



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in
INFERMIERISTICA

**ASSISTENZA AL PAZIENTE CON
ATROFIA MUSCOLARE SPINALE**

Relatore: Chiar.mo

Tesi di Laurea di:

BARTOLINI MARCO

**PELLEGRINO
MILENA**

A.A. 2019/2020

Resta viva.

Non accontentarti.

Accetta la sofferenza. Accetta la felicità.

Non farti portare via la gentilezza, la curiosità, la fantasia.

Abbi cura del modo in cui guardi gli altri.

Abbi cura del tuo amore.

Ricorda che la cura, se davvero ne esiste una, sono le persone.

Non dimenticarti di loro.

Delle loro mani. Dei loro guai.

Delle loro storie piccole ma grandiose.

Non precluderti niente solo perché potrebbe distruggerti.

Resta coraggiosa.

Resta dolce.

Testa alta, cuore in mano.

S.Casciani

Sommario

ABSTRACT	1
CAPITOLO 1. L'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE	
1.1. Accenni fisiopatologici	3
1.2. Definizione	9
1.3. Eziopatogenesi	10
1.4. Ereditarietà	11
1.5. Classificazione	12
1.6. Diagnosi	14
CAPITOLO 2. AREE DI CURA	
2.1 Aspetto respiratorio	15
2.1.1. Gestione infermieristica della NIV	18
2.2 Aspetto nutrizionale	22
2.2.1. Tecnica di posizionamento del SNG	23
2.2.2 Cura dello stoma e della cute	25
2.2.3 Cosa fare in caso di occlusione della sonda?	26
2.3 Aspetto riabilitativo	28
2.4 Formazione del caregiver	30
CAPITOLO 3. PIANO ASSISTENZIALE	33
MATERIALI E METODI	50
RISULTATI	51
CONCLUSIONI	52
BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA	54
ALLEGATI	59

ABBREVIAZIONI

SMA: Atrofia Muscolare Spinale

SNC: Sistema Nervoso Centrale

SMN: Survival Motor Neuron

NIV: Ventilazione a pressione positiva non invasiva

BiPap: Pressione positiva delle vie aeree a due livelli

CPAP: Pressione positiva continua delle vie aeree

NA: Nutrizione artificiale

NPT: Nutrizione parenterale totale

SNG: Sondino naso gastrico

PEG: Gastrostomia endoscopica percutanea

PEJ: Gastroduodenoscopia

FR: Frequenza respiratoria

FC: Frequenza cardiaca

PaO₂: Pressione parziale ossigeno

PaCO₂: Pressione parziale anidride carbonica

SpO₂: Saturazione

ABSTRACT

La SMA, acronimo di Atrofia Muscolare Spinale, è una patologia neuromuscolare causata dalla degenerazione progressiva e perdita irreversibile dei motoneuroni delle cellule del corno anteriore del midollo spinale. È una malattia neuromuscolare con il più alto tasso di mortalità infantile. In base all'età di esordio della malattia ed alla sua gravità, viene classificata in quattro sottotipi (I-IV). La SMA1 è la forma più grave, con esordio prima dei sei mesi di vita. Nella SMA2, detta anche intermedia, non si raggiunge la posizione eretta e la deambulazione in autonomia. La SMA3 è la forma più lieve ed esordisce dopo i 18 mesi di vita, mentre la forma di tipo 4 è tipica dell'età adulta.

Sulla base della mia esperienza personale si è deciso di trattare in questo elaborato il caso di Marika, affetta da SMA2. La patologia le è stata diagnosticata all'età di 16 mesi mediante elettromiografia ed esame genetico. I trattamenti per questa malattia sono continuamente in evoluzione, prima infatti i bambini affetti da SMA1 e SMA2 al primo episodio di insufficienza respiratoria venivano tracheostomizzati privandoli di metodiche alternative che avrebbero migliorato la qualità di vita del bambino e della famiglia. Grazie alla tenacia dei genitori, oggi Marika, all'età di 21 anni, è una ragazza che consapevole della sua condizione, non si lascia abbattere dalle difficoltà del caso e pone le basi per il suo futuro.

L'obiettivo di questo lavoro di tesi è di analizzare il percorso assistenziale adottato per la gestione delle persone affette da atrofia muscolare spinale. In particolare, basandoci sul modello infermieristico di Dorothea Orem "Self care deficit nursing theory" è stata approfondita la gestione infermieristica per quanto riguarda l'aspetto respiratorio, nutrizionale, fisiatrico-riabilitativo, psicologico, la domiciliazione ed il follow up, al fine di garantire una qualità di vita ottimale. È stato poi costruito un piano assistenziale basandosi sulle caratteristiche cliniche del caso in questione.

È stata fatta una ricerca all'interno della letteratura scientifica presente sull'argomento, utilizzando i database medici come PubMed e The Cochrane Library; sono state prese in considerazione le linee guida degli ultimi 10 anni, consolidate quindi all'interno della pratica clinica. Tutto ciò ha permesso di spiegare cos'è la patologia, i quattro stadi di

gravità in cui si differenzia, come avviene la diagnosi, il trattamento, nonché il coinvolgimento dei genitori nella presa in carico di questi bambini, analizzando gli aspetti più importanti, le problematiche e le fragilità correlate. Spesso infatti risulta difficoltoso garantire una presa in carico globale a questi pazienti, che sia per la mancata integrazione ospedale-territorio o per la mancanza di risorse.

Per chi vive una patologia rara, ogni giorno è una sfida fatta di piccole e grandi preoccupazioni, per cui il mio auspicio è anche quello di sensibilizzare l'opinione pubblica affinché migliorino le condizioni di vita di coloro che ne soffrono e delle loro famiglie.

1.1 Accenni fisiopatologici

Il Sistema Nervoso Centrale (SNC) è composto dal midollo spinale e dall'encefalo (a sua volta composto da diversi organi quali il midollo allungato, il ponte, il mesencefalo, il diencefalo, il telencefalo e il cervelletto). Esso occupa la parte assile del nostro corpo ed è contenuto nel canale vertebrale (midollo spinale) e nella scatola cranica (encefalo). Il sistema nervoso è composto da cellule nervose, i neuroni, e da cellule di sostegno, le cellule della glia. Il compito del SNC è quello di integrare e coordinare le percezioni sensoriali provenienti sia dall'esterno che dall'interno del corpo e di elaborare delle risposte motorie che attivino o modulino l'attività di organi, muscoli e ghiandole. Inoltre, l'encefalo è sede di funzioni cognitive superiori come l'intelligenza, la memoria, l'apprendimento e le emozioni.

Il *midollo spinale* nell'adulto è una struttura cilindrica lunga 40 - 45 cm; esso è più corto del canale vertebrale in cui è contenuto dato che termina all'altezza della I-II vertebra lombare. Sezionando trasversalmente il midollo spinale, si osserva che la sostanza grigia è disposta al centro, circondata dalla sostanza bianca in posizione periferica. Intorno al midollo spinale si trovano, come intorno all'encefalo, le meningi, pia madre, aracnoide e dura madre. Quest'ultima è separata dall'endorachide, periostio dello scheletro vertebrale, da tessuto grassoso e da plessi venosi. Nello spazio intraracnoidale, tra la pia madre e l'aracnoide, comunicante con quello dell'encefalo, è contenuto il liquido cefalo-rachidiano.

La sostanza grigia è disposta in maniera tale da assumere una tipica forma a "farfalla" o "H" in cui la parte centrale è la commessura grigia mentre le due ali sono suddivise nelle corna anteriori e posteriori. Nella sostanza grigia sono presenti neuroni caratterizzati da un lungo assone mielinizzato che fuoriesce dalla sostanza stessa e neuroni con assone breve amielinico che rimane all'interno della sostanza grigia. Nella sostanza grigia quindi, le cellule nervose sono raggruppate, da un punto di vista anatomofunzionale, in colonne o nuclei che si estendono per varia lunghezza nel midollo spinale. Nella testa delle corna anteriori sono localizzati i neuroni somatomotori, ovvero i motoneuroni, destinati ad innervare la muscolatura scheletrica. Nelle corna laterali ed alla base delle corna anteriori sono localizzati i neuroni visceroeffettori, che vanno ad innervare la muscolatura liscia

ed i visceri. Nelle corna posteriori sono infine localizzati i neuroni somato-sensitivi e viscerosensitivi.

La sostanza bianca è invece costituita prevalentemente da fasci nervosi organizzati in cordoni anteriori, posteriori e laterali. Ciascun fascio nervoso è a sua volta costituito da assoni mielinici che hanno in comune i nuclei di origine e di terminazione. Altri fasci nervosi sono le fibre commessurali e le fibre radicolari, che entrano nella costituzione del nervo spinale.

Il diametro del midollo spinale non è uniforme, infatti si evidenziano due rigonfiamenti, uno a livello cervicale e uno a livello lombare, dovuti alla presenza dei nervi spinali (che emergono dal midollo spinale) destinati agli arti superiori ed inferiori. Al di sotto del rigonfiamento lombare il midollo spinale diventa sottile e affusolato prendendo il nome di cono midollare. Il cono midollare termina con un sottile filamento detto filum terminale che prosegue per tutta la lunghezza del canale vertebrale fino ad ancorarsi al coccige. Il midollo spinale può essere suddiviso in 31 segmenti (8 cervicali - indicati con C, 12 toracici - indicati con T, 5 lombari - indicati con L, 5 sacrali - indicati con S, e 1 coccigeo); ai due lati di ciascun segmento si trovano due gangli spinali che contengono il corpo cellulare dei neuroni sensitivi. I neuroni sensitivi sono neuroni pseudounipolari o a T: dal loro corpo cellulare, posto nel ganglio spinale, emerge un breve assone che subito dopo si divide in due rami. Un ramo raggiunge la periferia del nostro corpo allo scopo di ricevere stimoli vari (tattili, termici, dolorifici,...) dalla cute, dai muscoli, dalle articolazioni, dall'interno degli organi; l'altro ramo invece si dirige verso il midollo spinale fino a fare sinapsi con neuroni associativi posti nella sostanza grigia del midollo spinale. Gli assoni dei neuroni di senso formano le radici posteriori dei nervi spinali. All'interno della sostanza grigia del midollo spinale, il neurone associativo, che ha ricevuto l'impulso dal neurone sensitivo, fa sinapsi con un neurone posto nella parte anteriore della sostanza grigia del midollo spinale. Questi ultimi neuroni hanno il corpo cellulare e i dendriti nella sostanza grigia del midollo spinale mentre il loro assone, talvolta anche molto lungo, esce dal midollo spinale formando le radici anteriori dei nervi spinali; tali assoni si dirigono verso la periferia del nostro corpo, ovvero verso muscoli o

ghiandole, che si muoveranno in risposta ad un determinato stimolo. Le radici anteriori e posteriori dei nervi spinali emergono dai fori intervertebrali. Subito dopo le radici si uniscono per formare il nervo spinale. Tutti i nervi spinali (31 paia) si dicono, proprio a causa del fatto di essere composti dall'unione di due radici con diverso significato, nervi misti. La radice posteriore è detta sensitiva perché è costituita dagli assoni dei neuroni sensitivi il cui corpo è posto nei gangli spinali; la radice anteriore invece è formata dagli assoni dei neuroni motori il cui corpo cellulare è posto nella sostanza grigia del midollo spinale e si chiama anche radice efferente (contiene sia fibre dirette ai muscoli scheletrici - volontari - che ai muscoli lisci - involontari - e alle ghiandole). Il midollo spinale continua ad accrescersi in lunghezza fino al IV anno di età; durante questo periodo le radici anteriori e posteriori sono molto corte e passano attraverso il foro intervertebrale immediatamente adiacente. Successivamente, le vertebre continuano il loro accrescimento mentre il midollo spinale si arresta; ciò determina uno spostamento dei fori intervertebrali a cui segue un allungamento delle radici anteriori e posteriori; la corrispondenza tra segmenti vertebrali e spinali viene così persa. Le radici dei nervi spinali decorrono pertanto obliquamente verso il basso, con obliquità tanto maggiore quanto più si scende verso i segmenti caudali del midollo spinale; le ultime radici, lunghissime e quasi verticali, formano la cauda equina.

Attraverso i motoneuroni, il midollo spinale costituisce la via per il controllo dei muscoli e riceve pertanto i segnali che regolano il movimento dalle strutture superiori attraverso i tratti discendenti. Riceve inoltre l'informazione somato sensoriale. I messaggi relativi alla modalità tattile e propriocettiva si portano direttamente ai centri superiori, mentre la modalità nocicettiva e termocettiva viene ritrasmessa ai centri superiori dai neuroni di riproiezione. La parte sensoriale e la parte motoria del midollo spinale sono connesse tra loro e formano circuiti neuronali intrinseci al midollo spinale in grado di organizzare movimenti riflessi, come il riflesso da stiramento, il riflesso di retrazione, il riflesso tendineo del Golgi. I movimenti riflessi sono stereotipati e non graduali e sono particolarmente evidenti in caso di lesione del midollo che depriva i circuiti spinali del controllo dei centri superiori. I riflessi costituiscono quindi delle risposte motorie semplici e stereotipate, modulato dall'attività dei centri superiori. I circuiti spinali sono anche in grado di organizzare autonomamente movimenti alternati dei muscoli caratteristici di movimenti ritmici come il camminare.

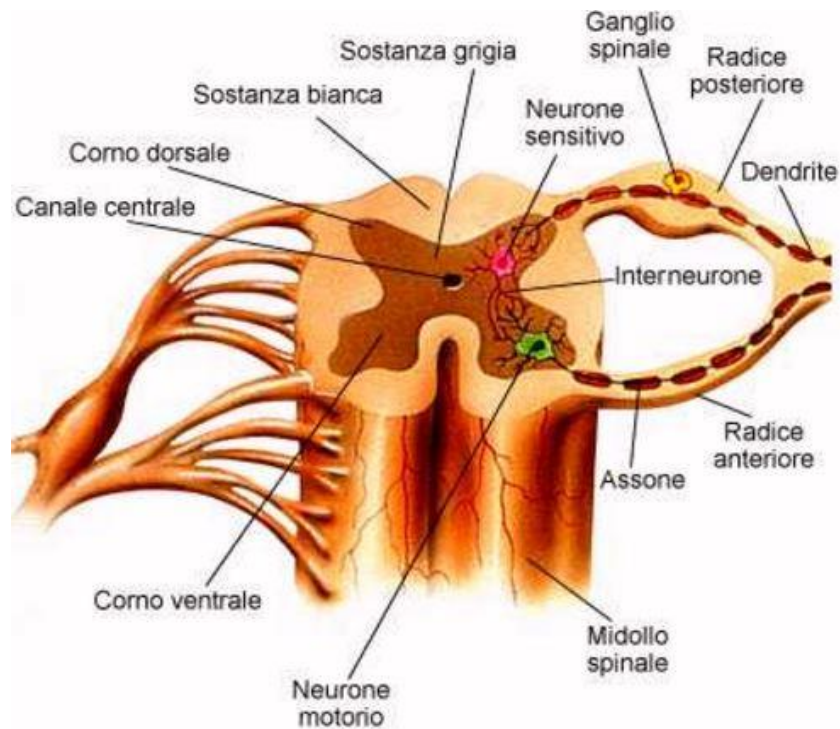


Figura 1 https://www.unmedicopertutti.it/midollo_spinale.htm

Le malattie neuromuscolari coinvolgono il sistema nervoso periferico, che include il corpo cellulare dei motoneuroni (localizzato nel midollo spinale), gli assoni dei motoneuroni (un loro prolungamento che raggiunge le diverse parti del corpo), le giunzioni neuromuscolari (le connessioni tra nervi e muscoli) e gli stessi muscoli. Il sistema nervoso centrale è formato dal cervello e dal midollo spinale. Il compito del sistema nervoso periferico è quello di trasmettere le informazioni che intercorrono tra il sistema nervoso centrale e il resto del nostro corpo.

Le malattie del midollo spinale nella maggior parte dei casi sono causate da malattie estrinseche al midollo stesso come ernia del disco, ascesso, tumore, ematoma. In un numero minore di casi, sono invece dovute a cause intrinseche tra le quali infarto del midollo spinale, mieliti trasverse, poliomieliti, emorragie spinali, patologie delle radici nervose.

Diverse lesioni possono comprimere il midollo spinale causando deficit sensitivo-motorio, alterazioni dei riflessi e deficit sfinterici. La compressione può essere:

- Acuta: spesso dovuta a traumi
- Subacuta: dovuta a ernia cervicale, ascesso, tumore metastatico
- Cronica: causata da protrusioni ossee all'interno del canale vertebrale

Sappiamo che le cellule nervose del midollo spinale che impartiscono ai muscoli il comando del movimento sono i motoneuroni. Ebbene, spesso disordini del motoneurone, della giunzione neuromuscolare, del muscolo scheletrico possono causare malattie neuromuscolari a carattere ereditario. Comprendono diversi sottogruppi che includono:

- Disturbi del midollo spinale
 - ✓ Neoplasie (SMA di Tipo I, II, III)
 - ✓ Altre mielopatie
- Altre malattie del motoneurone
 - ✓ Atrofia muscolare spinale con distress respiratorio (SMARD)
 - ✓ Atrofia muscolare giovanile distale dell'arto superiore (malattia di Hirayama)
 - ✓ Malattia di Fazio-Londe, sindrome di Brown-Vialetto-van Laere)
 - ✓ Altre SMA non 5q
 - ✓ Sclerosi laterale amiotrofica giovanile
- Neuropatie
 - ✓ Ipomielinizzazione congenita o neuropatia assonale
 - ✓ Neuropatie ereditarie sensoriali e motorie
 - ✓ Polineuropatia demielinizzante infiammatoria cronica
- Disturbi della giunzione neuromuscolare
 - ✓ Botulismo

- ✓ Sindromi miasteniche congenite
- ✓ Sindrome miastenica di Lambert-Eaton
- ✓ Miastenia gravis autoimmune

➤ Miopatie

- ✓ Miopatie congenite
- ✓ Distrofia miotonica congenita
- ✓ Distrofie muscolari congenite
- ✓ Distrofie muscolari
- ✓ Miopatie mitocondriali
- ✓ Malattia da deficit di maltasi acida/malattia di Pompe
- ✓ Altre miopatie metaboliche
- ✓ Miopatie infiammatorie
- ✓ Canalopatie

➤ Altri disordini

- ✓ Anomalie cromosomiche
- ✓ Sindrome di Prader-Willi
- ✓ Anomalie del sistema nervoso centrale

1.2 Definizione

L'Atrofia Muscolare Spinale (SMA) è una malattia neuromuscolare, caratterizzata da debolezza muscolare progressiva dovuta alla degenerazione e alla perdita dei motoneuroni delle corna anteriori del midollo spinale e dei nuclei del tronco encefalo. I motoneuroni ricevono gli impulsi nervosi trasmessi dal cervello al midollo spinale (tronco cerebrale) e, a loro volta, trasmettono gli impulsi al muscolo attraverso i nervi periferici. La perdita di motoneuroni porta a progressiva debolezza muscolare e a deperimento muscolare (atrofia) nei muscoli più vicini al tronco del corpo come spalle, fianchi e schiena. La SMA quindi danneggia i nervi che determinano il movimento volontario, che influenza il gattonare, camminare, il controllo della testa, del collo e della deglutizione. La debolezza è quasi sempre simmetrica e progressiva. Importante è il coinvolgimento dei muscoli respiratori che potrebbe portare ad una maggiore tendenza alla polmonite ed ad altri problemi respiratori, anche se si è osservato che il diaframma conserva la sua funzionalità fino alle fasi più avanzate della patologia. Possono essere presenti scoliosi, retrazioni muscolari e contratture articolari. Sono inoltre comuni il reflusso gastroesofageo e la stitichezza. I sensi e le percezioni sono normali, così come lo è l'attività intellettuale. In effetti si è spesso osservato che le persone affette da SMA sono insolitamente intelligenti e socievoli.

1.3 Eziopatogenesi

La malattia fu descritta per la prima volta nel 1890 da Werdnig e da Hoffmann. Nel 1990 il locus genico è stato mappato sul cromosoma 5q13, in una regione caratterizzata da un'elevata instabilità genomica. La malattia è causata dal gene SMN (Survival Motor Neuron), presente in due copie omologhe: SMN1, copia telomerica, ed SMN2, copia centromerica. I geni SMN codificano per la proteina SMN che è in modo ubiquitario espressa e localizzata nel citoplasma e nel nucleo ed è particolarmente abbondante nei motoneuroni del midollo spinale. All'interno del nucleo, la proteina SMN è concentrata in strutture simili a punti, associate a corpi a spirale, chiamati "gemme". Ebbene, le cellule di pazienti con atrofia muscolare spinale contengono meno gemme rispetto alla popolazione sana. La sequenza codificante di SMN2 differisce da quella di SMN1 per un singolo nucleotide (840C>T), che non altera la sequenza amminoacidica ma provoca uno splicing alternativo dell'esone 7. A causa dello splicing alternativo dell'esone 7, i geni SMN2 producono una ridotta quantità di trascrizioni a lunghezza intera e una quantità variabile di mRNA priva dell'esone 7 che danno origine a una proteina troncata e instabile. Il 95% delle SMA è causato da una delezione in omozigosi del gene SMN1. La delezione invece del gene SMN2, in presenza di almeno una copia di SMN1, non determina il fenotipo dell'atrofia muscolare spinale ed è infatti presente in circa il 10% della popolazione generale. La perdita di SMN1 è essenziale per la patogenesi della SMA, mentre la gravità della malattia è principalmente correlata al numero di copie di SMN2. Pur con alcune eccezioni, esiste una correlazione inversa tra il numero di copie di SMN2 e la gravità della patologia: i pazienti con 3 o 4 copie di solito sviluppano le SMA3/4, piuttosto che la SMA1.

Sono state identificate anche delezioni del gene NAIP (proteina inibitrice dell'apoptosi neuronale) che possono modificare la gravità della malattia. NAIP è assente in circa la metà dei pazienti SMA, ma la frequenza di delezione è significativamente più elevata nei soggetti affetti dalla forma acuta della malattia. La trasmissione delle delezioni di SMN1 e NAIP è autosomica recessiva e circa il 2% dei casi è dovuto a mutazioni ex novo.

1.4 Ereditarietà

La SMA è la seconda causa di morte per malattia ereditaria nell'infanzia. L'incidenza è di 1 affetto su 6000 a 1 su 10000 nati vivi. Come già detto, la SMA è una patologia autosomica recessiva, per cui affinché la malattia si manifesti, entrambe le copie del gene devono essere alterate. Un individuo quindi che eredita una copia del gene alterato non sarà affetto dalla malattia poiché il gene sano compensa la sua copia non funzionante. Ogni gravidanza di una coppia che ha avuto un figlio con SMA ha circa il 25% di probabilità di produrre un bambino affetto, circa il 50% di possibilità di produrre un portatore asintomatico e circa il 25% di possibilità di produrre un bambino non affetto che non è un portatore. Questi rischi di recidiva si discostano leggermente dalla norma per l'ereditarietà autosomica recessiva perché circa il 2% degli individui affetti ha una variante *SMN1 de novo* su un allele; in questi casi, solo un genitore è un portatore di un *SMN1* variante, e quindi i fratelli non sono ad aumentato rischio per SMA. Test di portatori per parenti a rischio e test prenatali per gravidanze ad alto rischio sono possibili se la diagnosi di SMA è stata confermata da test di genetica molecolare in un membro della famiglia affetto.

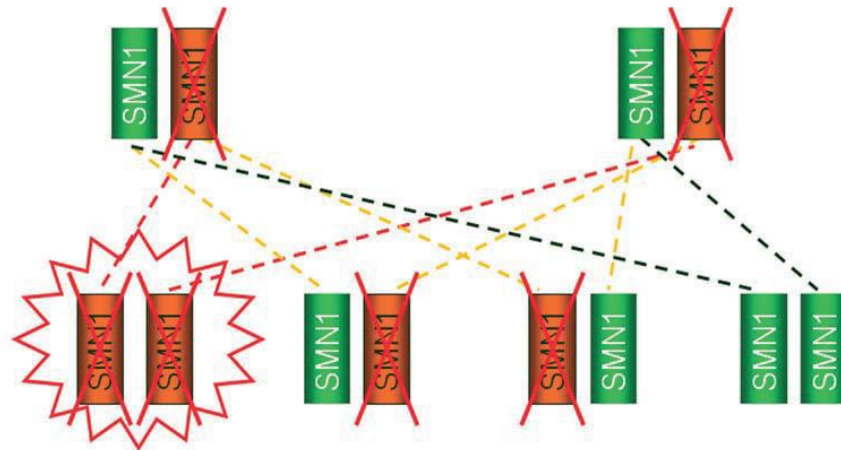


Figura 2 https://www.famiglieisma.org/wp-content/uploads/2017/12/Guida01_44pag_autocopertinato_LOW.pdf

1.5 Classificazione

In base all'età di insorgenza ed alla funzione motoria raggiunta, la SMA viene classificata in quattro sottotipi.

