

Sclerosi Multipla: il momento della diagnosi

I nuovi criteri diagnostici

Il consenso internazionale
per il trattamento precoce

La carta dei diritti del neodiagnosticato

Le linee guida per l'investimento
nella ricerca scientifica

si ringrazia



Dompé Biotec

L'AIMS ringrazia tutte le persone con sclerosi multipla, i loro familiari, i neurologi, gli psicologi e gli altri operatori socio-sanitari che hanno partecipato ai focus group ed ai seminari di confronto sul tema della diagnosi di sclerosi multipla e degli aspetti e problemi ad essa correlati.

L'AIMS ringrazia inoltre i Centri che hanno partecipato all'indagine sui servizi per i neodiagnosticati e coloro che hanno partecipato alla revisione del documento "Carta dei diritti del neodiagnosticato".

A cura di
Mario A. Battaglia
Paola Zagami

Progetto grafico
Michela Tozzini

Finito di stampare nel settembre 2001
Tipografia Arti Grafiche Meroni
Via F. Gioia, 35
20135 Lissone (Milano)

AIMS
Associazione Italiana
Sclerosi Multipla – Onlus
Sede Nazionale
Vico chiuso Paggi, 3
16128 Genova
tel. 010 27131
fax 010 2470226
Numero Verde 800 803028
www.aism.it
e-mail: aism@aism.it

Edizioni AISM © 2001
ISBN 88-7148-030-9

Associazione Italiana Sclerosi Multipla

Sclerosi Multipla: il momento della diagnosi



**ASSOCIAZIONE ITALIANA
SCLEROSI MULTIPLA**

Introduzione

Oggi è un giorno come un altro. Tanti milioni di italiani camminano, parlano, guardano, ascoltano, gioiscono, viaggiano, riposano, da soli o con figli, colleghi, amici.

Oggi otto italiani incontreranno il medico neurologo, si sentiranno dire il nome della loro “malattia” : sclerosi multipla.

Oggi la loro vita cambierà.

Come cambierà dipende da ognuno di noi.

Dipende da loro stessi.

Ma dipende anche dal marito, dalla moglie, dal padre, dalla madre, dai figli, dai fratelli, dai parenti, dagli amici. Dipende dal datore di lavoro, dai colleghi, dai clienti. Dipende dal medico di famiglia, dallo specialista, dall’infermiere, dai diversi operatori. Dipende dal farmacista, dall’assistente sociale, dall’assistente domiciliare, dal terapeuta della riabilitazione. Dipende dall’architetto, dall’ingegnere, dall’informatico, dall’albergatore. Dipende da chi eroga servizi e provvidenze, da chi decide e da chi fa applicare leggi e regole. Dipende da chi è volontario e da chi ha lo stesso problema. Dipende dal ricercatore e da chi promuove e finanzia il progresso scientifico.

Dipende da Te che stai leggendo.

La vita di ognuno di noi dipende poco o tanto da quello che fa, dice, risolve o complica qualcun altro. E quando abbiamo un problema - anche piccolo - ancora di più.

Quando arriva quest’ospite inatteso, indesiderato, il cui nome sembra già denso di oscuro significato - la sclerosi multipla - la vita cambia. Ma si vorrebbe cambiarla il meno possibile e comunque si vorrebbe riuscire a realizzare tutti i programmi che abbiamo già pianificato e tutti quelli che in futuro ci piacerebbe realizzare, si vorrebbe essere una persona con il presente e il futuro in pugno.

Venti anni fa sentire la diagnosi di sclerosi multipla - o di quelle contorte parole dietro cui si nascondevano alcuni medici - era un'oscura minaccia alla libertà di scelta, così come per decenni vivere con la "malattia" è stato difficile. Poi sono cambiate molte cose, anche per chi ha già la "malattia": nuove terapie, cure sintomatiche, riabilitazione, approccio interdisciplinare. Ma soprattutto è cambiata la società in cui viviamo, così come la nostra Nazione, in cui le nuove leggi hanno realizzato almeno le premesse per essere "cittadini" a pieno titolo. Parliamo di premesse perchè l'applicazione dipende da tutte quelle persone che compongono il lungo elenco di questa introduzione.

Per chi oggi ascolta la diagnosi di sclerosi multipla è cambiato tutto. La "malattia" si può diagnosticare dal primo momento, sono disponibili terapie in grado di "prevenire" almeno una parte dei nuovi attacchi, si può rallentare la progressione del danno che - nel tempo - può portare alla disabilità, si può affrontare la maggior parte dei sintomi, si può continuare a lavorare, a vivere la propria vita, si può pensare al futuro. Si può contare sulla ricerca scientifica che sta mantenendo le promesse.

Si può. Ma dipende. Così nasce l'esigenza di fare il punto della situazione, perchè tutti quelli da cui "dipende" sappiano cosa significa oggi essere neodiagnosticato, cosa vuol dire affrontare questo momento, cosa ognuno di noi può fare perchè la persona che affronta la diagnosi possa cambiare la propria vita secondo le proprie scelte.

Questo volume presenta i nuovi criteri diagnostici per la sclerosi multipla, le linee guida per la terapia precoce, le strategie per la ricerca scientifica dei prossimi anni. Ma, soprattutto, abbiamo voluto formulare "la carta dei diritti del neodiagnosticato": non le "pretese" di chi ha la sclerosi multipla, ma le premesse per essere cittadini nella nostra comunità con pari diritti e pari doveri.

Sappiamo di poter contare su tanti italiani che affiancano e sostengono l'Associazione. Vogliamo poter contare anche su di Te.

MARIO ALBERTO BATTAGLIA
PRESIDENTE AISM E FISM

Indice

4	Introduzione
8	La sclerosi multipla <ul style="list-style-type: none">Le persone più colpiteLe causeI meccanismiI sintomiIl decorsoLa diagnosiLe terapie
15	Le nuove linee guida per la diagnosi <ul style="list-style-type: none">I criteri diagnostici di Mc Donald
21	La comunicazione della diagnosi <ul style="list-style-type: none">Le modalitàLe esigenzeLa privacy

- 27 Il trattamento precoce
 Il razionale
 Il consenso internazionale
- 33 I centri clinici di riferimento
 I centri e il mondo della diagnosi
 I bisogni del neodiagnosticato
 Gli aspetti e problemi organizzativi
- 38 La carta dei diritti del neodiagnosticato
- 41 Ricerca: la speranza per il futuro
 Il futuro della ricerca
 Gli investimenti per il futuro
 Le linee guida per la ricerca
- 48 L'Associazione Italiana Sclerosi Multipla e la sua Fondazione
 L'impegno dell'AIMS a livello nazionale e internazionale
 L'impegno dell'AIMS nell'assistenza
 L'impegno della FISM nella ricerca scientifica

La sclerosi multipla

La sclerosi multipla (SM) è una delle più frequenti cause di disabilità nelle persone giovani. Si tratta di una grave malattia del sistema nervoso centrale, con esordio nell'età giovane-adulta e decorso variabile, spesso progressivamente invalidante.

Le persone più colpite

Le ricerche epidemiologiche stimano in circa **3 milioni le persone con SM nel mondo**, di cui circa **50.000 solo in Italia**. In pratica viene colpito un abitante ogni 1.200, con un "picco" di uno ogni 700 in Sardegna. **I nuovi casi in Italia sono circa 1.800 ogni anno.**

Gli studi dimostrano che la frequenza della SM varia notevolmente in diverse parti del mondo e anche nell'ambito dello stesso Paese, apparentemente in rapporto alla latitudine: seguendo un gradiente decrescente dai poli verso l'equatore, sembra frequente nelle regioni a clima temperato e meno comune nei tropici, nelle regioni sub-tropicali e nelle aree molto fredde. Nel complesso la SM sembra interessare maggiormente i Paesi dell'Europa centro-settentrionale e le regioni extra-europee che in varie epoche storiche hanno avuto un massiccio insediamento di nord-europei. Gli studi di prevalenza indicano che la SM è frequente tra le popolazioni caucasiche, soprattutto tra quelle residenti nel nord-ovest europeo (tranne che nell'estremo nord della penisola scandinava), nel nord-America (Canada meridionale, Stati Uniti settentrionali), nel sud-est dell'Australia e in Nuova Zelanda, in Sud-Africa e nell'America meridionale. La malattia è rara tra i nativi dell'Alaska, Groenlandia, Africa, Asia, nelle regioni caraibiche, Messico incluso, e nell'America centrale.

In Italia gli studi sulla prevalenza della SM finora condotti sembrano dimostrare che la malattia sia distribuita abbastanza omogeneamente su tutto il territorio nazionale, ma con valori particolarmente elevati in Sardegna.

La SM colpisce soprattutto i giovani-adulti: l'età di esordio è infatti tra i 15 ed i 50 anni, ma più spesso si manifesta tra i 20 ed i 30 anni. In prevalenza le persone con SM sono donne, con un rapporto di 2 a 1 rispetto agli uomini. Il rischio di sviluppare la SM aumenta in funzione del livello di parentela con la persona affetta, in particolare per le persone di sesso femminile.

Le cause

La SM è una delle malattie autoimmunitarie, in cui il sistema immunitario, alterato per una predisposizione genetica, tende a riconoscere come estranea e a distruggere una parte del proprio organismo. Nella SM il bersaglio di questa “auto-aggressione” è la **mielina**, la guaina protettiva che avvolge e isola le fibre nervose e che permette loro di condurre gli impulsi dalle diverse aree del sistema nervoso centrale alla periferia e viceversa.

Si pensa che la predisposizione genetica che altera il sistema immunitario non dipenda da un unico gene ma da un gruppo di geni che regolano il funzionamento del sistema immunitario e che i ricercatori stanno ancora cercando di identificare. Su questo sistema, geneticamente alterato, agiscono poi uno o più fattori esterni per ora sconosciuti (forse dei virus comuni, quindi ampiamente diffusi), che lo stimolano a reagire in modo anomalo contro la mielina e a distruggerla. Perché la malattia si sviluppi è dunque necessaria la presenza di entrambi i fattori: la predisposizione genetica e il fattore, o i fattori, ambientali. La SM non è una malattia contagiosa in quanto l'agente ambientale (anche se fosse un virus) serve solo come “stimolo” iniziale per la reazione del sistema immunitario.

I meccanismi

La SM è caratterizzata da **demielinizzazione** a carattere infiammatorio disseminata nella sostanza bianca del sistema nervoso centrale, costituito da encefalo e midollo spinale. In altre parole, un processo infiammatorio ricorrente provoca il danneggiamento della mielina. Secondariamente al danno della mielina, anche le fibre nervose contenute in essa (gli assoni) si deteriorano irreversibilmente, costituendo la base della progressiva disabilità permanente.

