

LA SCLEROSI MULTIPLA PEDIATRICA GUIDA PER GENITORI



**SCLE
ROSI
MULT
IPLA**
ONLUS
associazione
italiana

un mondo
libero dalla SM

A cura di: Silvia Traversa e Michele Messmer Uccelli

Hanno collaborato: Angelo Ghezzi, Neurologo, Paola Grossi,
Psicologo e Grazia Rocca, Neurologo

L'idea di questa pubblicazione è tratta dal volume
della MS Society UK, *Childhood MS: a guide for parents*, 2013

Coordinamento editoriale: Silvia Zino

Progetto grafico: Francesca Massa

Si ringrazia l'Agenzia Tips Images
per la gentile concessione dell'immagine di copertina
e Carlos Spottorno per le foto di pagina 12



AISM Associazione Italiana Sclerosi Multipla

Sede Nazionale
Via Operai, 40
16149 Genova
Numero Verde 800 80 30 28
www.aism.it - aism@aism.it
© Edizioni AISM

ISBN 9788871481005

Iniziativa realizzata grazie al contributo non condizionato di  **Merck Serono**

INDICE

1. Che cosa è la sclerosi multipla	6
Possibili cause	8
Tipi di SM	8
2. Come viene diagnosticata la SM nell'infanzia?	10
Esami diagnostici	11
3. In che modo la SM può manifestarsi	14
Sintomi	15
4. Trattamento farmacologico	17
Terapia per le ricadute	18
Farmaci che modificano il decorso	19
Terapie sintomatiche	20
5. Parlare di SM	21
Affrontare la SM con proprio figlio	22
Parlare di SM in famiglia	24
Comunicare la SM a scuola	25
6. Domande frequenti	27

INTRODUZIONE

La sclerosi multipla (SM) è comunemente considerata una malattia dell'età adulta, ma recenti evidenze hanno messo in luce che anche i bambini e gli adolescenti possono sviluppare la malattia.

È comunque abbastanza frequente per gli adulti con SM rintracciare le origini della loro malattia nella loro infanzia o adolescenza.

Si stima che in Italia ci siano circa 72.000 persone con SM ed è possibile che nel 5-10%, dei casi l'esordio della malattia avvenga a un'età inferiore ai 16 anni. La SM pediatrica non è facilmente diagnosticabile: i sintomi si possono presentare in forma lieve e passeggera oppure possono essere associati ad altre malattie più comuni nei bambini con sintomi simili a quelli della SM.

Se a vostro figlio è stata diagnosticata la SM, o se la SM è stata suggerita come una possibile causa dei suoi sintomi, questa pubblicazione può aiutarvi a capire un po' meglio la patologia, come gestire i cambiamenti che si possono presentare e quali trattamenti sono disponibili.

L'idea di una pubblicazione rivolta ai genitori che hanno un bambino o adolescente con diagnosi di SM nasce proprio dal confronto con le famiglie entrate in contatto con l'Associazione, che hanno segnalato la mancanza di informazioni specifiche per la SM pediatrica.

L'obiettivo è quello di affrontare le difficili tematiche della sclerosi multipla in età pediatrica, con un linguaggio chiaro e accessibile, toccando i principali aspetti della SM, cercando di dare una prima risposta ai numerosi interrogativi e dubbi che si possono provare di fronte a una diagnosi di SM del proprio figlio.

Questa pubblicazione è indirizzata ai genitori che hanno un figlio o una figlia con SM sotto i 18 anni e si inserisce nella collana che AISM ha dedicato alla Famiglia, con materiale specifico per tutto il nucleo familiare.

*L'Associazione Italiana Sclerosi Multipla promuove il **Gruppo SM Pediatrica** che coinvolge tutte le Società Scientifiche interessate, con l'obiettivo di fornire risposte sia dal punto di vista della ricerca che della presa in carico alle famiglie con un bambino o adolescente con la SM.*

Il Gruppo SM Pediatrica è composto da: Associazione Italiana Sclerosi Multipla (AISM), Fondazione Italiana Sclerosi Multipla (FISM), Gruppo di Studio Sclerosi Multipla della Società Italiana di Neurologia (SIN), Società Italiana di Pediatria (SIP) e Gruppo di Studio di Neuroimmunologia Pediatrica, Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e Adolescenza (SINPIA), Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP).

I. CHE COS'È LA SCLEROSI MULTIPLA



P

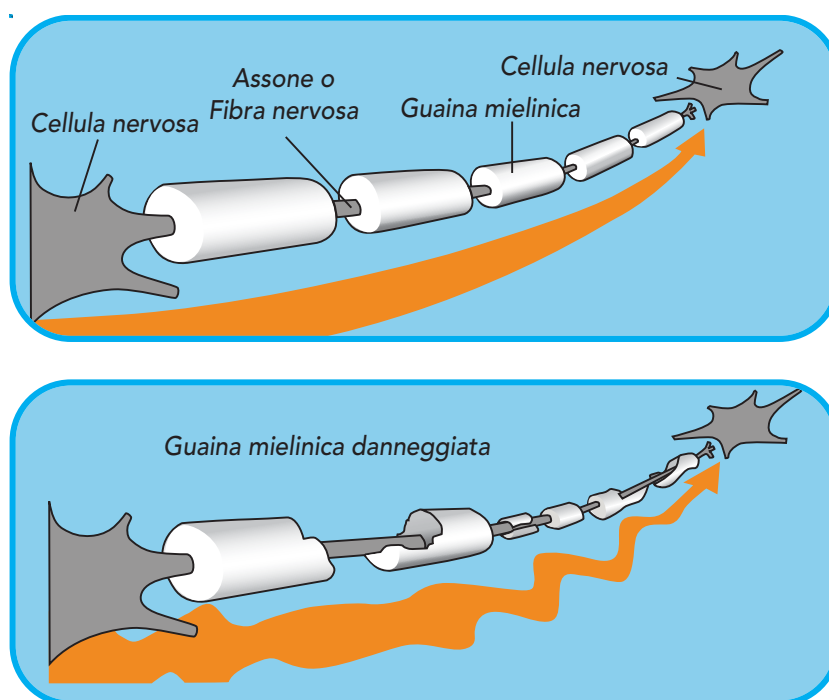
er comprendere la SM, può essere di aiuto capire cosa succede nel sistema nervoso centrale (il cervello e il midollo spinale).

Il cervello controlla le attività del nostro corpo, movimenti e i pensieri, come per esempio prendere un bicchiere o sollevare un piede, e ciò avviene mediante i messaggi inviati dal nostro cervello. Il midollo spinale rappresenta la via principale di comunicazione di questi messaggi tra il corpo e il cervello.

Le fibre nervose del sistema nervoso centrale (assoni) conducono le informazioni in entrata e in uscita sotto forma di impulsi elettrici. Sono circondate e protette da una sostanza isolante chiamata mielina, che favorisce una trasmissione dei messaggi più rapida e agevole.