- SMA1 o malattia di Werdnig – Hoffmann

È la forma più grave che si manifesta entro i sei mesi di vita o in utero, suggerita in questo caso da movimenti intrauterini ridotti. Il bambino presenta ipotonia grave, ipostenia simmetrica e nessun controllo della testa. I bambini con SMA1 non acquisiscono mai la capacità di sedersi senza supporto e senza interventi, generalmente non sopravvivono oltre i due anni. La debolezza è generalmente simmetrica e più prossimale che distale, con gli arti inferiori più deboli rispetto agli arti superiori. Nonostante ciò, i muscoli del viso sono risparmiati e l'espressione dei bambini è attenta e vivace. L'aspetto clinico più caratteristico è la presenza di respiro addominale con immobilità della gabbia toracica per paralisi dei muscoli intercostali e innalzamento ed abbassamento dell'addome per l'attività del diaframma a cui è completamente affidata l'attività del respiro. Il coinvolgimento dei motoneuroni bulbari causa fascicolazione della lingua e scarsa deglutizione, quindi difficoltà di alimentazione nel tempo. La polmonite ab ingestis è causa importante di mobilità e mortalità. La malattia ha un decorso rapido, proprio a causa della paralisi dei muscoli respiratori per cui la minima infezione bronco-polmonare può rivelarsi fatale.

- SMA2 o Malattia di Dobowitz

È la forma intermedia della malattia, con insorgenza tra 7 e 18 mesi di età. I bambini affetti acquisiscono la capacità di stare seduti ma non di camminare autonomamente. Sono molto frequenti in questo caso le contratture muscolari, le scoliosi già dai primi anni di vita. A differenza della SMA1, in questo caso, problemi di deglutizione e quindi di alimentazione non sono comuni, anche se non mancano casi in cui bisogna ricorrere all'uso del sondino per l'alimentazione. Per quanto riguarda i muscoli respiratori, nel primo periodo sono relativamente risparmiati, per cui il bambino può stare seduto e respirare bene. La SMA2 si aggrava però con l'accrescimento, soprattutto nei casi in cui la scoliosi causa alterazioni della dinamica respiratoria tali

da richiedere l'ausilio della ventilazione meccanica. Il decorso della malattia è cronico, con un'aspettativa di vita che spesso può andare fino all'età adulta.

- SMA3 o malattia di Kugelberg-Welander

L'insorgenza avviene in età giovanile e la malattia progredisce in modo lento, per cui solo successivamente questi pazienti potrebbero aver bisogno di assistenza su sedia a rotelle. È possibile riscontrare tremore delle dita, ma le difficoltà nella deglutizione sono molto rare, così come la scoliosi e l'ipoventilazione notturna.

- SMA4 o adulta

Generalmente questa forma colpisce gli adulti, dopo i 35 anni. Si caratterizza per un inizio insidioso ma una progressione molto lenta. I muscoli bulbari e respiratori raramente vengono colpiti.

SMA Type	Eta' di esordio	Miglior prestazione motoria acquisibile	Eta' media al decesso	Caratteristiche cliniche
Tipo I (severo) sindrome di Werdnig-Hoffman	0-6 mesi	Non raggiunge la posizione seduta in autonomia	< 2 anni	Marcata ipostenia e ipotonia muscolare; incompleto controllo del capo; pianto e colpo di tosse deboli; difficoltà alla suzione e deglutizione; morbidità precoce a causa di infezioni respiratorie ricorrenti, polmoniti ab ingestis e insufficienza respiratoria.
Tipo II (intermedio)	7-18 mesi	Non raggiunge la posizione eretta e la deambulazione autonoma	> 2 anni	Ritardo nell'acquisizione delle tappe motorie; scarsa crescita ponderale; colpo di tosse debole; fine tremore distale agli arti superiori; sviluppo di retrazioni tendinee e scoliosi
Tipo III (lieve) Malattia di Kugelberg-Welander	> 18 mesi	Acquisisce la deambulazione autonoma	Eta' adulta	Ipostenia muscolare di grado variabile; crampi muscolari; perdita della deambulazione autonoma in età adulta

Figura 3 <https://www.famigliesma.org/wp-content/uploads/2012/11/Linee%20diagnostiche.pdf>

1.6 Diagnosi

Il sospetto diagnostico avviene su segni clinici molto caratteristici quali debolezza muscolare, riflessi tendinei ridotti o assenti e difficoltà motorie. I criteri clinici, quindi, si basano sull'età di esordio, sulla gravità e raggiungimento della funzionalità motoria.

Per quanto riguarda i criteri genetici, il test diagnostico di primo livello in caso di sospetto di SMA è rappresentato dalla ricerca della delezione omozigote del gene SMN1. Il test ha una sensibilità fino al 95% e una specificità di quasi il 100%. L'analisi genetica non è predittiva del tipo di SMA.

Se il test di primo livello dovesse risultare negativo, verranno eseguiti esami di laboratorio che includono il dosaggio della creatin chinasi, che risulterà nella norma o lievemente alterato.

L'elettromiografia (EGM) evidenzierà un'attività spontanea anormale ed un aumento della durata e ampiezza dei potenziali d'azione.

La biopsia muscolare evidenzia una denervazione delle fibre muscolari delle corna anteriori del midollo spinale, quindi atrofia.

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. La diagnosi prenatale può essere effettuata con l'analisi molecolare sugli amniociti o sui villi coriali. La consulenza genetica dovrebbe essere offerta ai pazienti e ai loro familiari.

CAPITOLO 2: AREE DI CURA

2.1 Aspetto respiratorio

A causa della complessità di problemi medici associati alla diagnosi di SMA, l'assistenza primaria svolge un ruolo centrale nel coordinamento del follow-up e nell'assistenza.

La malattia polmonare è la principale causa di mortalità e mobilità dei soggetti affetti da SMA di tipo I e II, in percentuali minori può colpire anche i soggetti con SMA III.

L'insufficienza respiratoria è causata da un maggiore interessamento dei muscoli espiratori ed intercostali, mentre il diaframma è relativamente risparmiato. Il paziente presenta inizialmente infezioni respiratorie ricorrenti ed episodi di desaturazione notturna, fino ad un peggioramento caratterizzato da ipoventilazione notturna con ipercapnia diurna. I principali problemi respiratori sono:

- Colpo di tosse debole con difficoltà ad espettorare ed eliminare le secrezioni;
- Deficit della funzione della pompa muscolare che determina ipoventilazione notturna, poi diurna fino ad ipercapnia;
- Aspirazione del contenuto gastrico nei polmoni a causa della difficoltà a tossire e deglutire;
- Ostruzioni delle vie aeree superiori che determinano una riduzione dell'ossigeno durante la notte;
- Infezioni ricorrenti che possono ulteriormente aggravare il deficit di forza muscolare.

Le raccomandazioni per la valutazione respiratoria comprendono il test di efficacia della tosse, osservazione del respiro e monitoraggio dello scambio di gas.

I test di funzionalità muscolare respiratoria sono misure indirette dell'efficacia della tosse e includono il picco del flusso di tosse, la massima pressione espiratoria e la massima pressione inspiratoria. Qualora ci fosse diagnosi di tosse debole si consiglia il dispositivo di assistenza della tosse e la pompa di aspirazione orale.



Figura 4 https://www.famigliesma.org/wp-content/uploads/2018/10/Guida03_LowRes_nomi_NEW.pdf

Figura 5 https://www.famigliesma.org/wp-content/uploads/2018/10/Guida03_LowRes_nomi_NEW.pdf

La valutazione clinica dovrebbe basarsi principalmente sull'esame fisico. Per quanto riguarda i pazienti affetti da SMA1 lo screening per l'insufficienza respiratoria dovrebbe includere la valutazione con pulsossimetria e capnografia. Fondamentale diventa lo studio del sonno per confermare quando un paziente ha disturbi del sonno o insufficienza respiratoria e deve utilizzare la ventilazione a pressione positiva non invasiva (NIV).

Nell'ultimo decennio, l'approccio per il trattamento delle manifestazioni polmonari della SMA è passato da un approccio reattivo ad uno proattivo, con l'avvio del supporto della clearance delle vie aeree e la ventilazione solo quando vi è un'indicazione specifica.

E' noto che l'atrofia muscolare spinale ha un impatto sul sistema respiratorio che dipende dal tipo di SMA e soprattutto dalla gravità della perdita della funzione muscolare (E. Mercuri et al. 2017). Per cui, per i soggetti affetti da SMA1 l'insufflazione meccanica combinata con la fisioterapia toracica manuale dovrebbe essere la terapia di scelta, il tutto sulla base della valutazione clinica dell'efficacia della tosse. In caso di paziente con tosse inefficace l'aspirazione orale con pompa di aspirazione meccanica e catetere è fondamentale nella gestione delle vie aeree.

Se la ventilazione meccanica è indicata, è da preferire la ventilazione meccanica non invasiva (NIV). La NIV dovrebbe essere utilizzata nel momento in cui è necessario raggiungere un'adeguata espansione della parete toracica in ispirazione ed ingresso dell'aria e normalizzare i valori di ossigeno ed anidride carbonica secondo le caratteristiche del paziente. La ventilazione non invasiva (NIV) è raccomandata per migliorare il basso livello di saturazione dell'ossigeno e livelli elevati di anidride

carbonica durante il sonno (ipoventilazione). La NIV è anche chiamata "pressione positiva delle vie aeree a due livelli" (BiPAP) ed è costituita da una macchina che fornisce due livelli di pressione dell'aria tramite una maschera personalizzata per il naso o il naso e la bocca. Una pressione più elevata è data durante l'inalazione per dare un respiro più grande di quanto la persona possa assumere da sola durante il sonno. La pressione della macchina quindi scende a una pressione inferiore durante l'espirazione. La NIV è progettata per la sincronizzazione con il normale respirazione.

E' indicata quando vi è ipoventilazione >25% di tempo di sonno totale con PaCO₂ >50 mmHg nei bambini; ipoventilazione con incremento di PaCO₂ > 55 mmHg per > 10 min negli adulti; in caso di apnea ostruttiva, respiro affannoso, movimento toraco – addominale paradossale. L'approccio è personalizzato in base alle esigenze ed alla qualità di vita di ciascun paziente.

La pressione positiva continua delle vie aeree (CPAP) non deve essere utilizzata per trattare l'insufficienza respiratoria cronica, ma per aiutare a mantenere il volume polmonare a riposo nei pazienti più giovani che non sono in grado di sincronizzarsi con il ventilatore in modalità NIV e sono ipercapnici. Però, bisogna riconoscere che la CPAP può interferire con lo svezzamento dall'uso a tempo pieno.

La necessità di ventilazione tracheostomica è meno frequente ed è indicata nei pazienti che abbiano sintomi quali:

- disfunzione bulbare severa;
- intolleranza/fallimento NIV;
- periodo libero da ventilazione inferiore a 30 minuti;
- fallimento della gestione delle secrezioni respiratorie pur con l'utilizzo della macchina della tosse.

A differenza della NIV, la tracheostomia è indicata per periodi più lunghi, consente di gestire le secrezioni in modo più agevole ma allo stesso tempo ha un rischio infettivo più elevato e la possibilità di parlare dipende dal tipo di cannula utilizzata, che viene scelta in base alle caratteristiche del paziente. Richiede il consenso informato del paziente e dei genitori. Il ricorso a sedazioni multipli e prolungate associate ad intubazioni ricorrenti e

ventilazione meccanica potrebbero essere associate allo sviluppo di deficit neurocognitivi, per cui il ricorso alla ventilazione tracheostomica è raccomandato nel caso in cui ci siano ricorrenti ostruzioni delle vie aeree gravi.

2.1.1 GESTIONE INFERMIERISTICA DELLA NIV

1. REQUISITI NECESSARI

- Disponibilità di personale adeguatamente preparato nell'impiego della NIV
- Scelta del ventilatore e assortimento delle interfacce per far fronte alle diverse esigenze del paziente
- Monitoraggio adeguato alla gravità delle condizioni del paziente
- Possibilità immediata di ricorrere alla IOT

2. INDICAZIONI

- Edema polmonare acuto
- Insufficienza respiratoria acuta in immunodepressi
- Broncopatie croniche riacutizzate
- Traumi del torace
- Polmoniti
- Nel wearing della IOT
- Insufficienza respiratoria in pazienti con patologie neuromuscolari

3. CRITERI DI ESCLUSIONE

- Instabilità emodinamica per grave aritmia
- Pneumotorace

- Stato neurologico compromesso, coma
- Grave agitazione del paziente, claustrofobia
- Recente chirurgia esofago gastrica, cervico facciale, addome acuto
- Traumi cranio – facciali
- Epistassi
- Assenza di riflessi di protezione delle vie aeree
- Impossibilità di eliminare le secrezioni
- Rischio di inalazione dei contenuti gastrici
- Ipersensibilità o allergia al materiale della maschera

4. APPROCCIO CON IL PAZIENTE

- Tenerlo sempre sotto controllo visivo
- Rassicurarlo e tranquillizzarlo
- Informarlo, spiegandogli i vantaggi della terapia e come chiedere il nostro intervento
- Posizionarlo in posizione ortopnoica e comoda aiutandosi anche con cuscini o altri ausili

5. PREPARAZIONE

- Monitorare: Saturazione, FC, FR, PA ad orario e secondo le condizioni del paziente
- Controllare lo stato di coscienza e/o agitazione
- Scegliere l'interfaccia più adatta secondo le caratteristiche del paziente e l'esperienza personale acquisita

APPLICAZIONE

- Accendere il ventilatore e far impostare i parametri di ventilazione
- Appoggiare la maschera collegata al circuito sul volto del paziente per alcuni minuti in modo che possa adattarsi
- Fissarla con le apposite cuffie e controllare eventuali perdite di aria per garantire una corretta ventilazione
- Valutare l'indicazione al sondino nasogastrico
- Considerare la necessità di una blanda sedazione
- Utilizzare fogli di idrocolloidi o altri ausili sui punti di pressione per la prevenzione delle ulcere
- La durata del trattamento e le variazioni dei parametri di ventilazione vengono stabiliti, in base ai risultati dell'emogasanalisi e alle condizioni del paziente

6. ASSISTENZA DURANTE LA NIV

- La ventilazione può essere interrotta durante l'alimentazione, l'espettorazione e le manovre di nursing, garantendo l'apporto di O₂ attraverso gli occhialini nasali ed i parametri respiratori
- Controllare le fughe aeree e stringere il reggi-maschera se necessario
- Controllare i punti di pressione dell'interfaccia
- Controllare EGA dopo un'ora, poi a intervalli richiesti

7. VALUTARE L'EFFICACIA DELLA NIV

A 15 minuti valutare:

1. incremento della PO₂ del 15-20% (es. dal 84% al 96%)

2. diminuzione della FR del 60% (es. da 36 a 22 att/min)

A 60 minuti valutare:

1. PaO₂ migliorata del 200% (es. da 60mm/Hg a 200mm/Hg)
2. PaCO₂ ridotta del 20% (es. da 54mm/Hg a 43mm/Hg)
3. PH migliorato del 25% (es. da 7.25 a 7.35)

INTERFACCE

- MASCHERA FACCIALE
- MASCHERA NASALE
- CASCO
- MASCHERA TOTAL FACE

L'infermiere che assiste il paziente con NIV deve:

- prevenire l'insorgenza di lesioni da pressione dovute alla maschera che viene fissata al viso mediante cinghie adatte alla morfologia del viso
- controllare lo stato di coscienza del paziente
- controllare lo scambio dei gas nel sangue mediante emogasanalisi

2.2 Aspetto nutrizionale

Per tutti i tipi di SMA è importante il supporto di un nutrizionista esperto che vada a valutare non solo il peso ma soprattutto l'assunzione di liquidi, macro nutrienti, calcio e vitamina D per la salute delle ossa.

Sintomi comuni in tutte le forme di SMA sono infatti il reflusso gastroesofageo, costipazione, nausea e vomito. La deglutizione è uno degli aspetti fondamentali da valutare in un paziente affetto da SMA perché una disfunzione bulbare potrebbe causare aspirazione e infezioni polmonari. Si evince così che debolezza muscolare masticatoria, disfagia, uniti a problemi respiratori sono responsabili di una riduzione dell'apporto calorico e quindi del rischio di malnutrizione. Per un'assistenza ottimale è raccomandata una valutazione nutrizionale ogni 3-6 mesi per i bambini più piccoli, annuale invece per i bambini più grandi e gli adulti.

È fondamentale quindi, durante il corso della malattia, monitorare il livello degli elettroliti, il livello di glucosio e correggerli secondo necessità. I pazienti affetti da SMA sono particolarmente suscettibili a condizioni di digiuno e tendono così a sviluppare ipoglicemia in seguito ad uno scarso apporto alimentare. Per cui è importante monitorare la glicemia ed evitare periodi prolungati di digiuno. Sono indicate diete ricche di fibre per combattere la costipazione e un apporto adeguato di liquidi. Nel momento in cui, però, si verifici un ritardo nella crescita o il bambino abbia evidenti difficoltà deglutitorie bisogna rivalutare l'alimentazione per bocca. Soluzioni alternative possono essere:

- NUTRIZIONE ARTIFICIALE

La Nutrizione Artificiale (NA) è una metodica terapeutica che si suddivide in:

- NUTRIZIONE ENTERALE in cui viene utilizzato l'intestino come via di somministrazione e di assorbimento dei nutrienti.
- NUTRIZIONE PARENTERALE in cui viene utilizzato il patrimonio venoso per somministrare i nutrienti necessari.

La Nutrizione ENTERALE è più fisiologica ed è indicata in tutti quei casi in cui l'intestino è funzionante. Le vie di accesso maggiormente utilizzate sono:

- Sondino naso gastrico (SNG) o nasoduodenale (SND)
- Gastrostomia endoscopica percutanea (PEG)
- Digiunostomia endoscopica percutanea (PEJ)

È controindicato in pazienti con sub/occlusioni intestinali, vomito intrattabile, ileo paralitico, ischemia intestinale cronica e sindrome da intestino corto. In questi casi è quindi opportuno ricorrere alla Nutrizione Parenterale.

- **SONDINO NASO GASTRICO (SNG)**

Rappresenta la prima scelta in caso di Nutrizione Artificiale, ciò grazie alla facilità di posizionamento, basso costo e contenute complicanze, nonostante vada ad alterare l'immagine corporea del paziente. È indicato per trattamenti che non vadano oltre i 30 giorni.

2.2.1 TECNICA DI POSIZIONAMENTO DEL SONDINO NASO GASTRICO:

Spiegare la procedura al paziente e concordare come indicare conati di vomito o dolore durante l'inserzione.

1. Aiutare la persona ad assumere la posizione seduta; posizionare un cuscino
Valutare la pervietà e l'eventuale presenza di fessurazioni cutanee di entrambe le narici.
2. Posizionarsi dallo stesso lato del letto della narice da intubare.
3. Misurare la distanza dalla punta del naso al lobo dell'orecchio e dall'orecchio al processo xifoideo dello sterno, aggiungere ulteriori 20 – 30 cm per il posizionamento nel digiuno, e marcare il sondino con un pennarello indelebile.
4. Qualora il sondino abbia la guida metallica, assicurarsi che sia posizionata correttamente all'interno del sondino e si sfilì correttamente.
5. Lubrificare la superficie esterna del sondino con gel idrosolubile e acqua.

6. Inserire il sondino nella narice sino alla parte posteriore della gola (nasofaringe posteriore), mirare all'indietro e in basso verso l'orecchio.
7. Far flettere al paziente la testa sul torace dopo che il sondino ha oltrepassato il nasofaringe. Questa posizione favorisce la chiusura della glottide e riduce il rischio di penetrazione del sondino in trachea.
8. Se il paziente è collaborativo, incoraggiarlo a ingoiare offrendogli piccoli sorsi di acqua e dei cubetti di ghiaccio. Far avanzare il sondino mentre il paziente ingoia. Ruotare il sondino di 180 gradi mentre lo si inserisce.
9. Far avanzare il sondino ogni volta che il paziente ingoia sino a quando non si è giunti alla lunghezza predeterminata. Sfilare delicatamente la guida metallica.
10. Non forzare il sondino. Se si incontra resistenza o se il paziente inizia a tossire, non avanzare e sfilare il sondino.
11. Verificare il corretto posizionamento del sondino tramite radiografia.
12. Fissare il sondino al naso (cerotto o dispositivi di fissaggio).

Fondamentale in caso di posizionamento di SNG è l'igiene del cavo orale. Le narici infatti vanno mantenute elastiche e pulite, così come il cavo orale andrà tenuto umido e pulito tenendo conto soprattutto che il paziente respirerà principalmente con la bocca e quindi le mucose tenderanno a seccarsi. L'igiene del cavo orale è raccomandata almeno 2 volte al giorno.

In previsione di periodi di somministrazione più lunghi è opportuno prendere in considerazione altre soluzioni.

- GASTROSTOMIA ENDOSCOPICA PERCUTANEA (PEG)

Come già accennato, la PEG trova applicazione nel momento in cui vi è la necessità di alimentazione a lungo termine in pazienti con difficoltà deglutitoria, ma con apparato digerente integro. È una tecnica di somministrazione semplice, sicura, reversibile, con basso costo e facilità di gestione che permette l'inserimento della sonda nel tratto digestivo mediante gastroscopia. Le complicanze possono essere l'infezione della cute peristomale, la fascite necrotizzante e la perforazione intestinale, ultime due che richiedono un trattamento chirurgico urgente.

Tramite la via endoscopica viene individuata la sede di inserzione, da pungere in modo asettico. Dopo aver praticato un'incisione viene inserita, sotto il controllo endoscopico, la sonda nutrizionale attraverso la parete dello stomaco.

Nel momento in cui si posiziona la gastrostomia, dopo un'adeguata premedicazione, è fondamentale monitorare i valori pressori, emogasanalitici e l'attività cardiaca del paziente mediante elettrocardiogramma.

È fondamentale dopo aver preparato il pasto e fatto assumere al paziente la posizione semi-seduta tenere sotto controllo il paziente durante il pasto, segnalando la comparsa di sintomi quali: tosse, difficoltà respiratoria, cianosi, vomito, alterazione della coscienza.

La Gastrostomia percutanea endoscopica crea un punto di ancoraggio tra lo stomaco e la parete addominale, ritardando in questo modo lo svuotamento gastrico. Per cui in pazienti con importante reflusso gastroesofageo è opportuno un prolungamento della sonda nutrizionale fino alla seconda porzione duodenale, per evitare l'aspirazione del contenuto gastrico, importante causa di morbilità e mortalità nei pazienti affetti da SMA.

2.2.2 CURA DELLO STOMA E DELLA CUTE

Per i primi 3- 4 giorni la stomia deve essere trattata come una ferita chirurgica per cui sarà importante monitorare giornalmente la cute attorno alla stomia, verificando eventuali segni di infezione: arrossamento, gonfiore, irritazione, eventuale presenza di pus, perdita di succo gastrico.

In caso di secrezione gastrica occorre lavare la cute peristomale con acqua e/o sapone liquido, effettuando movimenti a spirale dal punto di inserzione verso l'esterno. Disinfettare poi con clorexidina.

In circa due settimane si forma la fistola che collega la parete addominale con lo stomaco.

La cura a lungo termine prevede l'igiene con acqua e sapone;

- Far compiere dei giri di rotazione completa alla sonda o al bottone settimanalmente per verificare il corretto posizionamento. Se si avverte resistenza,

indice di dislocazione della sonda, interrompere l'alimentazione, avvisare il medico ed eseguire un controllo endoscopico.

- Verificare periodicamente che l'altezza tra la parete gastrica e il livello della stomia corrisponda a quello del primo impianto;
- Non utilizzare nessun sistema di clampaggio.