Le aree di demielinizzazione, che hanno l'aspetto di cicatrici diffuse, vengono chiamate placche. **Il nome della malattia è legato proprio alla presenza di queste cicatrici (“sclerosi” = indurimento) e alla loro diffusione nel sistema nervoso centrale (da cui deriva il termine “multipla”).**

I sintomi

In seguito ai danni subiti dalla mielina, gli stimoli nervosi non riescono a raggiungere il loro “bersaglio” nel modo corretto e questo danneggia le diverse funzioni dell'organismo regolate dal sistema nervoso centrale, vale a dire il movimento, le sensibilità (tattile, termica, dolorifica, etc.), la vista, l'equilibrio, la coordinazione. **Le manifestazioni della malattia variano a seconda delle aree colpite dell'encefalo e del midollo spinale.** Il quadro clinico che ne consegue è caratterizzato da sintomi multiformi, variamente associati tra loro, che si susse-

guono e si sommano nel tempo. In particolare si verificano deficit motori (facile affaticamento, paralisi di uno o più arti associata spesso ad un aumento del tono muscolare dell'arto compromesso, disturbi della coordinazione), ma anche sensitivi (sensazione di anestesia, formicolio), dell'equilibrio, della vista (annebbiamento, visione doppia), della parola e delle funzioni sfinteriche, soprattutto di quella vescicale.

La SM si manifesta per lo più all'improvviso e in maniera acuta; più raramente progredisce in modo lento. All'esordio la SM può manifestarsi con una diminuzione di forza a una gamba o a un braccio, oppure con formicolii, vertigini o anche sbandamenti nel camminare; molto frequente è la perdita della vista da un occhio, grave ma di solito reversibile. Un altro sintomo molto frequente anche prima che la malattia si manifesti chiaramente è la sensazione di facile affaticabilità, che condiziona pesantemente tutte le attività quotidiane della persona, in particolare quelle lavorative.

Il decorso

La SM ha un decorso variabile da persona a persona. **Nella maggior parte dei casi (85%), essa esordisce con il tipico andamento "a ricadute e remissioni": attacchi acuti successivi ("ricadute") e ben delimitati, con successiva remissione totale o parziale, intervallati da periodi di benessere. Nel 15% la SM inizia con una lenta e graduale progressione dei sintomi (forma primariamente progressiva).** La forma a ricadute e remissioni evolve poi, in un tempo variabile, verso una lenta progressione (forma secondariamente progressiva).

L'andamento della malattia è imprevedibile: in un terzo circa dei casi rientra nelle forme cosiddette "benigne", nelle quali, anche dopo molti anni, la disabilità risulta lieve o assente; in un altro terzo dei casi i pazienti possono invece raggiungere una disabilità di grado elevato, di solito caratterizzata da gravi disturbi della deambulazione (che rendono necessario l'utilizzo di ausili fino alla carrozzina), della coordinazione dei movimenti, delle sensibilità e sfinterici; i restanti casi rientrano tra questi due estremi. La durata della vita per le persone con SM non è sostanzialmente diversa da quella della popolazione generale.

La diagnosi

Fino agli anni ottanta diagnosticare la SM non era facile. Oggi è possibile formulare la diagnosi in modo rapido e, il più delle volte, certo. Questo viene fatto confrontando fra loro i risultati di diversi esami: la valutazione clinica del neurologo, la risonanza magnetica (RM) encefalica e spinale, l'analisi del liquor cerebrospinale (il liquido che riveste il sistema nervoso centrale e

Adriano

Adriano, 30 anni, ha da alcune settimane un “problema” al braccio sinistro: non lo muove più tanto bene, lo sente pesante.

Viaggia molto per il suo lavoro di installatore di computer e questo disturbo lo ha condizionato abbastanza. Non ha avuto tempo di andare dal medico. Pochi giorni fa, la vista dal suo occhio sinistro è improvvisamente calata.

E' andato dal medico di famiglia, che lo ha inviato da un neurologo. Il neurologo lo ha ricoverato, gli ha detto che dovrà fare alcuni esami, tra cui una risonanza magnetica del cervello. Nel frattempo ogni giorno gli somministrano del cortisone in flebo. Adriano non ha ricevuto altre spiegazioni, è preoccupato, pensa a come giustificare la sua assenza con il suo datore di lavoro.

Gli hanno detto che la sua vista tornerà normale, ma ci vorrà un po' di tempo.



che scorre nelle cavità e attorno al cervello e al midollo spinale) e le indagini elettrofisiologiche (potenziali evocati). Queste ultime individuano i disturbi della “conduzione elettrica” lungo le vie nervose. La RM, invece, permette di “leggere” il cervello ed è fondamentale per individuare la presenza delle “placche” tipiche della SM, distinguendo, inoltre, la fase acuta dell’infiammazione dalla cicatrice vera e propria che si formerà successivamente.

Le terapie

Nonostante i progressi compiuti dal punto di vista terapeutico, a tutt’oggi non si dispone ancora di una cura risolutiva per la SM. Esistono però terapie farmacologiche immunomodulanti in grado di modificarne il decorso, sia nella riduzione della frequenza e della gravità delle ricadute, sia nel rallentamento della progressione della disabilità. **Nuove evidenze scientifiche hanno dimostrato che, nei casi di SM a ricadute e remissioni, la terapia immunomodulante è tanto più efficace quanto più precocemente viene assunta, poiché previene il danno irreversibile che progressivamente si verifica a carico della mielina e degli assoni.**

Al momento dell’attacco acuto della malattia vengono usati gli **steroidi** (cortisonici) per il loro effetto antinfiammatorio e di soppressione del sistema immunitario; questi, impiegati ad alto dosaggio e per brevi periodi, riducono la gravità della ricaduta e limitano il danno alla mielina. Un’altra categoria di farmaci, gli **immunosoppressori**, possono invece essere somministrati per prevenire le ricadute di malattia attraverso una riduzione globale dell’attività delle cellule del sistema immunitario. Per alleviare sintomi come spasticità, fatica, disfunzioni vescicali, sono disponibili terapie cosiddette sintomatiche.

Negli anni novanta sono stati sperimentati farmaci con azione sempre più selettiva sul sistema immunitario, chiamati **immunomodulatori**; tra questi, fondamentale per la SM appare l’interferone beta ricombinante, un farmaco che negli studi clinici ha dimostrato di essere in grado di ridurre il numero degli attacchi in pazienti con forme di malattia a ricadute e remissioni e con disabilità minore e, recentemente, anche nelle forme secondariamente progressive. Oltre a ridurre la frequenza delle ricadute e la formazione di nuove aree di lesione in fase di attività, visibili alla RM, per l’interferone beta è stato dimostrato anche un rallentamento della progressione della disabilità. **Gli studi più recenti condotti sull’interferone beta hanno inoltre evidenziato che anche dopo un unico episodio di malattia, quando vi siano segni di attività infiammatoria, tale terapia è efficace e in grado di prevenire la comparsa di un secondo episodio: in altre parole, l’interferone beta somministrato precocemente rallenterebbe la pro-**

gressione della SM. A questi dati si aggiungono le evidenze relative all'importanza della prevenzione del danno assonale nella profilassi dello sviluppo della disabilità permanente (vedi sopra). Un altro elemento importante è la dimostrazione che l'andamento di malattia è migliore nei casi trattati più precocemente rispetto a quando la terapia viene iniziata più tardivamente. Tutto ciò si può sintetizzare in un unico concetto: nella SM a ricadute e remissioni all'esordio, quando la malattia si dimostri attiva, la terapia a base di interferone beta è tanto più efficace nella prevenzione di una futura disabilità quanto più precocemente essa viene iniziata.

L'interferone beta, nelle due forme 1a e 1b, è disponibile dal 1996 anche in Italia e, dal gennaio 2000, grazie alle ripetute richieste e alle iniziative ufficiali condotte dal Comitato Scientifico dell'AIMS insieme alla Società Italiana di Neurologia presso il Ministero della Sanità, è disponibile gratuitamente anche per un ampio numero di persone con SM che era stato precedentemente escluso dalla possibilità di rimborso.

Un altro farmaco immunomodulatore, il **glatiramer acetato o "copolimero 1"**, può essere utilizzato per ridurre il numero delle ricadute di malattia e la formazione di nuove lesioni. Il copolimero 1, che in Italia è ancora formalmente in fase sperimentale, è costituito da una miscela di quattro aminoacidi combinati in modo tale da "assomigliare" alla proteina basica della mielina, una proteina che, con la sua azione di antigene, stimola la risposta autoimmunitaria contro la mielina stessa. Poiché si ritiene che tale aggressione sia alla base della SM, il copolimero 1, sostituendosi alla mielina, preserverebbe quest'ultima dall'attacco patologico. Negli studi clinici condotti su pazienti con SM a ricadute e remissioni, il copolimero 1 ha dimostrato di essere efficace nel ridurre la percentuale e la gravità delle ricadute, al punto che nel 1997 è stato approvato negli USA e in Canada proprio per la terapia di questa forma di malattia.

Risultati incoraggianti sono stati recentemente ottenuti con altri trattamenti, come ad esempio la somministrazione di immunoglobuline endovena. Trattamenti "aggressivi", come il trapianto di midollo, sono in corso di sperimentazione nelle forme gravi di malattia insensibili ad altre terapie.

Una nuova branca della ricerca terapeutica riguarda le terapie di associazione: immunomodulatori di tipo diverso o immunomodulatori e immunosoppressori, avendo diversi tempi e meccanismi d'azione, stanno dando risultati preliminari estremamente promettenti.

Per quanto riguarda i trattamenti non farmacologici, la riabilitazione costituisce il cardine del recupero funzionale nei diversi ambiti interessati: motorio, della parola, della deglutizione, cognitivo. Una branca a sé è costituita dalla

terapia occupazionale, che si occupa di facilitare e rendere possibili atti della vita quotidiana anche in presenza di funzioni alterate attraverso l'utilizzo di strumenti costruiti ad hoc.

