivare nel duodeno. In questa fase è fondamentale l'azione della muscolatura liscia gastrica.

### 1.1.3 Controllo del sistema nervoso

I distretti oro-faringo-laringei sono dotati di una serie di recettori in grado di trasdurre stimoli di natura molto diversa; gli impulsi nervosi generati convergono successivamente in 2 grandi nuclei troncoencefalici: il complesso nucleare del trigemino e il nucleo del tratto solitario.

La deglutizione ha una regolazione prevalentemente riflessa. A livello del troncoencefalico sono situati dei neuroni facenti parte del Central Pattern Generator. Questi neuroni, in risposta a stimoli sensoriali oro-faringo-laringei, o a comandi corticali, attivano la sequenza motoria deglutitoria, coinvolgendo in modo sequenziale i muscoli innervati dai nervi cranici V, VII, IX, X, XII. Contestualmente viene inibita la funzione respiratoria.

La deglutizione dispone anche di una diffusa regolazione non riflessa, determinante per l'innescio volontario della deglutizione e per un controllo più efficiente.

Le regioni coinvolte sono le aree sensomotorie pre- e post-rolandica, la corteccia cingolata, il giro frontale inferiore, il corpo calloso, i gangli della basale e il talamo, la corteccia premotoria e parietale posteriore e l'insula.

### 1.1.4 Coordinazione tra deglutizione e respirazione

Molti muscoli e strutture del nostro corpo hanno un doppio ruolo nella funzione respiratoria e deglutitoria.

I centri di controllo neurali, responsabili del coordinamento di respirazione e deglutizione, sono contenuti nelle regioni dorsomediale e ventrolaterale del bulbo. Le strutture corticali svolgono anche un ruolo importante nel facilitare e modulare il coordinamento della respirazione e della deglutizione.

La protezione delle vie aeree, che si osserva durante la fase faringea, implica un'interruzione dell'atto respiratorio, nota come apnea deglutitoria. L'apnea deglutitoria influenza in modo significativo il ritmo respiratorio.

La sequenza di eventi biomeccanici osservata è la seguente:

- Inizio dell'apnea
- Inizio dell'elevazione dello iode, della chiusura laringea, dell'apertura dello sfintere esofageo superiore
- Inizio dell'apertura laringea
- Termine dell'apnea, inizio della chiusura dello sfintere esofageo superiore, ritorno dello iode nella posizione di riposo

La durata dell'apnea deglutitoria è influenzata dalla consistenza e dal volume dei boli: all'aumentare della consistenza, o del volume, aumenta lievemente la durata dell'apnea deglutitoria.

### **1.1.5 Aspetti clinici e disturbi**

Il danno di uno qualsiasi dei muscoli e/o dei nervi coinvolti nella deglutizione può causare l'alterazione di alcune fasi della deglutizione, che comporta una vasta gamma di conseguenze, tra cui:

- Tosse prima, durante o subito dopo la deglutizione;
- Sensazione di soffocamento;
- Fiato corto;
- Cambiamenti nella qualità della voce dopo l'ingestione;
- Episodi di polmonite;
- Perdita di peso;
- Disidratazione e malnutrizione.

## **1.2 LA DISFAGIA**

Con il termine disfagia si fa riferimento alla difficoltà nel deglutire alimenti solidi e liquidi. Non si tratta di una patologia, ma di un sintomo che si verifica nel caso in cui il bolo alimentare non transiti regolarmente dalla faringe allo stomaco.

La disfagia è determinata dall'alterazione del corretto funzionamento dei nervi o dei muscoli durante l'atto deglutitorio. Può essere causata da alterazioni anatomiche congenite o acquisite, processi flogistici cronici o transitori, malattie metaboliche o per la presenza di un corpo estraneo.

### **1.2.1 Sintomi**

Sintomi e segni clinici della disfagia possono essere eclatanti oppure quasi impercettibili e facilmente equivocabili.

Il sintomo "tipico" della disfagia è la fatica nel far passare gli alimenti, soprattutto solidi, dalla bocca allo stomaco e il paziente descrive spesso la sensazione di un "blocco" del cibo in gola.

Un'altra sensazione che viene spesso riferita è la mancata sensibilità faringea o sensazioni di inadeguatezza nel meccanismo di deglutizione.

Tuttavia, il quadro dei segni e dei sintomi può considerarsi molto più complesso, soprattutto se la condizione viene riconosciuta in stato già avanzato, con sintomi e i segni clinici corrispondenti alle complicanze stesse.

Inoltre certi pazienti affetti da disfagia mostrano una limitata consapevolezza della loro condizione; ciò significa che la mancanza del sintomo non esclude necessariamente una malattia sottostante.

In questi casi, si possono riscontrare complicazioni "pericolose" perché se la disfagia non viene diagnosticata e/o trattata, aumenta il rischio di aspirazione polmonare e conseguente polmonite ab ingestis e, nei casi cronici, pneumopatia. Certi soggetti presentano la cosiddetta "aspirazione silente" e non si manifesta né tosse né altri segni.

Inoltre, la disfagia non diagnosticata può anche provocare disidratazione, malnutrizione e addirittura insufficienza renale, che sono tipiche complicazioni della disfagia.

Altri segni e sintomi frequenti di disfagia orofaringea sono:

- Difficoltà a controllare il cibo in bocca;
- Incapacità di controllare la salivazione;
- Difficoltà a iniziare la deglutizione;
- Tosse durante i pasti;
- Perdita di peso inspiegabile;
- Voce gorgogliante dopo la deglutizione;
- Rigurgito nasale durante i pasti.

## 1.2.2 Trattamento

La terapia della deglutizione è articolata nel seguente modo:

- Prevenzione primaria, secondaria e terziaria;
- Aspetto curativo prevalentemente ortodontico e chirurgico (rispettivamente liberatorio o ricostruttivo);
- Aspetto abilitativo, che consiste nell'assistere ed accelerare l'evoluzione della deglutizione da neonatale-infantile ad adulta;
- Aspetto riabilitativo tendente ad eliminare meccanismi deglutitori devianti e ad elicitare meccanismi vicarianti, quando i meccanismi fisiologici sono irrimediabilmente compromessi.

La disfagia è trattata con interventi di sostegno gestiti dalla figura del foniatra, del logopedista, dietologo e dietista e talvolta del pneumologo, che provvedono in équipe al monitoraggio e trattamento del sintomo fino all'indicazione dell'utilizzo di vie alternative all'alimentazione per bocca.

Nello specifico è il logopedista che, dopo aver eseguito un'approfondita valutazione clinico-funzionale e strumentale, è in grado di definire il livello di gravità del disturbo e di stabilire la consistenza degli alimenti più idonea da assumere.

Inoltre il logopedista si occupa anche della formazione di care giver e pazienti, dando loro alcuni accorgimenti e strategie sulle corrette modalità di preparazione del cibo e di somministrazione dei pasti:

- Mantenere una corretta postura durante le fasi di alimentazione (busto eretto, il capo in asse e flesso anteriormente);
- Evitare distrazioni e non parlare durante la masticazione e la deglutizione;
- Evitare le doppie consistenze (solido + liquido);
- Procedere lentamente nell'assunzione dei boli, eseguendo delle pause;
- Assumere boli di piccole dimensioni e masticare ciascun boccone in maniera completa;
- Aspettare che il precedente boccone sia stato completamente deglutito prima di passare al successivo;
- Verificare la presenza di residui di cibo tra una deglutizione e l'altra;
- Effettuare qualche colpo di tosse seguito da atti deglutitori a vuoto ogni 3-4 bocconi per favorire la clearance oro-faringea;
- Mantenere il busto eretto per circa 15-30 minuti dopo il pasto;
- Svolgere un'adeguata igiene orale 2 o 3 volte al giorno, mediate l'utilizzo di garze e tamponi e lo spazzolamento sia dei denti che del dorso della lingua, al fine di prevenire la comparsa di eventuali infezioni.

Il logopedista spesso si trova ad affrontare disturbi legati alla deglutizione, che comportano gravi conseguenze per la salute, se vengono trascurati o gestiti in modo inappropriato.

I problemi di deglutizione spesso si sviluppano in pazienti con condizioni neurologiche stabilite, sebbene a volte possono essere sintomo di un disturbo neurologico.

Quando la disfagia è causata da malattie neurodegenerative, trattamenti più sofisticati sono complessi da poter realizzare. Proprio per questo, tecniche riabilitative della postura o rieducative nei confronti del riflesso faringeo hanno l'obiettivo di garantire il più a lungo possibile la possibilità di alimentarsi per bocca in sicurezza e in maniera adeguata dal punto di vista nutrizionale.

### **1.3 MALATTIE NEUROMUSCOLARI**

Con il termine “malattie neuromuscolari” (NMD) si fa riferimento ad un gruppo di circa 600 malattie rare, caratterizzate principalmente dalla presenza di debolezza muscolare progressiva.

La prevalenza è di circa 1 su 3000 nati vivi e i disturbi variano in termini di modalità, di ereditarietà, mutazione genetica, incidenza, sintomi, età di esordio, tasso di progressione e prognosi.

La maggior parte di queste condizioni sono genetiche e diventano clinicamente evidenti durante l'infanzia.

Nelle malattie neuromuscolari pediatriche (pNMD) sono spesso descritti problemi legati all'alimentazione, alla deglutizione e al linguaggio. Tutto ciò può causare gravi complicazioni e un impatto negativo sulla salute, sul benessere e sulla partecipazione sociale.

I sintomi non compaiono sempre nella stessa misura e non sempre si manifestano nello stesso momento dello sviluppo.

In questo studio di tesi saranno prese in considerazione due malattie neuromuscolari ad insorgenza nell'infanzia: l'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) e la Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD).

#### **1.3.1 Atrofia Muscolare Spinale**

##### **1.3.1.1 Generalità**

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una rara malattia neuromuscolare, caratterizzata dalla degenerazione progressiva dei motoneuroni alfa del corno anteriore nel midollo spinale e dalla disfunzione della giunzione neuromuscolare. La patologia si manifesta con atrofia e debolezza muscolare progressiva da inutilizzo, riscontrata maggiormente nei gruppi muscolari prossimali degli arti, nei muscoli assiali e respiratori.

Nei casi più severi la degenerazione dei motoneuroni pregiudica l'efficienza dei grandi gruppi muscolari funzionali, riducendo la potenza muscolare assiale e limitando i movimenti spontanei.

Si riduce anche la funzionalità dei muscoli respiratori e questo causa episodi di insufficienza respiratoria o polmonite dall'esito mortale.

### **1.3.1.2 Cause**

La SMA è una malattia genetica autosomica recessiva. Nel 95% dei casi, la patologia è causata da specifiche mutazioni del gene SMN1 (situato sul cromosoma 5), che codifica per la proteina SMN (Survival Motor Neuron), essenziale per la sopravvivenza e il normale funzionamento dei motoneuroni.

L'assenza di quantitativi adeguati della proteina SMN determina la progressiva degenerazione dei motoneuroni, che causa l'interruzione del segnale nervoso responsabile dell'attività muscolare.

Di conseguenza i muscoli del corpo subiscono un processo graduale di atrofia e indebolimento.

Inoltre i pazienti affetti da SMA hanno un numero variabile di copie del gene SMN2, che codifica per una forma accorciata della proteina SMN, dotata di una funzionalità ridotta rispetto alla proteina SMN completa (codificata dal gene SMN1 non mutato). Il numero di copie del gene SMN2 è quindi alla base della grande variabilità della patologia, con forme più o meno gravi e un ventaglio sintomatico molto ampio.

### **1.3.1.3 Classificazione**

La gravità della SMA è fortemente correlata all'età della comparsa della malattia. Sulla base dell'età di esordio e dalla funzione più alta raggiunta, sono state distinte cinque diverse varianti di Atrofia Muscolare Spinale.

La SMA di tipo 0 (SMA0) è la forma più grave in assoluto e si manifesta prima ancora della nascita con ridotta mobilità del feto. In genere i bambini sopravvivono solo poche settimane.

Nei pazienti con SMA di tipo 1 (SMA1) si riscontra la presenza di livelli molto bassi di proteina SMN. In questo caso, la patologia esordisce prima dei 6 mesi d'età e compromette l'acquisizione delle capacità motorie, della respirazione e della deglutizione. I bambini che ne sono affetti non sono in grado di vivere oltre i 2 anni senza supporto respiratorio. Nella maggior parte dei casi, la patologia è causa di morte già nei primi anni di vita.

I pazienti con SMA di tipo 2 (SMA2) e di tipo 3 (SMA3) presentano, generalmente, un maggior numero di copie del gene SMN2 e producono maggiori quantità di SMN, quindi sono varianti meno severe.

L'esordio della SMA2 avviene, indicativamente, tra i 6 e i 18 mesi di vita, mentre la SMA3 si manifesta dopo i 18 mesi, solitamente tra l'infanzia e l'adolescenza.

I pazienti con SMA di tipo 2 sono in grado di mantenere una posizione seduta non supportata, ma non hanno la capacità di camminare in modo indipendente. Nella SMA2 si rileva debolezza bulbare con difficoltà di deglutizione, coinvolgimento respiratorio progressivo e deformità spinale sono complicazioni frequenti, che portano a difficoltà legate alla tosse e all'eliminazione delle secrezioni delle vie aeree.

La SMA di tipo 3 è meno severa rispetto alle due precedenti e comporta disabilità importanti, ma non pregiudica l'aspettativa di vita.

La SMA di tipo 4 (SMA4) rappresenta la forma meno grave di Atrofia Muscolare Spinale. Esordisce in età adulta, attorno alla terza decade di vita, ed ha un decorso molto lento. In genere, non è responsabile di problemi respiratori ed è associata a un'aspettativa di vita normale.

#### **1.3.1.4 Epidemiologia**

L'Atrofia Muscolare Spinale rappresenta la seconda patologia neuromuscolare più frequente in età pediatrica. L'incidenza complessiva di tutte le forme di SMA è attualmente stimata in 1 su 10.000 nati vivi.

La prevalenza della SMA di tipo 2 e 3 è compresa tra 40 casi su un milione di bambini e 12 casi su un milione nella popolazione generale.

#### **1.3.1.5 Sintomi e complicanze**

La SMA causa disturbi correlati alla perdita di controllo dei muscoli volontari, quali i muscoli per il movimento degli arti, i muscoli respiratori, i muscoli per la deglutizione, senza coinvolge la muscolatura liscia involontaria.

La patologia, inoltre, non compromette le funzioni intellettive (il quoziente intellettivo dei pazienti è nella norma) e risparmia l'organo della vista.

Per avere un quadro chiaro dei sintomi prodotti dall'Atrofia Muscolare Spinale è fondamentale analizzare tutte le forme della malattia.

La SMA di tipo 0 si manifesta in età prenatale con ridotta mobilità fetale; alla nascita il bambino presenta difficoltà relative alla funzione deglutitoria e respiratoria.

I bambini affetti da SMA di tipo 1 presentano una muscolatura molto debole e ciò impedisce attività come alzare il capo, muovere gli arti e assumere la posizione seduta. Inoltre, complica in maniera progressiva alcune funzioni vitali, quali succhiare il latte, deglutire, masticare e respirare. La morte sopraggiunge tipicamente per insufficienza respiratoria o per un'infezione polmonare dovuta alle difficoltà di deglutizione (polmonite ab ingestis).