2.2.3 COSA FARE IN CASO DI OCCLUSIONE DELLA SONDA?

Per prevenire l'ostruzione della sonda, sarebbe raccomandato, oltre all'utilizzo di soluzioni nutrizionali con un giusto equilibrio tra elementi e parte liquida, fare dei lavaggi con acqua. L'acqua di rubinetto è scoraggiata per il lavaggio della sonda o somministrazione dei farmaci quando l'accesso enterale è per via post pilorica, per cui si consiglia l'utilizzo di acqua purificata o salina. Per prevenire infezioni, anche nei pazienti critici sarebbe opportuno evitare l'uso di acqua non sterile. A domicilio, in base alla condizione clinica e immunologica del paziente, si può utilizzare acqua di rubinetto se potabile, bollita o purificata.

Il lavaggio della sonda va eseguito:

- A bolo, con una siringa, con la modalità "stop/start" per creare turbolenza all'interno della sonda. Ciò crea un flusso d'acqua in grado di rimuovere particelle di soluzione nutritiva o di farmaci. Ad ogni interruzione della nutrizione enterale, pulire il sondino iniettando acqua nella quantità della lunghezza del sondino:
- Prima e dopo la somministrazione di farmaci con almeno 30 ml di acqua;
- Ad ogni controllo del ristagno gastrico, se non si riprende l'infusione di miscele:
- Somministrare 30 ml di acqua ogni 3 – 4 ore;

In caso di ostruzione della sonda, prima di procedere con la rimozione o sostituzione, è necessario tentare la disostruzione. Il primo tentativo è da effettuarsi con acqua calda; se l'ostruzione non si risolve, tentare con bevande a base di anidride carbonica. Lasciare nel sondino la bevanda per un minuto, tentare di rimuovere la disostruzione aspirando e iniettando. Successivamente lavare con acqua.

- NUTRIZIONE PARENTERALE

Nella Nutrizione Parenterale i nutrienti vengono somministrati direttamente nel torrente circolatorio. Per la somministrazione di sostanze nutritive semplici vengono utilizzate le vene di maggior calibro dell'avambraccio (vena cefalica e basilica). Dal momento in cui le vene periferiche tollerano l'infusione di miscele con un'osmolarità fino a 850 mOsm/litro, tale tipo di nutrizione è indicata nei casi in cui non è richiesto un apporto calorico elevato e per un periodo di tempo che non superi i 15-20 giorni. In casi contrari, sono necessari i cateteri venosi centrali.

Se il paziente deve ricevere la NPT a domicilio, bisogna tener presente i seguenti punti:

- Stabilire le strategie più appropriate;
- Insegnare segni, sintomi e interventi necessari per trattare le eventuali complicanze: infezioni, alterazioni della glicemia, emboli gassosi, ostruzioni e/o spostamenti del catetere. Chiedere al paziente di riferire segni e sintomi;
- Dare istruzioni scritte relative ai protocolli per la NPT a domicilio;
- Saper in che modo individuare e affrontare eventuali complicanze così da aumentare la sicurezza del paziente.

Trattamenti specifici finalizzati a ridurre il rischio di ab ingestis ed ottimizzare l'efficienza della nutrizione sono:

- modificare la consistenza del cibo: è raccomandata infatti una dieta semi – liquida
- correggere la postura in posizione seduta e utilizzare appropriati ausili al fine di facilitare l'alimentazione in autonomia ed aumentare l'efficienza della deglutizione
- associare integratori alimentari

2.3 Aspetto riabilitativo

Nella valutazione clinica della patologia, è bene porre particolare attenzione al sistema muscolo-scheletrico. Le valutazioni devono essere eseguite ogni 6 mesi per monitorare eventuali cambiamenti ed aspetti che richiedono un intervento immediato.

Tutti i pazienti affetti da SMA presentano problemi alla colonna vertebrale, fianchi, articolazioni e ossa per cui è raccomandata una valutazione periodica che consenta di gestire eventuali problemi e raggiungere il movimento ed il benessere.

Gli obiettivi della riabilitazione includono la riduzione al minimo delle menomazioni, la prevenzione di contratture e scoliosi, il ripristino della mobilità per i casi meno gravi. È possibile raggiungere tali obiettivi mediante l'uso di ortesi e stecche, tecniche di supporto attivo e passivo incluse nelle modalità di stretching. Nei pazienti affetti da SMA sono raccomandate ortesi sacro toraco- lombari per la stabilizzazione posturale; il rinforzo cervicale per il supporto della testa, in particolare per prevenire l'asfissia. Le ortesi sono dispositivi esterni che supportano le braccia, le gambe o la colonna vertebrale per aiutare e sostenere il movimento.

Le modalità per lo stretching includono tecniche che possono essere realizzate manualmente o mediante l'uso di ortesi, stecche, stiramento attivo – assistito.

La SMA porta ad un indebolimento dei muscoli che supportano la colonna vertebrale e senza un supporto adeguato la colonna vertebrale va incontro a curvature. E' stato stimato (E.Mercuri et al.,2017) infatti che il 60 – 90% dei pazienti con SMA1 e SMA2 sviluppano nel corso della crescita una curvatura spinale. L'ispezione della colonna vertebrale deve essere condotta nell'ambito dell'esame clinico di routine. E' raccomandato monitorare la scoliosi ogni 6 mesi fino alla maturità scheletrica, dopodiché annualmente.

L'intervento chirurgico è raccomandato per preservare l'equilibrio del tronco in posizione seduta, riallineare il torace distorto e facilitare la funzionalità respiratoria. E' fondamentale nella fase pre – operatoria eseguire una spirometria e monitorare i parametri vitali, provvedendo qualora fosse necessario, ad un supporto ventilatorio non invasivo (BiPAP). Nel post – operatorio bisogna assicurare ed eseguire tempestive modifiche delle ortesi in uso; garantire un appropriato supporto ventilatorio; gestire l'igiene e la cura del

paziente; mobilizzare il paziente il più precocemente possibile in rispetto dell'intervento; prevenire e monitorare le complicanze.

Le complicanze più frequenti sono: fallimento della correzione della curva scoliotica; pseudo – artrosi; necessità di supporto ventilatorio a lungo termine; infezioni respiratorie e della ferita chirurgica.

A causa del ridotto movimento, prolungato posizionamento statico e squilibrio muscolare sono frequenti nei pazienti con SMA le contratture. Per cui l'utilizzo di tutori può essere indicato per mantenere una buona mobilità articolare e prevenire la sintomatologia dolorosa. Infatti nell'assistenza del paziente con atrofia muscolare, la gestione del dolore assume un ruolo rilevante. In genere il dolore aumenta in frequenza e gravità nel tempo e di conseguenza, si ha una diminuzione dei punteggi nelle scale. Trattandosi principalmente di bambini, le scale maggiormente utilizzate sono la Flacc e la Wong – Baker. La prima comprende cinque categorie per ognuna delle quali viene assegnato un punteggio da 0 a 2, con un punteggio totale che va da un minimo di 0 ad un massimo di 10. La Wong – Baker è invece composta da 6 facce ad ognuna delle quali corrisponde un diverso grado di dolore.

E' indicato anche valutare la presenza o meno di lesioni cutanee dovute all'allettamento prolungato ed alla difficoltà di modificare frequentemente la postura, ma anche all'utilizzo di ortesi e della maschera per la ventilazione.

2.4 Formazione dei caregiver

In tutto il percorso assistenziale, un ruolo fondamentale è svolto dai genitori. Nel momento in cui si riceve la diagnosi i genitori sono travolti da sentimenti contrastanti, dalla tristezza alla disperazione, dalla rabbia alla preoccupazione. C'è chi anestetizza il dolore chiudendosi in sé stesso, chi cerca il conforto delle persone che si amano, chi rifiuta la diagnosi e chi invece, diventa iperattivo mettendosi alla ricerca di speranza e di salvezza.

Quando il paziente viene dimesso bisogna sviluppare piani di assistenza personalizzati che includano la revisione dei segni vitali, in particolare saturazione e frequenza cardiaca, dei sintomi e che spingano l'avanzamento delle cure con raccomandazioni specifiche per la clearance delle vie aeree, la ventilazione, l'alimentazione, l'idratazione, i farmaci e i contatti di emergenza.

Tra i sistemi infermieristici ideati da Dorothea Orem vi è il “*sistema infermieristico educativo e di sostegno*” che consiste nell'istruzione ed educazione della persona per consentirle di svolgere al meglio le proprie attività. Proprio nel caso di questa patologia, un ruolo fondamentale svolto dall'infermiere è quello di educare i genitori ed i pazienti per svolgere attività di autoassistenza, al fine di riprendersi e reagire alla malattia e raggiungere una qualità di vita ottimale.

Al momento della diagnosi è bene informare ed educare i genitori circa:

- la malattia e il suo decorso;
- la classificazione clinica delle diverse forme di SMA;
- la prognosi nelle diverse forme;
- l'ereditarietà della patologia e informazioni sul gene SMN;
- la variabilità in termini di presentazione clinica;
- il rischio di ricorrenza di altri casi di SMA all'interno della famiglia;
- il test per lo stato di portatore;
- contatti con l'associazione delle famiglie e dei pazienti affetti da SMA.

Dopodiché è indicato individuare il caregiver, la persona referente che possa gestire il paziente ed affrontare le possibili complicanze.

Nel caso in cui il paziente sia in nutrizione enterale è indispensabile che l'infermiere educi il paziente e i familiari alla correttezza delle cure al fine di evitare complicanze.

- Paziente con sondino naso gastrico: ogni 2 giorni e quando è necessario, dopo igiene delle mani, rimuovere il cerotto di fissaggio e sgrassare la superficie cutanea; pulire le narici con tamponi imbevuti di soluzione fisiologica; ispezionare le narici e rilevare la presenza di irritazioni o ulcere dovute alla sonda.

Applicare ogni giorno crema protettiva nel punto di introduzione della sonda nella narice; fissare la sonda con cerotto ipoallergenico e controllare quotidianamente il fissaggio.

Mantenere un'adeguata igiene del cavo orale, perché i pazienti con sondino respirano attraverso la bocca per cui bisogna mantenere umide le mucose mediante inalazione di vapore acqueo o semplicemente mediante caramelle per la gola.

- Paziente con PEG: bisogna sempre controllare la posizione della sonda, evitando di esercitare trazioni. Attuare quotidianamente un'accurata igiene della cute peristomale con acqua e sapone.

Nei pazienti con deficit della deglutizione solitamente si verifica un insufficiente apporto di calorico e di liquidi. I genitori devono essere consapevoli che la compromissione bulbare renda necessario il monitoraggio pulsossimetrico al fine di evitare inalazioni e soffocamento durante il pasto. Nel caso bisogna cercare di liberare le vie aeree e applicare subito le manovre di rianimazione.

Per cui alla famiglia dovranno essere forniti: aspiratore portatile; saturimetro con sensori adeguati alle misure del bambino; pallone autoinsuffiante (AMBU); macchina della tosse e dovranno essere addestrati circa l'utilizzo. Acquisite le competenze, i genitori saranno in grado di riconoscere segni e sintomi, monitorare gli allarmi del ventilatore e conoscere ed utilizzare le posizioni laterale e prona di sicurezza contro l'inalazione di saliva e contenuto gastrico.

Il genitore imparerà così a:

- prestare attenzione ad ogni cambiamento clinico del bambino;

- riconoscere segni e sintomi di ipoventilazione;
- gestire le complicanze acute;
- gestire le secrezioni ed il mantenimento della pervietà delle vie aeree;
- apportare un'adeguata nutrizione e idratazione;
- gestire il supporto ventilatorio.

Dati i numerosi problemi correlati, è necessaria una presa in carico globale del paziente con SMA da parte di un'equipe multidisciplinare, sia ospedaliera sia territoriale in modo tale che i genitori non siano mai lasciati soli. Si è già detto come al momento della diagnosi i genitori siano travolti da ansie, preoccupazioni e possano sentirsi impotenti, ma un'adeguata formazione permetterà loro di assumere consapevolezza, autonomia, integrando il sapere con il saper fare che trasformerà i loro comportamenti in spontanei, naturali e protettivi.

CAPITOLO 3: PIANO ASSISTENZIALE

La SMA è una patologia neuromuscolare genetica che colpisce i muscoli volontari usati per attività quotidiane quali andare a carponi, camminare, controllare il collo e la testa, deglutire.

La specifica situazione assistenziale di cui si è deciso di trattare è il caso di Marika, ragazza di 21 anni affetta dall'età di 16 mesi da SMA di tipo II.

La SMA II è caratterizzata da:

- un ritardo nell'acquisizione delle tappe motorie;
- scarsa crescita ponderale;
- colpo di tosse debole;
- sviluppo di retrazioni tendinee e scoliosi.

Il paziente non raggiunge la posizione eretta e la deambulazione autonoma.

All'età di 16 mesi i genitori di Marika hanno notato ipotonia degli arti inferiori ed a seguito di vari esami si è giunti alla diagnosi di Atrofia Muscolare Spinale di tipo II. Alla diagnosi si è giunti mediante l'elettromiografia, un test che misura l'attività elettrica del muscolo. Durante l'esame, degli elettrodi vengono posizionati in corrispondenza dei muscoli delle braccia e delle cosce per osservare e registrare gli impulsi elettrici.

Ciò che è importante sottolineare è che le capacità cognitive sono le stesse degli altri ragazzi della sua età, infatti la SMA non attacca il cervello e quindi non influisce sulle capacità di un individuo di imparare, frequentare la scuola e di raggiungere buoni risultati a livello accademico. In Italia comunque i ragazzi affetti da SMA ricevono, così come è accaduto a Marika, un supporto scolastico per un numero variabile di ore e/o vengono accompagnati da un operatore che vada a soddisfare le esigenze fisiche.

E' stato più volte ribadito quanto sia importante erogare un'assistenza qualificata e multidisciplinare alla persona affetta da SMA e affiancare la famiglia nella presa in carico al fine di migliorare la qualità della vita dell'assistito.

In questo lavoro di tesi è stato analizzato il percorso assistenziale di Marika, in carica presso il Policlinico A. Gemelli di Roma. Fino all'età di 13 anni la ragazza è stata seguita

con follow-up a cadenza semestrale, dopodiché annuale. Ogni ricovero, dalla durata di tre giorni, prevede:

- esami ematochimici
- spirometria
- prove fisiche e motorie
- MOC
- Polisonnografia
- Fisioterapia

In tutti i tipi di SMA, molti e diversi sono gli interventi che possono essere attuati per aiutare la salute cognitiva, fisica ed emotiva della persona che convive con la malattia. In questo elaborato si è scelto di individuare delle diagnosi infermieristiche relative alle cinque aree di cura quali diagnostica, polmonare, gastrointestinale, ortopedica e riabilitativa, tenendo conto delle condizioni della ragazza in questione ed in relazione ad aspetti che per lei possono essere più critici.

Bambini e adolescenti affetti da SMA2 possono sviluppare una debolezza dei muscoli utilizzati per la respirazione e far fatica a tossire. Alcuni individui possono necessitare di attrezzature per aiutarli a respirare meglio, come una macchina per la tosse o una macchina BiPAP per l'uso notturno, in particolare durante i periodi di malattia. In alcuni casi la funzione respiratoria può diminuire ulteriormente, rendendo necessari supporti respiratori più invasivi.

Marika quotidianamente esegue la macchina della tosse per rimuovere le secrezioni delle vie respiratorie e migliorare l'ossigenazione, così come concordato con il centro di riferimento.

DIAGNOSI INFERMIERISTICA: Liberazione delle vie aeree inefficace

Definizione: Incapacità di rimuovere le secrezioni o le ostruzioni del tratto respiratorio al fine di mantenere la pervietà delle vie aeree.

Risultati NOC:

- Stato respiratorio: pervietà delle vie aeree. I cui indicatori di risultato sono che l'assistito tossisce in maniera efficace; espettora efficacemente le secrezioni; le vie aeree sono libere.

Interventi NIC:

- Monitoraggio respiratorio: sistematica rilevazione, osservazione, analisi, verifica e valutazione dei dati dell'assistito per assicurare la pervietà delle vie aeree e adeguati scambi gassosi.
- Posizionamento
- Stimolazione della tosse: stimolazione dell'inspirazione profonda, con conseguente creazione di un'elevata pressione intratoracica e successiva espirazione forzata a glottide chiusa.



Figura 6
[content/uploads/2018/10/Guida03_LowRes_nomi_NEW.pdf](https://www.famiglie.ma.org/wp-content/uploads/2018/10/Guida03_LowRes_nomi_NEW.pdf)

<https://www.famiglie.ma.org/wp->

Tra le attività infermieristiche rientrano le attività di educazione dell'assistito e della famiglia:

- Spiegare il corretto uso dell'attrezzatura di aiuto alla respirazione (per esempio lo spirometro)
- Educare l'assistito a tossire efficacemente e sulle tecniche di respirazione profonda, per favorire la rimozione delle secrezioni.
- Posizionare l'assistito in modo da permettere la massima espansione toracica
- Mantenere un'adeguata idratazione per ridurre la viscosità delle secrezioni.

Inoltre in casa sarebbe opportuno valutare la presenza di fattori, come ad esempio gli allergeni, che possono favorire l'inefficace liberazione delle vie aeree.

I bambini affetti da SMA hanno infatti problemi di deglutizione dati dall'ipotonìa dei muscoli respiratori, anche se il tutto varia da caso a caso. Alcuni possono infatti avere difficoltà nell'assumere cibo per bocca per cui si rende necessario il ricorso ad una sonda gastrica. In riferimento al caso di Marika è stata individuata come diagnosi "rischio di sovrappeso" perché i pazienti affetti dalla SMA sono poco attivi fisicamente per cui possono tendere al sovrappeso e il peso eccessivo può rendere ancora più difficoltoso il movimento.

DIAGNOSI INFERMIERISTICA: Rischio di sovrappeso

Definizione: Vulnerabilità ad un accumulo di grasso anomalo o in eccesso in relazione a valori standard per età e genere, che può compromettere la salute.

A questa diagnosi infermieristica è possibile collegare i risultati NOC, tra cui:

- Comportamenti volti a mantenere il peso corporeo: azioni individuali per mantenere un peso corporeo ottimale come ad esempio, un'assunzione ottimale di calorie giornaliere; scegliere pasti nutrienti; assumere una dieta bilanciata.

Attività infermieristiche relative a questa diagnosi sono:

- Aiutare a sviluppare piani per pasti ben bilanciati coerenti con il livello di dispendio energetico
- Monitorare la presenza di fattori di rischio per l'aumento di peso
- Fornire frequenti rinforzi positivi per la buona alimentazione.

Azioni per la gestione del sovrappeso raccomandate:

1. Diario alimentare
2. Valutazione del fabbisogno calorico appropriato
3. Dieta adeguata
4. Valutazioni regolari curve di crescita (altezza, peso, plicometria, indice di massa corporea (BMI))

Una corretta pianificazione nutrizionale è quindi essenziale nella SMA2. Marika segue una dieta specifica prescritta da un nutrizionista esperto in SMA.

DIAGNOSI INFERMIERISTICA: Rischio di ulcera da pressione

Definizione: *Vulnerabilità a una lesione localizzata alla cute e/o al tessuto sottostante, di solito su una prominenza ossea, quale risultato della pressione o della pressione in combinazione con le forze da frizione (NPUAP,2007).*

A causa della scarsa o nulla mobilità, della difficoltà di modificare la postura, ma anche dell'utilizzo dei presidi per erogare l'ossigeno, qualora ciò fosse necessario, i pazienti con SMA sono maggiormente esposti ad un potenziale rischio di sviluppare una lesione da pressione.

Marika nel suo caso non presenta ulcere da pressione, per cui l'obiettivo principale sarà mantenere l'integrità strutturale e la normale funzione fisiologica della cute e delle membrane sottostanti. Indicatori di risultato sono i seguenti:

- Sensazione di elasticità
- Idratazione
- Texture della cute
- Spessore della cute
- Integrità della cute

Gli interventi NIC collegati alla diagnosi sono:

- Gestione della pressione: riduzione al minimo della pressione sulle parti del corpo
- Posizionamento: posizionamento dell'assistito o di un segmento del suo corpo per promuovere il benessere fisico e/o psicologico
- Prevenzione delle ulcere da pressione

Per cui, le attività infermieristiche mirate saranno:

1. Valutare le aree del corpo più a rischio di lesioni, a seconda che il paziente sia allettato (nuca, lobi delle orecchie, bacino, zona sacrale, scapole, gomiti, talloni) o in carrozzina (parte bassa della schiena, zona sacrale, talloni, piedi);
2. Prestare attenzione ad eventuali cambiamenti della cute (colorazione, secchezza o macerazione, stati insoliti di calore o raffreddamento, gonfiore o indurimento, lesioni allo stadio iniziale);
3. Garantire una detersione delicata seguita da un'asciugatura per tamponamento e un corretto grado di idratazione o protezione della cute a seconda dell'esigenza del singolo paziente;
4. Garantire la mobilità del paziente almeno ogni due ore con l'utilizzo di materasso antidecubito, ausili per il mantenimento della postura
5. Osservare la cute e mucose in tutte le zone del corpo
6. Se possibile incoraggiare la persona ad effettuare piccoli movimenti e/o cambi posturali in autonomia
7. Evitare il contatto prolungato con urine, feci, sudore o altre secrezioni
8. Applicazione di oli e creme idratanti sulla cute secca, evitando il massaggio.

Per monitorare i fattori di rischio individuali è stata somministrata a Marika la scala di Braden, ottenendo un punteggio pari a 15. Codesta scala va a valutare ben 6 items tra i quali percezione sensoriale; umidità; attività; mobilità; nutrizione; frizione e scivolamento. Ad ogni item può essere attribuito un punteggio che va da 1 a 4. Più il punteggio totale è basso, maggiore sarà il rischio di sviluppare un'ulcera da pressione.

Sarà inoltre necessario educare un componente della famiglia/ caregiver sui segni di lesioni cutanee e girare l'assistito con cura ogni ½ ore.

Considerate le caratteristiche della malattia, la persona che ne è affetta presenterà un deficit nella cura di sé.

In relazione a ciò, la diagnosi individuabile è: Deficit nella cura di sé.

Definizione: *Compromissione della capacità di svolgere o completare in autonomia le attività.*

OBIETTIVO: La persona dimostra di gestire le attività di cura di sé (alimentazione, igiene personale, vestirsi, provvedere alla eliminazione) secondo il modello funzionale.

INTERVENTI NIC:

- Assistenza nella cura di sé
- Insegnamento: pianificazione, attuazione e valutazione di un programma di insegnamento rivolto a specifici bisogni di una persona

Sarebbe opportuno selezionare gli interventi in base alla particolare carenza nella cura di sé dell'assistito. Altre attività infermieristiche sono:

- Incoraggiare l'autonomia nel bagno e nell'igiene orale, assistendo la persona con bisogni solo per il necessario
- Incoraggiare l'assistito a mantenere il proprio ritmo durante la cura di sé
- Includere la famiglia
- Raccomandare l'installazione di maniglioni di sicurezza e di superfici antidrucciolevoli nelle stanze da bagno.

Una delle teorie infermieristiche a supporto di tale diagnosi è quella di Dorothea Orem, infermiera statunitense che ha ideato il modello infermieristico noto come "Self Care Deficit Nursing Theory".

La teoria della Orem è stata da lei definita inclusiva di ben tre teorie:

1. Teoria della Cura di sé
2. Teoria del Deficit della cura di sé
3. Teoria dei Sistemi di Nursing

Il processo di pianificazione infermieristica viene sviluppato dalla Orem come:

- 1) accertamento: analisi delle capacità del paziente nella "cura di sé";
- 2) diagnosi: riguarda l'analisi dei dati per scoprire qualunque deficit del paziente nella "cura di sé", definizione dei deficit del paziente nella "cura di sé";
- 3) pianificazione: scelta del "sistema" adeguato di assistenza, portare il paziente a diventare un agente efficace nella "cura di sé", incoraggiare il paziente a partecipare

attivamente alle decisioni relative alla sua salute;

4) attuazione: l'infermiere assume il suo ruolo di guida o di assistenza;

5) valutazione: viene eseguita sia dal paziente che dall'infermiere, risponde alla domanda: persistono ancora dei deficit nella "cura di sé"?

Se l'obiettivo ultimo del nursing è di contribuire ad aiutare ogni persona e la famiglia o comunità ad autogestire i propri problemi di salute, ne deriva che il ruolo dell'infermiere deve essere prevalentemente educativo e di sostegno.