Grazie al progresso della ricerca scientifica, quindi, l'orizzonte terapeutico si sta facendo sempre più ampio ed efficace. **Chi viene diagnosticato oggi come "persona con SM" non deve quindi più temere il futuro come un tempo: gli strumenti terapeutici sono sempre più numerosi e mirati, e sta diventando sempre più reale la possibilità di riuscire finalmente a fermare questa grave malattia.**

Le nuove linee guida per la diagnosi

La diagnosi di sclerosi multipla (SM) non è, generalmente, un evento “immediato”. Non dipende dal riscontro di un singolo sintomo o segno o reperto strumentale, ma segue un percorso complesso, emergendo da un insieme di elementi clinici e strumentali i quali devono, essenzialmente, fornire dati compatibili con la presenza di SM ed escludere ogni altra possibile causa di malattia.

Negli ultimi vent’anni, nuovi strumenti diagnostici, in particolare la risonanza magnetica (RM), hanno reso più facile e più veloce arrivare a una diagnosi di SM. L’intervallo di tempo tra l’esordio dei primi sintomi e la diagnosi si è ridotto oggi, in media, da cinque anni a cinque mesi.

D’altra parte, porre una diagnosi di SM accurata e veloce appare sempre più indispensabile. Perché? La ragione fondamentale è che oggi disponiamo di terapie che agiscono sul decorso della malattia, rallentandolo, e che vanno prescritte quanto più precocemente possibile. Un altro motivo è dato dal sempre crescente numero di sperimentazioni cliniche sulla SM: esse richiedono che i pazienti arruolati siano diagnosticati con certezza. La collaborazione internazionale tra i centri di sperimentazione e di cura è, infine, divenuta una delle basi su cui si fonda l’avanzamento della ricerca sulla SM. Pertanto la diagnosi di malattia deve seguire criteri standardizzati e validi in tutti i centri di ricerca e cura in cui venga trattata la SM.

Un gruppo di lavoro del Comitato Scientifico internazionale della Federazione Internazionale delle Associazioni SM (MSIF), di cui fa parte anche l’AISM con la FISM, composto da esperti di SM ha condotto una revisione dei criteri diagnostici utilizzati fino ad oggi per la malattia e proposto delle **linee-guida, aggiornate secondo le nuove tecniche strumentali disponibili, utilizzabili sia dai neurologi nella pratica clinica, sia nell’ambito delle sperimentazioni.** Questo Comitato di esperti internazionali, guidato dal professor Ian Mc Donald, Presidente del Comitato Scientifico internazionale della MSIF e membro del Royal College of Physicians britannico, ha così proposto i nuovi criteri diagnostici per la SM, pubblicati recentemente sulla prestigiosa rivista scientifica “Annals of Neurology”¹.

Le nuove “linee guida” prevedono l’inserimento nel processo diagnostico delle nuove tecniche strumentali acquisite e via via affinate negli ultimi decenni, in particolare la risonanza magnetica (RM). Contemporaneamente, i nuovi criteri sono stati semplificati, con l’eliminazione di precedenti definizioni intermedie, al punto che ora **i tre unici risultati diagnostici ammessi sono “SM”, “SM possibile” (quando l’iter diagnostico è ancora in corso) o “non SM”**.

La “**disseminazione spazio-temporale**”, ovvero la presenza di sintomi e segni di disfunzione neurologica attribuibili a lesioni in sedi diverse del sistema nervoso centrale (SNC) formatesi in momenti successivi, è l’aspetto più caratteristico della SM. Gli elementi che permettono di riconoscere la presenza di una disseminazione spazio-temporale sono in primo luogo clinici, raccolti attraverso la storia del paziente e l’esame neurologico eseguito durante la visita. In altre parole, un disturbo riferito dal paziente e accaduto qualche tempo prima, insieme a un sintomo presente al momento della visita, il tutto riconducibile a disfunzioni del SNC, sono elementi che permettono di porre un sospetto di “disseminazione spazio-temporale”. Anormalità all’esame neurologico costituiscono l’evidenza di ulteriori lesioni. Certo, tra i primi due attacchi di SM (ricadute) potrebbe passare molto tempo: ecco perché, quando la diagnosi di SM poteva essere solo clinica, non era raro che essa venisse accertata anni dopo l’esordio dei primi sintomi.

Per questo motivo i criteri diagnostici utilizzati negli ultimi vent’anni (i “criteri di Poser”²) avevano già introdotto la possibilità di aumentare la certezza diagnostica attraverso i reperti dati dell’esame del liquor (il liquido che avvolge e protegge il SNC e viene prelevato attraverso la puntura lombare). Ne erano nate le categorie della SM probabile o SM definita “con supporto di laboratorio”.

Oggi, le tecniche strumentali hanno acquisito, rispetto al passato, una sempre maggiore importanza nell’affiancare i reperti clinici. Si tratta dei potenziali evocati (test elettrofisiologici che misurano la conduzione lungo le fibre nervose) e della risonanza magnetica (RM), che “fotografa” le lesioni presenti nel tessuto nervoso. **La RM in particolare ha sostanzialmente rivoluzionato l’iter diagnostico della SM**, permettendo di visualizzare, contare, valutare le lesioni demielinizzanti presenti nel SNC. Una delle principali novità introdotte dai nuovi “criteri diagnostici di Mc Donald” è infatti l’inserimento dei reperti RM nell’iter diagnostico in modo da facilitare e velocizzare l’evidenziazione di aree di lesione anche se non dimostrabili attraverso il solo esame clinico.

Giovanna

Giovanna, 21 anni, studentessa di Architettura, sportiva, fidanzata con un co-etaneo, si è svegliata una mattina con la sensazione di “vedere doppio”.

Questo disturbo è durato qualche giorno. Un amico di famiglia, oculista, dopo averla visitata le ha consigliato una visita neurologica.

Giovanna ha prenotato la visita, ma ora si sente benissimo, deve partire per le vacanze e vorrebbe posticiparla. Vede i suoi genitori preoccupati, e questo la rende ansiosa.



In altre parole, i criteri diagnostici tradizionali per la SM richiedevano che si fossero verificati due distinti attacchi di malattia, separati nello spazio e nel tempo, e che non vi fossero altre migliori spiegazioni per la situazione in atto che una diagnosi di SM. La positività dell'esame liquorale aumentava il livello di certezza diagnostica.

I nuovi criteri hanno conservato gli elementi clinici e prevedono la possibilità di utilizzare la RM e i potenziali evocati per evidenziare i segni di una "seconda lesione".

Il ruolo della RM, rispetto agli altri esami, viene particolarmente delineato nel processo diagnostico della SM. Con l'utilizzo di linee-guida specifiche per la diagnosi di SM attraverso la RM³, il neurologo viene aiutato a porre la diagnosi di SM anche in casi che hanno presentato un solo attacco suggestivo di una malattia demielinizzante, o in altri che non hanno presentato attacchi, ma una lenta progressione fin dall'inizio.

Alla fine, le uniche diagnosi previste sono di "SM", "possibile SM" (se l'iter diagnostico non è concluso) o "non SM". Sono state eliminate classificazioni intermedie, giudicate ormai inutili, come "SM probabile" o "SM definita con supporto di laboratorio".

Il Comitato sottolinea l'eventuale necessità, in futuro, di modificare i criteri man mano che si svilupperanno le tecniche diagnostiche strumentali; evidenza, inoltre, che l'accuratezza del processo diagnostico dipende dalla disponibilità di strumenti di elevata qualità, aggiornati secondo i moderni standard qualitativi.

Bibliografia

1. Mc Donald WI, Compston A, Edan G, et al. Recommended diagnostic criteria for multiple sclerosis: Guidelines from the International Panel on the Diagnosis of Multiple Sclerosis. *Ann Neurol*. 2001, 49(6).
2. Poser CM, Paty DW, Scheimberg LC, et al. New diagnostic criteria for multiple sclerosis: guidelines for research protocols. *Ann Neurol* 1983; 13:227-231.
3. Barkhof F, Filippi M, Miller DH, et al. Comparison of MR imaging criteria at first presentation to predict conversion to clinically definite multiple sclerosis. *Brain* 1997; 120:2059-2069.

Criteria diagnostici per la Sclerosi Multipla

(Mc Donald, 2001)

Diagnosi di SM

Presentazione clinica	Dati aggiuntivi necessari
<ul style="list-style-type: none">• 2 o più attacchi• 2 o più lesioni clinicamente obiettivabili	Nessuno (eventuali ulteriori evidenze devono essere compatibili con una SM)
<ul style="list-style-type: none">• 2 o più attacchi• 1 lesione clinicamente obiettivabile	Disseminazione nello spazio dimostrata da: <ul style="list-style-type: none">• RM <i>oppure</i> <ul style="list-style-type: none">• liquor positivo e 2 lesioni RM compatibili con SM <i>oppure</i> <ul style="list-style-type: none">• successiva ricaduta riconducibile a lesione in sede diversa
<ul style="list-style-type: none">• 1 attacco• 2 o più lesioni clinicamente obiettivabili	Disseminazione nel tempo dimostrata da: <ul style="list-style-type: none">• RM <i>oppure</i> <ul style="list-style-type: none">• successiva ricaduta
<ul style="list-style-type: none">• 1 attacco• 1 lesione clinicamente obiettivabile (presentazione monosintomatica)	Disseminazione nello spazio dimostrata da: <ul style="list-style-type: none">• RM <i>oppure</i> <ul style="list-style-type: none">• liquor positivo e 2 o più lesioni RM compatibili con SM <i>e</i> Disseminazione nel tempo dimostrata da: <ul style="list-style-type: none">• RM <i>oppure</i> <ul style="list-style-type: none">• successiva ricaduta
Esordio insidioso di sintomi compatibili con SM (SM progressiva primaria)	Liquor positivo <i>e</i> Disseminazione nello spazio dimostrata da: <ul style="list-style-type: none">• Evidenza RM di 9 o più lesioni iperintense in T2 <i>oppure</i> <ul style="list-style-type: none">• 2 o più lesioni RM spinali <i>oppure</i> <ul style="list-style-type: none">• 4-8 lesioni RM encefaliche e 1 spinale <i>oppure</i> <ul style="list-style-type: none">• PEV positivi e 4-8 lesioni RM encefaliche <i>oppure</i> <ul style="list-style-type: none">• PEV positivi e <4 lesioni RM encefaliche e 1 lesione RM spinale <i>e</i> Disseminazione nel tempo dimostrata da: <ul style="list-style-type: none">• RM <i>oppure</i> <ul style="list-style-type: none">• progressione graduale per 1 anno

Legenda

Ricaduta (attacco). Disturbo neurologico compatibile con SM, riferito dal paziente o evidente obiettivamente, durato almeno 24 ore, separato da un intervallo di almeno 30 giorni dalla precedente/successiva ricaduta

RM compatibile con SM. Almeno tre dei seguenti 4 criteri: 1 lesione captante gadolinio (contrasto) oppure 9 lesioni iperintense in T2; 1 o più lesioni sottotentoriali; 1 o più lesioni iuxtacorticali; o più lesioni paraventricolari. (vedi tabella sotto)³

Criteri RM di disseminazione nel tempo: una lesione captante gadolinio evidente in una scansione almeno 3 mesi dopo l'esordio di una ricaduta in una sede diversa da quella compatibile con la precedente ricaduta.