La SMA di tipo 2 si manifesta generalmente con mollezza dei muscoli di braccia e gambe; tremori alle dita e alle mani; difficoltà ad assumere autonomamente la posizione seduta, ad alzarsi in piedi e a camminare. Inoltre comporta anche deformità e problemi articolari, scogliosi e difficoltà respiratorie e di deglutizione del cibo, che sono la causa del decesso prematuro all'inizio dell'età adulta.



I problemi legati all'alimentazione, nei pazienti con SMA2, sono dovuti ad alterazioni della fase preorale; questi includono una gamma limitata di movimenti mandibolari e difficoltà nel trasferire il cibo alla bocca.

Inoltre sono riportati ridotta forza del morso, apertura della bocca limitata, maggiore affaticamento dei muscoli masticatori e difficoltà di masticazione.

I problemi di deglutizione possono causare aspirazione e polmoniti ab ingestis. In casi di grave difficoltà di deglutizione, l'alimentazione con il sondino nasogastrico e l'alimentazione per via enterale sono considerate importanti aggiunte al supporto nutrizionale.

La SMA di tipo 3 causa problemi di postura e di equilibrio, tremolii alle mani, difficoltà ad alzarsi da una posizione seduta, problemi nel camminare, salire le scale e correre.

All'inizio non è necessario l'utilizzo di supporti per la deambulazione, ma successivamente, con la degenerazione di un numero maggiore di motoneuroni, diventano fondamentali stampelle, deambulatori e sedia a rotelle. Spesso i pazienti con SMA3 non soffrono di problemi respiratori e di deglutizione.

La SMA di tipo 4 è caratterizzata da indebolimento del tono muscolare a livello di braccia e gambe, difficoltà nella deambulazione, tremolii e contrazioni improvvise dei muscoli. Inizialmente, i disturbi sopraccitati sono moderati; in vecchiaia, invece, diventano più consistenti.

Le forme più gravi della SMA possono sfociare in complicazioni quali:

- Soffocamento da cibo, dovuto alle ridotte capacità di masticazione e ingestione dei cibi;
- Insufficienza respiratoria, conseguente all'incapacità di controllare l'attività dei muscoli respiratori;
- Polmonite ab ingestis, dovuta a difficoltà di deglutizione. Si verifica quando materiale estraneo ricco di patogeni, per esempio il cibo, la saliva o le secrezioni nasali, penetra e si accumula nei polmoni;
- Paralisi con conseguente utilizzo della sedia a rotelle. Accade quando la malattia compromette irrimediabilmente le facoltà locomotorie del paziente;
- Malnutrizione, un'altra conseguenza della difficoltà di deglutizione.

### **1.3.1.6 Diagnosi**

La diagnosi di Atrofia Muscolare Spinale viene sospettata sulla base di anamnesi ed esame obiettivo sospetti; successivamente deve essere confermata da appositi test genetici.

L'esame obiettivo prevede un'analisi accurata dei sintomi e la ricerca di alcuni segni tipici della malattia, quali indebolimento e mollezza dei muscoli, contrazioni muscolari improvvise e riflessi tendinei ridotti o assenti.

Per quanto concerne l'anamnesi, invece, questa si concentra soprattutto sulla storia familiare del paziente, allo scopo di stabilire se qualche altro membro della famiglia presenta, o presentava, una sintomatologia simile.

Il test genetico per l'individuazione della SMA prevede la ricerca e lo studio di mutazioni a carico dei geni SMN1/SMN2, tramite l'analisi di un campione di sangue del paziente.

Per fare diagnosi di SMA possono essere utili anche l'elettromiografia e la biopsia muscolare.

La diagnosi differenziale si pone con la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA), le distrofie muscolari congenite, le miopatie congenite, la sclerosi laterale primitiva, la miastenia gravis e le malattie del metabolismo dei carboidrati.

È possibile effettuare anche una diagnosi prenatale che viene eseguita tramite l'analisi molecolare sugli amniociti o sui villi coriali. Considerato il rischio di aborto che caratterizza villocentesi e amniocentesi, la consulenza genetica viene offerta solo se c'è una storia familiare di SMA o se i genitori sono portatori sani della malattia.

### **1.3.1.7 Terapia**

Inizialmente la terapia per l'Atrofia Muscolare Spinale era esclusivamente sintomatica, basata su trattamenti e approcci multidisciplinari che alleviano la sintomatologia e le complicanze, e che, in generale, mirano a migliorare la qualità di vita dei pazienti.

Un approccio terapeutico completo deve tenere conto di diversi aspetti e, con il tempo, la logopedia si è rivelata essere un tassello importante.

L'ipotonia muscolare ha infatti conseguenze anche sui muscoli facciali, con effetti negativi su deglutizione, suzione e articolazione del linguaggio.

Quindi è importante che il logopedista si occupi dell'alimentazione, in particolare è chiamato a effettuare una valutazione accurata della funzionalità della muscolatura orofacciale e della deglutizione e, in seguito a ciò, definisce la consistenza del cibo più adatta al paziente.

Inoltre il logopedista si occupa anche dell'impostazione della corretta postura da assumere durante i pasti.

Ovviamente anche la comunicazione è spesso molto difficoltosa nel paziente con SMA a causa dell'alterazione della muscolatura orofacciale che può comportare disartria, ovvero l'incapacità nel produrre alcuni movimenti che regolano il linguaggio. In questi casi è importante effettuare un training motorio volto a incrementare la mobilità di lingua, labbra, guance e palato molle; oltre a fare esercizi basati sulla respirazione e su specifici suoni.

Sempre per quanto concerne l'alimentazione, è necessario affidarsi anche ad un nutrizionista per la pianificazione di una dieta adatta alle esigenze del paziente.

Nelle forme più severe di SMA, per ridurre il rischio di soffocamento, polmonite ab ingestis e malnutrizione è fondamentale ricorrere a supporti per l'alimentazione, come il sondino nasogastrico, l'alimentazione enterale o parenterale.

I soggetti con SMA necessitano anche di un corretto supporto respiratorio che li aiuti non solo a respirare, ma anche a ridurre il rischio di infezioni polmonari.

Inoltre è fondamentale un adeguato programma fisioterapico che comprenda esercizi la cui esecuzione sia alla portata delle capacità del paziente. In questo modo si cerca di migliorare, per quanto possibile, la flessibilità dei muscoli e rendere meno rigide le articolazioni.

Oggi è disponibile anche in Italia il primo farmaco specifico per questa malattia, il *Nusinersen*. Questo farmaco appartiene alla categoria degli oligonucleotidi antisenso (ASO) ed è progettato per agire sul gene SMN2, in modo da permettere la produzione di una proteina SMN completa e funzionale.

Altre strategie di trattamento, come la terapia genica, sono attualmente in via di sperimentazione.

### **1.3.1.8 Prognosi**

La prognosi per i pazienti affetti da Atrofia Muscolare Spinale dipende dalla forma di malattia presente.

Le forme più gravi di SMA (tipo 0, tipo 1 e tipo 2) hanno esito drammatico, quindi con adeguati trattamenti sintomatici, la vita del paziente si allunga solo di qualche anno.

Le forme più lievi di SMA (tipo 3 e tipo 4), invece, sono controllabili con buoni risultati. Chiaramente, il tenore di vita dei pazienti non sarà mai come quello di una persona sana.

## **1.3.2 Distrofia Muscolare di Duchenne**

### **1.3.2.1 Generalità**

La Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD) è una malattia neuromuscolare progressiva, caratterizzata da atrofia e debolezza muscolare diffusa, dovuta alla degenerazione graduale dei muscoli scheletrici, lisci e cardiaci. I muscoli si indeboliscono a causa della progressiva distruzione del tessuto muscolare, che viene sostituito da tessuto fibrotico e tessuto adiposo.

La distrofia di Duchenne è la più grave tra le distrofie muscolari: porta alla completa immobilità e l'aspettativa di vita, pur raddoppiata negli ultimi anni, non supera il terzo decennio.

### **1.3.2.2 Cause**

La Distrofia Muscolare di Duchenne è una patologia genetica a trasmissione recessiva legata al cromosoma X. La causa della malattia è la mutazione del gene DMD, che comporta un danno muscolare dovuto all'assenza completa della distrofina.

La distrofina è una proteina essenziale per la buona salute e il corretto funzionamento dei muscoli del corpo umano ed è contenuta nelle cellule costituenti la fibra muscolare.

Questa proteina svolge diverse funzioni, in particolare unisce il sarcolemma alla membrana cellulare e alla matrice extracellulare e regola i movimenti dello ione calcio all'interno della cellula. In assenza di distrofina, quindi, vengono meno questi processi e la cellula muscolare subisce uno stress ossidativo fatale.

Il gene DMD, che codifica la sintesi della distrofina, è collocato sul cromosoma X e questo spiega la trasmissione legata al sesso. La Distrofia di Duchenne è una malattia che nei maschi (possiedono un cromosoma X ed uno Y) si manifesta pienamente, mentre nelle femmine (possiedono 2 cromosomi X) la sintomatologia è molto ridotta per via della compensazione messa in atto dalla forma normale del gene sul secondo cromosoma X.

Le donne, se hanno un solo cromosoma X che presenta il gene DMD mutato, vengono definite “portatrici sane” e non sviluppano la patologia, anche se esistono rari casi in cui è stata riscontrata una riduzione della forza muscolare generica e problemi cardiaci in età adulta.

Sebbene sia molto raro, la Distrofia Muscolare di Duchenne può essere anche una condizione sviluppata subito dopo il concepimento, nel corso dello sviluppo embrionale, per effetto di una mutazione spontanea. In questo caso si parla di Distrofia Muscolare di Duchenne acquisita. Nelle forme acquisite di DMD, i genitori sono entrambi sani e l'evento mutazionale è del tutto imponderabile.

### **1.3.2.3 Epidemiologia**

La Distrofia Muscolare di Duchenne costituisce il 50% di tutte le forme distrofiche.

La malattia colpisce prevalentemente i soggetti di sesso maschile con un'incidenza stimata in 1/3.300 nati vivi maschi. Le femmine di solito sono asintomatiche e solo in rari casi manifestano alcuni sintomi della malattia.

Perché una donna soffra di Distrofia Muscolare di Duchenne occorre che entrambi i cromosomi X siano mutati nel gene distrofina: questa è una circostanza rara, ma non impossibile, osservata in una donna ogni 50.000 circa.

### **1.3.2.4 Sintomi e complicanze**

La Distrofia di Duchenne ha un'evoluzione rapida. L'esordio avviene nella prima infanzia con problemi nella deambulazione che progrediscono fino alla perdita dell'autonomia. Solitamente i bambini affetti da questa patologia presentano ritardo nelle tappe dello sviluppo motorio o ritardo globale.

I primi sintomi della patologia si manifestano tra il primo e il terzo anno di vita con ritardo nel compiere i primi passi, difficoltà nel correre, salire le scale e saltare, per effetto dell'ipostenia a carico dei muscoli degli arti inferiori.

Inoltre si riscontra difficoltà ad alzarsi da terra e il cosiddetto “Segno di Gowers”: per alzarsi da terra o dalla posizione seduta, il paziente “si arrampica” su sé stesso, poggiando le mani sulle cosce.

Con il progredire dell'età le difficoltà motorie diventano evidenti e si osserva andatura anserina, con frequenti cadute, e deambulazione spesso in punta di piedi. Inoltre il bambino farà fatica anche a muovere le braccia e il collo, a causa dell'ipostenia dei muscoli degli arti superiori e del collo e si riscontra anche l'ingrossamento dei polpacci, a causa di un fenomeno noto come pseudoipertrofia.

Tra la fine della fanciullezza e l'inizio della pubertà (8-13 anni), le difficoltà motorie a carico degli arti inferiori sono tali da costringere il paziente all'uso della sedia a rotelle. Dopo la perdita della capacità di camminare, si sviluppano rapidamente le contratture articolari, dovute alla prolungata immobilità, seguite da disturbi articolari, scoliosi e iperlordosi lombare dovute all'indebolimento dei muscoli flessori dell'anca.

Da questo momento il bambino comincia a fare un uso intensivo dei muscoli degli arti superiori, con conseguente accelerazione della degenerazione delle fasce muscolari. In seguito a ciò i ragazzi perdono l'uso delle braccia intorno ai 20 anni, rimanendo paralizzati dal collo in giù.

In genere, a partire dall'adolescenza o tarda adolescenza, la Distrofia Muscolare di Duchenne si estende ai muscoli del cuore (miocardio), determinando una forma di cardiomiopatia dilatativa.

Successivamente la malattia arriva a coinvolgere anche i muscoli involontari della respirazione (diaframma e muscoli intercostali) e i muscoli deputati alla masticazione. Questo ulteriore peggioramento, dapprima, predispone a infezioni delle vie respiratorie e, in un secondo momento, causa insufficienza respiratoria.

Con il progredire della malattia, compaiono anche osteoporosi, dovuta all'immobilità forzata e problematiche gastrointestinali connesse alla perdita di funzione della muscolatura liscia dell'intestino.

La cardiomiopatia e i problemi respiratori progrediscono al punto da risultare fatali; infatti la morte nei pazienti con Distrofia Muscolare di Duchenne sopraggiunge solitamente per complicanze cardio-respiratorie.

### **1.3.2.5 Diagnosi**

La diagnosi di Distrofia Muscolare di Duchenne si basa su quanto emerge da:

- Esame obiettivo;
- Storia familiare;
- Quantificazione ematica della creatinichinasi;
- Biopsia muscolare;
- Elettromiografia;
- Test genetico.

Nei pazienti con DMD si riscontra la presenza di livelli molto elevati di creatina nel sangue (circa 100 volte superiore alla norma). La creatina è un enzima che viene rilasciato nel circolo ematico in presenza di un danno muscolare.

Quindi la quantificazione della creatinasi permette di individuare la presenza di una condizione anomala a carico dei muscoli, ma è un valore poco indicativo, perché, oltre alla Distrofia di Duchenne, esistono diverse altre condizioni che causano un innalzamento rilevante di creatina.

La biopsia muscolare è generalmente il passo successivo al test della creatininchinasi. L'analisi di un campione di tessuto muscolare permette di studiare le cellule che lo compongono, valutare lo stato delle fibre muscolari e quantificare i livelli di distrofina.

L'elettromiografia è una procedura diagnostica finalizzata alla valutazione dello stato di salute dei muscoli e dei nervi periferici che ne controllano l'attività, quindi questo test permette di analizzare l'attività muscolare in risposta agli stimoli nervosi. Nelle persone con Distrofia Muscolare di Duchenne, l'elettromiografia dimostra che i muscoli non rispondono agli impulsi nervosi come in condizioni normali.

L'analisi genetica del profilo cromosomico di un individuo permette di identificare eventuali mutazioni genetiche a carico dei cromosomi, quindi permette di riscontrare la presenza di delezioni frame-shift, duplicazioni o mutazioni nonsense del gene DMD. Il test genetico è solitamente l'indagine diagnostica che conferma la presenza o meno della patologia e viene effettuato analizzando un campione ematico del paziente.

È possibile effettuare anche la diagnosi prenatale, tramite l'analisi di un campione di liquido amniotico prelevato tramite amniocentesi o villocentesi. Considerato il rischio di aborto che caratterizza queste procedure, il test prenatale viene fatto solo in caso di familiarità per la patologia.

In questi casi la consulenza genetica è importante, perché il rischio di ricorrenza è del 50% nei feti maschi di una madre portatrice; mentre le sorelle dei pazienti possono avere una probabilità del 50% di essere portatrici.

Inoltre è fondamentale fare diagnosi differenziale con la distrofia muscolare grave di Becker e con le distrofie muscolari dei cingoli.