Le attività di vita quotidiana possono essere valutate mediante la EK Scale Worksheet. La scala include 17 items, ognuno dei quali può avere un range di punteggio da 0 a 3, per un punteggio totale che va da un minimo di 0 ad un massimo di 51. Dalla valutazione è emerso quanto la ragazza presenti difficoltà nell'utilizzo della carrozzina manuale, necessita di assistenza per trasferirsi dalla carrozzina al letto e viceversa, abbia difficoltà nel ruotare il busto per più di 30°. Inoltre i pazienti affetti da SMA a causa dell'ipotonìa dei muscoli respiratori, tendono a respirare principalmente con il diaframma per cui risulta difficoltoso rimanere in posizione prona e/o supina per un periodo di tempo prolungato. Per cui, essendo impossibilitata a ruotarsi nel letto in maniera autonoma, ha bisogno di essere ruotata da 0 – 3 volte durante la notte.

Nel dominio 4: Attività/Riposo la diagnosi individuata è: Mobilità compromessa

Definizione: *Limitazione del movimento fisico autonomo e finalizzato del corpo o di uno o più arti.*

In questo caso, la mobilità compromessa è correlata ad una compromissione neuromuscolare e la ragazza in questione richiede sia l'aiuto di un'altra persona per l'assistenza, sia l'uso di ausili.

RISULTATI NOC:

- Deambulazione: sedia a rotelle: azioni personali per spostarsi in modo autonomo da un luogo all'altro con la sedia a rotelle
- Mobilità: capacità di muoversi intenzionalmente e volontariamente nel proprio ambiente in modo autonomo con o senza dispositivi ausiliari

Indicatori di risultato possono essere i seguenti:

- Mostra un uso corretto degli ausili di assistenza con una supervisione
- Richiede assistenza per l'attività di mobilizzazione, in base al bisogno
- Esegue in modo autonomo le attività quotidiane utilizzando ausili di assistenza (alimentarsi, scrivere, truccarsi, mobilità mediante carrozzina elettrica)

INTERVENTI NIC

1. Esercizio fisico terapeutico: mobilità articolare: utilizzo di movimenti corporei attivi o passivi per mantenere o ripristinare la flessibilità delle articolazioni
2. Posizionamento: sedia a rotelle: posizionamento della persona su sedia a rotelle debitamente scelta allo scopo di migliorarne il benessere, promuoverne l'integrità cutanea e favorirne l'indipendenza
3. Gestione del dolore: eliminazione del dolore o sua riduzione a un livello accettabile per la persona assistita

La valutazione mirata è un processo che serve a determinare il livello prestazionale raggiunto dall'assistito ed include varie attività, quali:

- Valutare la necessità di un'assistenza sanitaria domiciliare e di ausili medici durevoli
- Educare l'assistito sull'uso e sul controllo degli ausili per la mobilità
- Valutare i bisogni di apprendimento dell'assistito
- Educare e incoraggiare l'assistito a svolgere una serie di esercizi di movimenti attivi/passivi per sviluppare forza e resistenza muscolare
- Coinvolgere terapisti occupazionali e fisioterapisti nello sviluppo di un piano per mantenere o aumentare la mobilità.



Figura 5



Figura 6



Figura 9



Figura 7

I soggetti affetti da SMA2 possono beneficiare di fisioterapia e terapia occupazionale, come ad esempio l'ippoterapia. La fisioterapia viene fornita in primo luogo con un intervento precoce, in aggiunta poi alla fisioterapia domiciliare mediante esercizi di

stretching e di flessibilità articolare. Sarà poi il fisioterapista a suggerire sistemi di seduta adeguati e/o tutori volti a garantire il massimo comfort e mobilità del soggetto. Sarebbe raccomandato eseguire la fisioterapia quattro volte alla settimana, nel caso esaminato però, il distretto sanitario di riferimento passa due sedute settimanali, dalla durata di un'ora ciascuna.

L'uso di una carrozzina manuale potrebbe essere un'opzione interessante per i soggetti affetti da SMA2 perché fornisce mobilità, indipendenza ed anche una sensazione di "avventura". Nonostante la debolezza sia maggiore negli arti inferiori rispetto a quelli superiori, nel caso di Marika l'utilizzo della carrozzina manuale non è possibile, per cui l'unica alternativa plausibile è l'uso della carrozzina elettrica. Ad oggi ci sono carrozzine a motore sempre più moderne ed efficienti ed i bambini possono manovrarle direttamente mediante un joystick. Inoltre i bambini con SMA possono utilizzarle già dai due anni di età.

Proprio in relazione alla debolezza degli arti, per valutare le capacità fisiche è stata invece somministrata la Expanded Hammersmith Functional Motor Scale for SMA (HFMS-E). L'MHFMS-Extend è progettato per la valutazione della funzione motoria specificamente nella popolazione SMA incorporando allo stesso tempo lo sviluppo motorio tipico nello strumento di misurazione. La scala è composta da 20 articoli originali (MHFMS) più 8 oggetti motori aggiuntivi di livello superiore e ogni elemento viene valutato su una scala ordinale di 3 punti: 2 per senza aiuto, 1 per assistenza, 0 per incapace. Il punteggio totale può variare da 0 se il bambino non è in grado di eseguire nessuno degli elementi a 56 se il bambino può completare tutte le attività in modo indipendente. Nell'ambito clinico la scala viene somministrata dal fisioterapista che chiede alla persona con SMA di svolgere un'attività specifica, come ad esempio il rotolamento, e quindi valuta la qualità e l'esecuzione di quel movimento.

A differenza dell'EK Scale in cui Marika aveva ottenuto un punteggio pari a 17, in questo caso il punteggio ottenuto è basso a causa di diversi items in cui il punteggio attribuito è stato pari a 0 proprio per l'impossibilità nell'eseguire il movimento.

Correlata alla scala HFMSE c'è la Revised Upper Limb Module, una valutazione specificamente progettata per valutare la funzione motoria degli arti superiori nei pazienti con SMA. E' composta da 20 items, ognuno dei quali presenta un punteggio da 0 a 2. Il

punteggio ottenuto in questa scala è stato di 32 su un massimo di 44, in cui veniva richiesto al paziente di tracciare un percorso, spostare una tazza contenente gettoni e spostare e/o sollevare diversi pesi.

In quasi tutti i bambini affetti da SMA1 e SMA2 tende a manifestarsi la scoliosi, il cui grado di gravità sarà un fattore determinante per decidere come trattarla. Poiché la scoliosi può limitare la respirazione e la funzione polmonare, è necessario attuare tempestivamente gli interventi più appropriati. Le opzioni per la gestione della scoliosi possono includere:

- sistemi di seduta personalizzati
- sostegni di seduta
- busti

Dal punto di vista clinico, vi è la prescrizione del corsetto quando l'angolo di Cobb è maggiore di 25 – 30 gradi e la curvatura mostra una progressione. Nonostante ciò, nel caso analizzato, la ragazza non è portatrice di corsetto.

Qualora l'uso di ausili non fosse sufficiente, potrebbe essere necessario prendere in considerazione l'intervento chirurgico. Nello specifico, Marika nel 2009 è stata sottoposta a chirurgia funzionale con una diminuzione della curva da 107° a 30°. L'intervento correttivo apporta infatti benefici alla postura, alle performance motorie e sembra inoltre avere effetti positivi nei pazienti che sopravvivono oltre i 2 anni di età.

Nel momento in cui viene diagnosticata una patologia rara come l'atrofia muscolare spinale è fondamentale erogare un'assistenza appropriata atta a gestire tutte le necessità ed evenienze del caso. Uno degli obiettivi che ci si è posti, analizzando il caso di Marika, è stato quello di verificare se ci fosse una continuità assistenziale.

I pazienti affetti da SMA necessitano di una maggiore intensità assistenziale, di una pianificazione delle cure finalizzata ad evitare le complicanze.

Fondamentale è l'attivazione di un processo educativo. Per una corretta gestione del paziente affetto da SMA, i familiari dovrebbero avere tutte le informazioni necessarie riguardanti le diverse tipologie di trattamento, oltre che le complicanze associate alla patologia. Sulla base di ciò, prima della dimissione bisogna assicurarsi che:

- Il paziente sia ben adattato alle procedure
- La formazione e l'abilità dei genitori siano adeguate all'uso delle apparecchiature ed alla gestione del bambino SMA.

Per cui il centro di riferimento dovrà provvedere a fornire:

- Macchina della tosse
- Saturimetro o pulsossimetro
- Pallone AMBU e maschera
- Spirometro
- Sollevatore.



Figura 11 https://www.famigliesma.org/wp-content/uploads/2018/10/Guida03_LowRes_nomi_NEW.pdf



Figura 12 https://www.famigliesma.org/wp-content/uploads/2018/10/Guida03_LowRes_nomi_NEW.pdf



Figura 13 https://www.famigliesma.org/wp-content/uploads/2018/10/Guida03_LowRes_nomi_NEW.pdf

Secondo le linee guida (Linee diagnostiche e terapeutiche per i pazienti affetti da atrofia muscolare spinale (spinal muscular atrophy, SMA), i genitori e/o personale di assistenza devono essere addestrati rispetto alla gestione domiciliare e dovrebbero essere sottoposti ad un test che vada a verificare l'adeguatezza della loro formazione. La formazione si basa su una serie di insegnamenti ed interventi finalizzati a far acquisire ai

genitori le competenze per gestire la patologia ma anche minimizzare il ricorso alle strutture ospedaliere.

Nel caso di Marika, il percorso assistenziale prevede la presa in carico da parte del Servizio Sanitario Regionale, condivisa con il centro di riferimento quale è il Policlinico A. Gemelli di Roma, volta principalmente a garantire interventi riabilitativi. E' stato dimostrato infatti che la fisioterapia apporti benefici nel migliorare e/o stabilizzare la forza muscolare e la funzione motoria. Nelle due ore settimanali previste vengono eseguiti esercizi di stretching e mobilizzazione passiva volti a preservare l'elasticità dei tendini e mantenere mobili le articolazioni. Per supportare le diverse attività è raccomandato l'uso di ausili come il sollevatore che va a supportare il caregiver nei vari interventi di mobilizzazione dell'assistito. Inoltre, il Servizio Sanitario Regionale provvede a fornire, su indicazione del centro di riferimento, carrozzina elettrica, carrozzina da bagno, macchina della tosse, saturimetro, sollevatore ed il letto elettronico.

Il processo educativo prevede un training dei familiari affinché sappiano gestire anche le situazioni di emergenza.

Da uno studio pubblicato nel 2019 (CH Cremers et al, 2019) è stato analizzato l'impatto della malattia sulla vita dei genitori. Infatti, sin dal momento della diagnosi, il carico emotivo e lo stress che si ripercuotono sui genitori sono significativi, per cui sarebbe opportuno prestare attenzione al benessere mentale dei genitori, soprattutto delle madri che sono coloro le quali si assumono il carico maggiore e risultano essere il caregiver primario. Sarebbe quindi opportuno motivarli nel partecipare ad attività sociali e ricreative, così che il loro benessere si ripercuota sui loro figli andando così a migliorare anche la loro qualità della vita.

Convivere con la SMA non risulta difficoltoso solamente dal punto di vista clinico, ma anche sociale. Spesso infatti questi ragazzi vengono visti come diversi e per questo motivo esclusi. Ciò si verifica soprattutto in fase adolescenziale, quando il ragazzo inizia a prendere consapevolezza di sé e del proprio stato di malattia e potrebbe per questo sentirsi inferiore e risentire della dipendenza nei confronti dei genitori.

Spesso sono invece le barriere architettoniche ad impedire lo svolgimento di attività ludiche. La società infatti è strutturata in modo da rivolgersi principalmente verso le

persone non disabili, ponendo poca attenzione nei confronti dei disabili che sempre più spesso riferiscono sentimenti di biasimo e difficoltà di integrazione e partecipazione ad attività normali.

DIAGNOSI INFERMIERISTICA: Rischio di solitudine

Definizione: *Vulnerabilità a provare disagio associato al desiderio o al bisogno di maggiori contatti con gli altri, che può compromettere la salute.*

E' importante fare una distinzione tra questa diagnosi e quella di Isolamento sociale. Infatti l'isolamento sociale è oggettivo e potrebbe essere la causa o un fattore di rischio di solitudine. La diagnosi *Rischio di solitudine* descrive la risposta affettiva causata dall'isolamento che non è desiderato dalla persona. Per la solitudine causata da invalidità fisica sarebbe opportuno ricollegarsi alla diagnosi *Disturbo dell'immagine corporea*.

RISULTATI NOC:

- Coinvolgimento sociale: interazioni sociali di un individuo con persone, gruppi o organizzazioni.
- Partecipazione ad attività di svago: uso di attività rilassanti, interessanti, o divertenti necessarie per favorire il benessere.
- Sostegno sociale: disponibilità percepita e offerta concreta di prestazioni assistenziali affidabili da parte di altri.

Sulla base degli obiettivi è possibile identificare indicatori di risultato, quali:

- Dimostra coinvolgimento sociale: per cui interagisce con amici intimi, vicini, familiari, colleghi; partecipa ad attività organizzate;
- Usa in modo efficace le capacità di comunicazione interpersonale (ad esempio, apertura di sé, cooperazione, sincerità)

INTERVENTI NIC:

1. Miglioramento della socializzazione: facilitazione della capacità di una persona di interagire con gli altri
2. Sostegno emozionale: offrire rassicurazione, accettazione, incoraggiamento nei momenti di stress
3. Riduzione dell'ansia: riduzione al minimo di apprensione, paura, inquietudine o disagio correlati ad una fonte non identificata di possibile rischio

Altre attività infermieristiche potrebbero essere:

- Aiutare l'assistito a scoprire nuovi interessi;
- Incoraggiare l'assistito a mettersi in contatto con altre persone



Figura 14



Figura 15



Figura 16



Figura 17

Tutto ciò è quindi finalizzato a integrare i disabili nella società. Come è stato già affermato, soprattutto i bambini tendono ad escluderli facilmente etichettandoli come “diversi”, vedendo la carrozzina o altri ausili come un elemento distante dalla loro realtà. Tanti sono i pregiudizi che tendono a far sì che la società si soffermi sulla disabilità piuttosto che sulla persona in sé e in questo modo l’isolamento della persona affetta da patologia è assicurato. Si è anche fatto un accenno alle barriere architettoniche, la legge infatti prevede che locali e strutture siano adibite all’accesso dei disabili, ma spesso ciò non viene rispettato. Per cui si nota la mancanza di bagni accessibili o di accessi per sedie a rotelle, tutta una serie di restrizioni che impediscono lo svolgimento delle normali attività.

Ci sono tanti e piccoli accorgimenti che, al giorno d’oggi, dovrebbero essere presi in considerazione permettendo ai ragazzi disabili di condividere le stesse attività dei ragazzi non disabili, anche perché con strutture attrezzate si andrebbe a gravare meno sui genitori e migliorerebbe sicuramente la qualità della vita del ragazzo.

MATERIALI E METODI

In questo lavoro di tesi si è presa visione degli articoli presenti sui principali database medici, quali Pubmed e The Cochrane Library, ma soprattutto delle linee guida europee ed italiane degli ultimi dieci anni. Le stringhe di ricerca sono state costruite mediante termini liberi e termini Mesh. I termini Mesh sono stati utilizzati singolarmente o mediante l'operatore booleano AND. Obiettivo del lavoro è stato quello di analizzare l'assistenza infermieristica di un paziente con Atrofia Muscolare Spinale, per cui sono stati analizzati articoli scientifici ma anche pagine web relative alle malattie neuromuscolari, in particolare quelle riferite alla SMA.

Sono stati raccolti dati anamnestici riguardanti la ragazza; la gravità della patologia; gli strumenti di valutazione neuropsicomotoria; l'educazione dei genitori per la gestione quotidiana e gli ausili e macchinari necessari.

Sono state inoltre somministrate scale di valutazione del rischio, scale per la valutazione delle capacità fisiche e per la valutazione delle attività quotidiane. Si è poi accennato, in riferimento all'educazione dei genitori, al modello teorico di Dorothea Orem "Self care deficit nursing theory". Andando ad analizzare lo specifico caso assistenziale, si è fatto riferimento alle Diagnosi infermieristiche con NOC e NIC.

RISULTATI

In questo elaborato, descrivendo una specifica situazione assistenziale è stata costruita una pianificazione assistenziale. Sono state identificate diagnosi NANDA correlate ai principali problemi riguardanti la patologia, per cui diagnosi appartenenti al dominio 2: Nutrizione; dominio 4: Attività/ Riposo inerenti la classe 2: Attività/Esercizio fisico, la classe 5: Cura di sé; dominio 6: Autopercezione; dominio 11: Sicurezza/ Protezione, classe 2: Lesioni fisiche; dominio 12: Benessere. Sono stati identificati interventi NIC e risultati NOC, alcuni dei quali sono stati valutati mediante la somministrazione di specifiche scale di valutazione.

E' stata inoltre verificata la presenza di continuità assistenziale, anche se numerose sono le lacune nell'assistenza sanitaria, soprattutto per coloro affetti da forme di SMA, che non sia la SMA1.

CONCLUSIONI

In questo lavoro di tesi si è deciso di trattare una patologia rara, quale è l'Atrofia Muscolare Spinale e l'assistenza necessaria per migliorare la qualità della vita della persona che ne è affetta. Sulla base della letteratura esistente sono state analizzate situazioni di competenza infermieristica. Dalla revisione della letteratura è possibile affermare quanto ci siano articoli che trattano principalmente casi di SMA1, mentre risultano meno rilevanti le altre forme di SMA. Ma soprattutto, punto critico fondamentale, è quanto si parli principalmente della genetica e della ricerca di una possibile cura a svantaggio dell'assistenza. Sarebbe infatti opportuno che i bambini, ma soprattutto i genitori, fossero supportati maggiormente in questo percorso di vita, che sin dai primi mesi risulta difficoltoso.

Sono state trattate le principali aree di cura, di particolare rilevanza sono soprattutto l'area polmonare e gastrointestinale. Infatti la terapia cronica respiratoria delle vie aeree mediante la fisioterapia manuale e/o tecnologie specifiche quali la macchina della tosse, favorisce l'eliminazione delle secrezioni andando così ad evitare l'insorgenza di malattie respiratorie come la polmonite, che è stato dimostrato essere la prima causa di mortalità nei bambini affetti da SMA.

Una nutrizione appropriata è un obiettivo complesso per un bambino affetto da SMA. Nella pratica clinica vengono infatti riportate difficoltà nella masticazione e deglutizione, per cui in questo lavoro, analizzate le difficoltà, sono state individuate delle tecniche mirate ad una gestione ottimale dell'alimentazione, che vanno da modificazioni della consistenza dei cibi fino a interventi più invasivi, come ad esempio la PEG.

Analizzando poi nello specifico il percorso assistenziale di un caso di SMA2 sono state individuate diagnosi infermieristiche NANDA, con relativi interventi NIC e risultati NOC. Si tratta principalmente di diagnosi di rischio, volte ad attuare interventi che vadano a prevenire eventi critici.

La gestione dell'Atrofia Muscolare Spinale prevede un approccio multidisciplinare, un rapporto collaborativo tra professionisti – paziente- genitori che si instaura nel momento della diagnosi per l'intero percorso. Nello specifico l'infermiere deve essere in grado di

riconoscere segni e sintomi, trattare eventuali complicanze ma anche formare ed educare le famiglie per la gestione domiciliare dell'assistito.

Un percorso assistenziale, specifico e qualificato, è fondamentale per migliorare la qualità della vita non solo dell'assistito ma anche della famiglia. Infatti nel momento in cui viene comunicata la diagnosi vengono smossi gli equilibri del sistema familiare, con conseguenze sia private che sociali. Sarebbe quindi auspicabile che venissero eliminate tutte le barriere, architettoniche e non, affinché questi bambini possano svolgere una vita pressoché normale, al pari dei loro coetanei.

BIBLIOGRAFIA e SITOGRAFIA

1. Thomas W Prior, Meganne E Leach, Erika Finanger, Margaret P. Adam, Holly H Ardinger, Roberta A Pagon, Stephanie E Wallace, Lora JH Bean, Karen Stephens, Anne Amemiya. Spinal Muscular Atrophy. GeneReviews. 2019.
2. Finkel RS, McDermott MP, Kaufmann P, Darras BT, Chung WK, Sproule DM, Kang PB, Foley AR, Yang ML, Martens WB, Oskoui M, Glanzman AM, Flickinger J, Montes J, Dunaway S, O'Hagen J, Quigley J, Riley S, Benton M, Ryan PA, Montgomery M, Marra J, Gooch C, De Vivo DC. Studio osservazionale dell'atrofia muscolare spinale di tipo I e implicazioni per gli studi clinici. *Neurologia*. 2014; 83: 810–7.
3. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Qian Y, Sejersen T, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. 2018;28:103–115.
4. Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 2: pulmonary acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord*. 2018;28:197–207.
5. Bussaglia E, Clermont O, Tizzano E, Lefebvre S, Bürglen L, Cruaud C, Urtizberea JA, Colomer J, Munnich A, Baiget M, Melki J. A frame-shift deletion in the survival motor neuron gene in Spanish spinal muscular atrophy patients. *Nat Genet*. 1995;11:335–7.
6. Calucho M, Bernal S, Alías L, March F, Venceslá A, Rodríguez-Álvarez FJ, Aller E, Fernández RM, Borrego S, Millán JM, Hernández-Chico C, Cuscó I, Fuentes-Prior P, Tizzano EF. Correlation between SMA type and SMN2 copy number revisited: an analysis of 625 unrelated Spanish patients and a compilation of 2834 reported cases. *Neuromuscul Disord*. 2018;28:208–15.

7. Chng SY, Wong YQ, Hui JH, Wong HK, Ong HT, Goh DY. Pulmonary function and scoliosis in children with spinal muscular atrophy types II and III. *J Paediatr Child Health*. 2003;39:673–6.
8. Grychtol R, Abel F, Fitzgerald DA. The role of sleep diagnostics and non-invasive ventilation in children with spinal muscular atrophy. *Paediatr Respir Rev*. 2018
9. Kolb SJ, Coffey CS, Yankey JW, Krosschell K, Arnold WD, Rutkove SB, Swoboda KJ, Reyna SP, Sakonju A, Darras BT, Shell R, Kuntz N, Castro D, Parsons J, Connolly AM, Chiriboga CA, McDonald C, Burnette WB, Werner K, Thangarajh M, Shieh PB, Finanger E, Cudkowicz ME, McGovern MM, McNeil DE, Finkel R, Iannaccone ST, Kaye E, Kingsley A, Rensch SR, McGovern VL, Wang X, Zaworski PG, Prior TW, Burghes AHM, Bartlett A, Kissel JT, et al. Natural history of infantile-onset spinal muscular atrophy. *Ann Neurol*. 2017
10. Mercuri E, Finkel R, Montes J, Mazzone ES, Sormani MP, Main M, Ramsey D, Mayhew A, Glanzman AM, Dunaway S, Salazar R, Pasternak A, Quigley J, Pane M, Pera MC, Scoto M, Messina S, Sframeli M, Vita GL, D'Amico A, van den Hauwe M, Sivo S, Goemans N, Kaufmann P, Darras BT, Bertini E, Muntoni F, De Vivo DC. Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: implications for clinical trials. *Neuromuscul Disord*. 2016;26:126–31
11. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A., Participants of the International Conference on SMA Standard of Care. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2007
12. Andrew J Lloyd, Robin Thompson, Katy Gallop, Megan Teynor. Estimation Of The Quality Of Life Benefits Associated With Treatment For Spinal Muscular Atrophy. 2019.
13. Erik Landfeldt, Josefin Edström, Thomas Sejersen, Már Tulinius, Hanns Lochmüller, Janbernd Kirschner. Quality of life of patients with spinal muscular atrophy: A systematic review. *European Journal of paediatric neurology*. 2019.
14. Albert Fujak, Anne Ingenhorst, Katja Heuser , Raimund Forst , Jürgen Forst. Treatment of scoliosis in intermediate spinal muscular atrophy (SMA type II) in childhood. *Ortop Traumatol Rehabil*. 2005.