Nella SM questa guaina protettrice viene danneggiata dallo stesso sistema immunitario, normalmente deputato alla difesa dell'organismo, che però nelle malattie dette autoimmuni, agisce per errore, attaccando un componente del proprio sistema, scambiandolo per un agente estraneo.

Nel caso della SM, il sistema immunitario attacca la mielina, danneggiandola parzialmente o completamente, lasciando cicatrici comunemente chiamate lesioni o placche e provocando un rallentamento o una distorsione nella trasmissione degli impulsi.



La mielina normale (A) e danneggiata (B).

Il danno o la perdita di mielina (demielinizzazione) può essere di grandezza variabile e può essere presente in più aree del sistema nervoso centrale.

Il sistema nervoso centrale ha la capacità di riformare la mielina distrutta, ma non sempre una ricostruzione completa è possibile.

L'intensità dei sintomi dipende da quanto è estesa la zona di perdita della mielina e da quanto grave è il danno all'assone; mentre il tipo di sintomo dipende alla sede del sistema nervoso centrale in cui è avvenuto il danno.

Per questo ogni persona può sperimentare sintomi diversi l'uno dall'altro, variabili nel tempo e nell'impatto che procurano.

La SM può manifestarsi in diversi modi, ed è proprio l'imprevedibilità uno degli aspetti più difficili da gestire e a volte accettare. Non sapere quali sintomi si possono presentare, quando e quanto tempo possono durare, è sicuramente fonte di preoccupazione, sia per chi vive l'esperienza in prima persona, sia per tutti quelli che gli stanno vicino.

POSSIBILI CAUSE

La SM non è una malattia contagiosa, né ereditaria, quindi non si trasmette direttamente da genitore a figlio. Non è possibile prevedere a chi e quando si svilupperà e oggi non c'è niente che si possa fare per prevenirla.

Gli studi effettuati indicano che esiste una serie di fattori che, se combinati, possono provocare la presenza della malattia in alcune persone.

Molte ricerche suggeriscono che una combinazione di geni, interagendo con alcuni fattori ambientali, renda alcune persone maggiormente predisposte allo sviluppo della SM. Altre ricerche indicano che la presenza di un virus o un batterio può fungere da elemento scatenante della SM. È stato anche riconosciuto che il fumo di sigaretta ha un ruolo che facilita lo sviluppo della malattia. Studi recenti chiamerebbero in causa anche una carenza di vitamina D.

TIPI DI SM

Nei bambini e adolescenti è possibile individuare alcune forme di decorso della malattia, anche se nel 95% dei casi il decorso è di tipo recidivante-remittente.

🌀 SM recidivante e remittente

SM recidivante e remittente è la forma più comune di SM sia negli adulti che nei bambini. È caratterizzata da episodi acuti o ricadute (definite anche attacco o esacerbazione) che hanno una durata in alcune ore o alcuni giorni fino a raggiungere una fase di stabilizzazione, seguita da un recupero quasi sempre totale delle funzioni. Per definizione, i sintomi devono durare almeno 24 ore e presentarsi a distanza di almeno 30 giorni da una precedente ricaduta. La piena manifestazione di una ricaduta può richiedere più giorni e la durata può essere variabile, da pochi giorni a settimane o mesi.

• SM secondariamente progressiva

È piuttosto frequente che una persona con un iniziale decorso recidivante e remittente sviluppi successivamente negli anni un decorso secondariamente progressivo. Questo è caratterizzato da un accumularsi di disturbi che comportano una disabilità crescente, spesso senza che sia più possibile distinguere la comparsa di vere e proprie ricadute. Si stima che una fase secondariamente progressiva si presenta anche dopo 20-25 anni negli adulti trattati con farmaci per la SM.

La ricerca suggerisce che i bambini tendono a sviluppare SM secondariamente progressiva più tardi e ad avere un ritmo di progressione più lento rispetto alle persone che ricevono la diagnosi nell'età adulta.

• SM primariamente progressiva

La SM primariamente progressiva è abbastanza rara in età pediatrica (meno del 5%). È caratterizzata dalla presenza di sintomi che iniziano in modo graduale e tendono a progredire lentamente nel tempo senza che si manifestino vere e proprie ricadute.

• SM benigna

Esiste anche una forma di SM benigna, con episodi poco frequenti e risoluzione senza esiti.

È possibile confermare questa forma solo dopo circa 15-20 anni dall'esordio.

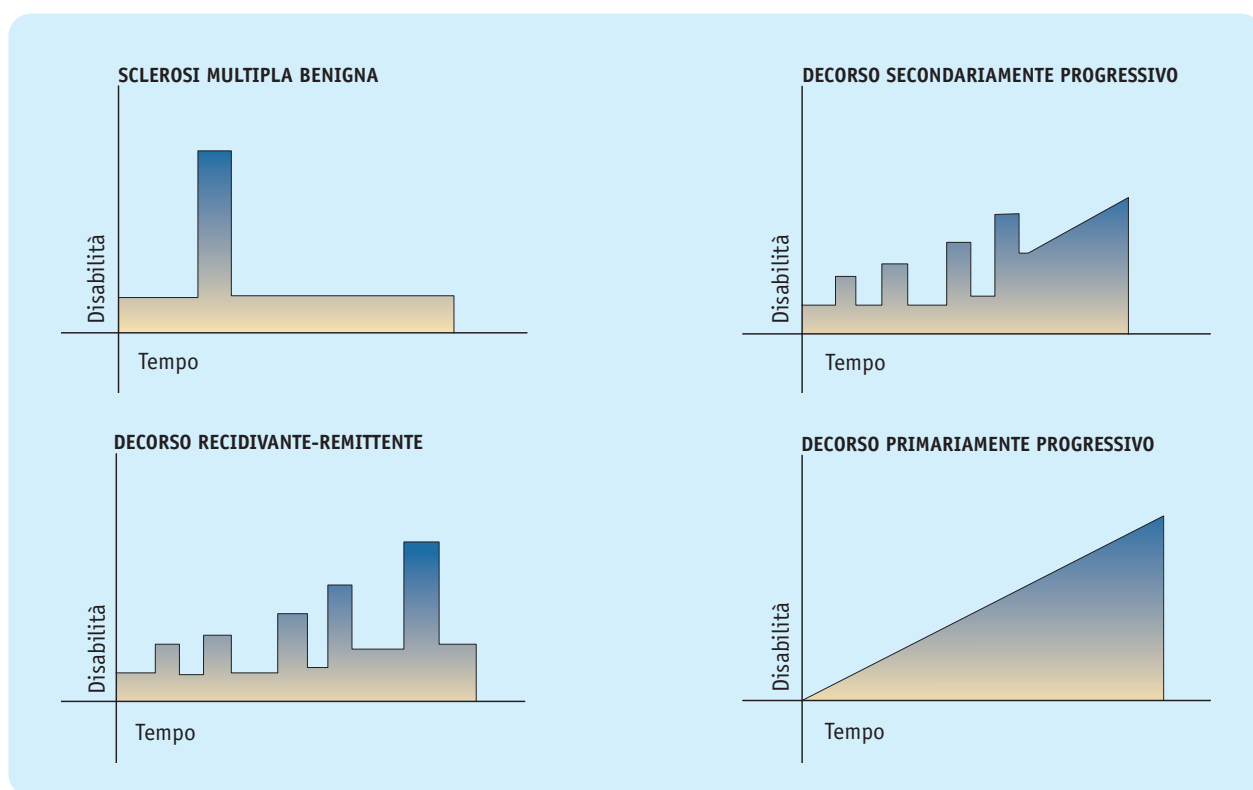


Grafico dei diversi decorsi della SM

2. COME VIENE DIAGNOSTICATA LA SM NELL'INFANZIA?



La diagnosi di SM può essere difficile sia nei bambini che negli adulti a causa della complessità e varietà di sintomi. Non esiste un unico esame diagnostico e prima di formulare una diagnosi definitiva vanno escluse altre patologie che si manifestano con una sintomatologia simile.

