

Lista di controllo SMA

Domande sul quadro clinico e sui sintomi

- Cos'è l'atrofia muscolare spinale (SMA)?
- Qual è la causa della malattia?
- Cosa causa la debolezza muscolare nella SMA?
- Quali sono i sintomi della malattia?
- Quali sono le complicazioni della malattia?
- Con quale frequenza si verifica la SMA?
- Quali sono le forme/tipi della malattia?
- Qual è l'aspettativa di vita delle persone con atrofia muscolare spinale (a seconda del tipo di SMA 1, 2 o 3)?
- Morirò a causa di questa malattia?
- Perché alcune persone sono più colpite dalla malattia di altre?
- Di che tipo di cure ha bisogno un paziente SMA?
- A parte la mia debolezza muscolare, sarò in grado di condurre una vita normale?
- Quali muscoli sono interessati?
- Ci sono altri organi colpiti dalla malattia (oltre ai muscoli)?
- La malattia colpisce anche l'intelligenza?
- Come si svilupperà la malattia?
- Avrò sicuramente bisogno di una sedia a rotelle?
- Cosa si può fare per influenzare positivamente la progressione della malattia?
- Esiste un trattamento per questa malattia? Ci sono farmaci per trattare la SMA?
(vedere la sezione sul trattamento qui sotto)
- È possibile una gravidanza con la malattia?
- È possibile lavorare con SMA?
- Come/perché ho ereditato questa malattia?
- Perché nostro figlio ha ereditato la malattia?

- Perché non abbiamo sviluppato noi stessi la SMA?
- Perché mio fratello/sorella ha la malattia?

Domande sulla genetica

- Cosa sono i cromosomi e il DNA?
- Cosa sono i geni?
- Cos'è una mutazione? Cos'è una delezione?
- Come si formano le proteine?
- Cos'è lo splicing? Cos'è la biosintesi delle proteine?
- Qual è la funzione delle proteine?
- Cosa sono le copie dei geni?
- Cosa significa che la SMA è una malattia autosomica recessiva?

Domande sulla diagnosi

- Come viene diagnosticata l'atrofia muscolare spinale?
- Perché non mi è stato diagnosticato prima/più velocemente?
- Perché ci sono due geni SMN: SMN1 e SMN2?
- Che influenza ha il numero di copie del gene SMN2 sulla SMA?
- È possibile una diagnosi prenatale o perinatale?

Domande sul trattamento

- Ci sono opzioni per il trattamento della SMA?
- Quali sono le diverse opzioni per trattare la SMA?
- Posso/possono i miei genitori scegliere il trattamento che mi spaventa di meno?
- Se il trattamento scelto non funziona, posso passare ad un altro trattamento?
- Chi paga il trattamento?
- È necessario consultare altri specialisti oltre al neurologo per esami regolari?
- Di quali aiuti ho bisogno (sedia a rotelle, auto speciale, ecc.)?

- Cosa si può fare per influenzare positivamente la progressione della malattia?
- Ho bisogno di fare esercizio per rafforzare i miei muscoli, o piuttosto no?
- Che tipo di esercizi dovrei fare?
- Quali sono i centri SMA in Svizzera?

Domande sulla nutrizione

- Mi trovo molto magro/troppo grasso. Cosa posso fare per guadagnare/perdere peso in modo equilibrato?
- Non ho abbastanza forza per mangiare quanto dovrei, potrei prendere degli integratori?
- Quale dieta consiglia per la SMA?
- La SMA influenza il metabolismo?
- Il fabbisogno calorico è diverso a causa della SMA?
- A cosa bisogna prestare attenzione nella dieta?
- Potete raccomandarmi o indirizzarmi a qualcuno che possa aiutarmi ad ottimizzare la mia dieta?
- Cosa si può fare per aiutare le difficoltà di deglutizione? Ci sono consigli o esercizi che possono aiutare?
- È possibile mangiare una dieta vegetariana o vegana nonostante la SMA?
- Cos'è una gastrostomia endoscopica percutanea (PEG) e quando viene eseguita?
- Mio figlio deve essere alimentato tramite un sondino nasogastrico o una PEG?

Domande sull' ortopedia

- Bisogna farsi operare per la scoliosi?
- C'è un modo per prevenire la scoliosi?
- Cosa si fa esattamente durante l'operazione?
- Ci sono diversi tipi di chirurgia? Quali sono i vantaggi e gli svantaggi?
- Se viene operato, può ancora muoversi?
- Quali sono i vantaggi e gli svantaggi di avere o non avere un intervento chirurgico?
- Ci sono alternative alla chirurgia?

- Le contratture possono essere operate? Qual è la procedura per una tale operazione?
Quali sono i vantaggi e gli svantaggi della chirurgia?
- Si possono prevenire o contrastare le contrazioni muscolari?
- Avrò problemi con l'anca (per esempio la lussazione)?

Domande sulla respirazione

- Bisogna fare degli esercizi per allenare la propria capacità respiratoria?
- Cosa devo fare se penso di avere un'infezione respiratoria?
- Cosa potrebbe aiutare ad avere meno infezioni respiratorie?
- Quali test di routine dovrei fare per monitorare la mia capacità respiratoria? Con quale frequenza dovrebbero essere fatti?
- Devo usare certe macchine regolarmente e quotidianamente?

Domande sulla vita quotidiana e la qualità di vita

- Avrò difficoltà a scrivere o ad andare a scuola? Ho bisogno di qualcuno che mi aiuti a scuola?
- Riuscirò a trovare un partner e ad avere una relazione?
- La gravidanza/paternità è possibile con la malattia?
- Potrò fare un apprendistato o studiare?
- Posso lavorare?
- Ho molti dolori. Cosa potrebbe aiutarmi ad alleviare questi dolori?
- Ho molta saliva. C'è qualcosa che potrebbe aiutarmi a salivare meno?
- Dove posso trovare aiuto e consigli?
- Come posso mettermi in contatto con altre persone interessate/parenti?
- Chi posso contattare se ho domande sulla mia assicurazione?

Domande sugli assistenti

- Esiste il diritto ad una sedia a rotelle (elettrica)?
- Si ha diritto ad un sostegno finanziario per adattare la casa?
- Si ha diritto a qualcuno che possa aiutare nei compiti quotidiani a casa?
- Chi può aiutarmi a scoprire di più sui miei diritti?