### **1.3.2.6 Terapia**

Attualmente non esiste una terapia specifica per la Distrofia Muscolare di Duchenne, ma è comunque possibile migliorare la qualità di vita dei pazienti con trattamenti sintomatici e pluridisciplinari, che gestiscano i vari aspetti della malattia.

Il trattamento sintomatico ha come obiettivo quello di alleviare la sintomatologia e posticipare le complicanze più gravi, opponendosi all'indebolimento muscolare e alle complicanze respiratorie, cardiache, digestive e osteoarticolari.

È fondamentale l'approccio multidisciplinare, che comprende la farmacologia, la fisioterapia, la chirurgia ortopedica, la prevenzione cardiologia e l'assistenza respiratoria.

La fisioterapia e l'attività motoria regolare sono fondamentali per rallentare l'atrofizzazione e l'indebolimento dei muscoli. Incentivare il paziente al movimento, ovviamente nei limiti del possibile, serve a tonificare la muscolatura e a prevenire, o quanto meno posticipare, alcune complicazioni. L'esercizio fisico, infatti, si oppone a osteoporosi, costipazione e scoliosi.

La fisioterapia costante, l'educazione posturale e l'uso di ausili ortopedici conservano, almeno in parte, la mobilità articolare, tendinea e muscolare.

In caso di problemi di deglutizione, è necessario l'intervento di un logopedista già nella fase iniziale della disfagia, in modo da progettare un piano di trattamento individualizzato per la muscolatura orofacciale e deglutitoria. L'obiettivo è quello di preservare il più a lungo possibile una buona funzione deglutitoria.

Se dovesse risultare necessario, il logopedista può mettere in atto misure di sicurezza, modificando la consistenza dei cibi.

Un'altra funzione del logopedista è quella di dare delle indicazioni ai familiari per la gestione della deglutizione in ambiente domestico e istruire il paziente e familiari sulle tecniche di deglutizione e sulle posture da assumere durante il pasto.

In presenza di DMD, il trattamento con corticosteroidi è il più efficace perché aiuta a mantenere la massa e la forza muscolare del paziente. I corticosteroidi devono essere introdotti quando lo sviluppo motorio del bambino inizia a rallentare, di solito tra i 5 e i 7 anni di vita. Tra i corticosteroidi solitamente impiegati, figurano il *Prednisolone* e il *Deflazacort*.

Inoltre devono essere prese in carico le complicazioni dovute alla terapia con corticosteroidi, controllando il peso, provvedendo alla somministrazione di antagonisti H<sub>2</sub> per la protezione gastrica, garantendo il monitoraggio e il trattamento dell'osteoporosi e la visita oculistica, stante il rischio di cataratta e di glaucoma.

Come farmaco specifico per la malattia è stato autorizzato anche in Italia l'*Ataluren*, che agisce sull'RNA messaggero della distrofina. Questo farmaco promuove l'attenuazione dei sintomi e il rallentamento della progressione della malattia.

Fin da piccoli, i pazienti devono effettuare periodici monitoraggi. Con il progredire della patologia la funzionalità respiratoria e quella cardiaca vengono compromesse e diventa necessario ricorrere ad apparecchi di ventilazione assistita e a farmaci ACE-inibitori e/o beta bloccanti per il trattamento di scompensi cardiaci.

Inoltre la BIPAP notturna è vantaggiosa per il trattamento dell'insufficienza respiratoria restrittiva.

In presenza di scoliosi grave, occorre intervenire chirurgicamente; lo stesso dicasi quando la funzione masticatoria è completamente pregiudicata.

Attualmente sono in corso di sperimentazione diversi approcci terapeutici, tra cui la terapia genica con vettori che trasportano geni codificanti per versioni ridotte della distrofina, la terapia cellulare, oltre ad altri approcci di exon-skipping e a diversi trattamenti farmacologici.

### **1.3.2.7 Prognosi**

La Distrofia Muscolare di Duchenne incide in modo significativo sulle aspettative di vita del paziente nonché sulla qualità della stessa; la prognosi, pertanto, è sempre infausta. Tuttavia, i progressi della medicina e della fisioterapia hanno migliorato sensibilmente le condizioni di vita dei pazienti.

Oggi, la speranza di vita media per un individuo con DMD è di 27-30 anni e solitamente la morte sopraggiunge a causa della cardiomiopatia e dell'insufficienza respiratoria.

Esistono, però, delle eccezioni: qualche paziente, infatti, raggiunge i 40-50 anni. Ciò dipende da diversi fattori, quali la severità della patologia, l'assistenza familiare e il trattamento tempestivo delle complicazioni.



## **CAPITOLO 2 – DISFAGIA E MALATTIE NEUROMUSCOLARI PEDIATRICHE**

La disfagia è un sintomo frequentemente descritto nelle malattie neuromuscolari pediatriche (pNMD) ed è principalmente causato dalla debolezza dei muscoli orali, facciali e faringei. Spesso la disfagia è caratterizzata da problemi di masticazione e deglutizione, che possono essere la causa di pasti prolungati e residui orali e/o faringei.

Questi problemi sono talvolta complicati da alterazioni funzionali, come l'apertura limitata della bocca, l'incapacità di chiudere la bocca a causa di malocclusioni o anomalie strutturali della lingua.

Tutto ciò può portare a morbilità significative come ritardo della crescita, malnutrizione, polmonite ab ingestis, soffocamento e aspirazione.

La disfagia può avere un impatto negativo anche sulle relazioni genitore-figlio, può richiedere cambiamenti nello stile di vita e nei piani futuri dei bambini e dei loro genitori. I genitori spesso non sono consapevoli dei sintomi che possono svilupparsi e non sono a conoscenza dei rischi e delle possibilità di trattamento.

La diagnosi precoce e l'identificazione dei fattori di rischio e dell'eziologia potrebbero aiutare a prevenire complicanze e morbilità e a migliorare la qualità della vita, per questo motivo è importante avviare tempestivamente il trattamento logopedico.

Tuttavia, le informazioni sulla prevalenza di disfagia nella pNMD sono scarse e mancano dati sui problemi di masticazione e deglutizione, a causa della sottostima del problema e della mancanza di procedure di valutazione standardizzate. Inoltre vi è anche una forte variabilità a seconda dell'età, della malattia e della sua gravità.

La presenza di dati relativi alla prevalenza sarebbe utile per fornire informazioni sul decorso della malattia, rendere il monitoraggio ottimale e dare indicazioni per nuovi studi sugli interventi.

Mieke Kooi-van Es et. al (2020) hanno condotto uno studio che si pone come obiettivo quello di descrivere la prevalenza di disfagia, in particolare dei problemi di masticazione e di deglutizione, nelle pNMD per gruppo diagnostico.

Da questo studio emerge che la prevalenza di disfagia è circa del 47,2%. Dei 114 bambini con disfagia valutati, il 90,0% ha avuto problemi di masticazione, il 43,0% ha mostrato problemi di deglutizione e il 33,3% ha mostrato problemi sia di masticazione che di deglutizione.

Questo studio è il primo a dimostrare che la disfagia è prevalente in quasi la metà delle malattie neuromuscolari pediatriche (pNMD).

Quindi è possibile affermare che la prevalenza complessiva di disfagia è elevata nella popolazione di pNMD. Si può sostenere che il monitoraggio periodico della disfagia e l'invio tempestivo a un logopedista sono fondamentali fin da subito nell'intera popolazione di pNMD.

## 2.1 VALUTAZIONE DELLA DISFAGIA

Nei pazienti pediatrici con malattie neuromuscolari (pNMD), la diagnosi precoce di disfagia è fondamentale per avviare tempestivamente il trattamento, in modo da ridurre al minimo l'insorgenza di complicanze correlate al disturbo.

In uno studio di Vanden Engel-Hoek et al. è stato evidenziato che i bambini con NMD in genere non hanno una disfunzione corticale definita, quindi sono in grado di formare un bolo senza problemi di tempistica.

In questi pazienti la disfagia orale si riferisce alla debolezza muscolare delle labbra e della lingua, con conseguente necessità di deglutizioni multiple per liberare la cavità orale del cibo ingerito.

I primi sintomi della disfagia, come i cambiamenti nella voce, la dispnea dopo un pasto o la perdita di peso, sono spesso discreti e insidiosi. Il rapido riconoscimento di questi sintomi porta ad una gestione precoce e alla possibile prevenzione di complicanze e morbilità. Inoltre limita l'impatto negativo sulla qualità della vita.

La valutazione precoce della disfagia è quindi essenziale e dovrebbe avere un'alta priorità nel percorso terapeutico del paziente con pNMD.

Sono stati evidenziati diversi svantaggi nella valutazione clinica della disfagia in pazienti pediatrici con malattie neuromuscolari: le valutazioni che coinvolgono grandi volumi di liquidi possono mettere il paziente a rischio di aspirazione e soffocamento; inoltre queste valutazioni forniscono solo un'istantanea nel tempo e non considerano fattori come l'affaticamento o la ventilazione, fattori importanti nei pazienti con debolezza muscolare.

Per tanto è importante avere degli strumenti per lo screening e la valutazione della disfagia che siano convalidati e standardizzati per la popolazione in questione, ma attualmente le linee guida e gli studi esistenti non identificano strumenti specifici di valutazione.

Inoltre, il fatto che il pNMD sia un gruppo molto eterogeneo, in cui la disfagia può essere presente in modo variabile, rende ancora più complesso convalidare un protocollo di valutazione specifico per questa categoria di pazienti.

## CAPITOLO 3 – METODI

Questo studio di tesi ha come obiettivo principale quello di approfondire la fenomenologia dei disturbi della deglutizione in pazienti affetti da Atrofia Muscolare Spinale e Distrofia Muscolare di Duchenne.

Inoltre si vuole verificare l'effettivo livello di consapevolezza dei pazienti, comparando i risultati ottenuti dalla valutazione logopedica con le risposte date al Sydney Swallow Questionnaire (SSQ), un self-report che misura la severità della disfagia oro-faringea.

La scelta di indagare questo tema nasce dalla constatazione che la consapevolezza del paziente è fondamentale nella gestione del percorso assistenziale.

Hanno partecipato a questo studio 17 pazienti (età media pari a 20,4 anni) affetti da patologie neuromuscolari ad insorgenza pediatrica, di cui 11 soggetti (età media di 19,9 anni) con Atrofia Muscolare Spinale e 6 soggetti (età media di 22,9 anni) con Distrofia Muscolare di Duchenne.

A tutti i partecipanti è stato chiesto di compilare il Sydney Swallow Questionnaire ed è stata condotta una valutazione logopedica clinico-funzionale delle strutture anatomiche che entrano in gioco durante la deglutizione.

### 3.1 CRITERI DI INCLUSIONE ED ESCLUSIONE

I pazienti sono stati selezionati tenendo in considerazione i seguenti criteri di inclusione ed esclusione.

CRITERI DI INCLUSIONE	CRITERI DI ESCLUSIONE
<ul style="list-style-type: none"><li>• Presenza di diagnosi di Atrofia Muscolare Spinale o Distrofia Muscolare di Duchenne</li><li>• Collaborazione da parte del paziente</li><li>• Capacità di controllare autonomamente, o con appoggio, il tronco e il capo</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Presenza di malattie neuromuscolari diverse dall' Atrofia Muscolare Spinale e dalla Distrofia Muscolare di Duchenne</li><li>• Presenza di deficit cognitivi associati</li><li>• Presenza di PEG</li></ul>

### 3.2 VALUTAZIONE LOGOPEDICA

Sebbene non esistano strumenti o protocolli standardizzati per valutare la disfagia nel pNMD, in questo studio di tesi, per valutare i disturbi della deglutizione, sono stati utilizzati il protocollo Clinical Swallowing Examination di Logemann, J. A. (1998) (Allegato 1) e le caratteristiche clinico-funzionali delle malattie neuromuscolari oggetto di studio.

La valutazione logopedica ha come obiettivo quello di fare un resoconto delle attuali capacità dei pazienti e dei problemi segnalati per quanto riguarda la postura, l'anatomia, la struttura e il movimento degli organi articolari, il controllo della saliva, la deglutizione, l'alimentazione e la masticazione.

Un aspetto importante da considerare dal punto di vista dei metodi, è la posizione dei pazienti durante la valutazione e la loro capacità di controllo del capo.

Nello studio di Hanayama et al. i pazienti disfagici sono stati valutati seduti sulla sedia o sulle proprie sedie a rotelle, perché ritenuta la postura più simile a quella assunta quotidianamente durante i pasti.

Pertanto anche in questo lavoro di tesi è stato deciso di procedere con la valutazione dei pazienti sulla sedia o sulle proprie sedie a rotelle, in modo da ottenere un quadro clinico che rifletta al meglio la funzione deglutitoria nel quotidiano.

### **3.2.1 Prima parte: Colloquio anamnestico**

La prima parte della valutazione consiste in colloquio con il paziente e con il care giver, durante il quale si registrano i dati anamnestici e si raccolgono informazioni relative all'alimentazione e alla nutrizione attuale. Inoltre si chiede di riferire eventuali difficoltà riscontrate durante i pasti ed eventuali posture di compenso adottate.

Dati presi in considerazione per lo studio:
<ul style="list-style-type: none"><li>• Età</li><li>• Sesso</li><li>• Patologia</li><li>• Età all'esordio</li><li>• Nutrizione in atto</li><li>• Idratazione</li><li>• Indipendenza/dipendenza durante il pasto</li><li>• Durata del pasto</li><li>• Calo ponderale</li><li>• Peso attuale</li><li>• Fuoriuscita di cibo da naso/labbra</li><li>• Ristagno di cibo in bocca</li><li>• Sensazione che il cibo non sia stato deglutito</li><li>• Odinofagia</li></ul>

### 3.2.2 Seconda parte: Valutazione clinico-funzionale della deglutizione

La seconda parte della valutazione logopedica consiste in una valutazione clinico-funzionale delle strutture oro-facciali coinvolte nel processo della deglutizione.

L'esame prevede la valutazione delle strutture coinvolte nella fase orale e faringea della deglutizione e la valutazione dei riflessi che entrano in gioco durante la fase faringea.

Fase orale - Parametri valutati	Fase faringea - Parametri valutati
<ul style="list-style-type: none"><li>• Deviazione della rima labiale</li><li>• Forza e motilità labiale</li><li>• Motilità della lingua</li><li>• Forza e resistenza della lingua</li><li>• Forza della deglutizione spontanea</li><li>• Massima apertura buccale laterale e anteriore</li><li>• Motilità mandibolare</li><li>• Deficit dei muscoli masticatori</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Asimmetria del velo palatino</li><li>• Motilità e sensibilità velare</li><li>• Deficit riflesso faringeo</li><li>• Deficit riflesso della deglutizione</li><li>• Tosse volontaria</li><li>• Tosse riflessa</li><li>• Mobilità ioido-laringea</li></ul>

È stato deciso di prendere in considerazione questi parametri perché, come descritto in diversi studi esaminati, le strutture e le funzioni sopracitate vanno incontro ad importanti alterazioni durante l'evoluzione delle patologie neuromuscolari prese in considerazione in questo studio.

Van Bruggen H.W. et al. (2016) nel loro studio attestano che la SMA influisce in modo importante sulla funzione mandibolare, infatti è stato evidenziato che tutti i movimenti mandibolari, inclusi l'apertura della bocca, l'ampiezza di movimento laterale e la protrusione della mandibola, sono ridotti nei pazienti con SMA rispetto ai controlli sani.