Sebbene esistano precise linee guida disponibili per i neurologi per la diagnosi della SM nell'adulto, per i bambini e adolescenti il processo diagnostico non è ancora così ben consolidato.

In Italia, una diagnosi può essere formulata da un pediatra, un neuropsichiatra infantile, un neurologo dell'adulto, o in qualche caso con la collaborazione di più figure professionali.

Ad oggi purtroppo non esiste ancora in Italia un iter ufficiale e riconosciuto che permetta alla famiglia di seguire un percorso chiaro e completo verso una diagnosi di SM e verso la presa in carico globale. Per questo i genitori possono ritrovarsi bloccati in un "limbo", in attesa di una risposta in grado di dare un senso a quello che sta accadendo.

Diventa quindi fondamentale per un genitore capire in che cosa consiste l'iter diagnostico e i successivi follow up per la SM nell'età pediatrica in modo da essere il più preparato possibile e meno in balia degli eventi.

ITER DIAGNOSTICO

Giungere a una diagnosi di SM può richiedere tempo. Nessun esame preso singolarmente è sufficiente per formulare la diagnosi di sclerosi multipla. La diagnosi si basa sull'insieme di storia clinica, l'esame neurologico e gli esami strumentali. Inoltre, per escludere altre patologie con sintomatologia simile alla SM, è importante svolgere altri esami, tra cui quelli del sangue. La diagnosi di SM in età pediatrica è complessa a causa dell'esistenza di altre malattie dell'infanzia con sintomi e caratteristiche simili. Inoltre, i pediatri possono non essere portati a pensare a una diagnosi di SM, dato che non è una malattia molto conosciuta nei bambini.

Per poter confermare una diagnosi di SM occorre dimostrare la diffusione delle lesioni in diverse aree del sistema nervoso centrale (disseminazione spaziale) e/o l'evoluzione del processo nel tempo (disseminazione temporale).

Può essere di grande supporto spiegare al proprio figlio il tipo di esame che dovrà affrontare, come si svolge, se comporta o meno qualche fastidio. Condividere queste informazioni può rassicurarlo facendolo sentire più preparato ad affrontare l'esame e quindi meno spaventato. Nella maggior parte degli esami è possibile restare al fianco del proprio figlio.

• Storia clinica

Durante la visita con il neurologo, viene chiesto sia ai genitori sia al bambino/adolescente di riferire sintomi e problemi riscontrati nel presente o nel passato. Queste informazioni servono per comprendere le caratteristiche della malattia. Individuare se si è manifestata in momenti distinti nel tempo può essere un fattore importante per confermare la diagnosi.

Più informazioni vengono fornite, più facile sarà per il neurologo comprendere la storia clinica del bambino/adolescente, formulare un sospetto diagnostico più preciso e proporre accertamenti diagnostici più appropriati.

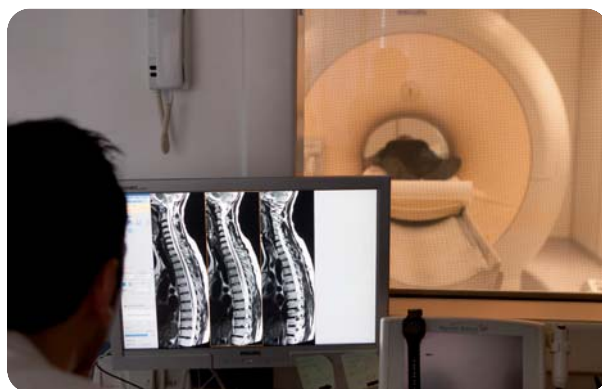
Sono quindi molto importanti tutte le informazioni che la famiglia riesce a riportare e dettagliare: come ad esempio la descrizione di un sintomo, quando certi sintomi si sono presentati, con quale durata e intensità.

• Esame neurologico

L'esame neurologico consiste in una valutazione approfondita di alcune funzioni come la forza e la coordinazione dei movimenti, l'equilibrio, la vista e la sensibilità e i riflessi. Vengono inoltre controllate le principali funzioni cognitive come orientamento, memoria, attenzione e linguaggio. L'esame neurologico aiuta il neurologo a verificare eventuali lievi variazioni nei movimenti, nei riflessi o nella sensibilità e a individuare cambiamenti anche molto piccoli delle condizioni neurologiche di cui non sempre si è consapevoli.

• Risonanza magnetica nucleare (RM)

La RM è un esame radiologico non invasivo, salvo l'iniezione di un mezzo di contrasto (paramagnetico e non iodato). L'apparecchio RM, o uno scanner di risonanza magnetica utilizza forti campi magnetici per creare un'immagine dettagliata del cervello e del midollo spinale per dimostrare l'esatta localizzazione e dimensione di ogni eventuale danno (lesione). L'esame RM rappresenta uno strumento fondamentale sia per la diagnosi, in quanto permette di evidenziare lesioni multiple e insorte in tempi diversi, sia per il monitoraggio della malattia in quanto permette di valutare l'evoluzione delle lesioni nel tempo.



Posizionamento della persona durante la risonanza magnetica (immagini tratte dal progetto Under Pressure).

Occorre sdraiarsi all'interno di un piccolo tunnel posizionato nel centro della macchina di risonanza. L'esame potrebbe durare tra i 20 e i 60 minuti. È completamente indolore ma piuttosto rumoroso.

• **Puntura lombare**

La puntura lombare serve per ricercare nel liquido cerebrospinale la presenza di anticorpi che indicano una reazione immunitaria all'interno del sistema nervoso centrale.

Per effettuare questo esame il bambino o l'adolescente viene fatto sdraiare sul fianco o in posizione seduta.

È un esame fastidioso che richiede di restare fermi nella posizione, per questo viene somministrato un anestetico locale sulla cute e, nei più piccoli, anche un sedativo. Un piccolo campione di liquido cerebrospinale viene prelevato inserendo un sottilissimo ago tra gli spazi delle ultime vertebre lombari. Non vi è alcun rischio di ledere il midollo spinale con questa manovra, poichè il midollo termina al di sopra di questo livello.

In seguito alla puntura lombare è possibile che si presenti qualche volta nausea, vomito e mal di testa. Di solito è utile riposare e restare a letto.