RM compatibile con SM³

DEVONO ESSERE SODDISFATTI ALMENO TRE DEI SEGUENTI 4 CRITERI:

1 lesione captante gadolinio (contrasto) oppure 9 lesioni iperintense in T2

1 o più lesioni sottotentoriali

1 o più lesioni iuxtacorticali

3 o più lesioni paraventricolari

Liquor compatibile con SM. Bande oligoclonali presenti nel liquor e non nel siero oppure indice di IgG elevato.

Potenziali evocati compatibili con SM. Tempo di conduzione allungato con conservazione dell'ampiezza.

PEV: Potenziali evocati visivi.

La comunicazione della diagnosi

Ricevere una diagnosi di sclerosi multipla (SM), per una persona il più delle volte giovane, spesso all'inizio o nel pieno della propria vita affettiva e lavorativa, è sempre uno shock. Decidere di sposarsi, pensare alla maternità o alla paternità, progettare una carriera, mantenere le relazioni sociali, improvvisamente appare diverso, complicato, incerto.

Si tratta di un momento molto difficile. Per la persona con SM è un evento estremamente delicato, che condizionerà poi tutto il suo futuro rapporto con la propria malattia. E anche il suo futuro rapporto con il medico, e con la classe medica in generale.

Anche per il medico non è semplice. La SM è una malattia che inizia nel giovane adulto ed è cronica, spesso disabilitante, talvolta benigna, comunque variabile e imprevedibile. La sua diagnosi non è un processo immediato, ma necessita di passi successivi. Tra il primo episodio e i seguenti possono passare anche molti anni di completo benessere, durante i quali la persona potrebbe vivere in piena tranquillità. Per questi motivi il medico, quando si trova di fronte a una diagnosi di SM, si pone diverse domande: devo comunicare la diagnosi? Quando? Perché? Quanto? Come?

Le modalità

“Quando” la persona dovrebbe conoscere la propria diagnosi? Oggi i neurologi ritengono che sia **giusto comunicare la diagnosi di SM appena questa sia confermata**, ma, in generale, non al primo sospetto, in quanto vanno escluse possibili altre cause. Le persone con SM hanno opinioni simili. Una ricerca su 100 persone con SM (1984) aveva evidenziato che il 90% di esse avrebbe voluto conoscere la diagnosi appena essa fosse stata accertata; il 50% avrebbe voluto essere messo a parte anche del semplice sospetto. Un altro studio (1985), invece, aveva messo in evidenza che ben il 25% delle persone con SM intervistate aveva saputo della propria diagnosi di SM leggendo la propria cartella clinica o dai familiari che erano stati informati per primi. Si trattava, è vero, di tempi precedenti allo sviluppo di tecniche come la risonanza magnetica (RM) e alla disponibilità di quelle terapie (gli interferoni beta) che oggi giustificano un approccio precoce alla malattia. Ma anche un'indagine più recente (1998)

ha messo in evidenza che il 78% dei pazienti avrebbe voluto conoscere la diagnosi appena essa fosse stata accertata (cosa che evidentemente non è avvenuta), anche se il 62% di loro ha riferito di aver sviluppato sintomi depressivi dopo aver saputo di avere la SM. Una persona con SM ha affermato, sull'argomento: “... **Il medico deve comunicare subito la diagnosi, con umanità e rispetto nei confronti dell'individuo**”.

“Perché” è meglio che la persona conosca subito la propria diagnosi? Perché un buon rapporto medico-paziente si fonda su fiducia e rispetto reciproci ed è necessario per instaurare un futuro fruttuoso “rapporto terapeutico”. Se la persona non fosse consapevole della propria condizione, inoltre, non sarebbe possibile instaurare una terapia specifica: oggi che – a differenza che in passato – esiste la **possibilità di modificare il decorso della malattia con terapie assunte precocemente**, il medico è fortemente motivato nel comunicare la diagnosi alla persona interessata.

Perché per qualcuno forse sarebbe meglio non sapere subito di avere la SM? E' stato dimostrato che arrivare a sapere di avere la SM peggiora notevolmente la propria “qualità di vita” (la percezione dell'insieme del proprio benessere fisico, psicologico e sociale), in maniera equivalente a quanto potrebbe peggiorarla la presenza di una moderata disabilità fisica.

Ci sono casi, inoltre, in cui è necessaria molta cautela nello svelare una diagnosi di SM: per esempio a persone minorenni, oppure instabili emotivamente, o infine prive di una rete di supporto familiare o affettivo. Il medico deve essere in grado di valutare le caratteristiche della persona che ha di fronte prima di “scegliere le parole adatte”.

“Quanto” è giusto sapere? La persona neodiagnosticata dovrebbe arrivare a sapere tutto ciò che le è utile per prendere coscienza della malattia, riorganizzare e adattare la propria vita e prendere decisioni adeguate riguardo al proprio futuro. Parliamo del **diritto all'autonomia: cioè di agire “secondo le proprie leggi”**, e questo presuppone di conoscere adeguatamente la propria situazione.

“Come” andrebbe comunicata la diagnosi? Oggi i medici sono d'accordo nell'evitare eufemismi (“malattia demielinizzante”, “infiammazione del sistema nervoso centrale”) e nell'usare **subito il termine “sclerosi multipla”**. Questo termine dovrebbe essere accompagnato da spiegazioni su che cosa sia realmente la **malattia (non necessariamente grave, non mortale, talvolta benigna,**

Anna

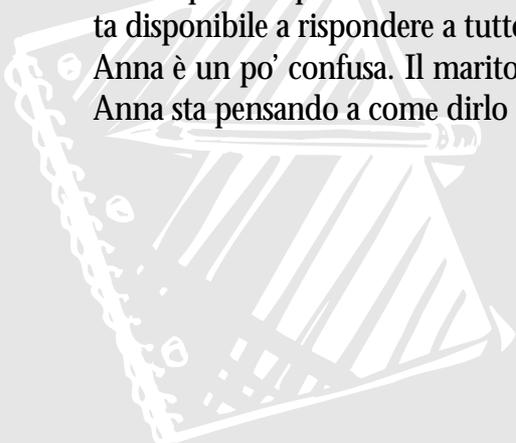
Anna, 40 anni, sposata con due figli, insegnante, è stata più volte dal medico a causa di un senso di “stanchezza” che non riesce a giustificare. Il medico non ha riscontrato nulla di alterato, gli esami del sangue sono normali. Ora, da una settimana, si è accorta di trascinare la gamba destra quando cammina. Una visita neurologica l’ha portata al ricovero. I medici le hanno parlato di una sospetta “infiammazione del sistema nervoso centrale”.

Le hanno fatto una risonanza magnetica del cervello, una puntura lombare, i “potenziali evocati”. Hanno iniziato una terapia cortisonica, “antinfiammatoria”, per via endovenosa.

Il medico stamattina le ha detto che doveva parlarle per spiegarle la situazione. Lei ha aspettato che arrivasse il marito, e insieme hanno ascoltato le parole del medico che ha parlato di “sclerosi multipla”, ha spiegato che si tratta di una malattia del sistema nervoso centrale, imprevedibile, che potrebbe dare altri disturbi in futuro, ma non necessariamente gravi; le ha parlato di una terapia che potrebbe essere utile. Le ha detto che probabilmente quell’episodio di “addormentamento” di una gamba capitato anni prima, per qualche giorno, era stato un’avvisaglia della stessa malattia.

Il medico ha detto ad Anna che nei prossimi giorni potranno parlare ancora; nel frattempo le ha presentato un’infermiera specializzata nella malattia che si è detta disponibile a rispondere a tutte le sue domande.

Anna è un po’ confusa. Il marito è molto preoccupato, ma cerca di sostenerla. Anna sta pensando a come dirlo ai bambini.



non guaribile, ma trattabile con nuovi farmaci molto efficaci; infine, una malattia per la quale la ricerca scientifica promette molto): un'informazione chiara, franca e realistica. Ecco un'altra testimonianza da parte di una persona con SM: “... **la diagnosi dev'essere chiara: può essere più forte l'impatto, ma è questo che viene preferito**”. Le parole del medico devono includere un sentimento di incoraggiamento e di speranza, ma egli non deve sottovalutare l'intelligenza della persona che ha di fronte, minimizzando eccessivamente la “serietà” di una malattia come la SM. E' molto importante che la diagnosi venga comunicata da un medico esperto nel campo della SM, in grado di spiegare al meglio tutte le caratteristiche della malattia.

La diagnosi va comunicata direttamente alla persona, accompagnata o meno, a sua scelta, da persone per lei significative, che possano darle un supporto emotivo e aiutarla a comprendere meglio le spiegazioni del medico. Tuttavia, alcuni preferiscono essere da soli e il medico deve rispettare tale scelta.

Le esigenze

Conoscere la propria malattia significa poterla combattere meglio. **L'esigenza di essere informati è prioritaria** per moltissime persone che hanno ricevuto la diagnosi di SM. Il medico e gli altri operatori professionali coinvolti (l'infermiere dedicato per la SM, soprattutto) hanno il compito di concedere al paziente tutto il tempo necessario perché egli chiarisca i propri dubbi, anche in incontri successivi. Essi devono essere in grado di valutare e se necessario “correggere” le informazioni che la persona ha già. Devono anche **“insegnargli” come scegliere le fonti di informazione**. Oggi è molto facile ottenere informazioni (attendibili o meno!) navigando su Internet, purtroppo non sempre veritiere. L'ideale è che siano disponibili informazioni specifiche sui vari argomenti di interesse (singoli sintomi come ad esempio fatica o disturbi visivi, lavoro, etc), perché la persona possa selezionare gli argomenti su cui informarsi, poco alla volta, secondo le proprie esigenze.

Ci sono altre esigenze che sono state espresse dalle persone con SM, oltre a quella di una corretta informazione. Una è la presenza di una figura professionale oltre al neurologo, ad esempio un'**infermiera specializzata in SM**, che rappresenti nei tempi immediatamente successivi alla comunicazione della diagnosi un punto di riferimento affidabile e sempre disponibile cui chiedere informazioni, spiegazioni, chiarimenti, indicazioni.