Per quanto riguarda i muscoli della masticazione, Granger M.W. et al. (1999) nel loro studio documentano che i muscoli masticatori dei pazienti con SMA sono indeboliti: l'attività dei muscoli è meno efficiente e si affaticano più rapidamente. Inoltre i movimenti mandibolari, in questi pazienti, avvengono in modo più limitato rispetto ai controlli sani.

Nello studio di van den Engel-Hoek L. et al. (2016) mostra il crescente coinvolgimento di vari elementi del sistema masticatorio nella Distrofia Muscolare di Duchenne progressiva. Tra i principali responsabili della masticazione alterata, vengo riportati l'aumento dell'ipertrofia della lingua e l'aumento della disfunzione del muscolo massetere.

Inoltre, per quanto riguarda la valutazione della fase orale della deglutizione, è stata posta un'attenzione particolare sulla struttura della lingua, fondamentale per il processo di deglutizione.

La lingua presenta un'importante complessità muscolare e nervosa che rende possibile la parola rapida, la scelta degli alimenti, cercare residui alimentari fra due denti. Pertanto è stato ritenuto opportuno prendere attentamente in esame questa struttura anatomica e valutarne la forza, la motilità e la resistenza.

Per la valutazione della forza e resistenza della lingua e della deglutizione spontanea è stato usato l'Iowa Oral Performance Instrument (IOPI). Questo strumento consiste di un bulbo in silicone collegato ad un apparecchio che, attraverso un sistema di biofeedback, permette di ottenere un valore numerico relativo alla forza e la resistenza della lingua.

Per valutare la forza della deglutizione spontanea viene chiesto al paziente, dopo aver posizionato il bulbo sul dorso della lingua, di deglutire la saliva e lo strumento rileva il valore corrispondente; la forza della lingua si valuta chiedendo al paziente di spingere il più forte possibile la lingua contro il palato; per valutare la resistenza, invece, basta chiedere al paziente di spingere la lingua contro il palato il più a lungo possibile.

### **3.2.3 Terza parte: Test clinici e prove con boli alimentari**

La terza ed ultima parte del protocollo di valutazione prevede la somministrazione di due test di screening, quali il Water Swallowing Test e il 3-Oz Water Swallowing Test, e prove di deglutizione con boli a diversa consistenza.

Il Water Swallowing Test consiste nella somministrazione di 10 cucchiaini (5 cc.) di acqua sottile. Se durante la prova non si rilevano segni di aspirazione, quali tosse, voce gorgogliante, voce rauca, schiarimenti frequenti di gola, il test è negativo e si procede con il 3-Oz Water Swallowing Test; in caso contrario, il test è positivo e non si procedere con la somministrazione del secondo test.

Il 3-Oz Water Swallowing Test, invece, prevede che il paziente beva un bicchiere di acqua sottile (85 ml.). durante questa prova è importante che il logopedista conti il numero di atti deglutitori fatti dal paziente e annoti il tempo impiegato. Anche in questo caso, se si rilevano segni di aspirazione, il test viene considerato positivo e la somministrazione del test si interrompe.

In un secondo momento vengono effettuate le prove di deglutizione, che prevedono la somministrazione di boli a diversa consistenza:

- Bolo di acqua gel;
- Bolo di acqua addensata;
- Bolo cremoso;
- Bolo morbido;
- Bolo solido;
- Bolo a doppia consistenza.

Non sempre si somministrano tutte le prove, ma la scelta si effettua in base al paziente che si ha davanti, ovvero si tengono in considerazione i dati anamnestici raccolti, il risultato della valutazione anatomico-funzionale e dei test di screening fatti.

Ad esempio, se un soggetto non riferisce nessuna problematica con i liquidi fini ed entrambi i test di screening risultano negativi, non verrà eseguita la prova di deglutizione con i boli di acqua gel.

Per ogni prova eseguita bisogna definire se il processo deglutitorio, per quella specifica consistenza, è efficace o inefficace. In caso di deglutizione inefficace, si annota la problematica alla base, quali:

- Tempo di transito eccessivo;
- Alterata clearance;
- Tosse post-deglutitoria;
- Desaturazione;
- Latenza nell'inesco dell'atto deglutitorio;
- Voce umida/gorgogliante.

### **3.2.4 Quarta parte: Somministrazione questionario**

A seguito della valutazione si sottopone al paziente, o al genitore nel caso di bambini di età inferiore ai 5 anni, il Sydney Swallow Questionnaire (SSQ) (Allegato 2). Prima di lasciare il tempo al paziente e/o genitore di compilare il questionario, sono state spiegate le modalità per la compilazione.

Inoltre è stato anche spiegato l'obiettivo di tale questionario, ovvero valutare la percezione e la consapevolezza del paziente in relazione ai problemi della deglutizione.

Ad oggi non esiste la standardizzazione italiana del SSQ, pertanto è stata usata la versione inglese, tradotta appositamente per sottoporla ai pazienti.

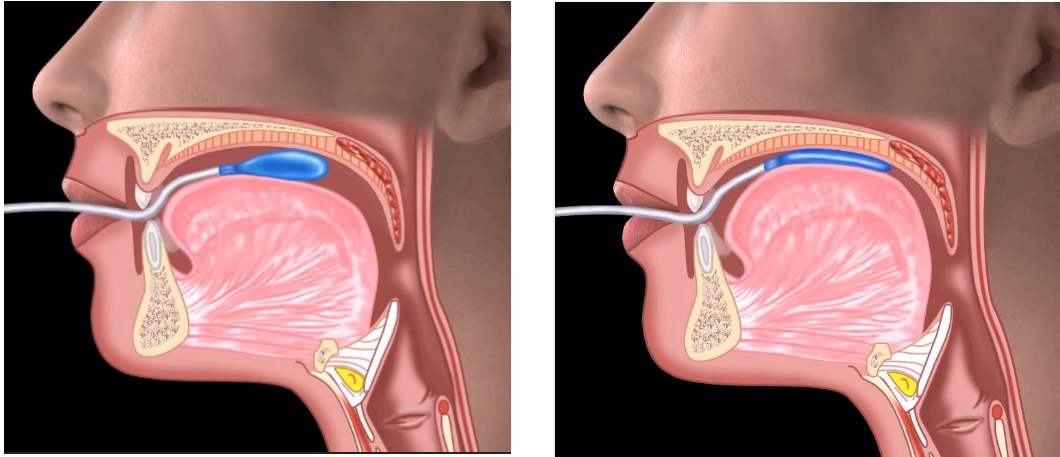
## **3.3 IOWA ORAL PERFORMANCE INSTRUMENT**

L'Iowa Oral Performance Instrument (IOPI) è uno strumento che sfrutta il sistema biofeedback per misurare oggettivamente:

- Forza e resistenza della lingua
- Forza e resistenza delle labbra

La tecnica per rilevare la forza e la resistenza della lingua prevede il posizionamento di un piccolo sensore in silicone sulla superficie della lingua, mantenuto nella corretta posizione dal logopedista e collegato allo strumento. Attraverso questo, si lavora per controllare la forza e resistenza che sta esercitando il paziente. Lo stesso strumento viene utilizzato anche per valutare la forza e la resistenza delle labbra, posizionando il bulbo in silicone all'interno della guancia (appena lateralmente all'angolo della bocca).

Il dispositivo è molto utile anche nel trattamento logopedico di tutte le patologie che comportano problematiche nell'articolazione del linguaggio e nella deglutizione (disartria e disfagia), perché incentiva l'uso della lingua e ne aumenta la forza e la resistenza.



*Figura 3. Immagine schematica che mostra dove posizionare il bulbo in silicone e il movimento che viene fatto dalla lingua per misurare la forza massima.*

### **3.3.1 Misura di forza**

L'IOPI misura la forza della lingua misurando la pressione massima che un individuo può produrre su un bulbo pieno d'aria di dimensioni standard, premendo il bulbo contro il palato con la lingua. La pressione di picco raggiunta viene visualizzata su un ampio display LCD di facile lettura. Le unità visualizzate sono i Kilopascal (kPa), basati sull'unità di pressione riconosciuta a livello internazionale, il Pascal (Pa).

### **3.3.2 Misure di resistenza**

Nei pazienti con disfagia o disartria, l'affaticamento motorio orale può essere di interesse. L'IOPI può essere utilizzato per valutare l'affaticamento della lingua misurando la sua resistenza, che è inversamente proporzionale all'affaticamento. Bassi valori di resistenza sono indice di un'elevata affaticabilità.

La resistenza viene misurata con l'IOPI quantificando il periodo di tempo in cui un paziente può mantenere il 50% della sua pressione massima. Questa procedura viene eseguita impostando il valore target nella modalità "Target" al 50% della pressione massima del paziente e calcolando per quanto tempo il soggetto può tenere accesa la luce superiore (verde).



### **3.3.3 Importanza clinica**

Conoscere la forza della lingua di un paziente è clinicamente utile. Queste misure, infatti, aiutano i professionisti coinvolti nel trattamento e nello studio dei disturbi della deglutizione, della parola e dell'alimentazione. Sono utili per:

- Documentare obiettivamente che la lingua di un paziente è debole, quindi gli esercizi di rafforzamento sono giustificati;
- Differenziazione diagnostica tra debolezza muscolare e problemi di controllo motorio.
- Fornire biofeedback durante i programmi di esercizi motori orali isometrici;
- Motivare i pazienti mostrando loro i progressi della terapia con esercizi muscolari.

### **3.4 SYDNEY SWALLOW QUESTIONNAIRE**

Il Sydney Swallow Questionnaire (SSQ) è un questionario di autovalutazione composto da 17 domande, di cui solo l'ultima considera aspetti non biologici e tenta di valutare l'interferenza della disfagia sulla qualità della vita del paziente.

Si tratta di un self-report sviluppato per valutare la gravità sintomatica della disfagia oro-faringea, considerando le informazioni riportate dal paziente affetto.

Il questionario utilizza una scala visuo-analogica (VAS) per tutte le domande, ad eccezione della dodicesima (Q12), che prevede una domanda a scelta multipla.

Ogni scala analogica visiva consiste di una linea orizzontale lunga 100 mm e, alle due estremità, sono riportate le affermazioni estreme che rappresentano la funzione normale, a sinistra, e la massima disfunzione, a destra (ad es., non si verifica e si verifica sempre; nessuna difficoltà e difficoltà estrema).

Ai pazienti viene chiesto di contrassegnare una singola "X" sulla scala analogica visiva orizzontale nel punto in cui ritengono che rappresenti meglio la gravità della particolare disfunzione, ottenendo così, per ciascun item, un punteggio da 0 a 100, corrispondente alla distanza in millimetri dall'origine della scala analogica visiva.

Quindi i pazienti, con un'adeguata funzione cognitiva, leggono e rispondono a ciascuna domanda senza interferenze una volta spiegati i concetti e lo scopo del questionario.

Il test è stato validato su pazienti con disfagia neurologica di varia origine, versus controlli con diverticolo Zenker e non disfagici; ha elevate affidabilità test-retest, validità di costruito e discriminante.

#### **3.4.1 Affidabilità e validità del questionario**

Wallace et al. (2020) hanno condotto uno studio per valutare l'affidabilità del test-retest, la validità di contenuto e di costruito di questo questionario, sottoponendolo a 45 pazienti con disfagia neuromiogenica stabile.

Grazie a questo studio è stata dimostrata una forte affidabilità test-retest e una validità di contenuto e di costrutto riconosciute a livello internazionale, soprattutto per l'indipendenza dalle variabili individuali dei pazienti.

Inoltre, dallo studio di Szczesniak et al. (2014) sulle variabili che possono influenzare il punteggio del SSQ si nota un lieve aumento legato solo all'avanzare dell'età del paziente, mentre non ci sono differenze in base al sesso.

### **3.4.2 Valutazione e calcolo dei punteggi individuali e totali**

Non esiste una versione italiana del SSQ, pertanto si farà riferimento alla versione inglese.

Il punteggio per ogni singola domanda si ottiene misurando, in millimetri (mm.), la distanza dall'origine della scala (estremità sinistra) al segno che il paziente pone sulla scala analogica visiva. Il punteggio massimo che si può ottenere è 1700.

Il punteggio totale viene calcolato sommando i 16 punteggi VAS individuali e il punteggio per Q12, che si ottiene convertendo l'intervallo di possibili punteggi da 0-5 e moltiplicando per 20.

Quindi il punteggio totale si calcola nel seguente modo:

$$\text{Punteggio totale} = (Q1 - Q11) + (Q13 - Q17) + (20 \times Q12)$$

Secondo lo studio di Wallace et al. (2020) il punteggio di cut-off è 193, per 19 controlli con un'età media di 62 anni.

Quindi si può considerare il SSQ uno strumento di screening ideale con alta sensibilità e alta specificità. Inoltre è veloce, economico, facile da interpretare e può fornire punteggi di cut-off accurati.

## CAPITOLO 4 – RISULTATI

Per questo lavoro di tesi sono stati valutati 17 pazienti di cui 11 affetti da Atrofia Muscolare Spinale e 6 pazienti presentano Distrofia Muscolare di Duchenne.

Durante la valutazione clinico-funzionale condotta, sono emersi diversi aspetti del processo deglutitorio che mettono in evidenza l'evoluzione della disfagia nelle patologie prese in esame.

I principali parametri presi in esame:	
Forza e motilità labio-lingua	Riflesso della deglutizione
Motilità e apertura della mandibola	Riflesso faringeo
Attività dei muscoli masticatori	Tosse volontaria
Mobilità ioido-laringea	Test clinici di screening e prove con i boli alimentari

### 4.1 ATROFIA MUSCOLARE SPINALE

Dalla valutazione effettuata è possibile notare la relazione tra tipologia di SMA e gravità della disfagia, infatti nella SMA2 i problemi correlati alla deglutizione insorgono prima rispetto alla SMA3 e pertanto hanno un'evoluzione più rapida e ingravescente.

Tra i pazienti presi in esame, 5 di loro sono affetti da SMA2 e 6 da SMA3. Non è stato possibile valutare nessun paziente con SMA di tipo 1 perché, essendo la forma più grave della patologia, nella maggior parte dei casi i pazienti sono portatori di PEG fin dai primi anni di vita, al fine di garantire la giusta nutrizione, idratazione ed evitare episodi di aspirazione.

I pazienti affetti da SMA2 (età media 12,2 anni) presentano alterazioni della fase orale che precludono una gamma limitata di movimenti labio-linguali e mandibolari, evidenziati dalla misurazione dell'apertura buccale laterale e anteriore che non supera, rispettivamente, 2 cm e 3 cm, a differenza delle altre forme di SMA, in cui arriva anche a 6 cm l'apertura anteriore e 4,5 cm quella laterale.

Inoltre, tramite le misurazioni effettuate con l'IOPI, si evidenzia anche ipostenia della lingua. Spesso non è stato possibile rilevare la resistenza, ma solo la forza massimale e della deglutizione spontanea, ottenendo dei valori medi di 6 kPa per la deglutizione spontanea e di 9 kPa per la forza massimale. Queste misurazioni non sono state effettuate nei pazienti di età inferiore ai 5 anni, a causa della scarsa collaborazione.

Per quanto concerne la fase faringea, è stata rilevata, in tutti i pazienti con SMA2 valutati, tosse volontaria ipovalida e sono emerse alterazioni del riflesso faringeo e deglutitorio nei pazienti con età superiore ai 5/6 anni e ipomobilità ioido-laringea.