15. Addisu Mesfin, Paul D Sponseller, Arabella I Leet. Spinal muscular atrophy: manifestations and management. *J Am Acad Orthop Surg*. 2012
16. Enid E Martinez, Nicolle Quinn, Kayla Arouchon, Rocco Anzaldi, Stacey Tarrant, Nina S. Ma, John Griffin, Basil T. Darras, Robert J. Graham, Nilesh M. Mehta. Comprehensive nutritional and metabolic assessment in patients with spinal muscular atrophy: Opportunity for an individualized approach. *j.nmd*. 2018.
17. I. Watzek, M. Winterholler. Basic principles of non-respiratory physiotherapy for neuromuscular diseases. *Pneumologie*. 2008.
18. C. H. Cremers, M J Fischer, E T Kruitwagen-van Reenen, R I Wadman, J J Vervoordeldonk, M Verhoef, J M Visser-Meily, W L van der Pol, C D Schröder. Participation and mental well-being of mothers of home-living patients with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord*. 2019.
19. Jacqueline Montes, Michael P. McDermott, Elizabeth Mirek, Elena S. Mazzone, Marion Main, Allan M. Glanzman, Tina Duong, Sally Dunaway Young, Rachel Salazar, Amy Pasternak, Richard Gee, Roberto De Sanctis, Giorgia Coratti, Nicola Forcina, Lavinia Fanelli, Danielle Ramsey, Evelin Milev, Matthew Civitello, Marika Pane, Maria Carmela Pera, Mariacristina Scoto, John W. Day, Gihan Tennekoon, Richard S. Finkel, Basil T. Darras, Francesco Muntoni, Darryl C. De Vivo, Eugenio Mercuri. Ambulatory function in spinal muscular atrophy: Age-related patterns of progression. *PLoS ONE*. 2018.
20. AM. Glanzman, E. Mazzone, M. Main, M. Pelliccioni, J. Wood, KJ Swoboda, C. Scott, M. Pane, S. Messina, E. Bertini, E. Mercuri, RS Finkel. The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): sviluppo e affidabilità del test. *Journal Neuromuscular Disorders*. 2010.
21. Kocova H., Dvorackova O., Vondracek P, Haberlova J. Health-related quality of life in children and adolescents with spinal muscular atrophy in the Czech republic. *Pediatr Neurol*. 2014; 50: 591-594
22. Maurade Gormley. Respiratory Management of Spinal Muscular Atrophy Type 2. *Journal of Neuroscience Nursing*. 46(6): E33–E41. 2014.
23. Claudia Brogna ,Lara Cristiano ,Tommaso Verdolotti ,Anna Pichiecchio ,Claudia Cinnante ,Valeria Sansone ,Luca Maria Sconfienza ,Angela Berardinelli ,Matteo

- Garibaldi ,Giovanni Antonini ,Marika Pane ,Maria Carmela Pera ,Laura Antonaci ,Luana Ficociello ,Emilio Albamonte ,Giorgio Tasca ,Chiara Begliuomini ,Tommaso Tartaglione ,Lorenzo Maggi ,Alessandra Govoni ,Giacomo Comi ,Cesare Colosimo, Eugenio Mercuri. MRI patterns of muscle involvement in type 2 and 3 spinal muscular atrophy patients. *Journal of Neurology*. 2019.
24. WH Guo, L.Cao, L. Chang. Clinical characteristics of non-invasive ventilation treatment in children with spinal muscular atrophy and sleep disordered breathing. *Chinese Journal of Pediatrics*, 57 (10): 792-796. 2019.
25. Hamish WY Wan, Kate A. Carey, Arlene D'Silva, Steve Vucic, Matthew C. Kiernan, Nadine A. Kasparian, Michelle A. Farrar. Health, wellbeing and lived experiences of adults with SMA: a scoping systematic review. *Orphanet J Rare Dis*;15: 70. 2020.
26. Hamish WY Wan, Kate A. Carey, Arlene D'Silva, Nadine A. Kasparian, Michelle A. Farrar. "Getting ready for the adult world": how adults with spinal muscular atrophy perceive and experience healthcare, transition and well-being. *Orphanet J Rare Dis*. 2019; 14: 74.
27. Kerry Husk, Rebecca Lovell, Chris Cooper, Will Stahl-Timmins, Ruth Garside. Participation in environmental enhancement and conservation activities for health and well-being in adults: a review of quantitative and qualitative evidence. *Cochrane Database Syst Rev*. 2016.
28. Georgia E Moore, Amara W Lindenmayer, Grace A McConchie, Monique M Ryan, Zoe E Davidson. Describing nutrition in spinal muscular atrophy: A systematic review. *Neuromuscul Disord*. 2016 Jul;26(7):395-404.
29. Albino Petrone, Martino Pavone, Maria B Chiarini Testa, Francesca Petreschi , Enrico Bertini, Renato Cutrera. Noninvasive ventilation in children with spinal muscular atrophy types 1 and 2. *Am J Phys Med Rehabil*.2007 Mar;86(3):216-21
30. Giuseppe Bello, Gennaro De Pascale, Massimo Antonelli. Noninvasive ventilation: practical advice. *Current Opinion in Critical Care*: February 2013 - Volume 19 - Issue 1 - p 1-8.
31. Giancarlo Garuti, Fabrizio Rao. *Tosse E Malattie Neuromuscolari*. 2015.
<http://uildm.org>

32. Judith M. Wilkinson, Laurie Barcus. Diagnosi infermieristiche con NOC e NIC. Casa editrice ambrosiana. Seconda edizione.
33. Luisa Saiani, Anna Brugnolli. Trattato di Cure Infermieristiche. Volume Secondo. Sorbona. 637-649
34. Glauco Ambrosi, Dario Cantino, Paolo Castano, Silvia Correr, Loredana D'Este, Rosario F. Donato, Giuseppe Familiari, Francesco Fornai, Massimo Gulisano, Annalisa Iannello, Ludovico Magauida, Maria F. Marcello, Alberto M. Martelli, Paolo Pacini, Mario Rende, Pellegrino Rossi, Chiarella Sforza, Carlo Tacchetti, Roberto Toni, Giovanni Zummo. Anatomia dell'uomo. Seconda edizione. 313 – 331; 373 – 401.
35. SMA guida per famiglie e Professionisti. Comprendere la SMA. <http://famigliesma.org>
36. SMA guida per famiglie e professionisti. Management and recommendations for respiratory involvement in spinal muscular atrophy (SMA) types I–III. 2015 https://www.famigliesma.org/wp-content/uploads/2017/12/Guida02_pagg32_DEF_LOW.pdf
37. AAVV, Linee diagnostiche e terapeutiche per i pazienti affetti da atrofia muscolare spinale (spinal muscular atrophy, SMA). <http://www.asamsi.org/docs/linee-diagnostiche-SMA.pdf>
38. <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/sma-atrofia-muscolare-spinale>
39. A Guide to the 2017 International Standards of Care for SMA uncategorized-A-Guide-to-the-2017-International-Standards-of-Care-for SMA_UKEnglish_Digital-v2L
40. Principi base per una corretta nutrizione nella SMA <https://www.famigliesma.org/wp-content/uploads/2012/10/Guida%20alimentazione.pdf>
41. <https://www.famigliesma.org/vita-quotidiana/>
42. <https://www.osservatoriomalattierare.it/malattie-rare/sma-atrofia-muscolare-spinale>

ALLEGATI

EK Scale Worksheet

Name:	Date of test (dd/mmm/yy): __/__/__
Date of Birth:	
Examiner:	Signature of examiner:

NSAA to EK2 bridging item

Score	Description
0	Unable to take any steps but can be assisted into a standing position and maintain standing
1	Take one or two steps with one person assisting in any way
2	Takes one or two steps without assistance
3	Able to take more than two steps but walks less than 10 metres with assistance
4	Able to take more than two steps but walks less than 10 metres without assistance

Egen Klassifikation Scale Version 2 Steffensen 2012		
NOTE: *Score the best you have done in the last two weeks especially if there is variation between good and bad days		
1	Ability to use wheelchair How do you get around indoors and outdoors?	N/A
	Able to use a manual wheelchair on flat ground, 10m < 1 minute	0
	Able to use a manual wheelchair on flat ground, 10m > 1 minute	1
	Unable to use manual wheelchair, requires power wheelchair	2
	Uses power wheelchair, but occasionally has difficulty steering (in cold weather, up slopes)	3
2	Ability to transfer from wheelchair How do you transfer from your wheelchair to a bed?	N/A
	Able to transfer from wheelchair without help	0
	Able to transfer independently from wheelchair, with use of aid	1
	Needs assistance to transfer with or without additional aids (hoist, easy glide)	2
	Needs to be lifted with support of head when transferring from wheelchair	3
3	Ability to stand Do you sometimes stand? How do you do this?	N/A
	Able to stand independently	0
	Able to stand with knees supported, as when using braces (KAFO's)	0
	Able to stand with knees and hips supported, as when using standing aids	1
	Able to stand with full body support	2
	Unable to be stood	3
4	Ability to balance in the wheelchair Can you bend forwards and to the sides and return to the upright position?	N/A
	Able to push himself upright from complete forward flexion without using arms	0
	Able to push himself upright from complete forward flexion by pushing up with hands	0
	Able to move the upper part of the body > 30° in all directions from the upright position, but cannot push himself upright as above	1
	Able to move the upper part of the body < 30° from one side to the other	2
	Unable to change position of the upper part of the body, cannot sit without total support of the trunk and head	3
5	Ability to move the arms Can you move your fingers, hands and arms against gravity?	N/A
	Able to raise the arms above the head with or without compensatory movements	0
	Unable to lift the arms above the head, but able to raise the forearms against gravity, ie. hand to mouth with / without elbow support	1
	Unable to lift the forearms against gravity, but able to use the hands against gravity when the forearm is supported	2
	Unable to move the hands against gravity but able to use the fingers	3
6	Ability to use the hands and arms for eating Can you describe how you eat?	N/A
	Able to eat and drink without elbow support	0
	Eats or drinks with support at elbow	1
	Eats and drinks with elbow support; with reinforcement of the opposite hand +or – aids	2
	Has to be fed	3
7	Ability to turn in bed How do you turn in bed during the night?	N/A
	Able to turn himself in bed with bedclothes	0

	Can turn in some directions in bed. Needs help to turn in bed. (Needs rail to pull on, someone else needs to position legs, covers)	1
	Unable to turn himself in bed. Has to be turned 0 - 3 times during the night	2
	Unable to turn himself in bed. Has to be turned > 4 times during the night	3
8	Ability to cough How do you cough when you have to?	N/A
	Able to cough effectively	0
	Has difficulty to cough but able to clear throat	1
	Always needs help with coughing. (Help could be: needs to adopt certain position, manual reinforcement, air-stacking)	2
	Unable to cough, Needs suction and/or hyperventilation techniques or IPPB in order to keep airways clear	3

9	Ability to speak Can you speak so that what you say can be understood if you sit at the back of a large room?	N/A
	Powerful speech. Able to sing and speak loudly	0
	Speaks normally, but cannot raise his voice	1
	Speaks with quiet voice and needs a breath after 3 to 5 words	2
	Speech is difficult to understand except to close relatives	3
10	Respiratory Insufficiency (see manual) Use the categories as questions	N/A
	No complaints, feels good (no daytime tiredness)	0
	Easily tires. Has difficulty resting in a chair or in bed	1
	Has loss of weight, loss of appetite and associated poor sleep	2
	Experience additional symptoms to score 2: Palpitations and perspiring	3
11	Daytime fatigue Do you have to organise your day or take a rest to avoid getting too tired?	N/A
	Doesn't get tired during day	0
	Need to limit activity to avoid getting too tired	1
	Need to limit my activity and have a rest period to avoid getting too tired	2
	Get tired during day even if I rest and limit activity	3
12	Head Control How much head support do you need in your wheelchair?	N/A
	Does not need head support	0
	Needs head support when going up and down slope (15° standard ramp)	1
	Needs head support when driving wheelchair	2
	When sitting still in a wheelchair needs head support	3
13	Ability to control Joystick What kind of joystick do you use to control your chair?	N/A
	Uses a standard joystick without special adaptation	0
	Uses an adapted joystick or has adjusted wheelchair in order to use joystick	1
	Uses other techniques for steering than joystick such as blowing sucking systems or scanned driving	2
	Unable to operate wheelchair. Needs another person to operate it	3
14	Food Textures Do you have to modify your food in any way in order to eat it?	N/A
	Eats all textures of food	0
	Eats cut up or small pieces of food or avoids hard/chewy foods	1
	Eats minced/ pureed food	2
	Minimal oral intake	3
15	Eating a meal (with or without assistance) How long does it take to complete a whole meal?	N/A
	Able to consume a whole meal in the same time as others sharing the meal	0
	Able to consume a whole meal in the same time as others only with encouragement or needs some additional time (<10 min)	1
	Able to consume a whole meal but requires substantially more than 10 minutes extra compared to others eating the same meal or reduces portion size	2
	Unable to consume a whole meal even with additional time, assistance	3
16	Swallowing Do you ever have problems with swallowing?	N/A
	Never has problems when swallowing and never chokes on food/drink,	0
	May experience occasional (less than once a month) problems swallowing certain types of food or occasionally chokes	1
	Has regular trouble swallowing food/drink or chokes on food/drink (more than once a month)	2
	Has trouble swallowing saliva or secretions	3
17	Hand function Which of these activities can you do?	N/A
	Can unscrew the lid of a water or fizzy drink bottle and break the seal	0
	Can write two lines or use computer keyboard	1
	Can write signature or send text or use remote control	2
	Cannot use hands	3

TOTAL SCORE 1-17 out of 51

Comments HIGH SCORE = Less able



UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore



SMA REACH UK



PNCr Network
for SMA

**Hammersmith
Functional Motor Scale
Expanded for SMA
(HFMSE)**

March 29th

2019

Hammersmith Functional Motor Scale Expanded for SMA (HFMSE)

Introduction to this collaboration

Back in 2008 physiotherapists in the UK and part of the Smartnet network (neuromuscular network aimed at improving the management of individuals with SMA) were working on establishing a written manual for the Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS). At the same time, yet independently, in the U.S. the Pediatric Neuromuscular Clinical Research Group (PNCR) had been aiming to achieve the same thing for their Expanded version of the Hammersmith Functional Motor Scale (HFMSE) which combines the original HFMS with an add-on module, consisting of items adapted from the Gross Motor Function Measure (GMFM). The 13 add-on items were selected based on their ability to distinguish motor skills among individuals with SMA II and III and has been shown to do this successfully. These groups came together to create one common manual and proformas for both the HFMS and the HFMSE (2009 version).

After 10 years of administration and experience, the International Spinal Muscular Atrophy Consortium (iSMAC) collaboration between SMA REACH UK, the Italian SMA Network and the Pediatric Neuromuscular Clinical Research Network (PNCR) for SMA (USA) has led the effort to revise this manual to provide further clarification and refinement of item description and scoring details based on lessons learned from clinical use and therapeutic trials. This updated manual version 2019 supports the original 2009 manual without any changes in scoring criteria. We are confident testing conducted using the original 2009 manual is still valid and comparable. This updated manual provides further explanations and descriptions to support clinical evaluators across the world to maintain consistency of administration and scoring of the HFMSE for both ambulant and non-ambulant SMA.

Notes on Testing Procedure

1. Intended Population

The HFMSE is intended to be used in accessing the functional motor abilities of people with SMA who are able to sit and walk. This manual clarifies the procedures and scoring. The HFMSE is intended for clinical use (natural history and treated patients) and for clinical research trial use.

2. Motor Scale Evaluators

HFMSE assessments should be performed by individuals who have experience in the handling of children and adults with SMA, such as physical or occupational therapists. Any use of this scale for research purposes should be predicated by the understanding of the scales' starting positions, operational definitions and scoring criteria. The reliability and validity of the HFMSE have been documented, however if the scale is utilized for clinical research, evaluators are encouraged to undergo training to establish reliability prior to beginning data collection.

3. Scoring System and Positional Definitions

The HFMSE was designed with a 3 point scoring system:

Score 2 = performs without modification/adaptation/compensation

Score 1 = performs with modification/adaptation/compensation

Score 0 = unable to perform

Specific scoring criteria per item is outlined in detail in this manual. In general, a score of 0 means the subject did **not** meet the criteria for a score of 1 or 2.

- Supine = Hips and shoulders facing upwards towards the ceiling.
- Prone = Hips and shoulders facing downwards towards the floor.

Sitting = Sitting up with bottom in contact with mat. Legs should be positioned in front of body, however precise position does not matter. Can include floor sitting (long sit, ring sit, cross-legged sit) or 90/90 over edge of plinth (not 'w' sitting)

- Four-point kneeling = Hands and knees should be roughly positioned under the shoulders and hips respectively. Perfect alignment is not required.
- Half kneeling = Weight taken on one knee and the opposite foot and the buttocks are clear of the lower leg. Alignment is not a consideration.
- Standing = Upright on both feet, taking full weight independently, posture is not important.

Additional specific positioning criteria per item is outlined in detail in this manual.

4. Instructions to the subject & demonstration

This gross motor measure should reflect the subject's best ability and best performance on the day. If after verbal instructions are given, the subject does not understand the command, or if clarification is needed, the evaluator may demonstrate the item. To make the demonstration uniform, the highest scoring for the item (most difficult) may be demonstrated. When the item is to be tested, the item instructions are given verbally followed by an optional demonstration. Any subject especially younger ones may require encouragement to complete the task. Use what is appropriate and works for the individual in order to capture their best abilities.

5. Order of tests

Ideally, all centres would follow the same test order and for research purposes this would be **essential**, as fatigue can be an issue with these children. However, in the clinic setting it may be appropriate to alter the order to suit the needs of the patient.

6. Clinical evaluation

It is recommended that when using the test for clinical use that **all** the items should be attempted, even though you may have seen the child you are assessing before and think you know their level of motor ability. Their ability to score 1 or even 2 points may be unexpected. At subsequent assessments, you may feel it is clearly unnecessary to test the child on some items but they should be attempted once or twice.

7. Trials/ number of attempts to achieve items

The subject is allowed **three** valid trials for each item. The best-performed trial will be scored.

8. Orthotic use

During the testing, **no orthoses are to be used**. This includes scoliosis jackets, Lycra suits/garments, AFOs, socks and shoes. If the subject cannot perform the item without the use of orthotics, the score should be recorded as a zero.

9. Attaining /maintaining starting position

Ideally the subject should get into the starting position themselves. If they are unable to do so they may be placed into the starting position by the therapist where indicated. In order to score an item the correct starting position must be achieved either by the individual or with the assistance of the therapist. If placed by the therapist, they must be able to maintain the position independently.

Contractures: If the subject is unable to maintain the starting or end position of an item, it may often be due to the fact that many children with SMA are prone to soft tissue contractures, specifically of the tendoachilles, hamstrings, and hip flexors. Example positions that may be impacted include long sitting, prone, kneeling, and standing. The impact of contractures on some items needs to be established, therefore please detail on the proforma by ticking the "limited by contracture" column (LBC) and provide any extra information if you perceive it to be a confounding factor. An example for item 11 – prop on forearms, you would score LBC + 0 if the hips or pelvis are not in contact with mat due to contractures.

10. Clothing

Testing should be done with as minimal amount of clothing as is comfortable and does not restrict movement. This will allow the evaluator to assess posture and compensations. T-shirts and shorts are

recommended. No socks or shoes.

11. Previous assessments

Please do not examine previous results prior to reassessing a patient as this is likely to bias your current assessment.

12. Compliance issues

When gaining and maintaining compliance is an issue, therapists are asked to make a value judgment as to whether test results give a true value of the patient's ability. If it is felt that data is poor this should be clearly noted on the assessment sheet. Distractions should be kept to a minimum wherever possible during testing.

13. Rest breaks

Rest breaks are allowed if required but should be included in the overall timing of the test.

14. Clinical environment

Ideally the clinical environment should be kept as free of distractions as possible.

15. Time taken to complete

Timing of administration should begin after the test is explained to the subject and parents and the subject is in the starting position for item 1. The subject should not be informed of the timed aspect of the test as it may result in a sped up effort and unnecessary fatigue. Once the final task is attempted, timing should cease. The time taken should be recorded in whole minutes (round up half minutes).

16. Timing tasks

Several tasks depend on being able to hold a position for 3 seconds. In the text this is called "for the count of 3". It is unnecessary to use a stopwatch for this amount of time when involved in a clinical assessment. When counting to 3, time for 3 seconds by saying: "and 1 - and 2 - and 3" so that three seconds is achieved on the word of 3. "For the count of 10" also utilize this approach.

17. Safety

For some tests having the evaluator available to guard the subject whilst attempting the task will be a necessary safety precaution. For some items, such as "standing unsupported" or "stand to sitting on the floor", it may be advisable to have a bench/plinth nearby as well.




18. Equipment

- Plinth/Mat table or floor-mat
- Bench/Height adjustable plinth (mat table)
- Stairs, at least 4 (6 inch/15 cm in height) with a railing (or standard therapy stairs)
- Tape and ruler (see item 29)

Test item 1: Plinth /chair sitting

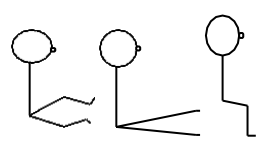
Starting position	Best attainable independent sitting position on floor/plinth. Sitting on edge of plinth or chair (feet unsupported). Not in wheelchair. Back unsupported.
Finish position	Sitting with arms up, arms not in contact with body
Instruction	<i>Can you sit on the plinth/chair without using your hands for support for a count of 3?</i>
Scoring detail / Diagram	Score 0: If subject uses both hands on mat or body for support including elbows resting/bracing/contacting on trunk, or holding onto a toy.

Activity	2	1	0
Plinth / chair sitting	Able to sit using no hand support for a count of 3 or more	Needs one hand support to maintain balance for a count of 3	Needs two hand support to maintain balance Unable to sit

Photographs / Notes	 <p>Figure 1a Score 2 Subject able to sit without hand support for more than a count of 3. Arms need to be clear of floor and body for more than a count of 3.</p>	 <p>Figure 1b Score 1 Subject able to maintain sitting with one hand support for a count of 3. One hand support may be in contact with the surface or their body.</p>	 <p>Figure 1c Score 0 Subject unable to sit without support externally, or unable to maintain a sitting position for a count of 3 without the use of both hands.</p>
----------------------------	---	---	---

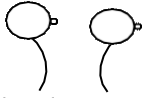
Test item 1: Additional postural information

Starting position	Sitting on floor / plinth. Bottom in contact with mat. Legs should be positioned in front of body; however precise position does not matter. You can record on the proforma predominant postures seen in the spine and in the legs. This does not affect the scoring but is for clinical use to monitor change over time.
--------------------------	--



Details of posture

1 Predominant spinal posture



2 Predominant leg posture

Circle predominant spinal posture and leg position

Ring sitting – 'frog' sitting with hips abducted and externally rotated, or cross-legged sitting.

Long sit – with legs straight = knees may be flexed, knee caps pointing upwards, ankles <10cm apart.

90/90 sitting – hips and knees at 90° on the edge of the plinth, feet unsupported (not in wheelchair)

Test item 2: Long sitting

Starting position	Sitting on floor / plinth with the legs in maximal extension and kneecaps pointing to the ceiling. Back unsupported.
Finish position	Long sitting with legs straight and arms up, arms not in contact with body
Instruction	<i>Can you sit on the floor/plinth without using your hands for support and with your legs straight for a count of 3? Don't let your legs roll out.</i>

Scoring detail / Diagram	Legs straight = knees may be flexed but knee caps must be pointing upwards, ankles no more than 10cm apart. This defines neutral hip rotation. If contractures limit scoring mark in "limited by contracture" (LBC) column.
--------------------------	---

Activity	2	1	0
Long sitting	Able to sit on floor/plinth with legs straight without hand support for a count of 3	Able to sit on floor/plinth with legs straight propping with one hand support for a count of 3	Able to long sit using two hands for a count of 3 Or unable to sit with straight legs

Photographs / Notes



Figure 2a Score 2
Subject able to maintain long sitting with neutral hip rotation without the use of hands for a count of 3. Note accommodation of knee contractures.



Figure 2b Score 1 Subject able to maintain long sitting with neutral hip rotation using one hand support for a count of 3. Hand support may be in contact with the surface or their body.



Figure 2c Score 0 Subject unable to maintain neutral hip rotation in long sitting and/or requires both arms to support.

Test item 3: One hand to head in sitting

Starting position

Sitting on floor / plinth or over edge of chair/plinth. The sitting position used should be their best unsupported sitting position for use of their arms. Bottom in contact with mat. Legs should be positioned in front of body; however, precise position does not matter. Arms may be resting on mat or lap. Not tested in wheelchair. No back support.

Finish position

All the fingertips of one hand above ear level (may or may not be in contact with head)

Instruction

Can you get one hand to your head (above your ear) without bending your neck?