Un'altra è la possibilità di disporre di un **supporto psicologico** già durante il corso del processo diagnostico. Le persone con SM, infatti, spesso si rivol-

gono allo psicologo solo a distanza di diversi anni dalla comunicazione della diagnosi. In questi casi, la richiesta di aiuto origina più che altro da difficoltà con la propria famiglia accentuate dal rapporto con la malattia cronica. Sarebbe invece utile che la comunicazione della diagnosi effettuata dal medico venisse affiancata da un supporto psicologico diretto a fornire una risposta ai bisogni emotivi immediati del paziente e dei familiari.

Un altro strumento fondamentale per superare e accettare il trauma della comunicazione della diagnosi di SM è il poter contare su una robusta **rete sociale di supporto**, costituita da familiari, amici e comunque persone significative. Infine, possono essere molto importanti i **contatti con altre persone con SM**. Persone “di riferimento” disponibili a colloqui, gruppi di auto-aiuto tra pari (neodiagnosticati), contatti via Internet (chat room) sono tutte modalità che permettono di condividere le proprie esperienze, imparare dagli altri e insegnare agli altri come convivere con un particolare sintomo o uno specifico problema.

La privacy

Come già detto, un'inchiesta del 1985 aveva dimostrato che ben il 25% dei pazienti intervistati aveva saputo della propria diagnosi leggendo per caso la propria cartella clinica o dai familiari che erano stati informati per primi. Oggi questo non deve più succedere (con poche - discutibili - eccezioni: ad esempio, nel caso di minorenni). Il medico ha l'obbligo del segreto professionale. Esiste inoltre in Italia la “Legge sulla privacy” (675/96) che tutela il trattamento dei dati personali, in particolare di quelli relativi allo stato di salute. **Pertanto, la persona con la SM è l'esclusiva “proprietaria” dei dati relativi al proprio stato di salute.** Il fatto di nascondere la propria condizione di persona con SM può creare al paziente dei problemi con il coniuge, i parenti, gli amici.

E' esperienza comune, però, che, rivelando la diagnosi, la persona si espone al rischio di cambiamenti importanti nella propria vita. Ad esempio, alcuni hanno **timore di rivelare la propria diagnosi al futuro marito (o moglie)** per paura che questa notizia determini la rottura del rapporto. E' importante che la persona con SM si convinca che in questi casi l'onestà è alla base di un buon matrimonio e che è meglio che il futuro sposo o sposa conosca subito il problema anche perché prima o poi verrebbe comunque a saperlo.

Dire di avere la SM al proprio datore di lavoro può determinare l'inizio di difficoltà che possono anche portare alla perdita dell'impiego, anche se magari in quel momento la malattia non ha alcun effetto sulle prestazioni lavorative del paziente. Oggi esistono tutele giuridiche che proteggono chi lavora e

che vanno conosciute e usate. D'altra parte, solo comunicando la propria reale situazione la persona può ottenere delle modifiche (ad es., spostamenti di stanza, avvicinamento al bagno, cambiamento di mansioni) che sono semplici, non costose e che possono essere determinanti perché egli possa proseguire la propria attività lavorativa.

Cosa diventa più importante, allora, per la persona che ha appena ricevuto una diagnosi di SM? Che cambi la cultura della società nei confronti della malattia, e della disabilità in generale. Perché "... la SM sembra essere considerata più terribile da chi non l'ha, piuttosto che da chi ne è affetto: il vero problema sta nel convincere gli altri che noi possiamo continuare a fare molte cose, pur se "malati".

Il trattamento precoce

Le linee guida per il trattamento della sclerosi multipla (SM) a ricadute e remissioni: il razionale della terapia precoce, il consenso internazionale

Il razionale della terapia precoce

Negli ultimi 10 anni si sono ottenuti importanti progressi nella ricerca sui farmaci in grado di modificare il decorso della SM. Tutti gli studi condotti in quest'ambito sono stati concordi nel dimostrare che **questi farmaci, chiamati immunomodulatori, sono in grado di ridurre la gravità e la frequenza delle recidive, ridurre la risposta infiammatoria, rallentare la progressione della malattia.**

La SM è sempre stata considerata una malattia demielinizzante del sistema nervoso centrale. Recenti studi hanno dimostrato però che nelle placche di demielinizzazione compare anche un importante danno a carico degli assoni (le fibre nervose avvolte dalla mielina). **Il danno assonale, secondario a quello della mielina, si verificherebbe precocemente** e il suo accumulo sarebbe alla base della progressione della malattia e della disabilità a lungo termine. In altre parole, la demielinizzazione provocherebbe i sintomi transitori, mentre **sarebbe la compromissione degli assoni a costituire la base della disabilità irreversibile che caratterizza la SM.**

L'obiettivo del trattamento farmacologico sarebbe quindi quello di prevenire il danno irreversibile alla mielina ed agli assoni che avviene già nelle fasi iniziali della malattia. Per questo, è importante agire quando si è ancora nella fase acuta, proprio perché la perdita della guaina mielinica sarebbe alla base del progressivo e irreversibile danno alle fibre nervose che, prive di protezione, sarebbero più esposte all'azione di sostanze nocive.

L'atteggiamento terapeutico oggi prevalente è quello di trattare le persone con SM più precocemente possibile, anche dopo il primo attacco di malattia se il quadro clinico e neuroradiologico evidenziano già una diffusione della malattia e una sua attività.

Vi sono tre ragioni per iniziare un trattamento precoce nella SM a ricadute e remissioni:

- **evitare l'accumulo di disabilità e ritardare il passaggio da SM "a ricadute e remissioni" a SM "secondariamente progressiva";**
- **sia gli studi anatomopatologici sia le nuove tecniche di risonanza magnetica (RM) hanno evidenziato che il danno assonale irreversibile è un evento precoce,**
- **dai risultati degli studi clinici è emerso che il trattamento precoce è più efficace di quello ritardato.**

Poiché non esiste ancora una cura risolutiva per la SM, **l'approccio terapeutico deve tenere in considerazione gli effetti negativi dell'assunzione cronica di un farmaco**, oltre che i suoi effetti positivi sulla progressione della malattia. Per questo motivo, il quesito da porsi è se trattare tutte le persone, sin dalle prime manifestazioni cliniche, oppure **trattare solo particolari sottogruppi che verosimilmente potrebbero avere un decorso più grave**. In quest'ultimo caso, devono essere stabiliti i fattori prognostici negativi (cioè i dati che facciano supporre un elevato rischio di progressione della malattia): un numero elevato di lesioni evidenziate con una RM encefalica, un esordio plurisintomatico rispetto ad uno monosintomatico, o con sintomi motori e cerebellari, un recupero incompleto già dopo il primo attacco, un breve intervallo di tempo tra il primo e il secondo attacco. **In conclusione, poiché non esiste una cura in grado di guarire la SM o di rimediare ai danni anatomici conseguenti alla perdita della mielina, la terapia deve mirare a prevenire l'accumulo delle lesioni tenendo in considerazione che più l'intervento è precoce, più potrebbe risultare efficace a lungo termine.**

Bibliografia

Comi G. Curr Opin Neurol 2000, 13(3):235-40

Francesco

Francesco oggi va nell'ambulatorio SM per una visita di controllo . La sua storia di SM è iniziata quattro mesi fa, con una neurite ottica che poi è regredita. La visita neurologica, il ricovero, gli esami, il cortisone, la diagnosi di SM le ha già "passate". Francesco sta bene, oggi è la sua seconda visita di controllo, il neurologo gli ha detto che probabilmente dovrà fare un'altra risonanza magnetica per controllare se la malattia è "attiva" o meno.

Francesco è un poliziotto di 33 anni. Non è sposato. La sua passione per l'informatica lo ha portato a cercare in rete tutte le informazioni possibili sulla SM. Fa anche parte di un forum, le esperienze degli altri lo interessano molto. Sa che anche lui – come altri con cui è in contatto – inizierà la terapia con interferone beta. Ne conosce già persino gli effetti collaterali.

Francesco si sente bene, ha un carattere "positivo". Ma, pensa, proprio a lui doveva capitare? Come potrà continuare a fare il poliziotto? Ha già parlato con il suo superiore, che l'ha rassicurato. Ma sa che la situazione potrebbe cambiare. La sua vita, fino a quattro mesi fa, stava seguendo un binario preciso: ora è tutta in discussione.



Il consenso internazionale

Questo documento rappresenta il risultato del lavoro congiunto di 80 esperti internazionali nel campo della SM i quali hanno discusso i criteri fondamentali, alla luce dei dati oggi disponibili, per la prescrizione delle terapie in grado di modificare il decorso della SM. Queste terapie sono rappresentate oggi dall'interferone beta 1b e 1a nelle sue diverse forme e dal glatiramer acetato (copolimero 1).

Tale “consenso internazionale”, presentato al pubblico scientifico a Parigi nel 2000, rappresenta l'evoluzione di precedenti consensi e tiene conto dei concetti emersi dai più recenti studi sugli interferoni beta: l'opportunità di instaurare le terapie che modificano il decorso della SM precocemente per prevenire l'instaurarsi di una disabilità irreversibile, la loro efficacia anche dopo un primo episodio di malattia, quando questa sia attiva, e la necessità che tutti i farmaci a tutte le dosi siano disponibili perché il medico possa trattare adeguatamente la singola persona.

Consenso Internazionale sull'uso di farmaci in grado di modificare il decorso della SM (Parigi, 2000)

Criteri perché venga prescritta una terapia con farmaci in grado di modificare il decorso della SM

- Diagnosi di SM certa
- Malattia con ricadute: forme “a ricadute e remissioni” e “secondariamente progressive” (escluse quindi le “primariamente progressive”).
- Malattia attiva in base a: storia clinica; controlli neurologici con dimostrazione di accumulo di disabilità; presenza di lesioni attive alla RM dell'encefalo.