Con il seguente grafico, che mette in relazione l'età dei pazienti affetti da SMA2 con il punteggio ottenuto al SSQ, è evidente che con l'evoluzione della malattia peggiora il grado di disfagia.

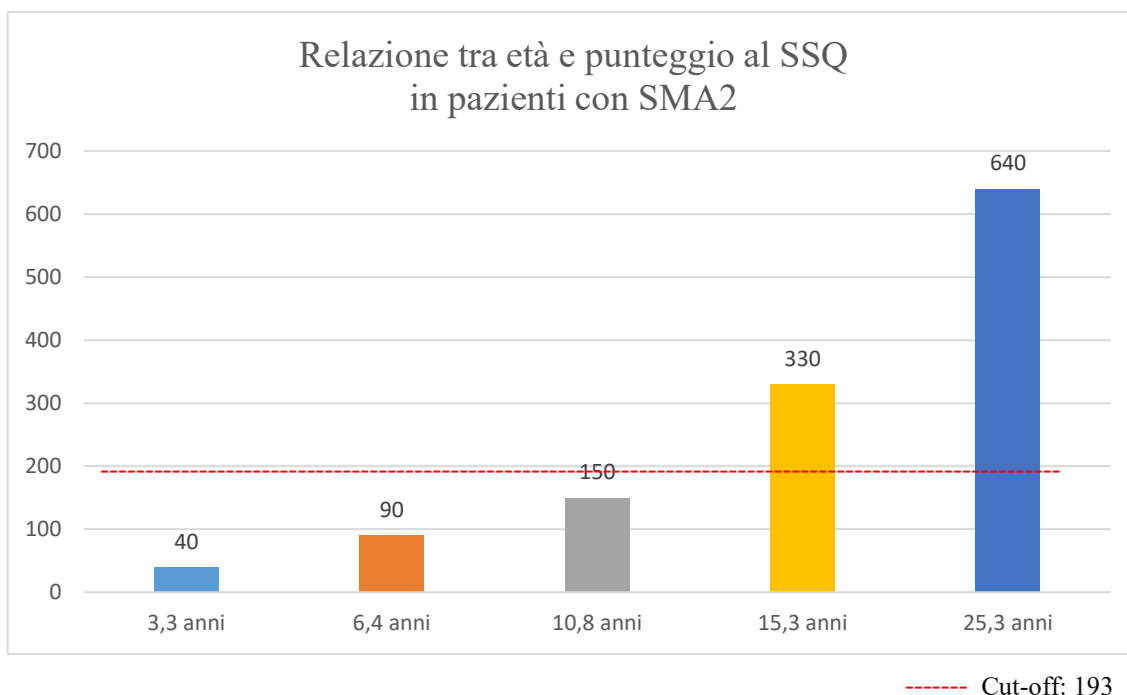


Grafico 1. Istogramma che mostra la relazione tra età dei pazienti con SMA2 e i punteggi ottenuti al SSQ.

Inoltre è importante evidenziare che le risposte date al SSQ rispecchiano in maniera abbastanza verosimile quanto emerso dalla valutazione.

Prendendo in considerazione il paziente 5 (età 25,3 anni), a seguito della valutazione e delle prove alimentari fatte, risulta avere una disfagia di grado moderato-severo e ciò risulta in linea con il punteggio ottenuto al SSQ, notevolmente superiore al cut-off (193).

	ETÀ	GRADO DI DISFAGIA	PUNTEGGIO AL SSQ
<b>Paziente 1</b>	3,3 anni	Disfagia assente	40
<b>Paziente 2</b>	6,4 anni	Lieve	90
<b>Paziente 3</b>	10,8 anni	Lieve	150
<b>Paziente 4</b>	15,3 anni	Moderato	330
<b>Paziente 5</b>	25,3 anni	Moderato-severo	640

Tabella 1. Mostra l'età, il grado di disfagia e il punteggio ottenuto al SSQ dei pazienti con SMA2.

Sono stati valutati 6 pazienti affetti da SMA3 (età media 23,2 anni). È evidente come nei soggetti di età inferiore ai 25 anni la disfagia sia assente e si riscontrano solo lievi alterazioni delle strutture deputate al processo della deglutizione. Anche i test clinici e le prove con i boli alimentari cremoso, morbido e solido risultano efficaci.

Questo è stato riscontrato anche dai valori acquisiti tramite l'IOPI e la misurazione dell'apertura buccale che risultano nella norma per i soggetti di età inferiore ai 25 anni.

	ETÀ	GRADO DI DISFAGIA	PUNTEGGIO AL SSQ
<b>Paziente 6</b>	10,8 anni	Disfagia assente	70
<b>Paziente 7</b>	14 anni	Disfagia assente	40
<b>Paziente 8</b>	20,10 anni	Disfagia assente	40
<b>Paziente 9</b>	21,2 anni	Disfagia assente	50
<b>Paziente 10</b>	41,11 anni	Lieve	340
<b>Paziente 11</b>	58,5 anni	Moderato-severo	450

*Tabella 2. Mostra l'età, il grado di disfagia e il punteggio ottenuto al SSQ dei pazienti con SMA3.*

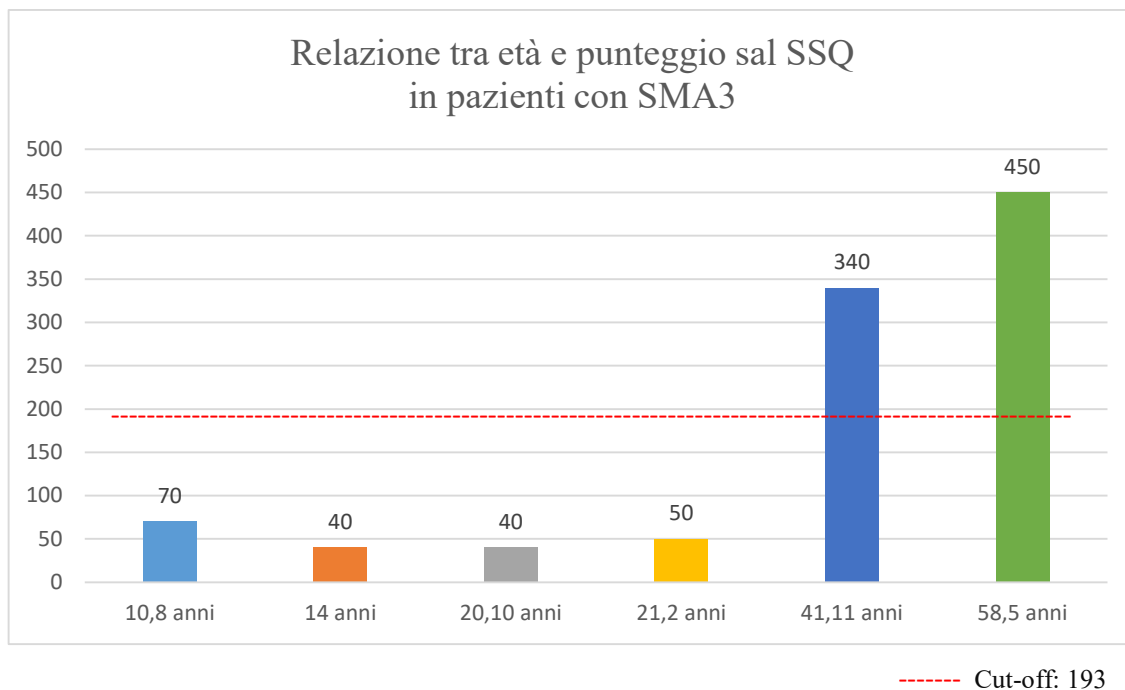
Come è possibile osservare anche dalla tabella riportata, i due pazienti con età superiore ai 25 anni, sono gli unici, di quelli valutati, a riportare disfagia.

Infatti è stata evidenziata un'alterazione delle strutture deputate alla deglutizione, in particolare ipotonia labio-linguale, alterazioni a livello della motilità mandibolare e deficit del riflesso faringeo e della deglutizione. Inoltre la tosse volontaria risulta inefficace e si rileva ipomobilità iodo-laringea durante l'atto deglutitorio. I test clinici effettuati con liquidi fini risultano positivi.

I risultati ottenuti rispecchiano in modo verosimile l'andamento tipico della patologia in questione, infatti la SMA3 si manifesta tra i 18 mesi e l'adolescenza, pertanto i soggetti, nella maggior parte dei casi, non presentano alterazioni della funzione deglutitoria almeno fino alla terza decade di vita.

Superati i 30 anni, si possono iniziare a rilevare alcune lievi alterazioni a livello della forza labio-linguale, latenza nell'innescio deglutitorio, aumento del tempo per la preparazione del bolo alimentare.

Per quanto concerne i risultati ottenuti dalla compilazione del SSQ, anche per la SMA3 non ci sono state sorprese, in quanto i punteggi ottenuti sono perfettamente in linea con ciò che è emerso dalla valutazione eseguita.



*Grafico 2. Istogramma che mostra la relazione tra età dei pazienti con SMA3 e i punteggi ottenuti al SSQ.*

Dalla letteratura scientifica analizzata risulta che la SMA4 sia la forma adulta dell'Atrofia Muscolare Spinale, nonché quella meno grave; esordisce, di norma, attorno alla terza decade di vita, ha un decorso molto lento e, in genere, i muscoli bulbari, che entrano in gioco nel processo di deglutizione e respirazione, raramente vengono colpiti.

Per questo studio di tesi non è stato possibile valutare soggetti affetti da SMA4 proprio perché in questa tipologia della patologia, raramente si riscontrano problemi del processo deglutitorio.

## 4.2 DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE

Per questo lavoro di tesi sono stati valutati 6 pazienti (età media 22,9 anni) affetti da Distrofia Muscolare di Duchenne. L'esordio di questa malattia avviene nella prima infanzia con ritardo nelle tappe di sviluppo e problematiche legate alla deglutizione che diventano sempre più ingravescenti con l'avanzare dell'età e l'evoluzione della patologia. Infatti, è possibile notare, osservando la tabella sotto riportata, che in linea generale il grado di disfagia è direttamente proporzionale all'età del soggetto.

	ETÀ	GRADO DI DISFAGIA	PUNTEGGIO AL SSQ
<b>Paziente 12</b>	6,7 anni	Assente	20
<b>Paziente 13</b>	18,4 anni	Lieve-moderato	200
<b>Paziente 14</b>	23,1 anni	Moderato	650
<b>Paziente 15</b>	27,8 anni	Lieve-moderato	240
<b>Paziente 16</b>	30,4 anni	Moderato	410
<b>Paziente 17</b>	31,3 anni	Moderato	430

*Tabella 3. Mostra l'età, il grado di disfagia e il punteggio ottenuto al SSQ dei pazienti con DMD.*

L'unica eccezione si rileva con il paziente 14 (età 23,1 anni) che presenta una disfagia più grave rispetto ad altri pazienti più grandi di età, questo perché, in alcuni casi, la patologia evolve molto velocemente e, di conseguenza, insorgono precocemente le problematiche legate alla deglutizione.

Dalle valutazioni effettuate emerge che la motilità e la forza labio-linguale sono alterati nei pazienti con disfagia di grado lieve-moderato e moderato. Infatti dalle misurazioni effettuate con l'IOPI si evidenzia una forza della deglutizione spontanea media pari a 7 kPa; la forza massimale della lingua media risulta circa 9 kPa e la resistenza, che non sempre è stata possibile da rilevare, risulta pari a 5 secondi.

La motilità e l'apertura anteriore e laterale della mandibola risultano conservati solo nei pazienti che non presentano disfagia e risultano lievemente compromessi nei pazienti con disfagia di grado lieve. Infatti si registra un'apertura buccale anteriore media pari a 2,8 cm e quella laterale pari a 2,5 cm.

Dalla valutazione delle strutture che entrano in gioco nella fase faringea emerge che il riflesso faringeo e della deglutizione sono conservati solo nei pazienti che non disfagici. Inoltre la tosse volontaria risulta ipovalida o addirittura inefficace nei soggetti con disfagia moderata e lieve-moderata. È stata anche riscontrata ipomobilità ioido-laringea nei pazienti che presentano disfagia di grado moderato e lieve-moderato.

Dai test clinici effettuati emerge una particolare difficoltà nel deglutire liquidi fini per pazienti con disfagia di grado moderato, infatti sia con il Water Swallowing Test che con il 3-Oz Water Swallow Test si evidenziano segni di aspirazione.

Per quanto riguarda le prove con boli alimentari, risulta efficace la prova con bolo cremoso per tutti i pazienti valutati; nel caso dei pazienti con disfagia moderata si riscontra difficoltà per i boli morbidi, caratterizzata da eccessivo tempo impiegato per la creazione del bolo alimentare, latenza nell'innesco dell'atto deglutitorio e tempo di transito eccessivo.

Anche in questo caso vi è una forte relazione tra la valutazione fatta e il punteggio ottenuto al SSQ dai pazienti. È possibile infatti notare che il paziente di 6,7 anni sia l'unico a non essere disfagico e ottiene un punteggio che si colloca sotto al cut-off (193); i pazienti che totalizzano punteggi lievemente superiori al cut-off, ovvero 200 e 240, presentano un grado di disfagia lieve-moderato; i restanti 3 pazienti presentano disfagia di grado moderato.

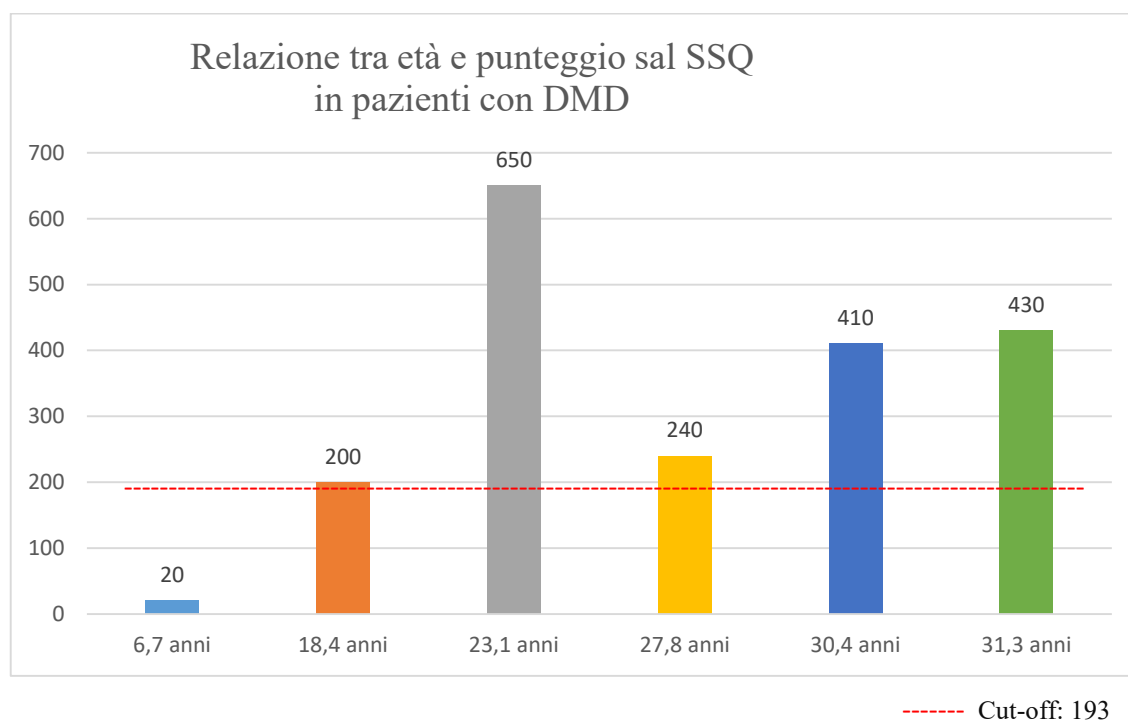


Grafico 3. Istogramma che mostra la relazione tra età dei pazienti con DMD e i punteggi ottenuti al SSQ.