• **Potenziali evocati**

L'esame dei potenziali evocati, non invasivo e indolore, permette di misurare il tempo che occorre al sistema nervoso centrale per ricevere e interpretare i messaggi provenienti dagli organi che raccolgono gli stimoli alla base della vista, dell'udito e della sensibilità cutanea. Per misurare gli impulsi elettrici, vengono posizionati i piccoli elettrodi sulla testa del bambino/adolescente per registrare le onde cerebrali che si formano in risposta agli stimoli. Un rallentamento nei tempi di risposta può indicare una lesione della via nervosa esplorata.

3. IN CHE MODO LA SM PUÒ MANIFESTARSI?



SINTOMI

La SM può presentare un'ampia variabilità di sintomi, e non è detto che ogni persona li sperimenti tutti. Talvolta possono presentarsi contemporaneamente oppure in momenti differenti.

A volte è difficile individuare immediatamente i sintomi perché i bambini non sempre riescono a comunicare con esattezza quale disturbo stanno provando e spesso si adeguano rapidamente ai possibili fastidi.

Ecco alcuni tra i sintomi più comuni nella SM:

- **Fatica:** si presenta come una sensazione di mancanza di energia fisica e mentale che si distingue da una stanchezza "normale" poiché è un disturbo persistente. Può comparire anche dopo il riposo e tende ad accentuarsi con l'aumento della temperatura.
- **Problemi cognitivi** consistono soprattutto in difficoltà di memoria e concentrazione e in una riduzione della velocità di elaborazione delle informazioni.
- **Problemi visivi** sono maggiormente rappresentati dall'offuscamento o dallo sdoppiamento della vista.
- **Disturbi della sensibilità** consistono in intorpidimento, formicolio o nella diminuzione della sensibilità al caldo, freddo o al dolore, comunemente sperimentato nelle mani e/o nei piedi. Possono anche presentarsi come una sensazione di dolore.
- **Diminuzione** della forza muscolare.
- **Problemi di coordinazione** che consistono in un'alterata fluidità dei movimenti.

Alcuni sintomi, come i problemi di coordinazione, possono essere maggiormente evidenti, mentre altri sono meno palesi: il dolore o la fatica, ad esempio, sono definiti "invisibili", proprio perché sono percepiti da chi li prova ma non riconoscibili esternamente. I sintomi nascosti possono essere più difficili da comprendere soprattutto per le persone che non hanno familiarità o dimestichezza con questa malattia.

Ci sono poi altri sintomi della SM considerati meno comuni. Comunque è importante per i genitori non associare immediatamente alla malattia ogni tipo di malessere che può presentarsi. Bambini e adolescenti con SM, come tutti gli altri, possono essere soggetti ai tipici disturbi presenti nell'infanzia: possono avere l'influenza, mal di pancia, ecc. Essere adeguatamente informati permette ai genitori di distinguere con più facilità quello che può riguardare direttamente la SM.

I DISTURBI COGNITIVI

Le funzioni cognitive riguardano la capacità di ricordare, risolvere problemi, prestare attenzione, elaborare il pensiero. Queste abilità, naturalmente, variano da persona a persona.

Le lesioni causate dalla SM possono fermare o rallentare i messaggi che sotto forma di impulsi passano attraverso le fibre nervose, influenzando i processi del pensiero.

Anche se i disturbi cognitivi sono abbastanza frequenti nei bambini e adolescenti, non tutti vanno incontro a questo tipo di problematica.

I disturbi cognitivi potrebbero presentarsi come difficoltà nel richiamare velocemente alla memoria alcuni fatti o mantenere la concentrazione o l'attenzione per lungo tempo o in presenza di fattori disturbanti (ad esempio, difficoltà a fare i compiti con il televisore acceso).

I disturbi cognitivi nella SM, solitamente non comportano difficoltà di comunicazione e non impediscono nella maggior parte dei casi lo svolgimento delle comuni attività della vita quotidiana.

Gestione dei disturbi cognitivi

Di fronte al sospetto di difficoltà cognitiva nel bambino o adolescente con SM è importante ricorrere a una visita di valutazione approfondita per trovare la migliore strategia di gestione e risoluzione. Solitamente, il neurologo rinvia a uno specialista, come il neuropsicologo, in modo da valutare il quadro complessivo considerando anche gli aspetti emotivi.

Il neuropsicologo valuta i processi cognitivi e comportamentali attraverso un colloquio clinico con il bambino o adolescente durante il quale potranno essere somministrati vari test neuropsicologici, psicometrici e comportamentali. Ogni test valuta un ambito specifico, che nella SM include soprattutto la memoria, la capacità di risolvere problemi, di prestare attenzione e di elaborare il pensiero.

L'insieme dei vari risultati permette al neuropsicologo di fare la diagnosi dei problemi cognitivi specifici e di creare un piano di gestione e riabilitazione specifico per il singolo bambino/adolescente. L'obiettivo dell'intervento del neuropsicologo è di supportare il bambino e la famiglia nell'identificare le strategie compensatorie che possono rimediare le difficoltà incontrate. Qualsiasi pianificazione mirata ad affrontare i problemi cognitivi dovrebbe infatti includere l'intera famiglia e coinvolgere il bambino, a qualsiasi età. Allo stesso modo dovrebbero essere coinvolti anche la scuola e gli educatori.

Le strategie compensatorie prendono in considerazione lo stile di vita della famiglia, le preferenze, gli interessi e gli impegni del bambino/adolescente.

Nella quotidianità e nelle abitudini familiari, i genitori hanno un ruolo importante nell'aiutare il proprio figlio a mettere in pratica le nuove strategie compensatorie imparate, che possono servire anche a far calare il livello di ansia che un bambino o adolescente con problemi cognitivi può percepire. Aiutarlo a prendere consapevolezza dei propri punti di forza, e incoraggiarlo a chiedere aiuto in presenza di difficoltà, può essere un modo per diminuire il senso di frustrazione che emerge di fronte a tali problematiche.

4. TRATTAMENTO FARMACOLOGICO





Oggi sono disponibili vari farmaci che modificano il decorso della SM e sono in corso ulteriori studi di ricerca per identificare cure migliori. Inoltre molti sintomi possono essere trattati e gestiti con farmaci specifici.

Prima di decidere di iniziare una terapia farmacologica per la SM è fondamentale capire l'utilità dei farmaci sull'andamento della malattia e sulle ricadute e anche il potenziale ruolo dei farmaci sintomatici nella gestione della malattia. Il neurologo che si occupa di SM ha l'importante compito di aiutare i genitori finché non si sentono tranquilli sul percorso terapeutico.

Le terapie per la SM si distinguono in tre categorie:

- terapie per le ricadute
- farmaci a lungo termine che modificano il decorso della malattia
- farmaci sintomatici

TERAPIA PER LE RICADUTE

La terapia steroidea è comunemente usata per trattare i sintomi neurologici in fase di ricaduta, sia nel corso del primo episodio che durante eventuali successive ricadute. Una breve somministrazione di alte dosi di corticosteroidi per via endovenosa è efficace sia nei bambini che negli adulti.