Scoring detail / Diagram

Ear level is an imaginary line made around the circumference of the head from the superior tip of the left ear, across the face to the eyebrow line, to the superior tip of the right ear and behind their head back to the starting point.

Mark right or left arm in comments column

Arms free from side = visible space between arms and body, may be using abduction or a combination of abduction and flexion.

Score 1: If uses any neck flexion or side tilt. If you observe minimal head flexion, ask them to repeat the test to see if they can score 2. Able to place hand on head by crawling hand up.

Score 0: Using two hands clasped together or supporting thumb/finger on body.

Activity

One hand to head

	2	1	0
	Able to bring one hand to head – arms free from side. Head and trunk remain stable	Can only bring hand to head by flexing head/trunk or by crawling hand up to top of head	Unable to bring hand to head even using head and trunk movement

Photographs / Notes



Figure 3a Score 2
Subject able to touch head above ear level whilst maintaining stable trunk and head position.



Figure 3b Score 1 Subject able to touch head above ear level, however requires neck flexion to achieve the movement. Repeat the movement if it is not clear whether neck flexion occurred.



Figure 3c Score 0 Subject attempts to reach the head above level of ear but is unable to reach to ear line.

Test item 4: Two hands to head in sitting

Starting position Sitting on floor / plinth or over edge of chair/plinth. The sitting position used should be their best unsupported sitting position for use of their arms. Bottom in contact with mat. Legs should be positioned in front of body; however, precise position does not matter.
Not tested in wheelchair. No back support.

Finish position All the fingertips (does not include thumbs) of both hands above ear level (may or may not be in contact with head)

Instruction *Can you lift both hands up at the same time, to your head, without bending your neck?*

Scoring detail / Diagram Must bring hands up to head together (at the same time)
Arms free from side = visible space between arms and body, may be using abduction or a combination of abduction and flexion.
Score 1: If uses any neck flexion or side tilt. If you observe minimal head flexion, ask them to repeat the test to see if they can score 2. Able to place hands on head by crawling hands up.
Score 0: Using two hands clasped together or supporting thumb/finger on body.

Activity	2	1	0
Hands to head in sitting	Able to place both hands on head at the same time – arms free from side. Head and trunk remain stable	Able to place hands on head but only using head flexion or side tilt or crawling hands up or one at a time	Unable to place both hands on head

Photographs / Notes



Figure 4a Score 2 Subject can touch both hands to head above the ear line whilst maintaining stable trunk and head position.



Figure 4b Score 1 Subject lifts both hands to his head at the same time and makes contact above ear line but flexes head.

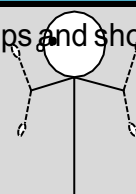


Figure 4c Score 0 Subject touches his face with both hands but is unable to reach above the ear line, despite use of neck flexion.

Test item 5: Supine to side lying

Starting position

Supine arms by side or in mid-position (see diagram), hips and shoulders facing upwards towards the ceiling



Finish position

Shoulders must be perpendicular to the floor, and the trunk and hips are to be in line with the shoulder and body. The lower leg position is not important but the thighs are stacked on top of each other.

Instruction

Can you roll onto your side in both directions?

Scoring detail / Diagram

Can use any strategy to achieve ½ roll except grabbing edge of the mat to help

Score 1: Mark right or left ½ roll in column scoring 1

Activity

Supine to side lying

	2	1	0
	Able to ½ roll onto side from supine both ways	Can ½ roll onto side only one way R / L	Unable to ½ roll onto side either way

Photographs / Notes



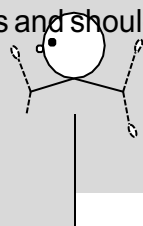



Figures 5a Score 2
Subject is able to achieve a ½ roll to both sides. His hips roll enough to be in line with his shoulders and perpendicular to the mat.

Score 1 If subject can ½ roll to one side but not the other. Right or left side roll should be circled on the score sheet.






Figure 5b Score 0 Subject rolls his upper trunk but is unable to bring hips in line with shoulders and perpendicular to the mat.

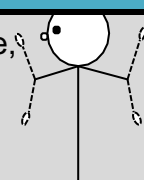
Test item 6: Rolls prone to supine over R

<p>Starting position</p>	<p>Prone, arms in mid position (see diagram) or by side, hips and shoulders facing downwards towards the floor</p> 		
<p>Finish position</p>	<p>Supine with arms out from underneath body, hips and shoulders facing upwards towards the ceiling</p>		
<p>Instruction</p>	<p><i>Can you roll from your tummy to your back in both directions? Try not to use your hands.</i></p>		
<p>Scoring detail / Diagram</p>	<p>Score 2: Momentum is allowed as long as not pushing or pulling with arms. Can use legs.</p> <p>Score 1: Locking hands together or using elbows. Can use legs.</p> <p>Score 0: If unable to bring hips and shoulders into supine or grabs the edge of mat to help. This may be due to limitations as a result of contractures. You would score LBC + 0 if patient unable to achieve start/finish position (ie. hips or pelvis are not in contact with mat due to contractures).</p>		
<p>Activity Rolls prone to supine over R</p>	<p style="text-align: center;">2</p> <p>Rolls fully into supine with free arms to the right</p>	<p style="text-align: center;">1</p> <p>Rolls fully into supine by pulling /pushing on arms</p>	<p style="text-align: center;">0</p> <p>Unable to roll into supine. Does not initiate or complete final supine position</p>
<p>Photographs / Notes</p>	 <p>Figure 6a Score 2 Subject rolls from prone to supine over his right side without using his arms to help.</p>	 <p>Figure 6b Score 1 Subject moves from prone to supine independently using one arm to push/pull them through the movement using the surface or on the other arm. Note subject is using two arms locked together.</p>	 <p>Figure 6c Score 0 Movement to full supine is attempted but not achieved. If due to contractures mark 0 and note this in the LBC column.</p>

Test item 7: Rolls prone to supine over L			
Starting position	Prone, arms in mid position or by side, hips and shoulders facing downwards towards the floor		
Finish position	Supine with arms out from underneath body, hips and shoulders facing upwards towards the ceiling		
Instruction	<i>Can you roll from your tummy to your back in both directions? Try not to use your hands.</i>		
Scoring detail / Diagram	<p>Score 2: Momentum is allowed as long as not pushing or pulling with arms. Can use legs.</p> <p>Score 1: Locking hands together or using elbows. Can use legs.</p> <p>Score 0: If unable to bring hips and shoulders into supine or grabs the edge of mat to help. This may be due to limitations as a result of contractures. You would score LBC + 0 if patient unable to achieve start/finish position (ie. hips or pelvis are not in contact with mat due to contractures).</p>		
Activity	2	1	0
Prone to supine over L	Rolls fully into supine with free arms to the left	Rolls fully into supine by pulling /pushing on arms	Unable to roll into supine. Does not initiate or complete final supine position
Photographs / Notes	See item 6		

Test item 8: Rolls supine to prone over R

Starting position	Supine on mat/plinth with arms in mid position (see diagram) or by side, hips and shoulders facing upwards towards the ceiling		
Finish position	Prone, with arms out from underneath the body, hips and shoulders facing downwards towards the floor		
Instruction	Can you roll from your back to your tummy in both directions? Try not to use your hands.		
Scoring detail / Diagram	<p>Score 2: Momentum is allowed as long as not pushing or pulling with arms. Can use legs.</p> <p>Score 1: Locking hands together. Can use legs.</p> <p>Score 0: If unable to bring hips and shoulders into prone, if one shoulder/hip is raised, or grabs the edge of mat to help. This may be due to limitations as a result of contractures. You would score LBC + 0 if patient unable to achieve start/finish position (ie. hips or pelvis are not in contact with mat due to contractures).</p>		
Activity Rolls supine to prone over R	<p style="text-align: center;">2</p> Rolls fully into prone with free arms to the right	<p style="text-align: center;">1</p> Rolls fully into prone by pulling /pushing on arms	<p style="text-align: center;">0</p> Unable to roll into prone. Does not initiate or complete final prone position
Photographs / Notes	 <p>Figure 8a Score 2 Subject able to roll from supine to prone over his right side without pulling/pushing on his hands.</p>	 <p>Figure 8b Score 1 Subject able to achieve the task but uses elbows to push on the mat.</p>	 <p>Figure 8c Score 0 If there is an attempt to transition from supine towards, but not achieving full prone. Subject grabs the edge of mat to help.</p>



Test item 9: Rolls supine to prone over L			
Starting position	Supine on mat/plinth with arms in mid position or by side, hips and shoulders facing upwards towards the ceiling		
Finish position	Prone, with arms out from underneath the body, hips and shoulders facing downwards towards the floor		
Instruction	<i>Can you roll from your back to your tummy in both directions? Try not to use your hands.</i>		
Scoring detail / Diagram	<p>Score 2: Momentum is allowed as long as not pushing or pulling with arms. Can use legs.</p> <p>Score 1: Locking hands together. Can use legs.</p> <p>Score 0: If unable to bring hips and shoulders into prone, if one shoulder/hip is raised, or grabs the edge of mat to help. This may be due to limitations as a result of contractures. You would score LBC + 0 if patient unable to achieve start/finish position (ie. hips or pelvis are not in contact with mat due to contractures).</p>		
Activity	2	1	0
Rolls supine to prone over L	Rolls fully into prone with free arms to the left	Rolls fully into prone by pulling / pushing on arms	Unable to roll into prone. Does not initiate or complete final prone position
Photographs / Notes	See item 8		

Test item 10: Sitting to lying

Starting position

Sitting on plinth / floor, bottom in contact with mat. Legs should be positioned in front of body, however precise position does not matter.
Not 90/90 sitting over edge of bed.

Finish position

Supine, hips and shoulders facing upwards towards the ceiling

Instruction

Can you lie down in a controlled/safe way from sitting?

Scoring detail / Diagram

Score 2: Controlled fashion can mean through side-lying or by lowering themselves in midline through their arms and legs to a supine position.

Score 1: May use one of the techniques above but lacks some control or flops forward/rolls sideways. However remains safe – does not risk injury.

Score 0: Unable, needs assistance. May need guarding to not risk hitting head.

Activity

Sitting to lying

2

1

0

Able to lie down through side-lying or midline using clothes in a controlled/safe way

Able to lie down by flopping forwards and rolling sideways, or through prone in a controlled/safe way

Unable or completes in uncontrolled/unsafe way

Photographs / Notes



Figure 10a Score 2
Subject moves from sitting to supine, through side-lying, or with use of hands in a controlled/safe fashion without collapsing.



Figure 10b Score 1
Subject moves from sitting to prone by flopping forward/collapsing (controlled/safe) and rolling sideways to get to supine.

Test item 11: Props on forearms

Starting position	Prone with forehead resting on mat/plinth, hips and shoulders facing downwards towards the floor (pelvis in contact with mat) – arms down by side		
Finish position	Prone and propping on forearms. Forearms should be on the surface and hands not clasped together. Pelvis must be in contact with the mat.		
Instruction	<i>Can you prop yourself on your forearms with your head up (not holding your head) and hold for a count of 3?</i>		
Scoring detail / Diagram	<p>Score 2: If head is level with trunk or above it score 2</p> <p>Score 1: If can only achieve when placed and head is level with trunk or above it Score 0: If unable to achieve prone position (if hips or pelvis not in contact with the mat due to contractures). You would score LBC + 0 if hips or pelvis are not in contact with mat due to contractures.</p>		
Activity	2	1	0
Prop on forearms	Able to achieve prop on forearms and hold head up independently for a count of 3	Holds position for a count of 3 when placed	Unable or holds for less than a count of 3
Photographs / Notes	<div style="border: 1px solid gray; padding: 5px; background-color: #f0f0f0;"> <p>Score 1 The subject is unable to attain this position independently but can maintain it for a count of 3 when placed.</p> </div>		

Figure 11a Score 2

Subject able to independently transition from prone to prop on forearms and maintain this position with head up for a count of 3.

Figure 11b Score 0

Subject is unable to prop on forearms and maintain head up. When placed, the subject supports the head with his hands by propping on elbows. Forearms are not in contact with the surface area.

Figure 11c Score 0

Subject is unable to achieve prone position (hips are not in contact with mat). Tick LBC.



Test item 12: Lifts head from prone

Starting position

Prone with forehead resting on mat/plinth, hips and shoulders facing downwards towards the floor - arms down by side. **Pelvis does not need to be in contact with the mat.**

Finish position

Prone with chin clear of the mat. With arms either by side (score 2) or in mid position (abduction between 70° and 110° (score 1))

Instruction

Can you lift your head up keeping your arms by your side for a count of 3?

Scoring detail / Diagram

Score 2: Chin needs to be clear of the mat and held for a count of 3. Achieves neck extension purely in the sagittal plane, no compensations.

Score 1: Chin must be clear of the mat and held for a count of 3. Arm positioned between 70° and 110° shoulder abduction. Can use compensatory movements such as side extension to lift head.

Activity

Lifts head from prone

	2	1	0
	Able to lift head upright through midline in prone, arms down by side for a count of 3	Lifts head upright with arms in a mid position for a count of 3	Unable or lifts head for less than a count of 3

Photographs / Notes



Figure 12a Score 2
Subject able to lift head and break contact with the mat for a count of 3 with arms resting by sides.



Figure 12b Score 1 The subject can only lift his head off the mat when his arms are in the mid position but can do this for a count of 3.



Figure 12c Score 0 Subject is unable to lift head to break contact with the mat with arms by the side or in the mid position.

Test item 13: Prop on extended arms

Starting position	Prone with forehead resting on mat/plinth, hips and shoulders facing downwards towards the floor (pelvis in contact with mat) - arms down by side		
Finish position	<p>Prone with elbows extended and trunk in extension - umbilicus must be clear of surface.</p> <p>Head must be above neutral position (neutral position means in line with neck represented by the dotted line).</p> <p>The position of the hands on the mat and the angle of the hands is not important (can still score 1 or 2) but they should be within a radius of the shoulder joint.</p>		
Instruction	<i>Can you prop yourself up with straight arms for a count of 3?</i>		
Scoring detail / Diagram	<p><i>Score 2:</i> Hyperextension of elbows does not influence score. Strategy to get to final end position independently does not matter.</p> <p><i>Score 1:</i> Hyperextension of elbows does not influence score.</p> <p><i>Score 0:</i> If umbilicus is not clear of surface (belly button touches the surface) or if hands are too far forward.</p> <p>You would score LBC + 0 if hips or pelvis are not in contact with mat due to contractures.</p>		
Activity	2	1	0
Prop on extended arms	Able to prop on extended arms, head up for a count of 3	Can prop on extended arms if placed for a count of 3	Unable

Photographs
/ Notes



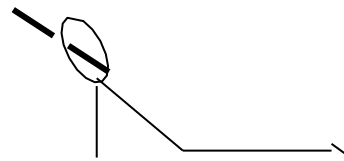
Figure 13a Score 2
Subject able to transition from prone to prop on extended arms independently and hold for a count of 3.



Figure 13b Score 1
Subject can maintain this position when placed and then hold for a count of 3 without assistance. (Operator hands present for safety reasons however operator support is not allowed during scoring of actual item).



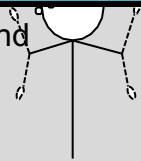
Figure 13c Score 0
Subject is unable to maintain the position with head above neutral for a count of 3.



Test item 15: Four-point kneeling

Starting position

Prone on mat/plinth, arms in mid position (see diagram) or by side, hips and shoulders facing downwards towards the floor



Finish position

Four-point kneeling position with head extended and looking forward. Hands and knees should be roughly positioned under the shoulders and hips respectively. Perfect alignment is not required.

Instruction

Can you get onto your hands and knees with your head up and hold for a count of 3?

Scoring detail / Diagram

Score 2: Head extended, looking forwards

Score 1: Head may be in line with body or extended beyond neutral when placed in four-point kneeling.

Score 0: Head falls below the line of the body.

Activity

2

1

0

Four-point kneeling

Achieves four-point kneeling. Head up for a count of 3

Holds position when placed for a count of 3

Unable

Photographs / Notes



Figure 15a Score 2
Subject is shown in independent transition from prone to four-point kneeling, able to maintain this position, with head up for a count of 3.




Figure 15b Score 1
Subject unable to independently achieve position but once placed can maintain four-point kneeling with head in line with body or above for a count of 3.



Figure 15c Score 0
Subject was unable to maintain the position when placed. Head falls below the line of the body.

Test item 16: Crawling

Starting position	From four-point kneeling		
Finish position	Remains in four-point kneeling but has moved forwards. Distance moved not important.		
Instruction	<i>Can you crawl forwards?</i>		
Scoring detail / Diagram	<p><i>Score 1 or 2:</i> A point equals a hand or a knee. Moving all four points means moving both right and left arm, and both right and left leg (one arm, one leg, one arm and one leg) in any order and does not need to be synchronous.</p> <p><i>Score 2:</i> Must be able to move both hands and knees at least two times</p> <p><i>Score 1:</i> Must be able to move both hands and knees at least once</p> <p><i>Score 0:</i> Moves both arms, but legs are dragged</p>		
Activity	2	1	0
Crawling	Able to crawl forwards Moves all four points twice or more	Moves all four points only once	Unable
Photographs / Notes	 <p>Figure 16a Score 2 Clear movement of all 4 limbs at least 2 times in a row (any pattern).</p>		

Test item 17: Lifts head from supine

Starting position
Finish position

Supine on plinth/mat with arms crossed over chest (elbows clear from mat)

Supine with head flexed using neck flexion (score 2) or off surface of the mat (score 1). Elbows clear from mat.

Instruction

Can you lift your head to look at your toes keeping your arms folded for a count of 3?
Can demonstrate action passively. Useful to assess range of movement.

Scoring detail / Diagram

If the subject is unable to cross their arms over their chest due to arm weakness you can help fold their arms across their chest.

Score 2: Must be true neck flexion to lift head off floor, not just protraction. Achieves neck flexion purely in the sagittal plane, no compensations.

Score 1: Uses compensatory movements such as side flexion and or protraction to lift head

Score 0: Moves arms down by side or pushes elbows on surface to lift head

Activity

2

1

0

Lifts head from supine

In supine, can lift head through neck flexion in mid-line. Chin moves towards chest. Held for a count of 3.

Head is lifted but through side flexion, using protraction, or with no neck flexion. Held for a count of 3.

Unable

Photographs / Notes



Figure 17a Score 2
Subject able to flex her neck and break contact with the mat, holding the position for a count of 3.



Figure 17b Score 1
Subject able to flex head, breaking contact with the mat for a count of 3 with no neck flexion.

Score 0 Head remains in contact with plinth.

Test item 18: Supported standing

Starting position

Standing barefoot on the floor. No use of orthotics.
The evaluator should be nearby to guard the subject in order to ensure safety. A table, plinth, bench should be nearby at about hip height if ability is uncertain.

Finish position

Standing upright on both feet using one hand for support

Instruction

*Can you stand using **one** hand for support for a count of 3?*

Scoring detail / Diagram

Scoring is not based on qualitative nature of stance.

Definition of support

- Subject uses one hand support on plinth/surface. Plinth is at level of umbilicus.
- Trunk, hip and knees must not be supported.
- Subject must be able to control hip, knee and pelvis independently.
- Can be placed in this position as long as they are able to maintain it.

Score 2: Using their hand as support

Score 1: If assessor needs to place hand on chest to prevent loss of control

Score 0: If needs hip and/or knee support or unable to stand or if leans trunk on support surface or uses **two** hands

When counting to 3 – Use “**and 1 - and 2 - and 3**” so that three seconds is achieved on the word of 3

Activity

Supported standing

	2	1	0
	Can stand with one hand support for a count of 3.	Able to stand with one hand support and minimal trunk support (not hip) for a count of 3.	Can stand with one hand support but needs knee/hip support in addition for a count of 3. Or unable to stand supported

Photographs / Notes



Figure 18a Score 2
Subject able to stand with the support of one hand for a count of 3. Trunk support not required.



Figure 18b Score 1 Able to stand for a count of 3 but requires minimal trunk support.



Figure 18c Score 0
Subject unable to achieve standing without additional support at hip and trunk.

Test item 19: Stand unsupported

Starting position

Standing barefoot on the floor, feet should be approximately 10cm/hip width apart (place hand between feet to get approx. 10cm). No use of orthotics.
A table, plinth, bench could be nearby and at about hip height if ability is uncertain.

Finish position

Standing upright on both feet, taking full weight independently, posture is not important

Instruction

Can you stand without holding onto anything for a count of 3?

Scoring detail / Diagram

Can be placed in this position as long as they are able to maintain it without support.
Scoring is not based on qualitative nature of stance. Scoring is based on time.
When counting to 3 – Use “and 1 - and 2 - and 3 - and” so that more than three seconds is achieved on the last word “and”
Score 0: Momentarily means less than a count of 3 therefore scores 0 if stands independently for less than a count of 3 or if needs hands on legs to maintain position (counts as support).

Activity

Stand unsupported

	2	1	0
	Can stand independently for more than a count of 3	Stands independently for a count of 3	Stands only momentarily (less than a count of 3) Or unable

Photographs / Notes



Score 1 Subject able to stand independently for a count of 3.

Score 0 Subject is able to stand only momentarily or not at all.

Figure 19a Score 2
Subject is able to stand independently for more than a count of 3.

Test item 20: Stepping

Starting position

Standing barefoot on a level floor. Tested without orthotics, socks and shoes. Walking aides are not permitted.

Finish position

Remains in standing but has moved forwards. Distance moved not important.

Instruction

Can you walk without using any help or aids? Show me

Scoring detail / Diagram

Score 1 or 2: Any independent gait pattern is acceptable i.e. waddling, no heel strike. Scoring is based on number of independent steps.

Score 0: Requires hand-held for support, hands on knees for support, or if needs aids (including any orthotics) to take steps.

Activity

2

1

0

Stepping

Able to take more than 4 steps unaided

Able to take 2 – 4 steps unaided

Unable

Photographs / Notes



Score 1 Subject may require close supervision, able to keep balance for at least two steps, may have limited movement.

Must be a clear step – foot must leave contact with the floor.

Figure 20a Score 2
Able to take more than 4 independent steps.

Test Item 21 and 22: Right and Left hip flexion in supine

Starting position	Supine on mat/plinth with hips and knees in maximal available extension. Assess passive range for hip AND knee flexion prior to testing item. *Note level of hip/knee flexion contracture in comments section as it may place them at an increased mechanical advantage. Whilst conducting tests do not hold down opposite leg.		
Finish position	Full active range of hip and knee flexion is achieved and remains in supine. Maximum hip flexion = normal AROM or full available ROM. The thigh should approximate the subject's chest and the posterior calf should approximate the thigh. Approximate does not necessarily mean touch.		
Instruction	<i>Can you bring your right knee to your chest? Try to go as far as you can.</i> <i>Now can you bring your left knee to your chest? Try to go as far as you can.</i> Individuals should not use their arms to assist this activity		
Scoring detail / Diagram	Any strategy to gain hip flexion is permitted (i.e. anti-gravity movement in hip external rotation) however encourage the movement to be in vertical alignment. Scoring is based on range of movement, not qualitative movement of lower limb. Score 2: The subject is able to perform full flexion of unilateral hip and knee. They can use any method to get there including hip external rotation, contacting the other leg. Allow hip range with dissociation, when the opposite leg comes up, that is the end of the range. Score 1: The subject initiates unilateral hip and knee flexion or flexes through partial range (defined as between 10% of flexion ROM to sub-full range). They can use external rotation at hip or contact the other leg. Score 0: The subject is unable to initiate unilateral hip and knee flexion or uses ankle dorsi/plantar flexion only to move heel up the mat or roll to side (raise pelvis) to help pull leg up. Severe hip and knee flexion contractures putting the leg at a mechanical advantage scores a 0.		
Activity Right and Left hip flexion in supine	2	1	0
	Full hip flexion achieved Full range is defined as > 110°	Able to initiate unilateral hip and knee flexion >10% but does not achieve full range (<110°)	Unable

Photographs
/ Notes



Figure 21a Score 2
Subject is able to perform full flexion of hip and knee (i.e. beyond 110°). The thigh approximates the subject's chest.



Figure 21b Score 1
Subject initiates hip and knee flexion or flexes through partial range-visible knee and hip flexion $> 10\%$ from starting position. The foot may/may not leave the surface of the bed.



Figure 21c Score 0
Subject can only flex at hip and knees with both legs moving at same time. Subject also has severe hip and knee flexion contractures putting leg at mechanical advantage.