### 4.3 CONFRONTO DEI PUNTEGGI DEL SYDNEY SWALLOW QUESTIONNAIRE

Per avere un'idea più chiara di quanto è emerso dalle valutazioni fatte e dei risultati ottenuti dal questionario, si riporta il seguente grafico, in cui vengono messi in relazione i punteggi ottenuti al SSQ di tutti i pazienti valutati e la loro età anagrafica.

Nel grafico sottostante i pazienti sono stati suddivisi in 3 gruppi, in base alla patologia (SMA2, SMA3 e DMD) e poi disposti in ordine di età crescente.

Partendo dal presupposto che i punteggi ottenuti al SSQ siano conformi con quanto emerso dalle valutazioni logopediche effettuate, osservando il grafico riportato, salta subito all'occhio come, nelle patologie neuromuscolari prese in esame, la gravità della disfagia aumenta con l'aumentare dell'età, ad eccezione di alcuni casi particolari, in cui la malattia esordisce prematuramente ed evolve in modo rapido causando precocemente alterazioni delle strutture anatomiche che entrano in gioco nel processo deglutitorio.

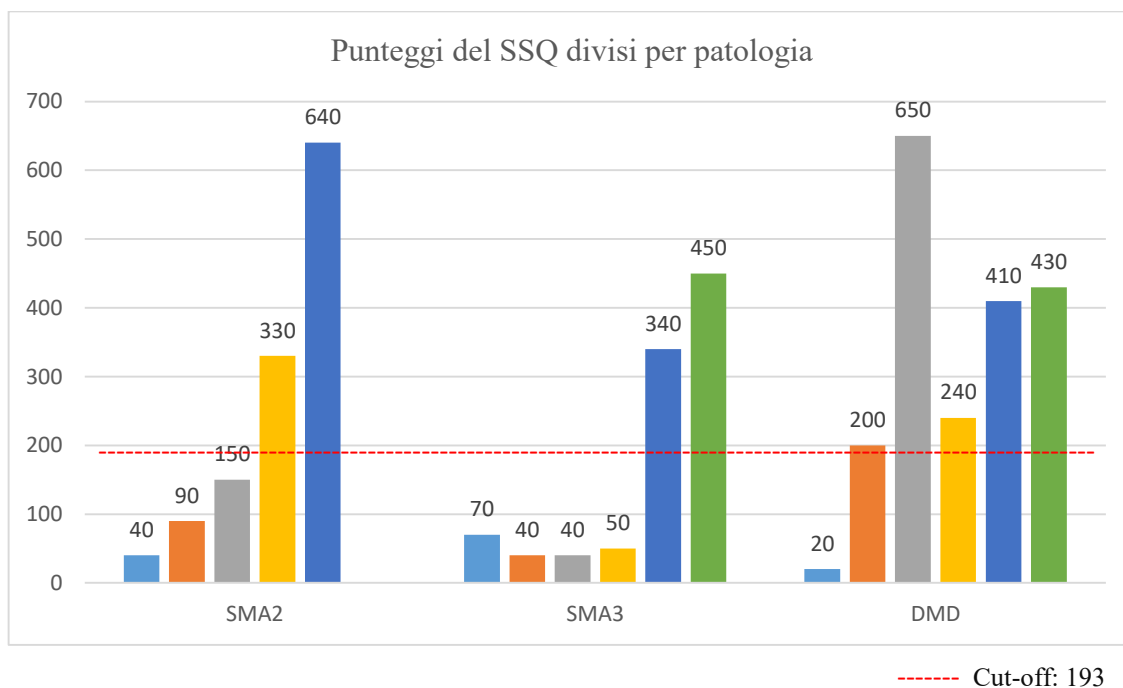


Grafico 4. Istogramma mostra l'andamento dei punteggi al SSQ in base alla patologia e all'età dei pazienti.

#### **4.4 LA DISFAGIA NELL'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE E NELLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE**

Dall'analisi dei dati ottenuti si evince che i soggetti affetti da SMA2 presentano una deglutizione atipica, dovuta a deficit della fase orale e faringea della deglutizione.

La fase orale è caratterizzata da ipostenia labio-linguale e dei muscoli masticatori. È presente alterazione della motilità di lingua, labbra e mandibola nell'80% dei casi. L'apertura mandibolare, sia anteriore che laterale, è ridotta.

L'idratazione delle mucose risulta adeguata e scialorrea assente in tutti i pazienti valutati.

Nel 40% dei soggetti si rileva anche anomalia occlusionale e morso aperto anteriore.

Le conseguenze di queste alterazioni sono tempi di masticazione e di elaborazione del bolo eccessivamente lunghi, ridotta spinta linguale e alterata clearance orale, che si evidenziano in tutti i pazienti con SMA2 valutati.

Questo spiega il motivo per cui nei pazienti affetti da questa patologia si osserva un aumento dei tempi per l'assunzione dei pasti e faticabilità.

Per quanto concerne la fase faringea della deglutizione nella SMA2 si riscontra un deficit della motilità del velo palatino nell'80% dei casi e ridotta sensibilità orofaringea nel 60% dei pazienti.

Inoltre la tosse volontaria risulta ipovalida nell'80% dei casi; 1 paziente su 5 presenta tosse volontaria inefficiente.

Si riscontra una ridotta escursione ioido-laringea e latenza nell'innesco dell'atto deglutitorio, con conseguente aumento del tempo di transito del bolo alimentare in tutti i pazienti. Non è presente odinofagia.

A causa di queste alterazioni, nel 40% dei soggetti viene riportata la sensazione che il cibo non sia ben deglutito e sono necessarie deglutizioni multiple per compensare questa problematica.

Il 60% dei pazienti affetti da SMA2 gestiscono in maniera adeguata i piccoli sorsi liquidi (risultano negativi al 3-Oz Water Swallow Test), mentre i cibi a consistenza cremosa sono gestiti bene da tutti i pazienti.

La deglutizione dei cibi morbidi è efficace nell'80% dei pazienti. Quindi questi alimenti vengono assunti dai pazienti, ma in quantità ridotte, è necessario un tempo maggiore per l'elaborazione del bolo e questo aumenta la faticabilità durante il pasto.

La deglutizione di alimenti a consistenza solida e le doppie consistenze è inefficace e andrebbero evitate perché il paziente fa molta difficoltà nella gestione di questi cibi, quindi c'è un alto rischio di aspirazione/penetrazione laringea.

Relativamente alla SMA3, invece, si evidenzia una lieve alterazione della fase orale nel 67% dei casi; nel restante 33% dei pazienti la fase orale risulta gravemente deficitaria.

Nello specifico, la fase orale è caratterizzata da grave ipostenia labio-linguale, dei muscoli masticatori e mandibolare nel 33% dei casi, il 17% presenta una lieve riduzione della forza di lingua, labbra e muscoli masticatori; nei restanti soggetti i livelli di forza delle strutture valutate sono adeguati.

Risultano nella norma la motilità e l'apertura della mandibola nel 67% dei pazienti.

Nel 33% dei pazienti affetti da SMA3 si evidenziano tempi lunghi per l'assunzione dei pasti, dovuti alla difficoltà nella masticazione e nell'elaborazione del bolo alimentare. Inoltre, in questi soggetti, si riscontra una ridotta clearance orale

L'idratazione delle mucose è adeguata nell'83% dei casi e in nessun paziente si evidenzia fuoriuscita di cibo da naso e/o bocca.

La fase faringea non risulta deficitaria nel 67% dei soggetti valutati, infatti in questi pazienti i riflessi faringeo e deglutitorio sono elicetabili, la sensibilità orofaringea è adeguata e non vi sono alterazioni della motilità del velo palatino.

Nel restante 33% anche la fase faringea risulta deficitaria, per la presenza di una ridotta sensibilità orofaringea e un'alterata motilità del velo palatino. I riflessi faringeo e deglutitorio sono elicetabili con latenza.

La presenza di queste alterazioni causa una ridotta escursione ioido-laringea, latenza nell'innescamento dell'atto deglutitorio e aumento del tempo di transito del bolo alimentare.

Il 17% dei pazienti riporta la sensazione che il cibo non sia stato adeguatamente deglutito ed è necessario effettuare delle deglutizioni multiple.

La tosse volontaria risulta efficace nel 33% dei pazienti, nel 50% dei casi si evidenzia tosse volontaria ipovalida; nel 17% dei pazienti valutati la tosse volontaria risulta inefficace.

Non si riscontra in nessun paziente odinofagia.

Pertanto il 67% dei pazienti, che non presenta deficit della fase orale e faringea, non ha difficoltà con i liquidi fini e assumono alimenti di consistenza cremosa, morbida e solida.

Il 33% dei soggetti affetti da SMA3, che presentano deficit della fase orale e faringea del processo deglutitorio, sono in grado di assumere senza difficoltà gli alimenti a consistenza cremosa e morbida.

Questi pazienti risultano positivi al 3-Oz Water Swallow Test, pertanto fatica nell'assunzione di liquidi fini.

Per questi soggetti i cibi solidi sono più difficili da gestire, perché necessitano di maggiore masticazione e questo causa un aumento del tempo di transito orale, ridotta clearance orale e latenza nell'innescamento del riflesso deglutitorio.

Per quanto concerne la Distrofia Muscolare di Duchenne, si evidenzia la presenza di importante alterazione del processo deglutitorio.

Nello specifico si osserva una fase orale deficitaria, caratterizzata da ipostenia e ipomobilità di labbra, lingua, mandibola e muscoli masticatori nel 83% dei pazienti valutati. La presenza di queste alterazioni rallenta la preparazione e la clearance orale.

Inoltre in 3 pazienti su 6 si rilevano movimenti involontari linguali in fase statica.

Nel 67% dei casi sono presenti anche macroglossia e malocclusione caratterizzata da morso aperto anteriore, che limitano la formazione del bolo solido e rendono la deglutizione deviata.

L'idratazione delle mucose orali è discreta nell'83% dei pazienti e non si rileva scialorrea.

Nei pazienti affetti da Distrofia di Duchenne, anche la fase faringea risulta deficitaria. Si evidenziano, nell'80% dei pazienti, alterazione della motilità velare, asimmetria velare e ridotta sensibilità orofaringea. Il riflesso faringeo e deglutitorio sono elicetabili con latenza. In tutti i soggetti valutati la tosse volontaria risulta ipovalida. Non si riscontra odinofagia.

La presenza di questi deficit causa una ridotta escursione ioido-laringea, latenza nell'innescare del riflesso deglutitorio e tempo di transito eccessivo del bolo. Inoltre il 50% dei pazienti riferisce la sensazione che il cibo non sia stato bene deglutito.

Questi pazienti sono in grado di assumere senza problemi cibi a consistenza cremosa, mentre per gli alimenti morbidi il 33% dei pazienti necessita di mettere in atto alcuni compensi, come fare delle deglutizioni multiple.

I cibi solidi sono più difficili da gestire, a causa delle alterazioni di forza e motilità di lingua, mandibola, muscoli masticatori, che aumentano i tempi di preparazione del bolo solido, con conseguente faticabilità. Infatti sono il 50% dei pazienti presenta una deglutizione efficace con i cibi solidi, ma è comunque presente un lieve ritardo dell'innescare dell'atto deglutitorio e un aumento dei tempi per la preparazione del bolo.

Per quanto concerne i liquidi fini, spesso i pazienti sono in grado di assumerli a piccoli sorsi. Infatti la metà dei pazienti risulta negativa al 3-Oz Water Swallow Test.

Con l'avanzare della patologia è importante che i liquidi vengano addensati, per ridurre il rischio di aspirazione/penetrazione laringea.

	Ipotonia labbra e lingua	Ipostenia labbra e lingua	Ipostenia mandibola	Alterazione muscoli masticatori	Ristagno orale	Idratazione mucose
SMA2	80%	80%	60%	60%	40%	0%
SMA3	17%	50%	33%	67%	33%	33%
DMD	67%	83%	67%	83%	67%	17%

Tabella 4. Mostra in percentuale le principali caratteristiche della fase orale nella SMA e DMD.

	Deficit motilità velo	Alterazione sensibilità orofaringea	Deficit riflesso deglutitorio	Deficit riflesso faringeo	Ipomobilità ioido- laringea	Tosse volontaria ipovalida
SMA2	80%	60%	60%	60%	80%	100%
SMA3	17%	33%	33%	33%	67%	67%
DMD	83%	83%	67%	67%	83%	100%

Tabella 5. Mostra in percentuale le principali caratteristiche della fase faringea nella SMA e DMD.

	Positivo al 3-Oz Water Swallow Test	Deglutizione inefficace per bolo cremoso	Deglutizione inefficace per bolo morbido	Deglutizione inefficace per bolo solido
SMA2	40%	0%	20%	20%
SMA3	33%	0%	0%	33%
DMD	50%	0%	33%	50%

Tabella 6. Mostra in percentuale l'andamento dei test clini effettuati e le prove con boli alimentari.

## **CAPITOLO 5 – CASO CLINICO**

Per esaminare nel dettaglio tutti gli aspetti della deglutizione legati all'Atrofia Muscolare Spinale, è stato approfondito il caso clinico di uno dei 17 pazienti valutati in questo lavoro di tesi.

Il paziente D.D., affetto da Atrofia Muscolare Spinale di tipo 2, giunge alla nostra attenzione per effettuare un bilancio clinico-funzionale dei disturbi della deglutizione, in data 12/01/2021 (età 25,3 anni).

### **5.1 VALUTAZIONE LOGOPEDICA**

La valutazione è stata eseguita in paziente vigile e collaborante, in assenza di deficit cognitivi associati.

#### **5.1.1 Colloquio anamnestico**

Durante il colloquio anamnestico vengono riferiti un episodio di infezione delle alte vie aeree, associato a febbre, nel mese di novembre 2020 e rotoscoliosi dorso-lombare, con conseguente adozione del corsetto ortopedico per sostenere la posizione seduta sulla sedia a rotelle.

Inoltre si evidenzia ipostenia del capo, controllo del tronco con appoggio e mancato controllo degli arti superiori.

Durante l'interazione con il paziente si rilevano lieve disartria, disfonia e rinolalia.

Attualmente il paziente si alimenta con una dieta solida morbida tritata e assume cibi a doppia consistenza; l'idratazione avviene mediante l'assunzione di liquidi fini (3-4 bicchieri al giorno, lontano dai pasti e in posizione distesa).

Durante il pasto è necessaria l'assistenza da parte del caregiver; la durata media del pasto è di circa 30-60 minuti e ne consegue faticabilità.

Vengono riportate difficoltà deglutitorie con alcune consistenze solide secche e lieve ristagno di cibo in bocca nell'emilato sinistro.

Inoltre viene riferita l'adozione di posture di compenso, quali capo lievemente inclinato verso l'emilato sinistro.

Non viene riportata la presenza di:

- Tosse durante i pasti;
- Episodi di soffocamento;
- Episodi di vomito;
- Calo ponderale (il peso attuale è 44 Kg.);
- Rinorrea;
- Scialorrea;
- Odinofagia;

- Piroisi;
- Reflusso gastro-esofageo.