Il cortisone ha l'effetto di ridurre l'infiammazione ed accelerare il recupero della funzione ma non può modificare il decorso della malattia. Anche se spesso i corticosteroidi accelerano la ripresa, la loro efficacia può essere variabile. Inoltre potrà essere previsto un eventuale dosaggio di cortisone a scalare per via orale, successivo al bolo steroideo.

I possibili effetti indesiderati a breve termine degli steroidi comprendono:

- Un sapore metallico in bocca
- Aumento della frequenza cardiaca
- Vampate di calore o arrossamento del viso
- Problemi del sonno
- Incremento della necessità di urinare, soprattutto durante la notte
- Aumento di peso
- Irritabilità e cambi di umore

Vi è una certa cautela nel prescrivere gli steroidi per periodi molto più lunghi perché possono provocare conseguenze come il diabete e l'osteoporosi.

FARMACI CHE MODIFICANO IL DECORSO

L'obiettivo della terapia nella SM pediatrica è, come per l'adulto, quello di ridurre l'attività di malattia, intervenendo sui meccanismi che sono alla base dello sviluppo della malattia stessa, impedendo o rallentando lo sviluppo di nuove lesioni del sistema nervoso centrale.

Sul piano clinico ci si aspetta quindi di avere un beneficio in termini di:

- riduzione del numero delle ricadute,
- riduzione della progressione.

La SM pediatrica presenta una maggiore componente "infiammatoria" rispetto a quella dell'adulto, pertanto ci si aspetta che risponda in modo positivo all'utilizzo di farmaci di corrente uso nell'adulto e che agiscono sui meccanismi di sviluppo dei focolai infiammatori.

I farmaci che attualmente si utilizzano nel bambino e nell'adolescente sono gli stessi dell'adulto: questi farmaci non sono stati testati nell'età pediatrica con la stessa rigorosa metodologia utilizzata negli adulti, tuttavia vi sono numerosi studi, molti di questi condotti dalla comunità scientifica italiana, che hanno prodotto dati consistenti sulla loro sicurezza di utilizzo, oltre che sull'efficacia.

Pur utilizzati in molti paesi *off-label*, cioè al di fuori delle indicazioni contenute nella scheda tecnica, il loro impiego in età pediatrica è tuttavia sostenuto da linee guida internazionali prodotte da esperti della materia; l'Italia rappresenta una realtà fortunata in quanto l'AIFA (l'agenzia italiana che regola l'uso dei farmaci) ha previsto che farmaci immunomodulanti come gli interferoni, il glatiramer acetato, il natalizumab, possano essere impiegati nella SM pediatrica trattandosi di malattia per la quale non esistono al momento alternative terapeutiche.

Farmaci di prima scelta nel trattamento della SM pediatrica sono:

- gli interferoni (IFNB-1a intramuscolare, monosettimanale, IFNB-1a plurisettimanale, IFNB-1b plurisettimanale)
- glatiramer acetato (a somministrazione giornaliera)

Questi farmaci sono somministrati per via iniettiva, intramuscolare o sottocute, a seconda del farmaco e hanno un'efficacia sostanzialmente sovrapponibile.

Al fine di ottenere una corretta somministrazione, è opportuno che il bambino o l'adolescente e i suoi familiari siano preparati e addestrati alla somministrazione. Superati i momenti iniziali di impaccio e incertezza, l'esperienza dimostra che la somministrazione non presenta particolari difficoltà.

Si tratta di farmaci che ormai sono utilizzati nell'adulto da oltre 20 anni e che presentano un buon profilo di sicurezza. Anche gli studi nell'età pediatrica hanno dimostrato che questi farmaci sono ben tollerati. È importante considerare però che con l'interferone beta, in

particolare all'inizio della terapia, possono presentarsi cosiddetti disturbi simil-influenzali (dolori, mal di testa, febbre, brividi): in genere durano poche ore e sono ridotti dall'assunzione di paracetamolo o ibuprofene. Durante la terapia con l'interferone beta devono essere regolarmente monitorati l'emocromo, la funzionalità epatica e tiroidea.

Per quanto riguarda il glatiramer acetato a volte si presenta un dolore intenso toracico, che si risolve in pochi minuti spontaneamente, senza che ciò comporti disturbi cardiaci o polmonari; possono a volte insorgere reazioni allergiche.

Per tutti i farmaci, l'iniezione sottocute può determinare arrossamento della cute e qualche volta reazioni locali più intense. L'infermiere del centro clinico può suggerire strategie per gestire meglio questi aspetti.

Per i casi con più intensa attività di malattia o che non rispondono ai trattamenti sopra indicati può essere proposto il natalizumab: questo farmaco agisce impedendo ai linfociti di entrare nel sistema nervoso, evitando quindi che lì si scateni la risposta immunitaria che conduce allo sviluppo di lesioni infiammatorie. Questo farmaco viene somministrato endovenosa ogni 28 giorni e presenta una buona tollerabilità, oltre ad un'elevata efficacia. Tuttavia i soggetti che sono portatori di un virus denominato JC, di norma assolutamente innocuo e presente in oltre il 50% della popolazione generale, possono sviluppare una complicazione denominata leucoencefalopatia multifocale progressiva (PML): un'encefalite causata da tale virus fino a poco prima innocuo.

Gli effetti di questa complicazione, ormai quasi non più mortale, possono anche essere severi e invalidanti. Fortunatamente esiste oggi il test per individuare i soggetti portatori del virus e quindi a rischio di tale complicazione, che comunque è modesto sotto i 2 anni di trattamento, soprattutto se il "titolo" (cioè la quantità) di anticorpi è basso.

Oltre ai farmaci sopra menzionati, ne verranno introdotti altri a breve, come il teriflunomide, il fumarato, l'alemtuzumab, mentre altri ancora sono in fase avanzata di sperimentazione: per tutti questi, come anche per fingolimod, che già da alcuni anni è usato nell'adulto, sono presenti restrizioni che ne impediscono l'uso sotto i 18 anni.

Il riferimento a un centro clinico con esperienza nel trattamento della SM pediatrica permetterà di gestire al meglio i farmaci attualmente disponibili, e di presentare le nuove proposte terapeutiche, quando si renderanno disponibili. Ricordiamo che l'Italia partecipa attivamente ai programmi di sviluppo di farmaci nel campo di SM pediatrica, grazie alla considerevole esperienza acquisita in questo campo.

TERAPIE SINTOMATICHE

Le terapie sintomatiche attenuano alcuni sintomi fastidiosi legati alla malattia che possono condizionare la quotidianità. I sintomatici non hanno nessun effetto sui meccanismi alla base della SM, che provocano il danno al sistema nervoso centrale. Non modificano quindi l'evoluzione della malattia, ma possono migliorare la qualità di vita.

Per questo è importante condividere con il neurologo di riferimento la presenza di sintomi fastidiosi, in modo che possa valutare le eventuali possibilità terapeutiche.