Test item 23: High kneeling to right half kneel

Starting position	<p>High kneeling, arms free. The evaluator should be nearby to guard the subject in order to ensure safety.</p> <p>Arms may be used to assist with transition or subject is able to use one arm on a bench to support themselves when placed in this position. It is permitted to use a therapy bench/plinth/their own body for support. This item may require a few "test trials" to determine whether or not the subject will require a bench for support.</p>		
Finish position	<p>Half kneeling defined as weight taken on one knee and the opposite foot and the buttocks are clear of the lower leg. Right half kneeling is with the weight bearing on the right knee and left foot forwards. Alignment is not a consideration.</p>		
Instruction	<p><i>Can you bring your left leg up so that your foot is flat on the ground without using your arms and hold for a count of 10?</i></p>		
Scoring detail / Diagram	<p>Scores 2: The subject transitions from high kneeling to half kneeling on right knee, with or without the use of arm support, and then maintains right half kneel for a count of 10 without arm support. Leg may be in any position.</p> <p>Scores 1: When placed in right half kneel, or gets there by any method, the subject can maintain the position for a count of 10 with the use of one arm support for balance only. Leg may be in any position. Once in right half kneel, any use of the bench for maintaining this position restricts the subject to a score of 1 or less.</p> <p>Scores 0: The subject is unable to maintain right half kneeling, even when placed, for a count of 10 with the use of one arm support or if leans trunk or hips on support surface.</p>		
Activity High kneeling to right half kneel	<p style="text-align: center;">2</p> <p>Able to achieve half kneel (with or without arm support) and maintains position without arm support for a count of 10</p>	<p style="text-align: center;">1</p> <p>Maintains half kneel with one arm support for a count of 10</p>	<p style="text-align: center;">0</p> <p>Unable</p>

Photographs
/ Notes



Figure 23a Score 2
Able to complete without need of arms for transition or to maintain half kneeling.



Figure 23b Score 1
Subject requires use of one hand on the bench to get into the position of half kneel or to maintain half kneeling.
Subject able to be placed into half kneel and maintain one arm support for a count of 10.




Figure 23c Score 0
Unable to get into half kneeling or maintain position.

Test item 24: High kneeling to left half kneel

Starting position	<p>High kneeling, arms free. The evaluator should be nearby to guard the subject in order to ensure safety.</p> <p>Arms can be used to assist with transition or subject is able to use one arm on a bench to support themselves in this position. It is permitted to use a therapy bench/plinth/their own body for support. This item may require a few "test trials" to determine whether or not the subject will require a bench for support.</p>		
Finish position	<p>Half kneeling defined as weight taken on one knee and the opposite foot and the buttocks are clear of the lower leg. Left half kneeling is with the weight bearing on the left knee and right foot forwards. Alignment is not a consideration.</p>		
Instruction	<p><i>Can you bring your right leg up so that your foot is flat on the ground without using your arms and hold for a count of 10?</i></p>		
Scoring detail / Diagram	<p>Scores 2: The subject transitions from high kneeling to half kneeling on left knee, with or without the use of arm support, and then maintains left half kneel for 10 seconds without arm support. Leg may be in any position.</p> <p>Scores 1: When placed in left half kneel, or get there by any method, the subject can maintain the position for 10 seconds with the use of one arm support for balance only. Leg may be in any position. Once in left half kneel, any use of the bench for maintaining this position restricts the subject to a score of 1 or less.</p> <p>Scores 0: The subject is unable to maintain left half kneeling, even when placed for 10 seconds with the use of one arm support or if leans trunk or hips on support surface.</p>		
Activity High kneeling to left half kneel	2	1	0
Photographs / Notes	<p>See 23</p>		

Test item 25: High kneeling to standing, leading with left leg (through right half kneel)

Starting position	High kneeling, arms free		
Finish position	Standing upright on both feet, taking full weight independently, posture is not important		
Instruction	<p><i>Can you stand up from this position starting with your left leg without using your hands?</i></p> <p>May need demonstration Have a bench nearby in case the subject requires support for balance or strength</p>		
Scoring detail / Diagram	<p>Scores 2: The subject independently transitions from high kneeling to standing via right half kneel without arm support. Contact with subject's own body, i.e. hands on thigh, is considered arm support and therefore cannot be given a score of 2. Half kneeling on the right knee must be used in the transition from high kneeling to stand.</p> <p>Scores 1: Stands up through half kneeling with arm support (1 or 2 hands) or initiates transition to standing by un-weighting the weight bearing knee, with or without arm support, or leans trunk on bench, but trunk not weight bearing through top of bench.</p> <p>Scores 0: The subject is unable to initiate standing.</p>		
Activity High kneel to stand through right half kneel	2	1	0
	Able to stand with arms free	Able to shift weight off both knees (with or without armsupport)	Unable
Photographs / Notes	<div style="text-align: center;">  </div> <p>Figure 25a Score 1 Subject uses arms to initiate standing.</p>		

Test item 26: High kneeling to standing leading with right leg (through left half kneel)

Starting position

High kneeling, arms free

Finish position

Standing upright on both feet, taking full weight independently, posture is not important

Instruction

Can you stand up from this position starting with your right leg without using your hands?

May need demonstration

Have a bench nearby in case the subject requires support for balance or strength

Scoring detail / Diagram

Scores 2: The subject independently transitions from high kneeling to standing via left half kneel without arm support. Half kneeling on the left knee must be used in the transition from high kneeling to stand.

Scores 1: Stands up through half kneeling with arm support or initiates transition to standing by un-weighting the weight bearing knee, with or without arm support, or leans trunk on bench, but trunk not weight bearing through top of bench.

Scores 0: The subject is unable to initiate standing.

Activity

High kneel to stand through left half kneel

	2	1	0
Able to stand with arms free		Able to shift weight off both knees (with or without armsupport)	Unable

Photographs / Notes



Figure 26a Score 2
Subject stands from high kneeling through left half kneel without the use of arm support.



Figure 26b Score 1
Subject moves from high kneel to left half kneel and uses arm support to stand.



Figure 26c Score 0
Subject unable to initiate standing from a high kneeling position.

Test item 27: Stand to sitting on the floor

Starting position

Standing barefoot on a level floor or mat. In order to attempt this item, the subject must be able to maintain independent standing without arm support. Guard patient for safety.

Finish position

Sitting up with bottom in contact with mat. Legs should be positioned in front of body, however precise position does not matter.

Instruction

Can you sit on the floor in a controlled/safe way from standing? Try not to use your arms.

Scoring detail / Diagram

Scores 2: The subject is able to lower themselves to sitting on the floor with control and without using their arms. "With control" implies that the movement is regulated or directed, no fast movements or collapse permitted.

Scores 1: The subject is able to lower to sitting on floor with the use of arms or crashes during the transition.

"Crash" indicates a loss of control.

Contact with the subject's own body, i.e. hands on thighs for support is considered arm support and therefore a score of 2 cannot be given.

Scores 0: The subject does not transition to the floor or requires any use of furniture to assist.

Activity Stand to sitting on floor

	2	1	0
	Able to sit down with arms free and no collapse in a controlled manner	Sits on floor using hands on floor/body or crashes	Unable

Photographs / Notes



Figure 27a Score 1
Subject able to sit down using hands on floor.

Test item 28: Squat

Starting position

Standing barefoot independently on a level floor or mat. Guard patient for safety. No orthotics used.

Finish position

Squat position defined as hips and knees flexed to greater than 90°

Instruction

Can you squat? Pretend you are going to sit in a very low seat-only go as far down as you are able to get up from on your own

Scoring detail / Diagram

Scores 2: The subject attains a full squat position without arm or external support. Subject does not need to return to standing position. If the subject attains the full squat position but requires the use of arm support (hands on their own body) in order to do so, a score of 2 cannot be given.

Scores 1: The subject crouches more than 10% of the motion (achieves 10° of knee flexion only, hip flexion not required) to less than 90° hip and knee flexion (mid-range squat) with or without the use of arm support. External support (aides and the mat) are not allowed. Subject does not need to return to standing position.

Scores 0: The subject is unable to initiate the squat, only unlocking the knees, or only exhibiting trunk/hip flexion. Subject uses external support.

Activity Squat

	2	1	0
	Squats hips and knees flexed to greater than 90° with arms free	Initiates squat in both knees (10° to <90°), uses arm support	Unable to control or initiate

Photographs / Notes



Figure 28a Score 2
Subject able to attain a full squat without using arms - hips and knees flexed greater than 90°.



Figure 28b Score 1
Subject using arms to squat greater than 10° but does not reach 90° degrees of hip and knee flexion.

Test item 29: Jumps 12 inches forward

Starting position	Standing barefoot on a level floor. Position the standing subject comfortably in front of two parallel lines [taped 12" (30 cm) apart on the floor]. Guard patient for safety.		
Finish position	Must have landed without use of arm support and without falling forward		
Instruction	<i>Can you jump as far as you can, with both feet, from this line all of the way to the other line?</i>		
Scoring detail / Diagram	<p>The distance jumped is from the starting line to the back of the heels. In the case that the distance travelled by two feet is uneven, the lesser distance should be considered.</p> <p>Scores 2: The subject jumps 12" (30 cm) with both feet simultaneously</p> <p>Scores 1: The subject jumps with both feet simultaneously (clearing both feet from the ground) but travels 2-11" (5-28 cm)</p> <p>Scores 0: The subject is unable to initiate jumping forward with both feet simultaneously. This includes one foot leading in a jump. If falls on landing or if uses hands to land.</p>		
Activity Jumps forward 12"	2	1	0
	Jumps at least 12" (30 cm), both feet simultaneously	Jumps between 2- 11" (5- 28 cm), both feet simultaneously	Unable to initiate jump with both feet simultaneously

Scoring Detail for Item 29

Photographs / Notes



Figure 29a Starting Position. Subject is placed with toes touching the starting line.



Figure 29b Subject jumping with both feet simultaneously leaving the floor.



Figure 29c Shows how the distance of the jump is measured, from the starting line to the back of the heels.

Test item 30: Ascends 4 stairs with railing

Starting position

Standing independently, barefoot at the base of the four stairs

Finish position

Standing at the top of the stairs, both feet on top step. May still use rail for support if required.

Instruction

Can you walk up the steps? You can use one railing (can use two hands to one rail).

Scoring detail / Diagram

Using a set of standard steps (each step 15cm/6 inches in height, therapy stairs if possible), goal is to ascend 4 steps, must complete all 4 steps to score a 2.

Alternating pattern = Step-through pattern, one foot to a step, reciprocal movement with alternate leg on each step

Marking time = Step-to pattern, two feet to a step

1 rail = hand(s) on body and/or rail, 2 hands on 1 rail, providing support of any kind

Scores 2: The subject ascends four steps, holding one rail and utilizes an alternating stepping pattern. Two hands on one rail are acceptable. *If the subject ascends 4 steps using an alternating pattern and without the use of a rail, a score of 2 should be given. Widening base of support is acceptable.

Scores 1: The subject ascends at least 2 steps, holding one rail utilizing a alternating or step-to pattern. Subjects who demonstrate a step-to pattern (moving one leg up one step and then bringing the opposite leg up to the same step) at any time during the four steps would only meet the criterion for a score of 1. This includes subject facing the railing and side-stepping up the steps.

Scores 0: The subject is unable to ascend 2 steps with the use of one rail

Activity

Ascends 4 stairs, with railing

	2	1	0
	Ascends 4 steps with railing, alternating feet	Ascends 2-4 steps, one rail, any pattern	Unable to ascend 2 steps using one rail

Photographs
/ Notes



Figure 30a Score 2
Subject ascends 4 steps with alternating steps, holding onto one rail with one hand (two hands on one railing would still score 2).



Figure 30b Score 1
Subject ascends at least 2 steps, holding one rail using an alternating or "step to" pattern. Holds one railing with two hands.



Figure 30c Score 0
Subject ascends 4 steps using two rails or unable

Test item 31: Descends 4 stairs with railing

Starting position	Standing independently barefoot at the top of the four stairs		
Finish position	Standing at the base of the four stairs, both feet on floor. May still use rail for support if required.		
Instruction	<i>Can you walk down the steps? You can use one railing (can use two hands to one rail).</i>		
Scoring detail / Diagram	<p>Using a set of standard steps (each step 15cm/6 inches in height, therapy stairs if possible), goal is to descend 4 steps, must complete all 4 steps to score a 2</p> <p>Alternating pattern = Step-through pattern, one foot to a step, reciprocal movement with alternate leg on each step</p> <p>Marking time = Step-to pattern, two feet to a step</p> <p>1 rail = hand(s) on body and/or rail, 2 hands on 1 rail, providing support of any kind</p> <p>Scores 2: The subject descends four steps, holding one rail and utilizes an alternating stepping pattern. Two hands on one rail are acceptable. If the subject descends 4 steps using an alternating pattern and without the use of a rail, a score of 2 should be given.</p> <p>Score 1: The subject descends at least 2 steps, holding one rail utilizing an alternating or step-to pattern. Subjects who demonstrate a step-to pattern (moving one leg down one step and then bringing the opposite leg down to the same step) at any time during the four steps would only meet the criterion for a score of 1. This includes subject facing the railing and side-stepping down the steps.</p> <p>Score 0: The subject is unable to descend 2 steps with the use of one rail.</p>		
Activity Descends 4 stairs, with railing	2	1	0
	Descends four steps, with railing, alternating feet	Descends 2-4 steps, one rail, any pattern	Unable to descend 2 steps using one rail

Photographs
/ Notes



Figure 31a Score 2
Subject can descend 4 steps holding onto one railing with one (or two) hand and stepping alternately.



Figure 31b Score 1
Subject can descend at least 2 steps holding onto one railing with two hands but requires both feet on a step to move down to the next step.



Figure 31c Score 0 Two railings are required to descend steps or unable.

Test item 32: Ascends 4 stairs without arm support

Starting position

Standing independently, barefoot at the base of the four stairs

Finish position

Standing at the top of the four stairs, both feet on top step

Instruction

Can you walk up the steps? This time try not to use the railing.

Scoring detail / Diagram

The subject may not touch the rail or the steps with either hand (i.e. must remain arms free). **Arm support includes contact with the rail or steps or subjects own body.**

Alternating pattern = Step-through pattern, one foot to a step, reciprocal movement with alternate leg on each step

Marking time = Step-to pattern, two feet to a step

Scores 2: The subject ascends 4 steps and utilizes an alternating foot pattern without the use of arm support.

Scores 1: The subject ascends at least 2 steps utilizing either an alternating or step-to pattern without arm support. If, at any time, a step-to pattern (one leg up one step followed by bringing the opposite leg up to the same step) is used, a maximum score of 1 should be given.

Scores 0: The subject is unable to ascend 2 steps without arm support. If the subject touches the railing, their body, or the evaluator for balance or support, a score of 0 should be given.

Activity

Ascends four stairs arms free

	2	1	0
	Independently (without support/rail) ascends four steps using alternating feet	Ascends 2-4 steps, arms free, any pattern	Unable to ascend 2 steps arms free

Photographs / Notes



Score 1 Subject climbs at least 2 steps with either an alternating or a step-to pattern without touching rails.

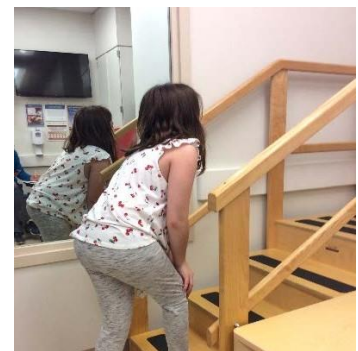


Figure 32a Score 2

Ascending steps hands-free with alternating step-through pattern.

Figure 32c Score 0 A requirement to touch or hold the rails scores 0.

Test item 33: Descends 4 stairs without arm support

Starting position

Standing independently, barefoot at the top of the four stairs

Finish position

Standing at the base of the four stairs, both feet on floor

Instruction

Can you walk down the steps? This time try not to use the railing.

Scoring detail / Diagram

The subject may not touch the rail or the steps with either hand (i.e. must remain arms free). **Arm support includes contact with the rail or steps or subjects own body.**

Alternating pattern = Step-through pattern, one foot to a step, reciprocal movement with alternate leg on each step

Marking time = Step-to pattern, two feet to a step

Scores 2: The subject descends 4 steps utilizing an alternating foot pattern without the use of arm support.

Scores 1: The subject descends at least 2 steps and utilizes either an alternating or step-to pattern without arm support. If, at any time, a step-to pattern (one leg down one step followed by bringing the opposite leg down to the same step) is used, a maximum score of 1 should be given.

Scores 0: The subject is unable to descend 2 steps without arm support. If the subject touches the railing, their body, or the evaluator for balance or support, a score of 0 should be given.

Activity

Descends 4 stairs arms free

	2	1	0
	Independently (without support/rail) descends four steps using alternating feet	Descends 2-4 steps, arms free, any pattern	Unable to descend 2 steps arms free

Photographs / Notes



Figure 33a Score 2

Descends hands-free using alternating step-through pattern.



Figure 33b Score 1

Descends hands-free using step-to, marking time pattern.

Acknowledgements

This manual is the result of the International Spinal Muscular Atrophy Consortium (iSMAC) collaboration between SMA REACH UK, the Italian SMA Network and the Pediatric Neuromuscular Clinical Research Network (PNCr) for SMA (USA). We are also grateful to Marion Main for the creation of the original Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS) and her support for its use worldwide. We also would like to acknowledge previous authors for their work in development of the HFMSE 2009 manual upon which this 2019 manual is based. We also thank the previous authors of the manuals for their permission to reproduce their original photographs for this manual. This manual was made possible through generous support by The SMA Trust (UK) who has funded SMA REACH UK, from the Italian Telethon and Famiglie SMA to the Italian SMA network, and the support of the SMA Foundation (USA). We acknowledge Spinal Muscular Atrophy Support UK (formerly The Jennifer Trust for SMA) for the development of previous scales. We are grateful to all of the clinicians and investigators that have provided feedback and input. Finally, we thank those affected with SMA and their families who have given us their time and their permission to use their photographs to illustrate this assessment tool successfully.

References

- Glanzman AM, O'Hagen JM, McDermott MP, Martens WB, Flickinger J, Riley S, Quigley J, Montes J, Dunaway S, Deng L, Chung WK, Tawil R, Darras BT, De Vivo DC, Kaufmann P, Finkel RS; Pediatric Neuromuscular Clinical Research Network for Spinal Muscular Atrophy (PNCr); Muscle Study Group (MSG). Validation of the Expanded Hammersmith Functional Motor Scale in spinal muscular atrophy type II and III. *J Child Neurol*. 2011 Dec;26(12):1499-507. doi: 10.1177/0883073811420294. Epub 2011 Sep 21.
- Glanzman AM, Mazzone ES, Young SD, Gee R, Rose K, Mayhew A, Nelson L, Yun C, Alexander K, Darras BT, Zolkipli-Cunningham Z, Tennekoon G, Day JW, Finkel RS, Mercuri E, De Vivo DC, Baldwin R, Bishop KM, Montes J. Evaluator Training and Reliability for SMA Global Nusinersen Trials1. *J Neuromuscul Dis*. 2018;5(2):159-166. doi: 10.3233/JND-180301.
- Main M, Kairon H, Mercuri E, Muntoni F. The Hammersmith functional motor scale for children with spinal muscular atrophy: a scale to test ability and monitor progress in children with limited ambulation. *Eur J Paediatr Neurol*. 2003;7(4):155-9.
- O'Hagen JM, Glanzman AM, McDermott MP, Ryan PA, Flickinger J, Quigley J, Riley S, Sanborn E, Irvine C, Martens WB, Annis C, Tawil R, Oskoui M, Darras BT, Finkel RS, De Vivo DC. An expanded version of the Hammersmith Functional Motor Scale for SMA II and III patients. *Neuromuscul Disord*. 2007 Oct;17(9-10):693-7. Epub 2007 Jul 19.
- Pera MC, Coratti G, Forcina N, Mazzone ES, Scoto M, Montes J, Pasternak A, Mayhew A, Messina S, Sframeli M, Main M, Lofra RM, Duong T, Ramsey D, Dunaway S, Salazar R, Fanelli L, Civitello M, de Sanctis R, Antonaci L, Lapenta L, Lucibello S, Pane M, Day J, Darras BT, De Vivo DC, Muntoni F, Finkel R, Mercuri E. Content validity and clinical meaningfulness of the HFMSE in spinal muscular atrophy. *BMC Neurol*. 2017 Feb 23;17(1):39. doi: 10.1186/s12883-017-0790-9.

Revised Upper Limb Module for SMA (RULM FOR SMA)

December 16th

2014

**Revised Upper Limb Module for SMA
Lead Clinical Evaluator and Trainer:**

Elena Stacy Mazzone
Via Vitellia 33
Rome 00152
Italy
+39-3478348739
emazzone@gmail.com

Introduction

The **Revised Upper Limb Module (RULM FOR SMA)** has been devised to assess motor performance in the upper limbs for individuals with Spinal Muscular Atrophy (SMA). Details of the conceptual framework of the scale are detailed in the manual. The Revised ULM has been devised by the ULM Physiotherapy Working Group (Elena Mazzone, Anna Mayhew, Danielle Ramsey, Marion Main, Jackie Montes, Roberto De Sanctis, Lavinia Fanelli, Marlene Vandenhauwe, Allan Glanzman, Julaine Florence, Amy Pasternak, Sally Dunaway). Work is on going to improve the content, validity and reliability of the scale.

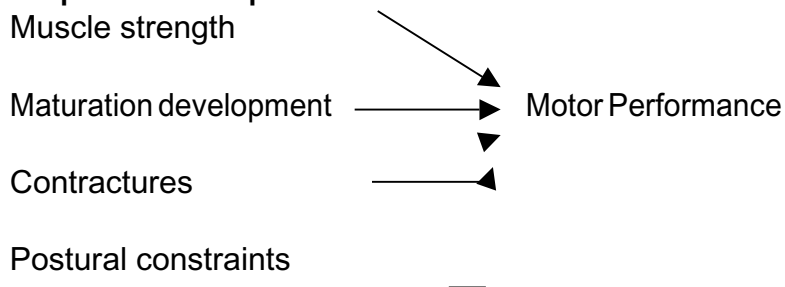
Conceptual Framework of the Revised ULM

The purpose of an upper limb scale for use in Spinal muscular atrophy is to assess change that occurs in motor performance of the upper limb over time. Motor performance in Spinal Muscular Atrophy is defined as a demonstrated ability to perform a skill under certain test conditions. This performance changes with disease progression and /or intervention (including surgery) and is based on the observed response on the day. Motor performance will be impacted by muscle strength, contractures and maturational development (puberty) and the scale aims to incorporate performance of shoulder, elbow, wrist and hand function. Specific domains have yet to be established precisely but domains may relate to functional workspace. I.e. high level shoulder dimension, mid-level elbow dimension, distal wrist and hand dimension. These may however lie on a continuum of ability. Items measuring motor performance relate to meaningful functional activities of everyday life.

Intended population

Ambulant and non-ambulant individuals with Spinal Muscular Atrophy from childhood to adulthood.