Raccomandazioni per il trattamento con farmaci in grado di modificare il decorso della malattia

- Il trattamento con farmaci in grado di modificare il decorso della malattia deve essere preso in considerazione precocemente nel decorso della malattia in tutti i pazienti che soddisfino i criteri sopra esposti.
- Tutti i farmaci in grado di modificare il decorso della malattia per i quali c'è un'efficacia provata dagli studi clinici di fase III devono essere disponibili per i medici in modo che essi possano decidere il farmaco appropriato per un dato paziente.
- Per alcuni farmaci c'è evidenza di una correlazione dose-risposta; quindi, per avere a disposizione tutte le opzioni possibili di trattamento, devono essere disponibili tutte le dosi di ciascuna terapia.
- La terapia deve essere continuata a meno che:
 - si abbia chiara evidenza della mancanza di effetti clinici;
 - vi siano effetti collaterali intollerabili;
 - si sia resa disponibile una terapia più efficace.
- E' ragionevole prendere in considerazione l'uso di altri agenti immunomodulanti/immunosoppressivi con efficacia provata in studi clinici, controllati con placebo, randomizzati, di fase III, in pazienti che:
 - non possono utilizzare farmaci in grado di modificare il decorso della malattia approvati;
 - accusano effetti collaterali intollerabili;
 - mostrano una mancanza di risposta clinica.

>>> continua

Criteri per la terapia con farmaci in grado di modificare il decorso della malattia per i casi di SM benigna

- E' riconosciuta l'esistenza di un sottogruppo di pazienti con SM definita che hanno una lunga storia di inattività clinica e neuroradiologica. Essi non dovrebbero essere trattati, ma bisogna tenere presente che la SM è una malattia imprevedibile e che quindi tali pazienti vanno seguiti con controlli ad intervalli regolari per poter rilevare qualsiasi evidenza di attività di malattia (clinica o RM).

Altri requisiti per la terapia con farmaci in grado di modificare il decorso della malattia

- Deve esserci un'educazione appropriata del paziente prima della prescrizione.
- I pazienti (e/o chi si prende cura di loro) devono capire i potenziali benefici e rischi di tale terapia.
- I medici devono avvertire i pazienti che non sono ancora noti gli effetti dei farmaci in grado di modificare il decorso della malattia sulla fertilità e sulla sicurezza in gravidanza o durante l'allattamento.
- I pazienti devono acconsentire a regolari visite neurologiche di controllo.
- I neurologi che prescrivono tali farmaci devono offrire un continuo supporto durante il trattamento.
- Devono essere fatte rivalutazioni periodiche dei pazienti per monitorare l'efficacia del trattamento e per valutare l'opportunità di continuare o cambiare terapia.
- I controlli sono necessari per assicurare l'aderenza del paziente al trattamento e monitorare gli effetti collaterali del farmaco.

Bibliografia

Consensus Conference sull'uso dei DMDs, Parigi 2000

I Centri clinici di riferimento

La persona con sclerosi multipla (SM), in Italia, fa riferimento per la diagnosi a **strutture neurologiche specializzate**, dotate degli strumenti diagnostici necessari, **presenti nella maggior parte delle province**.

La persona che manifesta dei sintomi suggestivi di problemi del sistema nervoso centrale viene, in genere, riferita dal medico di famiglia allo specialista neurologo. In Italia in tutte le province sono presenti strutture di diagnosi e cura specialistiche dove è possibile affrontare il primo intervento diagnostico. Parte di esse dedicano particolare attenzione al problema della Sclerosi Multipla e diventano, anche successivamente, il punto di riferimento per le persone diagnosticate, sia per l'eventuale conferma della diagnosi, sia per essere seguiti dal punto di vista clinico e terapeutico.

L'introduzione nel 1996 di nuove terapie a base di interferone beta ricombinante ha determinato la scelta governativa di indicare Centri di riferimento per la dispensazione di tali farmaci, ampiamente distribuiti su tutto il territorio nazionale. Oltre ai centri che da molti anni ormai si dedicano alla malattia, altri, sempre più numerosi, si stanno ora impegnando specificamente per la Sclerosi Multipla.

Oggi una persona con SM può contare, in tutta Italia, su un gran numero di strutture in cui operano figure professionali con una preparazione specifica per questa malattia.

I Centri e il momento della diagnosi

Nel 2000 la Fondazione Italiana Sclerosi Multipla (FISM) ha invitato un campione di Centri clinici di riferimento a fare il punto, attraverso un **questionario, sull'approccio al neodiagnosticato** e sulle esigenze rilevate presso l'utenza per migliorare il servizio dei Centri stessi. Ne emerge un profilo interessante che ci permette di evidenziare le priorità per poter effettivamente garantire una rete di servizio alle 1800 persone che, ogni anno, vengono diagnosticate.

E' proprio dall'approccio ottimale del primo periodo di malattia che potranno dipendere la progressione della malattia stessa e la qualità di vita della persona con SM.

Il primo dato che emerge è che **la metà dei Centri non ha una metodologia codificata di approccio alla persona con sclerosi multipla neodiagnosticata** e questo può significare che è lasciato al singolo, cioè al medico e/o agli operatori professionali coinvolti, alla loro capacità e disponibilità, la responsabilità di come agire; difficilmente inoltre la persona potrà trovarsi di fronte, disponibile, un'equipe con le diverse professionalità. **Questi Centri, comunque, garantiscono la maggiore informazione possibile** ai propri utenti, almeno in forma orale.

Interessante è leggere nei risultati come **l'altro 50% di Centri sia organizzato**. Essi dispongono spesso di **materiale scritto per informazioni** sulla diagnosi, sulla prognosi, sulle terapie e sul follow up clinico.

Il 25% di questi Centri mette a disposizione uno **psicologo**, mentre nel 20% dei casi il **neurologo** è a disposizione per **ripetuti incontri, anche ravvicinati nel tempo**, con la persona con SM e i famigliari.

Solo il 15% di questi Centri garantisce a disposizione **l'assistente sociale** per un'eventuale consulenza.

Il 5% dei Centri organizza **incontri di gruppo** tra le persone con Sclerosi Multipla ricoverate per approfondire le conoscenze sulla malattia.

Una parte dell'indagine ha evidenziato le indicazioni che i Centri danno, nel periodo successivo alla diagnosi, alla persona stessa e ai famigliari. Nel 70% dei casi il Centro indirizza verso un intervento dello psicologo e sollecita il contatto con le sedi dell'Associazione Italiana Sclerosi Multipla, oltre ad offrire nel 60% dei casi consigli sulla qualità delle ulteriori fonti di informazioni cui la persona si potrebbe rivolgere.

I bisogni del neodiagnosticato

Sono state, inoltre, raccolte attraverso i Centri, le **esigenze espresse** agli stessi **dai neodiagnosticati**; ne emerge un quadro suggestivo delle priorità.

Prendendo in considerazione quanto segnalato esplicitamente delle persone a tutti gli operatori del Centro, si tratta quasi esclusivamente di pressanti richieste di **informazioni approfondite soprattutto sulla prognosi** (90%), sul futuro che si dovrà affrontare, sull'evoluzione della malattia e sulle prospettive di disabilità, sulle prospettive terapeutiche.

In seconda istanza emerge la preoccupazione (25%) **sulla eventuale familiarità**, sull'ereditarietà della malattia, domanda cui corrisponde una risposta tranquillizzante, e la necessità di sapere come mantenere **il lavoro, l'inserimento nella vita familiare e sociale** (30%).

Altrettanto importanti i bisogni espressi durante le visite con lo specialista

Giulio

Giulio a 20 anni faceva l'apprendista orologiaio, quando un improvviso disturbo della vista e un formicolio a una gamba lo avevano portato a un ricovero in neurologia. Gli era stato detto che la causa era stata un "virus" e che sarebbe guarito velocemente, cosa che in effetti era apparentemente successa. Il neurologo, sulla cartella, aveva scritto come diagnosi "SM".

Dopo sette anni, Giulio ha presentato un altro episodio di neurite ottica che gli ha lasciato un deficit permanente della vista. Gli è stato detto che ha la SM, e che i disturbi di sette anni prima avevano costituito il primo episodio della stessa malattia.

Giulio fa l'orologiaio, ora è molto arrabbiato con i medici. Se gli avessero spiegato subito di che cosa si trattava, forse – dice – avrebbe cercato un altro lavoro.



neurologo che riguardano: **la sessualità, il rapporto con il partner, la necessità di un approccio psicologico** ed infine **la paura del domani** e la paura di non essere abbastanza seguiti dal proprio medico.

I Centri hanno indicato, attraverso il questionario, i servizi e le iniziative più urgenti che dovrebbero essere attivate. Il supporto psicologico per oltre il 60 % dei Centri dovrebbe essere istituito prioritariamente (solo il 12% dei Centri del campione mette a disposizione lo psicologo), oltre a garantire percorsi assistenziali alla persona nell'approccio interdisciplinare.

Gli aspetti e problemi organizzativi

In un'indagine condotta nel 1999, sempre dalla FISM, sono state approfondite le esigenze organizzative dei Centri clinici di riferimento.

Se i Centri – come già evidenziato – hanno l'esigenza di offrire un servizio mirato alle persone neodiagnosticate, è altresì reale la difficoltà ad offrire un servizio adeguato a tutte le persone con SM ai differenti livelli di gravità della malattia, in particolare per carenza di risorse umane.

Nei Centri il personale "strutturato" è rappresentato soprattutto dai neurologi, oltre 300 dedicati almeno parzialmente alla sclerosi multipla, cui si affiancano più di 150 neurologi non strutturati (volontari, specializzandi). Nei Centri operano oltre 120 fisiatristi, in teoria uno per ciascun centro, in realtà l'80% opera nei centri più grandi con utenza superiore a 100 pazienti con SM.

Non presenti in molti Centri gli urologi, gli psicologi, i terapisti della riabilitazione, i logopedisti, gli assistenti sociali; sono assenti nella quasi totalità dei Centri i sessuologi e i terapisti occupazionali.

Quasi tutti i responsabili dei servizi per la SM manifestano l'esigenza di aumentare il proprio personale, in primo luogo quello specializzato. Tra le figure più richieste gli psicologi, gli infermieri, gli assistenti sociali che sono coinvolti nell'equipe sin dal momento della diagnosi.

La presenza delle diverse figure professionali operanti nei Centri consente il corretto approccio interdisciplinare alla persona, affrontando direttamente in équipe le diverse problematiche della persona, senza rimandare la persona a un lungo peregrinare per consultare in maniera frammentaria specialisti diversi in tempi e strutture diverse.

Il lavoro interdisciplinare comincia dal momento in cui il medico, generalmente il neurologo, ipotizza la diagnosi e indica al paziente quali esami di approfondimento dovrà affrontare e quali specialisti potranno essere importanti. Tale momento non può prescindere da una spiegazione appropriata, completa ed onesta del processo che porta alla diagnosi, delle informazioni sulla malattia,

delle eventuali cure e dei servizi disponibili. **Successivamente, a seconda delle diverse necessità, vengono coinvolte altre figure professionali, che insieme alla persona con SM e alla sua famiglia decidono l'intervento migliore.**

Nell'approccio interdisciplinare i ruoli delle persone coinvolte vanno molto al di là del trattamento e delle implicazioni collegate alla malattia. Ognuna di esse, infatti, contribuisce a fornire alla persona con SM la possibilità di pianificare le proprie scelte terapeutiche e personali con obiettivi realistici e chiari e informazioni adeguate di supporto al processo decisionale.