5. PARLARE DI SM



AFFRONTARE LA SM CON IL PROPRIO FIGLIO

"Devo comunicare a mio figlio la diagnosi? Quando è il momento migliore?"

Tutti i genitori si pongono queste domande nel tentativo di fare la cosa migliore.

Non esiste una risposta standard e una soluzione applicabile a tutti i contesti, ma occorre sottolineare che la relazione genitore-figlio si basa su diversi elementi, uno dei quali è la sincerità.

Anche i più piccoli possono essere estremamente consapevoli che qualcosa non sta andando per il verso giusto. Sanno cogliere le preoccupazioni dei genitori e capiscono che stanno vivendo qualcosa di particolare, anche confrontandosi con i coetanei che di solito non vengono sottoposti a esami come la risonanza magnetica o la puntura lombare.

Spesso nel tentativo di proteggerlo e di tutelarlo, i genitori preferiscono non parlare apertamente di SM, ma se manca una corretta comunicazione all'interno della famiglia, il bambino o l'adolescente tenderà a immaginarsi scenari anche peggiori, aumentando così la propria ansia. La decisione di non comunicare la verità sulla diagnosi al proprio figlio può anche mettere a rischio il rapporto di fiducia a diversi livelli.

È infatti difficile nascondere ogni singolo aspetto della malattia, soprattutto quando si hanno contatti frequenti con l'ospedale o quando si assume una terapia. Può succedere infatti che il bambino ma soprattutto l'adolescente scopra da solo che si tratta di una malattia cronica. Il fatto che i genitori sapevano ma non hanno detto nulla, può facilmente creare qualche incomprensione e attrito.

Diversi aspetti della malattia, inoltre, necessitano di essere presi in considerazione apertamente. La malattia è complessa, con sintomi diversi più o meno evidenti che spesso influiscono sulla qualità di vita, con ricadute imprevedibili: ignorare a cosa sono dovuti o non sapere da cosa dipendono può essere fonte di dubbi, domande e molte preoccupazioni per il bambino o l'adolescente che non sa spiegarsi quanto accade.

Anche tutti gli aspetti legati all'assunzione del farmaco possono essere gestiti meglio se si è consapevoli di quello che succede. A volte i modi di somministrazione sono invasivi, possono provocare effetti collaterali e necessitano di un impegno a lungo termine. Senza comprendere i motivi legati all'assunzione della terapia, il bambino o l'adolescente può

faticare ad accettarla fino a rifiutarsi di prenderla ed ostacolare così l'efficacia stessa del trattamento.

Tutti questi aspetti influiscono direttamente sulla serenità del bambino e dell'adolescente. Anche se spaventati dall'impatto che può avere la comunicazione di una diagnosi come la SM sul proprio figlio, è importante considerare quanto alla lunga possa essere altrettanto destabilizzante tenerla nascosta. Non poter dare un nome o una ragione a quanto accade infatti può provocare confusione, smarrimento, senso di inadeguatezza, ansia.

Per questo è importante fornire al proprio figlio informazioni oneste sulla sua diagnosi, in modo che riesca ad essere partecipe nella gestione della sua salute, nonostante l'età.

È molto utile, inoltre, evitare che la SM diventi un tabù, qualcosa da tenere nascosto o di cui essere terrorizzati tanto da non parlarne mai apertamente.

In questo modo, crescendo, quando il bambino/adolescente sarà diventato un giovane adulto potrà gestire la sua malattia con tranquillità con le informazioni e competenze accumulate fin dalla diagnosi.

La possibilità di avere un dialogo aperto e onesto tra genitori e figli sulla SM potrà anche avere un impatto positivo più ampio, nei diversi aspetti della vita della famiglia anche al di fuori della malattia.

La comunicazione della diagnosi resta comunque una decisione personale dei genitori.

Come parlare ai bimbi più piccoli e pre-adolescenti

Può essere utile ricordare di:

- usare termini medici semplici ma corretti;
- utilizzare paragoni o similitudini che possono spiegare con più chiarezza situazioni difficili per i più piccoli (come ad esempio paragonare il funzionamento del sistema nervoso centrale ai fili elettrici che, se danneggiati, possono far spegnere la lampadina). Di solito il neurologo e l'infermiere possono avere suggerimenti utili per questo;
- trasmettere un senso di fiducia nell'équipe che si occupa di vostro figlio, cercare di esprimere positività nei confronti dei dottori, infermieri e altri operatori sanitari con cui dovrete spesso interagire tutti;
- cercare di stimolare le loro domande, per comprendere dubbi e paure. Se non siete preparati su un certo argomento, rispondete tranquillamente "non lo so, ma cercheremo di scoprirlo";
- condividere le emozioni e sentimenti. I bambini spesso prendono spunto da voi per sapere come comportarsi in determinate situazioni. Se riuscite a parlare con loro di ciò che li preoccupa e degli interrogativi che si pongono, i vostri figli potranno gestire la situazione con maggior tranquillità;
- affrontare l'argomento cercando di scegliere un momento della giornata in cui non sono stanchi o distratti; ma nello stesso tempo, è importante cogliere le occasioni quando si presenta l'opportunità, o con un commento o una domanda inaspettata.

SM e adolescenza

L'adolescenza è un'età particolarmente complessa, di cambiamenti forti, in cui si cerca la propria identità e la propria affermazione. È un'età di contrasti che spesso hanno una ripercussione diretta sul rapporto genitori-figli. Non a caso è considerata l'età più difficile.

La diagnosi di SM può indubbiamente rappresentare un'ulteriore difficoltà.

L'adolescente potrebbe prendere le distanze dai propri genitori e non parlare molto di quello che sta succedendo, pretendendo di affrontare tutto da solo. Il ragazzo/a può negare la situazione e far finta che vada tutto bene oppure chiudersi in se stesso. Ciascuno ha i propri tempi e modi per elaborare informazioni stressanti per questo è normale aver bisogno di tempo per far sedimentare e comprendere quello che sta succedendo. Cercate di essere sempre pronti al dialogo anche in momenti non strutturati. Spesso le conversazioni più spontanee, anche sugli argomenti seri, avvengono nei momenti più impensabili e meno programmati.

Inoltre è importante non dimenticare che le incomprensioni e le intemperanze tipiche dell'adolescenza possono non dipendere direttamente dalla SM ma far parte del normale processo di crescita di ognuno.

È utile ricordare anche che atteggiamenti iper protettivi verso vostro figlio/a possono generare insicurezza e la sensazione che la SM rappresenti un ostacolo insormontabile.

Si consiglia la lettura di "Io temo" pubblicazioni per genitori disponibile nella libreria multimediale www.aism.it

PARLARE DI SM IN FAMIGLIA

Il periodo dell'esordio dei sintomi e l'iter diagnostico sono sicuramente i momenti più difficili: tutto è ancora molto confuso, c'è grande incertezza, paura e angoscia sono al massimo, soprattutto per i genitori. Se in questi momenti più complessi la famiglia riesce a condividere i sentimenti e le emozioni su quello che sta succedendo, quello che verrà dopo potrà essere vissuto con maggior consapevolezza. Ognuno potrà sentirsi partecipe e coinvolto di fronte ad una grande difficoltà, senza che questa sia vissuta come una minaccia costante e sconosciuta.