Proposed Conceptual framework for Performance of Upper Limb Scale



Equipment Required

<ul style="list-style-type: none">• Adjustable table top to fit individual being tested• Tablecloth marked with circles (Appendix 1)• HB pencil• Tokens• 2 Plastic cups (vending cup) one placed inside the other• Selection of metric weights: 200 g—metal cooking weight 500 g—sand weight, cooking metal weight 1 kg —cooking metal weight• 500 g gym sand weight• Ziploc container (8 ounce)• Push light button (Osram Dot)• Plain A4 paper	
--	--

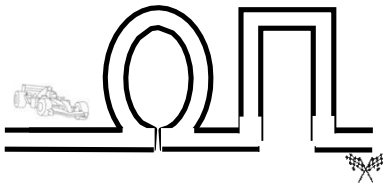
General Instructions

- Ideally the same evaluator should perform evaluations at subsequent assessments
- Items should be performed in the order provided in this manual and the scores should be recorded directly on the Proforma
- Each item will be tested on the preferred side unless it is a bimanual activity.
- Up to three good acceptable attempts are allowed per task
- The subject should wear loose clothing, T-shirt etc.
- All items are performed with patient sitting in wheelchair or in an appropriate sized chair and with an adjustable height table or surface
- For individuals in a powered chair unable to transfer easily ensure their chair has the seat positioned as parallel as possible to the ground with the backrest in an upright position if tolerated and that the feet are supported
- To ensure a standardized start position adjust the table or surface so that it is placed at armrest level if patient is sitting in wheelchair or is adjusted to the subject's height at umbilicus level if seated on chair
- If it is not possible to assure this starting position the patient should be placed in the sitting position he spends most of the day in with height set individually at a comfortable working position
- Elbows and forearms are supported on armrests or table
- Preferably TLSOs should not be worn during testing. If not possible to test without TLSO then specify if a TLSO is worn and what type
- In all items that include elbow and/or shoulder flexion the arm can slide on armrest onto examining surface. No upper extremity splints or assistive devices are allowed during the test.
- Make a note of significant elbow contractures and mark on the Proforma if the score was limited by these (LBC)
- It is acceptable for the evaluator to demonstrate the task and suggest alternative strategies within scoring options







A. Entry item							
Equipment:	200g weight and plastic cup. Token and a pencil if necessary.						
Starting position:	Sitting, start with hands on lap If ambulant use a chair with a backrest but with no armrests. If they are non-ambulant and it's not practical to transfer them they can remain in their wheelchair with seat as horizontal as possible and backrest upright as possible.						
Instruction	<p>“Lift your hands and arms as high as you can.” Trunk side flexion can be up to 20°. If they bend their head to their hands instruct them to keep their head up if they can.</p> <p>For individuals less able you can start by asking them: “Can you bring your hands to your mouth?”</p> <p>For the most able individuals, demonstrate abduction of both arms simultaneously with elbows in extension.</p>						
Scoring details	<p>Score 4: Defined as elbow to shoulder height.</p> <p>Score 2 and 3. They should not do this by bringing their mouth to their hands. If they use significant head and trunk flexion in order to complete the task means they cannot score 2 or 3 for this item.</p>						
A. ENTRY ITEM	0	1	2	3	4	5	6
	No useful function of hands.	Can use hands to hold pencil or pick up a token or drive a powered chair, use phone key pad	Can raise 1 or 2 hands to mouth but cannot raise a cup with a 200g weight in it to mouth	Can raise standardized plastic cup with 200g weight in it to mouth using both hands if necessary.	Can raise both arms simultaneously to shoulder height with or without compensation. Elbow bent or in extension	Can raise both arms simultaneously above head only by flexing the elbow shortening circumference of the movement /using accessory muscles)	Can abduct both arms simultaneously elbows in extension in a full circle until they touch above the head.

B. BRING HANDS FROM LAP TO TABLE			
Equipment:			
Starting position:	Sitting, start with hands resting on thighs. Block trunk.		
Instruction:	Can you bring hands from lap onto table?		
Tested function	Bring hands from lap onto table.		
Scoring details	0	1	2
	Unable to bring 1 hand onto table	Brings one hand completely to table	Brings two hands completely to table either together or one at a time




C. TRACING A PATH			
Equipment	Standard HB pencil		
Starting position	<p>Sitting, start with hand(s) on table. Table should be set so elbow is at approximately 45° -- a functional position.</p> <p>To start, paper can be positioned by the subject but must not be moved thereafter</p> <p>Pencil can be placed in hand and any handhold on the pencil can be used.</p> <p>Write in the usual writing position</p> <p>Make clear to the child that it is not necessary to exactly stay within the lines but just follow the course</p>		
Instruction	Can you complete the path bringing the car to the finish line without stopping or taking pencil off of paper?		
Tested function	Hand function (tripod), holding objects, drawing/writing		
Scoring details			
	0	1	2
	With pencil in hand unable to hold it or make a mark	Able to complete the path but needs to stop or raises pencil from paper	Able to complete the path without stops or raising hand from paper.



D. PICK UP TOKENS			
Equipment:	2 tokens		
Starting position:	Sitting, start with hand(s) on table. Table should be set so elbow is at approximately 45° flexion from full extension (a functional position) If not possible, adapted position is allowed but hands must be on the table. Place tokens on the table in front of the individual.		
Instruction:	Can you pick up these tokens one at a time with one hand and hold them?		
Scoring details	They should not stack the tokens on top of each other before they are picked up. They must hold all tokens in their hand to score 2. Can repeat test up to 3 times if they drop tokens during test		
	0	1	2
	Cannot pick up one token	Can pick up one token	Can pick up and hold 2 tokens

E. PLACE TOKEN INTO CUP ON TABLE OR SHOULDER HEIGHT			
Equipment:	Token, cup		
Starting position:	Sitting, start with elbow resting on armrest or lap		
	<p>Token placed in hand</p> <p>Cup placed lying horizontally on table at wrist length with 90° shoulder flexion from the patient.</p>		
	<p>Token placed in hand</p> <p>Cup placed vertically by the examiner at arm length and 90° shoulder flexion from the patient with cup's upper rim at shoulder height under hand.</p>		
Instruction:	Can you place the token in the cup without throwing?		
Tested function	Moving objects in front on table surface and in front at shoulder height		
Scoring detail:	Less than 30° trunk flexion compensation is allowed		
	0	1	2
Place token into cup <ul style="list-style-type: none"> On table: horizontal At shoulder height vertical 	<p>Unable to bring token</p> 	<p>Able to bring token to cup lying horizontally</p> 	<p>Able to bring token to cup placed vertically at shoulder height</p>  

--	--	--	--

F. REACH TO THE SIDE AND TOUCH TOKEN			
Equipment	Token		
Starting position	Sitting, start with elbows resting. Token placed at 90° shoulder abduction and wrist length from patient. If patient succeeds then place token at 135° shoulder abduction at fingertip length from patient Preferred no arm rests on chair		
Instruction	Can you take the token from my hand?		
Tested function	Take/bring objects at side at shoulder height and above, dressing		
Scoring details	0	1	2
	<p><i>Target: Shoulder 90° abduction with token at wrist length from patient</i></p> <p>Can't bring hand to shoulder height</p> 	<p><i>Target: Shoulder 90° abduction, token at wrist length from patient</i></p> <p>Brings hand to shoulder height, elbow can be bent or extended</p>	<p><i>Target: Shoulder 135° abduction, token at fingertip length</i></p> <p>Brings hand above shoulder height, elbow at least at eye level</p>  OK  NO

G. PUSH A BUTTON LIGHT			
Equipment:	Push button light		
Starting position:	Sitting, start with hand(s) on table. Table should be set so elbow is at approximately 45° -- a functional position. The button light is placed on the table between the person's hands on a stiff surface.		
Instruction:	Can you turn the light on by pushing it and hard enough to keep it lit? Try using one hand		
Tested function	Pushing buttons		
Scoring details:	The light should remain on the table. They can only use their hands to activate the light. Squeezing light between fingers or banging on it is not allowed. Elbow cannot be higher than the wrist		
	0	1	2
	Unable to turn the light on with one hand	Able to turn the light on momentarily with fingers and/or	Able to turn the light on permanently with fingers and/or

thumb of one hand.

thumb of one hand.

H. TEARING PAPER

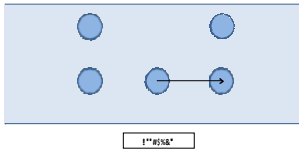
Equipment:	Several sheets of A4 paper		
Starting position:	Sitting, start with hands on table. Table should be set so elbow is at approximately 45° flexion from full extension (a functional position). If not possible, adapted position is allowed but hands must be on the table. Start with piece of paper that has been folded in 4. If unable to tear unfold paper (folded in 2) and ask to tear folded edge but not in the center along the previously folded crease.		
Instruction:	Can you tear this paper starting from the folded edge?		
Scoring details	To score an item they must tear on folded edge and complete the tear across the width of the page in no more than 3 good attempts.		
	0	1	2
	Cannot tear folded piece of paper	Tears the sheet of paper folded in 2, beginning from the folded edge	Tears the sheet of paper folded in 4, beginning from the folded edge

I. OPEN ZIPLOC CONTAINER

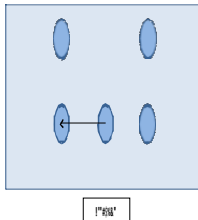
Equipment:	Standard round 8 ounce Ziploc container		
Starting position:	Sitting, start with hands on table. Table should be set so elbow is at approximately 45° -- a functional position. Ziploc container placed in midline in front of subject.		
Instruction:	Can you open and take off lid from the container? If not able on first attempt the evaluator can suggest strategy (stabilizing container with one hand against body while prying lid off completely with alternate hand.)		
Tested function	Opening containers		
Scoring details	0	1	
	Unable to open.	Open container, on table or against body	

J. RAISE CUP with 200g TO MOUTH			
Equipment:	2 cups one inside each other with 200g weight inside		
Starting position	Sitting, start with hand(s) on table. Table should be set so elbow is at approximately 45° --- a functional position. Cup is placed in hand on table in front of subject at midline		
Instruction	Can you raise the cup to your mouth as if you were drinking?		
Tested function	Lifting weight at mouth level. Drinking		
Scoring details	Cup's upper rim should reach mouth level		
	0	1	2
	Unable to get cup to mouth	Cup with 200g to mouth 2 hands	Cup with 200 g to mouth 1 hand

K. MOVING 200gr WEIGHT ON TABLE HORIZONTALLY			
Equipment	--- Tablecloth with drawn 2 circles 20cm apart (see Appendix 1) placed with center circle aligned with patient's midline --- Weights 200g		
Starting position	-Sitting, start with elbow resting, hand on tablecloth next to weight placed on midline circle The weight is moved from the midline circle to outer circle on tested side in one motion.		
Instruction	Can you lift this weight from the center circle to the outside circle with one hand?		
Tested function	Hand function (pinch), forearm function, moving objects on horizontal plane		
Scoring details	For score 2 a lift is defined as hand and forearm clear of all surfaces for duration of movement and the weight must be completely inside the outer circle at end of task. Score 0 if uses two hands on weight		
	0	1	2
Between horizontal circles (INNER TO OUTER CIRCLE)	Unable	Slide 200g	Lift 200g weight



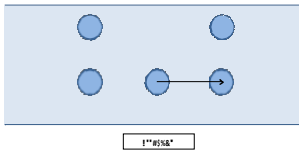
Right-handed subject example



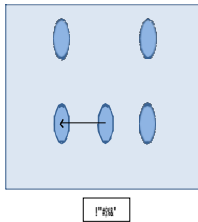
Left-handed subject example

L. MOVING 500gr WEIGHT ON TABLE HORIZONTALLY

Equipment	-- Tablecloth with drawn 2 circles 20cm apart (see Appendix 1) placed with center circle aligned with patient's midline -- Weights 500g		
Starting position	-Sitting, start with elbow resting, hand on tablecloth next to weight placed on midline circle The weight is moved from the midline circle to outer circle on tested side in one motion		
Instruction	Can you lift this weight from the center circle to the outside circle with one hand?		
Tested function	Hand function (pinch), forearm function, moving objects on horizontal plane		
Scoring details	For score 2 a lift is defined as hand and forearm clear of all surfaces for duration of movement and the weight must be completely inside the outer circle at end of task. Score 0 if uses two hands on weight.		
	0	1	2
Between horizontal circles (INNER TO OUTER CIRCLE)	Unable	Slide 500g	Lift 500g weight



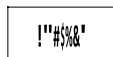
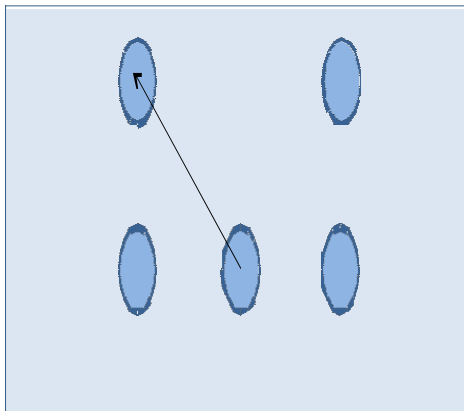
Right-handed subject example



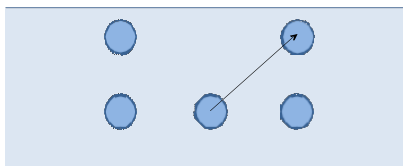
Left-handed subject example

M. MOVING WEIGHT ON TABLE DIAGONALLY


Equipment	<ul style="list-style-type: none"> -- Tablecloth (see Appendix 1) placed with center circle aligned with patient's midline -- Cooking weight 200g 		
Starting position	<ul style="list-style-type: none"> --Sitting, start with elbow resting, hand on tablecloth next to weight -- The weight is moved across midline from the center circle to the upper outer circle on opposite side. 		
Instruction	Can you lift this weight from this circle to this circle with one hand?		
Tested function	Hand function (pinch), forearm function, moving objects on horizontal plane		
Scoring details	For score 2-a lift is defined as hand forearm and elbow clear of all surfaces for duration of movement. For a score of 2 subject can be in full elbow extension without moving out of base of support and keeping hand along the line, although not reaching the opposite diagonal circle		
	0	1	2
	Unable	Slide 200g	Lift 200



Right-handed subject example



Left-handed subject example

N. BRING 500G WEIGHT FROM LAP TO TABLE			
Equipment:	500gr sand weight fastened in a ring shape		
Starting position:	Sitting, start with hands resting on thighs and weight (500 gr) on patient's lap. Examiner's hand placed in midline at subjects shoulder level and wrist length. Block excessive trunk flexion		
Instruction:	Can you bring hands/weight from thighs onto table with 2 hands?		
Tested function	Bring objects from lap onto table or shoulder height with 2 hands		
Scoring details	0	1	2
	Unable to bring weight to table using two hand	Brings weight onto table using two hands	Brings weight at eye level using two hands 

O. BRING BOTH ARMS ABOVE HEAD --- <i>Shoulder abduction</i>			
Starting position:	Arms along side or beyond armrests		
Finish position	Extended arms above head		
Instruction	"Raise your arms above your head out to the side – try and keep straight elbows"		
Scoring details	Score from Entry item (Brooke score)		
	0	1	2
	Unable	Can raise both arms simultaneously above head only by flexing the elbow (using compensation) (Brooke 5)	Can abduct both arms simultaneously elbows in extension in a full circle until they touch above the head (Brooke 6)

P. BRING 500g ABOVE SHOULDER HEIGHT WITH EXTENDED ARM- <i>Shoulder abduction</i>			
Equipment:	500g weight		
Starting position:	-Sitting, start with hands on lap. Elbows unsupported. -Place weight in their hand if able to perform task without weights. Ask them to use a full palmar grasp to hold the weight. Preferred no arm rests on chair		
Finish position	Arm extended out to side above head (elbow to eye level)		
Instruction	Hand on lap – “give me the weight” Always take weight from them once they have reached maximum height (to avoid eccentric muscle work).		
Tested function	Bringing objects at shoulder height and above		
Scoring details	Less than 30° trunk flexion compensation is allowed -The proper movement without compensation is: simultaneous combination of shoulder external rotation with shoulder abduction and elbow extension. Movement has to be controlled and the patient has to maintain the finishing position -- Compensation: Absence or asynchrony of one of the previously mentioned movement components, additional or uncontrolled movement Other arm must remain in the individuals lap or on armrest		
	0	1	2
	Unable to lift 500g weight even with compensation	Able to lift 500g weight with compensation	Able to lift 500g weight without compensation

Q. BRING 1kg ABOVE SHOULDER HEIGHT WITH EXTENDED ARM- <i>Shoulder abduction</i>	
Equipment:	1kg weight
Starting position:	-Sitting, start with hands on lap. Elbows unsupported. -Place weight in their hand if able to perform task without weights. Ask them to use a full palmar grasp to hold the weight. Preferred no arm rests on chair
Finish position	Arm extended out to side above head (elbow to eye level)
Instruction	Hand on lap – “give me the weight” Always take weight from them once they have reached maximum height (to avoid eccentric muscle work).

Tested function	Bringing objects at shoulder height and above		
Scoring details	The proper movement without compensation is: simultaneous combination of shoulder external rotation with shoulder abduction and elbow extension. Movement has to be controlled and the patient has to maintain the finishing position -Compensation: Absence or asynchrony of one of the previously mentioned movement components, additional or uncontrolled movement Other arm must remain in the individuals lap or on armrest		
	0	1	2
	Unable to lift 1kg weight even with compensation	Able to lift 1kg weight with compensation	Able to lift 1kg weight without compensation

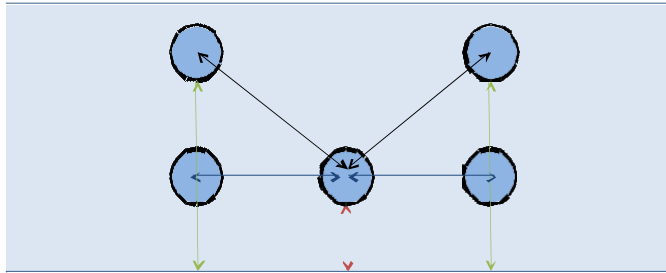
R. BRING HAND ABOVE SHOULDER HEIGHT WITH EXTENDED ARM- <i>Shoulder flexion</i>			
Starting position:	-Sitting, start with hands on lap. Elbows unsupported. Preferred no arm rests on chair		
Finish position	Arm extended out to front above head (elbow to eye level)		
Instruction	"Reach out and touch my hand"		
Tested function	Bringing objects at shoulder height and above		
Scoring details	Less than 30° trunk flexion compensation is allowed -- The proper movement without compensation is: simultaneous combination of shoulder flexion and elbow extension. Movement has to be controlled and the patient has to maintain the finishing position -- Compensation: Absence or asynchrony of one of the previously mentioned movement components, additional or uncontrolled movement Other arm must remain in the individuals lap or on armrest		
	0	1	2
	Unable	Able with compensation	Able without compensation

S. BRING 500g ABOVE SHOULDER HEIGHT WITH EXTENDED ARM- <i>Shoulder flexion</i>			
Equipment:	500g weight		
Starting position:	-Sitting, start with hands on lap. Elbows unsupported. -Place weight in their hand if able to perform task without weights. Ask them to use a full palmar grasp to hold the weight. Preferred no arm rests on chair		
Finish position	Arm extended out to front above head (elbow to eye level)		
Instruction	Hand on lap – "give me the weight" Always take weight from them once they have reached maximum height (to avoid eccentric muscle work).		
Tested function	Bringing objects at shoulder height and above		
Scoring details	Less than 30° trunk flexion compensation is allowed The proper movement without compensation is: simultaneous combination of shoulder flexion and elbow extension. Movement has to be controlled and the patient has to maintain the finishing position		

	<p>Compensation: Absence or asynchrony of one of the previously mentioned movement components, additional or uncontrolled movement</p> <p>Other arm must remain in the individuals lap or on armrest</p>		
	0	1	2
	Unable to lift 500g weight even with compensation	Able to lift 500g weight with compensation	Able to lift 500g weight without compensation

T. BRING 1kg weight ABOVE SHOULDER HEIGHT WITH EXTENDED ARM- <i>Shoulder flexion</i>			
Equipment:	1kg weight		
Starting position:	-Sitting, start with hands on lap. Elbows unsupported. -Place weight in their hand if able to perform task without weights. Ask them to use a full palmar grasp to hold the weight. Preferred no arm rests on chair		
Finish position	Arm extended out to front above head (elbow to eye level)		
Instruction	Hand on lap – “give me the weight” Always take weight from them once they have reached maximum height (to avoid eccentric musclework).		
Tested function	Bringing objects at shoulder height and above		
Scoring details	Less than 30° trunk flexion compensation is allowed The proper movement without compensation is : simultaneous combination of shoulder flexion and elbow extension. Movement has to be controlled and the patient has to maintain the finishing position Compensation: Absence or asynchrony of one of the previously mentioned movement components, additional or uncontrolled movement Other arm must remain in the individuals lap or on armrest		
	0	1	2
	Unable to lift 1kg weight even with compensation	Able to lift 1kg weight with compensation	Able to lift 1kg weight without compensation

Appendix 1 Tablecloth dimensions and layout



9j#+: +''+3%7 #60 3'6% #'%'0'#56/6%+3/4



1'#\$%&%') *+,\$



,- +\$.'/ \$ %01%/.%+3/4 /'2%&5%6 +'' +3% +6&%'7



8- +\$ 2%&5%6 +''+3% +6&%'7



8 * +\$.'/ \$ %01%/.%+3/4

SCALA BRADEN

	Descrizione	Punteggio
Percezione sensoriale	Non limitata	4
	Leggermente limitata	3
	Molto limitata	2
	Completamente limitata	1
Umidità	Raramente bagnato	4
	Occasionalmente bagnato	3
	Spesso bagnato	2
	Costantemente bagnato	1
Attività	Cammina frequentemente	4
	Cammina occasionalmente	3
	In poltrona	2
	Non cammina	1
Mobilità	Limitazione assente	4
	Parzialmente limitata	3
	Molto limitata	2
	Completamente immobile	1
Nutrizione	Eccellente	4
	Adeguate	3
	Probabilmente inadeguata	2
	Molto povera	1
Frizione e scivolamento	Assenza di problemi	3
	Problema potenziale	2
	Problema	1
Data..... Ora	Firma.....	TOTALE
Data..... Ora	Firma.....	TOTALE
Data..... Ora	Firma.....	TOTALE

Punteggio Braden

A rischio se punteggio totale ≤ 16

RINGRAZIAMENTI

A mamma e papà, un grazie immenso quanto il bene che c'è.

In questi tre anni, dopo ogni esame, prova, ma anche semplicemente dopo ogni turno, il mio obiettivo è sempre stato quello di chiamarli e dire che tutto era andato bene e renderli orgogliosi di me. Renderli orgogliosi per ripagare tutti i sacrifici che mi hanno portata ad essere qui oggi. Orgogliosi dei valori e dell'educazione che mi hanno trasmesso crescendo. Grazie perché mi avete sempre lasciata libera di compiere le mie scelte, appoggiandomi e supportandomi sempre. Grazie perché ovunque sarò, so che mi guarderete brillare pronti ad abbracciarmi ogni volta che sentirò voglia di casa.

Ad Alberto, il mio cuore, il mio orgoglio... meravigliosamente mio fratello.

A chi oggi non è qui con noi, ma io so che mi ha sempre osservata da lassù e oggi immagino il suo sorriso, orgoglioso di me.

A nonno Angelo, nonna Maria, nonna Milena, zia, zio, Irina e Simone. Perché nella vita ognuno di noi fa delle scommesse, chi per lavoro, chi per l'università, chi per seguire i propri sogni, ma non c'è stato giorno in cui non mi sia mancata "casa" e chi mi ama incondizionatamente... la mia famiglia!

A Isabella, una scoperta. Lei sola che veramente sa quanto sia bello e difficile allo stesso tempo questo percorso. Abbiamo praticamente condiviso tutto, inaspettatamente. A lei che ha sopportato, fino in ultimo, tutte le mie ansie, tutti i miei "non so niente, non ci vado a fare l'esame", pronta poi a gioire con me. Ti auguro ogni bene, te lo meriti!

Alle mie amiche.

Ad Adele, "perché se ti laurei tu è come se mi laureassi anche io". In realtà non servono molte parole per descriverci, perché lei è con me da sempre, costantemente al mio fianco. Una certezza!

A Marika, alla tua forza, tenacia, grinta e determinazione. Alla gioia che emani.

Alle mie amiche folli, lunatiche, ai loro abbracci, le mani tese. Ad Angela, sempre lì con la mano tesa, pronta ad ascoltarti e condividere follie. Ad Antonella, perché potremmo anche non sentirci, ma lei c'è sempre.

A Gabriella, ai silenzi, alle nostre stranezze, alla distanza, che spesso è presenza.

Alle loro risate, ai loro tormenti, alle loro paure. Siete la mia fortuna!

A tutto il bello che ho avuto la fortuna di incontrare. Guardandomi indietro rivedo tutte le persone conosciute, le esperienze fatte, tutte le emozioni provate, spesso non semplici da sopportare. Ho conosciuto la sofferenza vera, il dolore, ho visto gli occhi di un padre piangere per il proprio figlio vedendolo star male, ma soprattutto ho ammirato la forza di chi con il sorriso combatte quotidianamente contro un mostro, la tenacia di chi riapre gli occhi dopo un intervento a cuore aperto.

Mi auguro di non perdere mai la passione, l'entusiasmo, l'interesse e l'amore per le persone, i loro occhi e le loro storie che non sono mai banali. La cosa più bella? I tanti "grazie" ricevuti, sinceri e colmi di bene e riconoscenza, che ripagano ogni forma di stanchezza e ti fanno capire quanto veramente ne sia valsa la pena! Ad maiora!