Questa malattia, così variegata e imprevedibile, per essere gestita in modo ottimale richiede l'intervento dei diversi operatori: neurologo, fisiatra, urologo, oculista, neuroradiologo, andrologo, ginecologo, psichiatra, otorinolaringoiatra, terapeuta della riabilitazione, terapeuta occupazionale, psicologo, sessuologo, infermiere, logopedista, assistente sociale, biologo, informatico, fisico, senza escludere il supporto del personale amministrativo.

L'indagine condotta nel 1999 ha permesso di evidenziare che **solo il 6% dei Centri dispongono al proprio interno, come personale "strutturato", delle figure ritenute "essenziali" nell'équipe interdisciplinare** (neurologo, fisiatra, urologo, neuroradiologo, terapeuta della riabilitazione, psicologo, infermiere, assistente sociale), anche se i Centri possono avvalersi di consulenze, spesso sottoponendo la persona a tempi di attesa spesso lunghi.

E' quindi importante che i Centri clinici di riferimento possano avere le risorse umane necessarie per garantire la disponibilità dell'équipe interdisciplinare, presenza presso il Centro necessaria anche per attivare e mantenere la rete sanitaria e sociale del territorio.

Carta dei diritti del neodiagnosticato

Nell'ambito del programma triennale di attività, che focalizza l'attenzione sul momento della diagnosi, l'AIMS ha organizzato incontri tra persone con SM, neurologi e psicologi in gruppi distinti, per definire gli aspetti fondamentali che dovrebbero essere rispettati al momento di una diagnosi di SM. Ne nasce la carta dei diritti del neodiagnosticato, una sintesi che rappresenta le esigenze dei diretti interessati, ossia delle persone con SM, insieme alle direttive emerse dai più recenti studi scientifici e dall'esperienza degli operatori professionali più esperti e più direttamente coinvolti nella comunicazione di una diagnosi di SM.

I punti fondamentali prima, durante e dopo una diagnosi di SM

Prima della comunicazione della diagnosi:

- La diagnosi di SM deve essere certa
- La diagnosi di SM deve essere fatta da neurologi esperti nel campo
- La diagnosi di SM deve essere precoce
 - perché è fondamentale che la persona venga a conoscenza della propria situazione e della sua possibile evoluzione per poter organizzare adeguatamente il proprio futuro
 - perché oggi sono disponibili terapie in grado, almeno parzialmente, di prevenire lo sviluppo successivo di una disabilità irreversibile, quando somministrate precocemente
- Durante l'iter diagnostico deve essere disponibile un supporto psicologico

Durante la comunicazione della diagnosi:

- I tempi e i modi della comunicazione devono essere valutati dal medico in relazione agli aspetti, estremamente variabili, della persona: caratteriali, psicologici, contingenti, familiari, etc.
- Con le cautele sopra citate, la persona con SM deve sempre essere presente alla comunicazione della diagnosi; può eventualmente scegliere se e da chi farsi accompagnare al colloquio
- Il neurologo deve utilizzare il termine "sclerosi multipla". Devono essere

evitati termini vaghi come “sindrome demielinizzante”: meglio allora “possibile SM”

- La diagnosi di SM deve essere comunicata da un neurologo esperto nel campo della SM
- Le informazioni sulla malattia devono essere date sin dal primo momento in modo positivo, onesto, comprensibile, adeguato al livello culturale della persona con SM e della sua famiglia, senza nascondere gli aspetti negativi
- Dovrebbe essere garantito uno “spazio di contenimento emotivo” durante la comunicazione della diagnosi, ovvero un momento e un luogo in cui la persona possa esprimere le proprie emozioni (incredulità, paura, ansia, etc) e ricevere il supporto di un operatore competente
- Dovrebbe essere presente una figura di riferimento oltre al neurologo, ad esempio uno psicologo o un infermiere con apposita formazione (infermiere specializzato in SM)

Dopo la comunicazione della diagnosi

- Dato che al momento della comunicazione della diagnosi la persona può essere così alterata emotivamente da ritenere solo parzialmente le informazioni ricevute, deve essere previsto un certo numero di incontri successivi, con il neurologo o con altri operatori professionali, in modo che la persona abbia tempo di formulare tutte le domande o dubbi che possano sorgere.
- Dovrebbe essere disponibile per la persona neodiagnosticata un ventaglio di servizi delle quali la persona possa scegliere, se lo desidera, di servirsi
- Gli operatori professionali coinvolti devono organizzarsi in un gruppo interdisciplinare disponibile a collaborare e a integrarsi nella gestione dei diversi aspetti socio-sanitari legati alla SM
- Gli operatori professionali devono essere specificamente aggiornati sulla SM: non solo i neurologi, ma anche gli altri componenti dell'équipe interdisciplinare
- L'accesso ai diversi operatori deve essere facilitato, attraverso vie preferenziali e grazie al coordinamento dell'équipe interdisciplinare.
- Il neurologo di riferimento dovrebbe offrire una disponibilità personale continuativa al paziente (“continuità dell'assistenza”), anche dove l'assistenza medica sia fornita da un gruppo di neurologi.
- Ognuno ha il diritto di sentirsi a proprio agio con il proprio medico, fisioterapista, psicologo, o qualunque altro operatore. Se si ha l'impressione di non avere un buon rapporto e facilità di comunicazione con il medico curante, allora potrebbe essere una buona idea cercarne un altro.

- La persona deve avere a disposizione in modo continuativo un componente dell'équipe professionale del Centro SM, per qualsiasi dubbio o necessità; la figura ideale in questo caso potrebbe essere l'infermiere specializzato in SM.
- I neurologi devono avere a disposizione tutte le terapie oggi dimostrate efficaci in modo da poterle prescrivere (a carico del Servizio Sanitario Nazionale), se necessario, fin dalle fasi precoci della malattia
- Deve essere organizzato un supporto psicologico per la persona con SM e/o per la sua famiglia che possa accompagnarli per tutta la durata del periodo di adattamento alla malattia (oltre che dopo, se necessario)
- Sarebbero utili gruppi di auto-aiuto su territorio, formati da "pari" (solo persone con SM) di cui gli operatori del Centro di diagnosi e cura possano fornire i recapiti.
- La persona deve poter ricevere informazioni adeguate, aggiornate, comprensibili sulla SM e le sue implicazioni. Esse possono essergli fornite a voce, con materiale scritto o attraverso l'indicazione di fonti diverse affidabili (ad es. una scelta di siti Internet). Gli argomenti di interesse per le persone con SM sono in particolare: informazioni generali sulla malattia, ricerca, disturbi vescicali, alterazioni cognitive, problemi psicologici, gravidanza, terapie alternative, bibliografia (inclusi elenco di siti Internet, chatroom, mailing list relativi alla SM).
- Le informazioni citate devono essere a disposizione della persona, che potrà avvicinarvisi gradualmente, solo quando lo riterrà opportuno, nei tempi e nei modi.
- L'équipe interdisciplinare deve comprendere operatori in grado di connettere la persona alle risorse della comunità disponibili sul territorio (es. assistente sociale, infermiere SM)
- Gli stessi operatori devono fornire alla persona le informazioni necessarie per risolvere eventuali problemi lavorativi insorti in seguito alla diagnosi di SM
- Dovrebbero essere facilitati i contatti con l'AIMS, se la persona lo desidera

Ricerca: la speranza per il futuro

Il futuro della ricerca

La Sclerosi Multipla (SM) è considerata una malattia neurologica su base autoimmunitaria. Per comprendere come il sistema immunitario – che normalmente costituisce la nostra prima linea di difesa contro le infezioni – possa essere la fonte del danno nella SM, i ricercatori stanno focalizzando la propria attenzione su **quattro aree di ricerca principali: la neuroimmunologia, la genetica, la virologia/batteriologia e la demielinizzazione / rimielinizzazione.**

Altri campi di ricerca in grande espansione sono quelli del **monitoraggio dell'andamento della malattia attraverso le tecniche neuroradiologiche (risonanza magnetica)** e, infine, la **ricerca sui farmaci**, condotta attraverso numerosi passi preliminari fino ad arrivare alle sperimentazioni sulle persone con SM.

Altre aree importanti, ma fino ad oggi più difficili da sviluppare, sono quella della **ricerca in riabilitazione** e della **ricerca sui modelli assistenziali.**

Oggi il passo della ricerca nella SM sta realmente accelerando. Sono disponibili nuovi farmaci ed interventi terapeutici come risultato delle conoscenze ottenute attraverso anni di ricerche di base. Si sta valutando la sicurezza e l'efficacia di nuovi interventi in persone con la SM. Gli approcci di ricerca nella SM, molto più di prima, sono diffusi e multidisciplinari, in quanto coinvolgono migliaia di scienziati e medici nel mondo. **Tutti i maggiori laboratori di ricerca e i centri di cura coinvolti nell'assistenza alla malattia collaborano tra loro a livello internazionale.**

La collaborazione internazionale permette che le nuove conoscenze risultate dalle sperimentazioni vengano diffuse e confrontate con le esperienze degli altri esperti. Le risorse umane ed economiche, sempre troppo limitate, non vengono così sprecate in direzioni già seguite o non approvate dalla comunità scientifica internazionale.

Questa collaborazione fa sì, inoltre, che i ricercatori possano frequentare altri centri di studio, formandosi ad esempio presso centri ad alta specializzazione. L'AIMS con la FISM, ad esempio, finanzia la formazione di giovani ricercatori permettendo loro di trascorrere anche lunghi periodi in Italia o all'estero in centri di eccellenza in campi specifici della ricerca sulla SM.

La Federazione Internazionale delle Associazioni Sclerosi Multipla (MFIS) sta coordinando adesso, con l'appoggio di tutte le associazioni da essa rappresentate, tra cui l'AIMS con la FISM, un progetto che prevede la raccolta in un unico centro statistico (**il Centro Sylwia Lowry di Monaco di Baviera, Germania**) di tutti i dati provenienti da tutte le sperimentazioni farmacologiche condotte o in corso sulla SM. In questo modo, si otterrà un'enorme quantità di informazioni che serviranno a indirizzare nel modo più proficuo possibile le risorse disponibili per la ricerca nel campo della SM.