### **5.1.2 Valutazione clinico-funzionale**

Dall'indagine morfo-dinamica delle strutture oro-facciali coinvolte nella fase orale della deglutizione si evidenzia:

- Anomalia occlusale e morso aperto anteriore;
- Dentizione completa;
- Ridotta apertura mandibolare;
- Minime fascicolazioni periorali;
- Asimmetria dei muscoli masticatori, ridotti nell'emilato destro;
- Alterazione ed ipostenia labio-linguale;

Con l'IOPI è stata rilevata la forza della deglutizione spontanea e la forza massimale della lingua; la resistenza della lingua non è valutabile in questo soggetto.

Il paziente ha ottenuto un punteggio pari a 3 kPa. per la forza della deglutizione spontanea e un punteggio di 4 kPa. relativo alla forza massimale della lingua.

È stata misurata anche la massima apertura buccale: è stata rilevata un'apertura massima di 0,8 cm lateralmente e di 1 cm anteriormente.

Per quanto concerne le strutture che entrano in gioco nella fase faringea della deglutizione, si riscontra:

- Difficoltà nella valutazione del velo palatino;
- Sensibilità orofaringea difficilmente valutabile;
- Tosse volontaria ipovalida.

La tosse riflessa non è emersa, pertanto è ritenuta non valutabile.

### **5.1.3 Test clinici e prove con boli alimentari**

Come test clinico è stato effettuato il Water Swallowing Test (10 boli da 5 cc), da cui non sono emersi segni di aspirazione, pertanto risulta negativo.

Sono state fatte anche delle prove di deglutizione con alimenti a consistenza morbida e cremosa.

Nelle prove con il bolo cremoso il processo deglutitorio risulta efficace; con il bolo morbido si evidenzia un tempo di masticazione, elaborazione e transito eccessivo, ridotta spinta propulsiva e limitata escursione ioido-laringea.

La masticazione è realizzata prevalentemente nell'emilato sinistro e vengono effettuati diversi tentativi per attivare l'atto deglutitorio.

Inoltre si evidenzia latenza nell'innescò dell'atto deglutitorio, alterata clearance con lieve ritenzione di cibo nel cavo orale e voce umida-gorgogliante.

#### **5.1.4 Conclusioni**

Quindi dai test clinici effettuati e dalla supervisione al pasto si rilevano adeguata gestione delle consistenze cremose e liquide a sorsi singoli, mentre, per quanto riguarda la consistenza solida morbida, si osserva una lieve alterazione del processo deglutitorio.

Pertanto, in seguito alla valutazione effettuata, si consiglia l'assunzione di una dieta cremosa e solida morbida tritata, selezionando alimenti che necessitano di scarsa preparazione orale ed utilizzando condimenti che favoriscano la viscosità dei boli.

È opportuno evitare le doppie consistenze (solido + liquido), gli alimenti secchi, friabili, stoppacciosi e a difficile grado di coesione.

Inoltre si raccomanda di tritare finemente, frullare, modificare alimenti filamentosi e con la buccia.

Per quanto riguarda i liquidi fini si consiglia l'assunzione esclusivamente a sorsi singoli, dal bicchiere con il cavo orale deterso da residui di cibo.

Oltre a ciò sono state date a paziente e caregiver anche alcune raccomandazioni da tenere presente durante i pasti:

- Evitare distrazioni, quali televisione, rumori e non parlare durante la masticazione e la deglutizione;
- Assumere boli di piccole dimensioni e masticare ciascun boccone in maniera completa;
- Procedere lentamente rispettando la velocità di smaltimento del bolo;
- Verificare l'assenza di residui di cibo tra alcune deglutizioni ed eseguire frequenti deglutizioni a vuoto;
- Svolgere una corretta igiene del cavo orale;
- Mantenere il busto eretto per circa 15 minuti dopo i pasti.



## 5.2 SYDNEY SWALLOW QUESTIONNAIRE

Terminato il bilancio clinico-funzionale, è stato chiesto al paziente di compilare il Sydney Swallow Questionnaire (SSQ).

DOMANDE	PUNTEGGI
1. Attualmente, quanta difficoltà ha ad ingoiare?	40/100
2. Quanta difficoltà ha ad ingoiare i liquidi FINI? (es. acqua, thè, caffè)	40/100
3. Quanta difficoltà ha ad ingoiare liquidi SPESSE? (es: zuppa, crema pasticceria)	30/100
4. Quanta difficoltà ha ad ingoiare i cibi MORBIDI? (es: uova strapazzate, yogurt, purè)	50/100
5. Quanta difficoltà ha ad ingoiare cibi DURI? (es: bistecca, frutta cruda, verdura cruda)	80/100
6. Quanta difficoltà ha ad ingoiare cibi SECCHI? (es: pane, biscotti, noci)	70/100
7. Ha difficoltà quando ingoia la saliva?	0/100
8. Ha difficoltà ad iniziare a ingoiare?	20/100
9. Ha mai la sensazione che il cibo rimanga bloccato in gola quando ingoia?	20/100
10. Le capita mai di tossire o soffocare quando ingoia cibi solidi? (es: pane, carne, frutta)	30/100
11. Le capita mai di tossire o soffocare quando ingoia liquidi? (es: caffè, thè, acqua)	0/100
12. Quanto tempo ci impiega per mangiare un pasto medio?	50/100
13. Quando ingoia cibi o liquidi le capita che fuoriescano dal naso?	0/100
14. Ha mai bisogno di ingoiare più di una volta perché il cibo scenda?	70/100
15. Le capita mai di tossire o sputare cibo/liquidi DURANTE un pasto?	0/100
16. Come valuta la gravità del suo problema di deglutizione oggi?	50/100
17. Quanto il suo problema di deglutizione interferisce con la qualità della vita?	90/100
<b>TOTALE</b>	<b>640/1700</b>

Tabella 4. Mostra gli item del SSQ e i relativi punteggi ottenuti dal paziente.

Il punteggio totale ottenuto dal paziente nel SSQ è 640 su un massimo di 1700. Il punteggio è superiore al cut-off (193), pertanto, dall'analisi del questionario, il paziente è considerato disfagico.

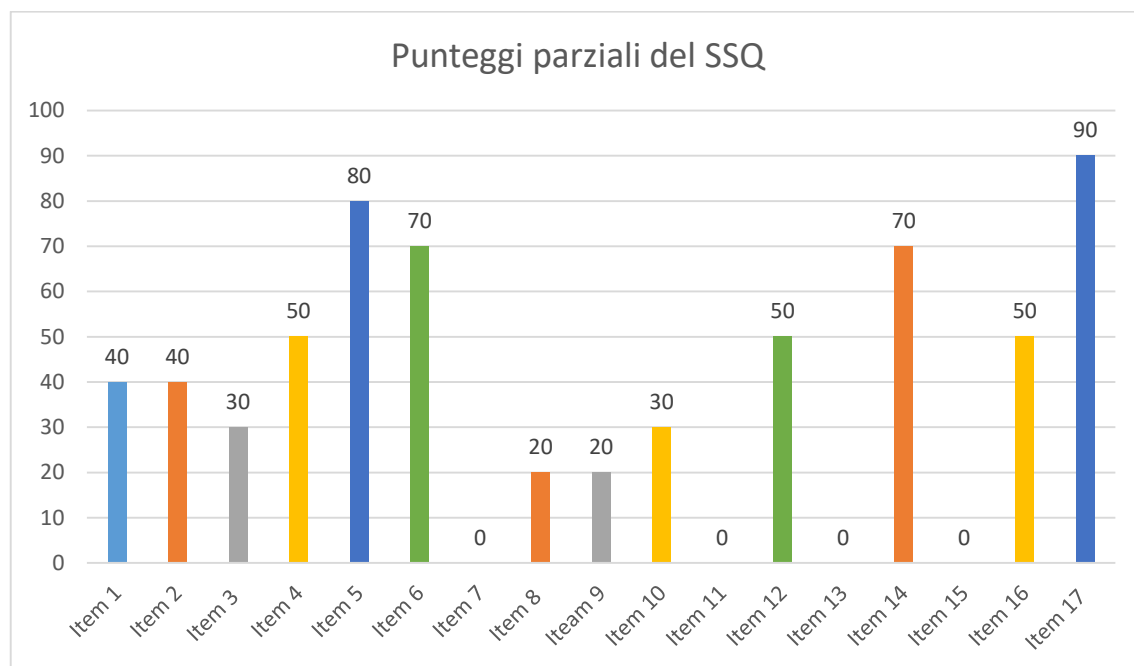


Grafico 5. Istogramma che mostra i punteggi ottenuti dal paziente D.D. agli item del SSQ.

Osservando i punteggi parziali ottenuti si evidenziano, nella maggioranza delle risposte, punteggi medio-bassi, ad eccezione degli item numero 5, 6, 14 e 17 a cui corrispondo punteggi più alti, indice di un grado maggiore di disfagia.

Confrontando le risposte date dal paziente con i dati raccolti durante l'anamnesi e il bilancio clinico-funzionale della deglutizione, è evidente come il questionario rifletta, in maniera abbastanza verosimile, quanto emerso dalla valutazione.

Infatti il paziente riferisce di avere maggiori difficoltà quando deglutisce alimenti duri e secchi (domanda 5 e 6 del SSQ), piuttosto che durante l'assunzione di cibi morbidi e cremosi.

Per di più, durante il colloquio anamnestico, riferisce di avere, a volte, la sensazione che il cibo rimanga bloccato in gola (domanda 14 del SSQ).

Inoltre, considerando tutte le risposte date, in particolare alle ultime due domande, è evidente l'alto livello di consapevolezza del paziente rispetto alla disfagia.

## CONCLUSIONI

Le malattie neuromuscolari come l'Atrofia Muscolare Spinale e la Distrofia Muscolare di Duchenne, sono patologie neurodegenerative che provocano la degenerazione progressiva e la perdita di cellule nervose.

Di conseguenza, in base alla sede in cui i neuroni degenerano, possono causare diversi disturbi, tra cui disturbi della deglutizione, disturbi nel movimento, problemi legati alla respirazione.

Questo studio di tesi si pone come obiettivo principale quello di approfondire la fenomenologia dei disturbi della deglutizione in pazienti affetti da Atrofia Muscolare Spinale e da Distrofia Muscolare di Duchenne.


L'obiettivo secondario è quello di verificare l'effettivo livello di consapevolezza dei pazienti relativa ai disturbi della deglutizione, perché si ritiene che la consapevolezza del paziente sia fondamentale nella gestione del percorso assistenziale.

Quindi, considerando i dati raccolti dalla valutazione clinico-funzionale della deglutizione e i punteggi ottenuti dal Sydney Swallow Questionnaire, si può concludere che:

- Nell'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 2 si evidenziano, in tutti i pazienti valutati, deficit della fase orale e faringea della deglutizione, dovuti ad alterazioni di strutture anatomiche coinvolte nel processo deglutitorio;
- Nell'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 3 solo nel 33% dei pazienti presenta un'alterazione della fase orale e faringea. La forza e la motilità delle strutture deputate alla deglutizione sono conservate nella maggior parte dei casi.
- La Distrofia Muscolare di Duchenne è caratterizzata da deficit della fase orale e faringea della deglutizione nell'83% dei pazienti. Si riscontra un'alta percentuale di alterazioni che coinvolgono le strutture deputate alla deglutizione, quali lingua, labbra, mandibola, muscoli masticatori;
- La SMA4 spesso non causano l'insorgenza di problemi legati alla funzione deglutitoria o si evidenziano solo lievi difficoltà, che non incidono in modo significativo sulla qualità della vita;
- Il Sydney Swallow Questionnaire rappresenta uno strumento di screening ideale con alta sensibilità, alta specificità, ed è veloce, economico e facile da interpretare;
- Nella maggior parte dei casi, i pazienti affetti da Atrofia Muscolare Spinale e la Distrofia Muscolare di Duchenne sono consapevoli delle loro difficoltà relative alla deglutizione, pertanto è più facile gestire il percorso assistenziale e condividere con pazienti e care giver indicazioni per contenere fenomeni di infezione delle vie aeree e prevenire rischi di malnutrizione e disidratazione.

# ALLEGATI


## Allegato 1

 <p>Aspirazione e Assistenza <b>OSPEDALI RIUNITI</b> Piazzale G. Cesare, 10 Ancona</p>	<p><i>Area Professioni Sanitarie Riabilitazione</i></p>	<p><b>DIPARTIMENTO SCIENZE NEUROLOGICHE</b></p> <p><b>SOD CLINICA DI NEURORIABILITAZIONE</b> Direttore: Prof. M.G. Ceravolo Inc. di Org.: dott.ssa E.M. Magiera</p>
---	---	---

## Scheda di Riabilitazione

<b>Cognome:</b>	<b>Nome:</b>	
<b>Data di nascita:</b>	<b>Caregiver:</b>	
<input type="checkbox"/> <b>Paziente degente presso SOD:</b> <input type="checkbox"/> <b>Paziente ambulatoriale:</b>		
<b>Diagnosi:</b>		
<b>Esami strumentali:</b>	<b>Medico referente:</b> Dott.ssa Michela Coccia	
<input type="checkbox"/> <b>Bilancio Logopedico in ambito Neuropsicologico</b> <input type="checkbox"/> <b>Esame del Linguaggio:</b> <input type="checkbox"/> <b>Bilancio Clinico-Funzionale della Voce</b> <input type="checkbox"/> <b>Bilancio Clinico Funzionale dei Disturbi della Deglutizione</b> <input type="checkbox"/> <b>Trattamento:</b> <input type="checkbox"/> <b>Follow Up Logopedico</b>		
<p><b>1. VALUTAZIONE CLINICA</b></p> <p>Nutrizione in atto: Dieta comune <input type="checkbox"/> Dieta modificata.....</p> <p style="padding-left: 40px;">SNG <input type="checkbox"/> PEG <input type="checkbox"/> NPT <input type="checkbox"/> Mista <input type="checkbox"/>..... Integratori alimentari si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>...</p> <p>Controllo del tronco: si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/> con appoggio <input type="checkbox"/></p> <p>Paziente collaborante: si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/> parziale <input type="checkbox"/></p> <p>Deficit cognitivi associati: Demenza <input type="checkbox"/> Neglect <input type="checkbox"/> Alt. vigilanza <input type="checkbox"/> Alt. comportamento <input type="checkbox"/> Aprassia <input type="checkbox"/></p> <p>Deficit comunicativi associati: Disartria <input type="checkbox"/> Disfonia <input type="checkbox"/> Afasia <input type="checkbox"/> Rinolalia <input type="checkbox"/> Dislalia <input type="checkbox"/> Afonia <input type="checkbox"/></p> <p>Tacheostomia: no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/> cuffiata <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Problemi respiratori si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Ossigenoterapia no <input type="checkbox"/> si <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Infezioni polmonari nessuna <input type="checkbox"/> sospetta <input type="checkbox"/> in corso <input type="checkbox"/> precedenti <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Tosse si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/> al pasto <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Frequenti episodi febbrili si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Calo ponderale si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Episodi di vomito si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Fuoriuscita di cibo: dalle labbra <input type="checkbox"/> dal naso <input type="checkbox"/> dalla tracheotomia <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Ristagno di cibo in bocca si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Secrezioni catarrali si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/> Aspirazione si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Secrezione salivare : adeguata <input type="checkbox"/> insufficiente <input type="checkbox"/> eccessiva <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Sensazione che il cibo non sia deglutito si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Odinofagia si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Pirosi si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Percezione della temperatura degli alimenti si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p> <p>Percezione dei sapori si <input type="checkbox"/> no <input type="checkbox"/>.....</p>		