La SM non è una malattia che si può facilmente dimenticare nella vita di tutti i giorni: anche quando il bambino/adolescente sta bene e non presenta sintomi è difficile fare come se non ci fosse. Al tempo stesso però è assolutamente importante non condizionare ogni aspetto dalla vita del proprio figlio e della famiglia, collegando tutto sempre e soltanto al contesto di malattia.

Riuscire a mantenere quanto possibile un atteggiamento sereno e di normalità può aiutare a moderare le paure e a non creare ansie e preoccupazioni eccessive rispetto a quanto si sta vivendo.

Col tempo, può essere necessario riprendere il discorso apertamente, affrontando nuovi aspetti a seconda dei diversi momenti della vita, e soprattutto di fronte ad eventuali cambiamenti nel decorso della malattia o in caso di scelte da prendere.

È utile anche ricordare, soprattutto se ci sono fratelli e sorelle, che anche la loro quotidianità può subire cambiamenti e che tutto quanto accade può avere un riflesso anche sulla loro emotività.

Per questo avere una comunicazione aperta e chiara anche con tutti gli altri membri della famiglia è altrettanto utile. Vedere il fratello o la sorella non stare bene, andare in ospedale o prendere le medicine, può preoccuparli, e senza una corretta informazione possono immaginare delle situazioni ben peggiori della SM.

È normale che i fratelli/sorelle siano spaventati, arrabbiati, preoccupati ed è facile che si pongano domande come *“Che cosa sta succedendo?”*, *“Sarà contagioso, toccherà anche a me? È colpa mia?”*. Potrebbero sentirsi amareggiati o gelosi delle attenzioni che il fratello/sorella con SM riceve e questo può provocare comportamenti disfunzionali nel tentativo di ristabilire il precedente equilibrio.

Riuscire a coinvolgere ogni membro della famiglia e affrontare insieme questi aspetti crea un forte senso di fiducia, a qualunque età.

Infine, è importante che i genitori non trascurino la loro parte emotiva e il loro coinvolgimento psicologico. Avere un figlio con una diagnosi di malattia cronica è un'enorme angoscia per qualunque genitore. La realtà della SM può anche destabilizzare la coppia. Per essere in grado di affrontare la malattia insieme al proprio figlio, i genitori hanno bisogno di elaborare la diagnosi con i loro tempi. Il problema reale si presenta nelle famiglie dove i genitori per primi non riescono superare l'impatto negativo che deriva dalla diagnosi del figlio. Quest'atteggiamento, quando è protratto nel tempo, ostacola l'avvio del percorso di cura, sia farmacologico che psicologico del proprio figlio. Perciò è fondamentale che i genitori possano contare su momenti loro dedicati, su un corretto sostegno e soprattutto sull'accesso al supporto psicologico se e quando necessario.

COME AFFRONTARE LA SM CON LA SCUOLA

L'ambiente scolastico è il luogo dove i bambini e gli adolescenti dovrebbero trascorrere gran parte della loro giornata, dove creano le loro relazioni sociali, le loro amicizie. A scuola i bambini/ragazzi sono chiamati a prestare attenzione e a studiare in un ambiente che ha ritmi piuttosto veloci e che contiene molte distrazioni. Per bambini con SM la scuola può essere anche un luogo di stress e ansia, se si sentono soli nell'affrontare la loro malattia senza essere capiti e accolti.

Alcune peculiarità della SM difficilmente possono essere nascoste ed è utile informare la scuola della situazione del bambino o adolescente. La natura recidivante e remittente della SM potrebbe causare frequenti assenze da scuola, non solo a causa delle ricadute, ma anche per le visite mediche o per gli effetti collaterali di certi farmaci. Le difficoltà che certi sintomi possono creare, per esempio problemi di memoria o di attenzione e la fatica, possono essere interpretate come noncuranza, pigrizia o sonnolenza, penalizzando il bambino/ragazzo.

Potrebbe essere necessario richiedere qualche adattamento per facilitare la quotidianità

del bambino o adolescente a scuola, per esempio avere un tempo supplementare durante gli esami o, se fatica a concentrarsi, prevedere l'opportunità di completare gli esami in un ambiente più tranquillo. Chi opera nella scuola dovrebbe essere adeguatamente informato sulla SM e su quali sono i sintomi con maggior impatto sull'apprendimento scolastico e sulla partecipazione a scuola in generale, per poter capire la reale utilità di alcuni accorgimenti o altri tipi di flessibilità. Per assicurare questo tipo di supporto, può essere utile programmare dei colloqui con gli insegnanti e il preside in cui spiegare l'impatto della SM e i principali sintomi. È possibile chiedere il supporto dei professionisti, che si occupano della SM, in modo da essere preparati a spiegare i sintomi e il loro eventuale impatto sia sul bambino che sul rendimento scolastico. È possibile anche richiedere ad AISM materiale informativo sulla SM da condividere con insegnanti e operatori scolastici.

6. DOMANDE FREQUENTI



🔵 Mio figlio può fare sport?

Non esiste alcuna controindicazione sullo svolgimento di attività fisica, anzi poter praticare con i propri ritmi e tempi uno sport è sicuramente molto utile da diversi punti di vista.

Sebbene la SM a volte renda un po' più difficile lo svolgimento di alcuni sport o attività, i bambini con SM non devono sospendere le loro attività in favore del riposo assoluto. Naturalmente ci saranno momenti in cui sentiranno la necessità di rallentare, situazioni in cui può essere più faticoso (ad esempio con il caldo) ma è importante per loro imparare gradualmente a conoscere i propri limiti e ascoltare i messaggi inviati dal proprio corpo.

La SM colpisce in modo diverso e ciascuno può avere le sue preferenze sul tipo di attività da svolgere. In ogni caso, è importante non condizionare le scelte di un bambino o adolescente con SM nello svolgimento di un'attività sportiva, soprattutto se si sente di provarla e i genitori possono sentirsi tranquilli nell'incoraggiare il proprio figlio a mettersi alla prova.

🔵 Ha senso per mio figlio fare fisioterapia?

La riabilitazione nella SM consiste in un approccio interdisciplinare che coinvolge varie figure professionali, per esempio, fisiatra, fisioterapista, terapeuta occupazionale, neuropsicologo, infermiere della riabilitazione e altri. La fisioterapia è solo uno dei componenti dell'intervento riabilitativo più globale. Per i bambini e adolescenti in particolare, può essere importante la riabilitazione cognitiva con il supporto del neuropsicologo, soprattutto per trovare adattamenti quando ci sono difficoltà nell'apprendimento scolastico. Anche il supporto del terapeuta occupazionale rientra nel processo riabilitativo: può insegnare, ad esempio, le tecniche di risparmio energetico per la fatica, in modo da affrontare meglio gli impegni della giornata.

