

L'atrofia muscolare spinale

Spinal muscular atrophy

M.C. Pera, M. Pane, E. Mercuri

Neuropsichiatria Infantile e Centro Clinico Nemo, Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Roma

Riassunto

Negli ultimi anni ci sono stati significativi progressi nella ricerca e nella presa in carico delle malattie neuromuscolari pediatriche. Un più attento monitoraggio, una migliore prevenzione delle complicanze e l'introduzione di strategie riabilitative hanno fortemente modificato la storia naturale di una delle malattie più frequenti in ambito pediatrico: l'atrofia muscolare spinale (SMA).

Questi aspetti sono stati codificati in delle vere e proprie raccomandazioni che, nell'ultimo decennio sono diventate disponibili sia su pubblicazioni scientifiche che come opuscoli per le famiglie e per gli operatori. Queste raccomandazioni sono state recentemente aggiornate includendo nuovi aspetti pratici, relativi al setting di cura a casa del paziente ed alla preparazione per eventuali urgenze in ambito territoriale. In parallelo a questi aspetti di "care" si è assistito a una vera e propria esplosione di approcci terapeutici mirati a trovare una terapia risolutiva ("cure"). Questi approcci, fino a pochi anni fa limitati a studi preclinici, hanno raggiunto la fase clinica di sperimentazione ed in alcuni casi hanno già portato alla commercializzazione del farmaco.

Parole chiave: SMA, Storia naturale, Trattamento

Summary

In recent years there has been significant progress in the research and management of pediatric neuromuscular diseases. Accurate clinical follow-up, better prevention of complications and the introduction of rehabilitative strategies have greatly changed the natural history of one of the most frequent pediatric diseases: spinal muscular atrophy (SMA).

These aspects have been codified in real recommendations that, over the last decade, have become available both in scientific publications and as brochures for families and operators. These recommendations have recently been updated including new practical aspects, related to the patient's home care setting and preparation for possible territorial emergencies. In parallel to these aspects of "care" there has been a veritable explosion of therapeutic approaches aimed at finding a definitive therapy ("cure"). These approaches, until a few years ago were limited to preclinical studies, have reached the clinical trial phase and in some cases have already led to the commercialization of the drug.

Key words: SMA, Natural history, Treatment