<p><b>Fase orale</b></p> <p>Deviazione rima labiale <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Alt. motilità labiale <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Alt. forza labiale <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Mov. involontari regione orale <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Alt. motilità lingua <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Alt. forza lingua <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Alt. motilità mandibola <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Def. mm masticatori <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Apparato dentario <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Alt. sensibilità <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Alt. formazione del bolo <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Atl. clearance del bolo <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Perdita anteriore del bolo <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Scialorrea <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Alt. idratazione mucose orali <input type="checkbox"/> .....</p>	<p><b>Fase faringea</b></p> <p>Asimmetria velo palatino <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Def. motilità velo <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Alt. sensibilità velo <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Def. riflesso faringeo <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Def. riflesso della deglutizione <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Tosse volontaria assente/inefficace <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Tosse riflessa assente/inefficace <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Ipomobilità ioido-laringea <input type="checkbox"/> .....</p> <p>Deficit di coordinazione respirazione /deglutizione <input type="checkbox"/> .....</p>
<p><b>2. TEST CLINICI E PROVE DI DEGLUTIZIONE</b></p> <p><b>MODIFIED EVAN'S BLUE DYE TEST:</b> Negativo <input type="checkbox"/> Positivo <input type="checkbox"/> .....</p> <p><b>WATER SWALLOWING TEST (10 boli da 5 cc):</b> Negativo <input type="checkbox"/> Positivo <input type="checkbox"/> .....</p> <p>...</p> <p><b>3-OZ WATER SWALLOWING TEST (85 ml):</b> Negativo <input type="checkbox"/> Positivo <input type="checkbox"/> .....</p> <p>...</p> <p><b>BOLI ACQUA GEL</b> Efficace <input type="checkbox"/> Inefficace <input type="checkbox"/> per: tempo di transito eccessivo <input type="checkbox"/> alterata clearance <input type="checkbox"/> tosse post deglutitoria <input type="checkbox"/> desaturazione <input type="checkbox"/> latenza innesco dell'atto deglutitorio <input type="checkbox"/> voce umida-gorgogliante <input type="checkbox"/> .....</p> <p>...</p> <p><b>BOLI ACQUA ADDENSATA</b> Efficace <input type="checkbox"/> Inefficace <input type="checkbox"/> per: tempo di transito eccessivo <input type="checkbox"/> alterata clearance <input type="checkbox"/> tosse post deglutitoria <input type="checkbox"/> desaturazione <input type="checkbox"/> latenza innesco dell'atto deglutitorio <input type="checkbox"/> voce umida-gorgogliante <input type="checkbox"/> .....</p> <p>...</p> <p><b>BOLO CREMOSO</b> Efficace <input type="checkbox"/> Inefficace <input type="checkbox"/> per: tempo di transito eccessivo <input type="checkbox"/> alterata clearance <input type="checkbox"/> tosse post deglutitoria <input type="checkbox"/> desaturazione <input type="checkbox"/> latenza innesco dell'atto deglutitorio <input type="checkbox"/> voce umida-gorgogliante <input type="checkbox"/> .....</p> <p>...</p> <p><b>BOLO MORBIDO</b> Efficace <input type="checkbox"/> Inefficace <input type="checkbox"/> per: tempo di transito eccessivo <input type="checkbox"/> alterata clearance <input type="checkbox"/> tosse post deglutitoria <input type="checkbox"/> desaturazione <input type="checkbox"/> latenza innesco dell'atto deglutitorio <input type="checkbox"/> voce umida-gorgogliante <input type="checkbox"/> .....</p> <p>...</p> <p><b>BOLO SOLIDO</b> Efficace <input type="checkbox"/> Inefficace <input type="checkbox"/> per: tempo di transito eccessivo <input type="checkbox"/> alterata clearance <input type="checkbox"/> tosse post deglutitoria <input type="checkbox"/> desaturazione <input type="checkbox"/> latenza innesco dell'atto deglutitorio <input type="checkbox"/> voce umida-gorgogliante <input type="checkbox"/> .....</p> <p>...</p> <p><b>BOLO DOPPIA CONSISTENZA</b> Efficace <input type="checkbox"/> Inefficace <input type="checkbox"/> per: tempo di transito eccessivo <input type="checkbox"/> alterata clearance <input type="checkbox"/> tosse post deglutitoria <input type="checkbox"/> desaturazione <input type="checkbox"/> latenza innesco dell'atto deglutitorio <input type="checkbox"/> voce umida-gorgogliante <input type="checkbox"/> .....</p> <p>.....</p>	

	<b>Area Professioni Sanitarie Riabilitazione</b>	<b>DIPARTIMENTO SCIENZE NEUROLOGICHE</b>  <b>SOD CLINICA DI NEURORIABILITAZIONE</b> <b>Direttore: Prof. M.G. Ceravolo</b> <b>Inc. di Org.: dott.ssa E.M. Magiera</b>
---	--	--

*CONCLUSIONI*

<b>Data valutazione/inizio presa in carico:</b>		<b>Fine presa in carico:</b>
<b>Logopedista:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Dott.ssa Brodoloni Eleonora</li> <li><input type="checkbox"/> Dott.ssa Cittadini Laura</li> <li><input type="checkbox"/> Dott.ssa Mariani Patrizia</li> <li><input type="checkbox"/> Dott.ssa Villani Laura</li> </ul>	<b>Firma:</b>	

## SYDNEY SWALLOW QUESTIONNAIRE

NOME .....

COGNOME .....

DATA DI NASCITA .....

SESSO  M  F

DATA .....

Questo questionario permette di stabilire la gravità del problema di deglutizione.

È abbastanza semplice e dovrebbe essere completato in circa 10 minuti.

Tutte le informazioni fornite rimarranno strettamente riservate.

Per ogni domanda faccia una "X" sulla riga sottostante per indicare la gravità del problema.

Per esempio metta la "X" verso l'estremità sinistra della linea se il tuo problema è lieve, al centro se è moderato e all'estremità destra se ci sono difficoltà gravi.

Se NON si hanno problemi o difficoltà, inserisca la "X" alla massima estremità SINISTRA della riga.

1. Attualmente, quanta difficoltà ha ad ingoiare?

┆-----┆  
Nessuna difficoltà Incapace ad ingoiare

2. Quanta difficoltà ha ad ingoiare i liquidi FINI? (es. acqua, thè, caffè)

┆-----┆  
Nessuna difficoltà Incapace ad ingoiare

3. Quanta difficoltà ha ad ingoiare liquidi SPESSI? (es: zuppa, crema pasticcera)

┆-----┆  
Nessuna difficoltà Incapace ad ingoiare

4. Quanta difficoltà ha ad ingoiare i cibi MORBIDI? (es: uova strapazzate, yogurt, purè di patate)


┆-----┆  
Nessuna difficoltà Incapace ad ingoiare

5. Quanta difficoltà ha ad ingoiare cibi DURI? (es: bistecca, frutta cruda, verdura cruda)

┆-----┆  
Nessuna difficoltà Incapace ad ingoiare


6. Quanta difficoltà ha ad ingoiare cibi SECCHI? (es: pane, biscotti, noci)

Nessuna difficoltà Incapace ad ingoiare




7. Ha difficoltà quando ingoia la saliva?

Nessuna difficoltà Incapace ad ingoiare




8. Ha difficoltà ad iniziare a ingoiare?

Non accade mai Accade ogni volta che ingoio




9. Ha mai la sensazione che il cibo rimanga bloccato in gola quando ingoia?

Non accade mai Accade ogni volta che ingoio




10. Le capita mai di tossire o soffocare quando ingoia cibi solidi? (es: pane, carne, frutta)

Non accade mai Accade ogni volta che ingoio



11. Le capita mai di tossire o soffocare quando ingoia liquidi? (es: caffè, thè, acqua)

Non accade mai Accade ogni volta che ingoio



12. Quanto tempo ci impiega per mangiare un pasto medio?  
(segnare con una "X" una sola opzione)

- Meno di 15 minuti
- Circa 15-30 minuti
- Circa 30-45 minuti
- Circa 45-60 minuti
- Più di 60 minuti
- Incapace a deglutire



13. Quando ingoia cibi o liquidi le capita che fuoriescano dal naso?
- Non accade mai Accade ogni volta che ingoio
14. Ha mai bisogno di ingoiare più di una volta perché il cibo scenda?
- Non accade mai Accade ogni volta che ingoio
15. Le capita mai di tossire o sputare cibo/liquidi DURANTE un pasto?
- Non accade mai Accade ogni volta che ingoio
16. Come valuta la gravità del suo problema di deglutizione oggi?
- Nessun problema Problema molto grave
17. Quanto il suo problema di deglutizione interferisce con la qualità della vita?
- Nessuna interferenza Interferenza estrema

**GRAZIE PER IL VOSTRO AIUTO**

## BIBLIOGRAFIA

- Abdel Jalil AA, Katzka DA, Castell DO. Approach to the patient with dysphagia. *Am J Med.* 2015 Oct;128(10):1138.e17-23. doi: 10.1016/j.amjmed.2015.04.026. Epub 2015 May 23. PMID: 26007674.
- Adams V, Mathisen B, Baines S, Lazarus C, Callister R. A systematic review and meta-analysis of measurements of tongue and hand strength and endurance using the Iowa Oral Performance Instrument (IOPI). *Dysphagia.* 2013 Sep;28(3):350-69. doi: 10.1007/s00455-013-9451-3. Epub 2013 Mar 7. PMID: 23468283.
- Archer SK, Garrod R, Hart N, Miller S. Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy assessed by validated questionnaire. *Int J Lang Commun Disord.* 2013 Mar-Apr;48(2):240-6. doi: 10.1111/j.1460-6984.2012.00197.x. PMID: 23472962.
- Audag N, Goubau C, Toussaint M, Reychler G. Screening and evaluation tools of dysphagia in children with neuromuscular diseases: a systematic review. *Dev Med Child Neurol.* 2017 Jun;59(6):591-596. doi: 10.1111/dmcn.13354. Epub 2016 Dec 9. PMID: 27935021.
- Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, Case LE, Clemens PR, Hadjiyannakis S, Pandya S, Street N, Tomezsko J, Wagner KR, Ward LM, Weber DR; DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018 Mar;17(3):251-267. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30024-3. Epub 2018 Feb 3. Erratum in: *Lancet Neurol.* 2018 Apr 4;: PMID: 29395989; PMCID: PMC5869704.
- Granger MW, Buschang PH, Throckmorton GS, Iannaccone ST. Masticatory muscle function in patients with spinal muscular atrophy. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* 1999 Jun;115(6):697-702. doi: 10.1016/s0889-5406(99)70296-9. PMID: 10358253.
- Kooi-van Es M, Erasmus CE, de Swart BJM, Voet NBM, van der Wees PJ, de Groot IJM, van den Engel-Hoek L; studygroup Dutch pediatric rehabilitation centers. Dysphagia and Dysarthria in Children with Neuromuscular Diseases, a Prevalence Study. *J Neuromuscul Dis.* 2020;7(3):287-295. doi: 10.3233/JND-190436. PMID: 32176651; PMCID: PMC7369072.
- Schindler O., Ruoppolo G. & Schindler A. (2011). *Deglutologia*. II ed. "OMEGA EDIZIONI"

- Szczesniak MM, Maclean J, Zhang T, Liu R, Cook IJ. The normative range for and age and gender effects on the Sydney Swallow Questionnaire (SSQ). *Dysphagia*. 2014 Oct;29(5):535-8. doi: 10.1007/s00455-014-9541-x. Epub 2014 Jun 7. PMID: 24906467.
- van Bruggen HW, Wadman RI, Bronkhorst EM, Leeuw M, Creugers N, Kalaykova SI, van der Pol WL, Steenks MH. Mandibular dysfunction as a reflection of bulbar involvement in SMA type 2 and 3. *Neurology*. 2016 Feb 9;86(6):552-9. doi: 10.1212/WNL.0000000000002348. Epub 2016 Jan 13. PMID: 26764025.
- van den Engel-Hoek L., I.J.M. de Groot, L.T. Sie, H.W. van Bruggen, S.A.F. de Groot, C.E. Erasmus, N. van Alfen. Dystrophic changes in masticatory muscles related chewing problems and malocclusions in Duchenne muscular dystrophy, *Neuromuscular Disorders*, 2016
- Wallace KL, Middleton S, Cook IJ. Development and validation of a self-report symptom inventory to assess the severity of oral-pharyngeal dysphagia. *Gastroenterology*. 2000 Apr;118(4):678-87. doi: 10.1016/s0016-5085(00)70137-5. PMID: 10734019.

## SITOGRAFIA

- <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/sma-atrofia-muscolare-spinale>
- <https://www.my-personaltrainer.it/salute-benessere/atrofia-muscolare-spinale.html>
- <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/distrofia-muscolare-di-duchenne>
- <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/sma-atrofia-muscolare-spinale>
- <https://iopimedical.com/>

## **RINGRAZIAMENTI**

Dopo tre anni intensi finalmente ho raggiunto questo traguardo tanto atteso.

Desidero ringraziare tutte le persone che mi hanno sostenuto e aiutato durante questo percorso accademico.

In primis vorrei ringraziare la Dott.ssa Michela Coccia, relatrice di questa tesi di laurea, per avermi guidato e aiutato nelle ricerche e nella stesura dell'elaborato.

Un grande ringraziamento va anche a tutti i pazienti e i loro genitori che hanno reso possibile questo lavoro.

Ringrazio tutte le logopediste e gli insegnanti che mi hanno affiancato in questo percorso, trasmettendomi l'amore per questa professione.

Un ringraziamento speciale va alla mia famiglia, il mio porto sicuro dove rifugiarmi.

Grazie mamma e papà per il vostro costante sostegno e i vostri insegnamenti, senza i quali oggi non sarei ciò che sono. Vi ringrazio per avermi permesso di compiere gli studi in maniera serena e di raggiungere questo traguardo importante. Avete sempre creduto in me, anche quando nemmeno io ci credevo più. Grazie per essermi sempre stati vicino, soprattutto nei momenti di sconforto, e per avermi sempre supportata e sopportata.

Un grande ringraziamento a mio fratello Tommaso, nonna Caterina, gli zii, per essermi sempre stati accanto in questi anni. Grazie per avermi sempre sostenuta e incoraggiata.

Un grazie di cuore va alle mie amiche di sempre, conosciute tra i banchi di scuola. Vi ringrazio per tutti i momenti felici e di spensieratezza che mi avete fatto vivere in questi anni.

Ringrazio le mie compagne di corso, Noemi e Roberta, che hanno condiviso con me le gioie e i "dolori" di questo percorso accademico.

Un ringraziamento speciale va alla mia Paolina che da quasi 10 anni mi supporta e sopportata. Grazie per essermi sempre stata accanto, condividendo con me la gioia nei momenti felici e sostenendomi in quelli più difficili. Grazie per aver ascoltato ogni mio sfogo e per avermi sempre capita e incoraggiata.

Infine ringrazio me stessa per l'impegno e la determinazione dimostrati in questi anni. Perché nonostante le difficoltà e i momenti di sconforto sono riuscita ad andare avanti, tirando fuori una forza che non pensavo di avere. Sono orgogliosa di esser riuscita a raggiungere questo traguardo importante, punto di arrivo e contemporaneamente punto di partenza della mia vita.

Grazie a tutti!

Senza di voi, tutto questo non sarebbe stato possibile.