L'obiettivo della riabilitazione resta comunque sempre la promozione dell'autonomia, sia nell'adulto che nel bambino con SM, partendo da un piano individualizzato che permetta una completa partecipazione nella vita di famiglia, a scuola e nell'ambito sociale. Sarà il neurologo del centro clinico SM di riferimento a valutare quando è il caso di coinvolgere l'equipe riabilitativa nel percorso di cura del bambino o adolescente basandosi sul quadro clinico e sui sintomi che si presentano.

🔵 Esiste una dieta o un regime alimentare specifico per la SM?

Alcune diete sono state proposte come terapie per la SM, tuttavia per nessuna di loro si è riusciti a dimostrare che possa prevenire la malattia o avere un impatto sul suo decorso.

È importante che i bambini e gli adolescenti mantengano un peso corretto anche per facilitare la gestione di eventuali sintomi che possono presentarsi come la fatica. È anche importante consumare cibi che forniscono elementi energetici. I carboidrati garantiscono l'energia necessaria a mantenere attivo l'organismo senza intaccare le riserve di zucchero (sotto forma di glicogeno conservato nel fegato) e le scorte di grasso. Se nella dieta mancano i carboidrati, il corpo è costretto a utilizzare le proteine, sottraendole alla massa muscolare, come fonte di energia. Questo è uno dei motivi per cui un'alimentazione povera di pasta, legumi, cereali e zuccheri può accentuare il sintomo della fatica ed essere controindicata per una persona con SM. I bambini possono ricevere le sostanze nutritive di cui hanno bisogno con un regime dietetico bilanciato e per la maggiore parte di persone non servono integratori.

Alcune recenti ricerche hanno evidenziato che l'obesità rappresenta un fattore che indirettamente favorisce la malattia, quindi è importante prestare attenzione al peso.

• **Gli sbalzi di umore sono comuni nei bambini e adolescenti con SM?**

La depressione è abbastanza frequente nell'adulto con SM durante l'arco della malattia. Si ipotizza che la depressione sia un componente della malattia, dovuta al danno del sistema nervoso centrale oltre ad essere indotta dalle conseguenze psicologiche che la malattia di per sé comporta. Gli studi recenti riportano che anche i bambini sono soggetti a sbalzi di umore e ansia. Questi problemi, come quelli cognitivi, potrebbero essere legati alla demielinizzazione causata dalla SM.

Nell'adolescenza, comunque, gli sbalzi di umore non sono rari e fanno parte della quotidianità di tutte le famiglie, per questo non è facile per un genitore riuscire a distinguere un "normale" atteggiamento da adolescente da un sintomo della malattia.

È importante notare che i segni di una depressione maggiore sono conosciuti e possono includere un calo dell'appetito, difficoltà nel sonno, pianti frequenti, umore basso, diminuzione dell'interesse nelle cose che solitamente procuravano piacere.

Se vostro figlio dovesse manifestare segnali che fanno sospettare questo tipo di malessere con un'influenza forte sulla sua partecipazione alla vita quotidiana, è necessario parlare con gli operatori sanitari del Centro Clinico SM di riferimento in modo da identificare ed eventualmente intervenire su tutti gli aspetti che potrebbero peggiorare l'umore di vostro figlio.

• **Mio figlio può fare le vaccinazioni?**

Nonostante i diversi studi svolti, ad oggi ancora non è stato dimostrato il possibile ruolo della vaccinazione come agente scatenante la SM.

Nello specifico, non vi è alcuna evidenza di un'associazione tra la vaccinazione per l'epatite B e il rischio di sviluppare la SM o una ricaduta di malattia; così come non vi è evidenza di rischio di provocare la SM con le vaccinazioni per morbillo, parotite e rosolia.

La vaccinazione contro il tetano è stata, invece, associata ad un minor rischio di ricadute. Anche l'utilizzo della vaccinazione per il Papillomavirus umano non è controindicato nelle donne con SM.

È utile sottolineare che molte persone con SM ricevono trattamenti immunomodulanti o immunosoppressivi, che possono renderle più suscettibili alle infezioni ed influenzare la loro capacità di rispondere alle vaccinazioni.

I vaccini inattivati (come ad esempio quelli influenzali) sono generalmente considerati sicuri per le persone con SM, anche per coloro che stanno assumendo interferone, glatiramer acetato, mitoxantrone o natalizumab.

L'impiego di vaccini vivi attenuati invece può comportare un rischio maggiore di infezioni e complicanze soprattutto in coloro che sono in trattamento con immunosoppressori, inclusi gli steroidi e pertanto tale tipo di vaccinazione andrebbe evitata.

Per le persone con SM che devono sottoporsi ad una vaccinazione e presentano una ricaduta di malattia, è consigliabile attendere e ritardare la somministrazione della vaccinazione fino a quando la persona si è stabilizzata clinicamente (circa 4-6 settimane dopo l'inizio della ricaduta).

AI SM: un impegno a 360° contro la sclerosi multipla

AI SM, Associazione Italiana Sclerosi Multipla, è l'unica organizzazione italiana che interviene a 360 gradi sulla sclerosi multipla: promuove ed eroga servizi a livello nazionale e locale, rappresenta e afferma i diritti delle persone con SM, sostiene, indirizza e promuove la ricerca scientifica.

Da 45 anni AI SM è un utile e concreto punto di riferimento per 72 mila persone con sclerosi multipla e per i loro familiari. La sclerosi multipla è una malattia cronica, invalidante e imprevedibile; una delle più gravi del sistema nervoso centrale. Colpisce maggiormente le donne, con un rapporto di 2 a 1 rispetto agli uomini. Si manifesta per lo più con disturbi del movimento, della vista e dell'equilibrio, seguendo un decorso diverso da persona a persona. Ogni 4 ore nel nostro Paese una persona riceve la diagnosi di sclerosi multipla e il 50% delle persone con SM sono giovani, cui spesso la malattia viene diagnosticata tra i 20 e i 40 anni, nel periodo della vita più ricco di progetti.

L'Associazione crede fermamente che le persone con SM abbiano diritto a una buona qualità di vita e alla piena integrazione sociale e per questo è al loro fianco con progetti mirati e innovativi, dedicati alle donne, ai giovani, alle coppie e alle famiglie. Sono incontri, convegni e seminari, attività di consulenza su argomenti specifici e pubblicazioni dedicate. AI SM è attiva sul territorio con oltre 10.000 volontari, è impegnata a diffondere una corretta informazione sulla sclerosi multipla, a sensibilizzare l'opinione pubblica, a erogare servizi socio sanitari adeguati, anche là dove il servizio pubblico non arriva, e a promuovere iniziative di raccolta fondi a sostegno della ricerca scientifica.

AI SM è una ONLUS, cioè un'Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale, che opera dal 1968 su tutto il territorio italiano e dal 1998 è affiancata da FISM, Fondazione Italiana Sclerosi Multipla, anch'essa ONLUS, istituita per finanziare e promuovere la ricerca scientifica sulla SM.

Per informazioni: **www.aism.it**