Nella SM la ricerca neuroimmunologica, genetica, virologica, sulla demielinizzazione e rimielinizzazione, sono fondamentali per individuare trattamenti specifici, sicuri ed efficaci per la malattia. **Il prodotto finale di tutta la ricerca sulla SM è la ricerca terapeutica:** la sperimentazione di nuove e promettenti sostanze per valutare la loro sicurezza e la loro efficacia viene condotta attraverso studi sperimentali chiamati studi clinici.

Negli anni, sono state studiate centinaia di trattamenti diversi per la SM. Alcuni di questi trattamenti si sono basati su solide conoscenze scientifiche del processo patogenetico della SM e sono stati esaminati mediante studi clinici di alta qualità volti a verificare la sicurezza e l'efficacia. Altri sono stati completamente empirici, non basati su ipotesi solide e senza dati per supportare richieste di cura. Le persone con la SM ben informate riconoscono che per i nuovi trattamenti proposti vi è la necessità di dimostrarne i vantaggi, la sicurezza e la validità scientifica.

Mentre da un lato l'obiettivo finale è quello di trovare una cura per la SM, ci sono vari obiettivi parziali, ma di importanza cruciale: l'induzione di una remissione della fase attiva della malattia; il prolungamento della fase di remissione in modo che la malattia non si riattivi; la modifica del decorso della malattia mediante rallentamento della progressione o riduzione della frequenza degli attacchi acuti; il sollievo dai sintomi.

Lo studio di nuovi trattamenti nella SM per determinarne la sicurezza e l'efficacia è un processo lento e difficile. E' difficile dimostrare il beneficio di un trattamento ed è cruciale valutare la sicurezza in relazione ai benefici.

Le conoscenze di base del processo patogenetico influenzano la scelta dei farmaci da utilizzare e studiare nella SM. Sono già in uso **immunosoppressori e immunomodulatori**, in grado di sopprimere o regolare le reazioni del sistema immunitario che portano all'attacco autoimmunitario nell'encefalo e nel midollo spinale, e i farmaci per il controllo dei sintomi (cosiddetti "**sintomatici**") che alleviando disturbi specifici migliorano la qualità della vita. Oltre ai farmaci pre-

Carla

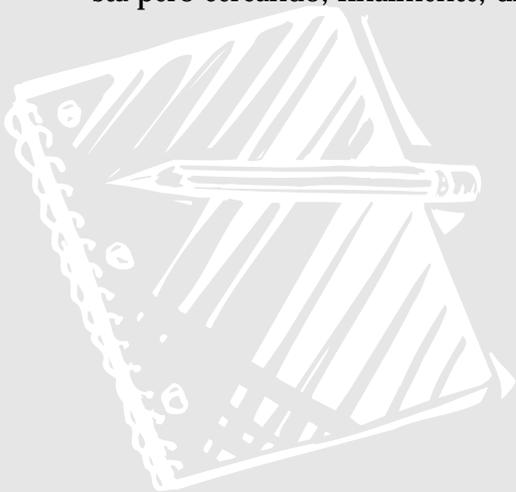
Un'infermiera di 38 anni, Carla, aveva presentato formicolii e pesantezza a una mano otto anni prima. Tre anni fa, a causa di una mancanza di forza alla gamba sinistra, era stata sottoposta a un esame neurologico e ad accertamenti che avevano portato a una diagnosi di SM.

Carla sembrava aver accettato la diagnosi con serenità. Purtroppo ha cominciato a sviluppare, nei mesi successivi, una severa depressione, con paura di diventare completamente disabile, allettata e dipendente dagli altri. Questa depressione non rispondeva ai farmaci.

In questi anni la sindrome depressiva è solo parzialmente migliorata. Carla non ha più presentato segni neurologici, ma continua a temere di diventare incontinente e non autosufficiente.

Nel frattempo il matrimonio di Carla è andato in crisi. Il marito ha detto ai medici che la moglie aveva prestato assistenza a una donna con SM allettata all'inizio della sua carriera di infermiera.

Ora Carla dà la colpa di tutto al fatto di aver saputo di avere la SM: questo, dice "ha rovinato tutti questi anni della mia vita". Con l'aiuto di uno psicologo sta però cercando, finalmente, di venirne fuori.



cedenti, che vengono ulteriormente studiati per migliorarne l'efficacia e modularne l'utilizzo nei singoli casi, sono allo studio anche nuovi **approcci sperimentali** come ad esempio i neurotrofici, che dovrebbero preservare o ricostituire il tessuto nervoso lesionato dalla SM.

I risultati più recenti – che cosa può essere realmente vantaggioso e che cosa riserverà il futuro – sono dinamici e variano costantemente. Oggi sono disponibili, o in studio, nuove terapie per tutti i tipi di SM.

Mentre da un lato le nuove conoscenze sulla SM stanno accelerando lo sviluppo di nuove terapie, dall'altro anche il miglioramento della qualità della vita è essenziale per le persone con la SM. Attualmente, **i ricercatori stanno indagando campi strettamente correlati alla qualità di vita che comprendono la riabilitazione, la fatica, i disturbi cognitivi, la sessualità** per identificarne gli approcci terapeutici più efficaci.

Gli investimenti per il futuro

Cinquanta esperti internazionali nei diversi campi della ricerca scientifica, in rappresentanza delle organizzazioni internazionali che finanziano la ricerca scientifica sulla sclerosi multipla, si sono incontrati a Washington nell'aprile 2001 per discutere la relazione conclusiva dal titolo "Sclerosi Multipla: le attuali conoscenze e le strategie per il futuro", redatta dall'Istituto di Medicina degli Stati Uniti.

Lo scorso anno l'Associazione Americana Sclerosi Multipla ha incaricato l'Accademia Nazionale delle Scienze di redigere, consultando esperti di ogni ambito, un'approfondita analisi dell'attuale stato del sapere scientifico e di indicare le linee strategiche della ricerca scientifica che potrebbero garantire i risultati ottimali nel migliorare le conoscenze della sclerosi multipla, nell'avvicinarsi alla scoperta delle cause e all'individuazione di una cura risolutiva nonché, infine, nell'offrire le migliori risoluzioni per il trattamento di chi deve convivere e combattere con le conseguenze del progredire della malattia.

Gli esperti hanno redatto una lista di diciotto raccomandazioni destinate alle organizzazioni (pubbliche e private) che, attraverso scelte accurate, dovranno indirizzare i propri finanziamenti. Queste raccomandazioni suggeriscono le linee guida per la futura ricerca sui meccanismi di malattia (1 - 7), sul trattamento della malattia stessa (8 - 11) e sulla qualità della vita (12, 13, 17) ed infine per promuovere e finanziare la ricerca scientifica stessa (14 - 16, 18).

In questi anni l'AIMS e la FISM hanno già seguito questi indirizzi nella

sceita dei progetti di ricerca finanziati e altrettanto è accaduto con i finanziamenti dati in Italia negli anni '95 – 2000 dall'Istituto Superiore di Sanità con i fondi del Ministero della Sanità. E' importante che le risorse nei prossimi anni disponibili in Italia, da parte delle Istituzioni pubbliche, siano indirizzate verso un impiego efficace ed efficiente.

La discussione tra esperti a Washington ha sottolineato **l'importanza degli sforzi che le Associazioni Nazionali, tra cui l'AIMS con la FISM, hanno messo in atto per reclutare e formare giovani ricercatori che dedichino con competenza ed entusiasmo la loro carriera scientifica allo studio della SM.** Gli esperti hanno sottolineato la necessità che si intensifichino gli sforzi in questo senso coinvolgendo giovani impegnati nelle diverse discipline che concorrono a comprendere le possibili cause, lo sviluppo della malattia e il potenziale controllo terapeutico.

Le linee guida per la ricerca

Patogenesi

1. Dovrà essere enfatizzata la ricerca sulle alterazioni patologiche alla base del decorso naturale della SM, perché essa può fornire la chiave per predire il decorso della malattia nel singolo paziente, comprenderne le basi fisiopatologiche e sviluppare approcci terapeutici più efficaci.
2. La ricerca dovrà cercare di identificare i meccanismi del danno neuronale, come tale danno possa essere prevenuto e come gli oligodendrociti e gli astrociti siano coinvolti nei processi di danno e riparazione.
3. Dovrà essere identificato il gene che determina la predisposizione a sviluppare la SM, perché tale informazione potrebbe costituire un potente strumento per chiarire il processo della malattia, per determinarne la prognosi e per sviluppare nuove strategie terapeutiche.
4. Dato che la scoperta dell'eventuale agente patogeno ambientale causa della SM equivarrebbe a identificare il bersaglio terapeutico più facile, la ricerca in tal senso deve rappresentare una priorità, mediante l'impiego degli strumenti efficienti oggi disponibili.
5. La ricerca sulle modalità con cui la reazione immunitaria porta alla distruzione della mielina rimarrà una priorità.
6. Dovrà essere potenziata la ricerca sulla risonanza magnetica, come strumento per la ricerca di base e clinica.
7. Dovranno essere sviluppati i modelli animali di SM più fedeli alla malattia umana, in modo da permettere lo studio su come specifiche molecole e cellule contribuiscano al processo della malattia.

Terapie e qualità di vita

8. Priorità assoluta nella ricerca sulla SM dovranno avere le strategie per la protezione e la riparazione del danno neuronale, inclusi i neuroprotettori e le cellule staminali, che rappresentano una grande promessa per la cura della malattia.
9. Dovranno essere ricercati approcci nuovi e più efficaci per la gestione dei sintomi, inclusi il dolore neuropatico e i disturbi sensitivi.
10. Vista l'assenza di una cura definitiva, dovranno essere studiate possibili associazioni e integrazioni tra le terapie oggi disponibili.

11. Dovranno essere sviluppate metodologie di ricerca per migliorare l'efficacia delle sperimentazioni cliniche.
12. Dovranno essere sviluppati e validati metodi più affidabili di valutazione dello stato di salute per aumentare la potenza delle sperimentazioni cliniche e per migliorare l'assistenza al singolo paziente.
13. Dovranno essere identificate - mediante una collaborazione tra ricercatori, clinici, rappresentanti delle Istituzioni e, ovviamente, persone con sclerosi multipla - strategie per migliorare le capacità di adattamento e di condurre una vita adeguata dei pazienti stessi; i loro bisogni prioritari dovranno essere prima identificati attraverso l'organizzazione di una serie di forum.
14. Dovrà essere implementata la ricerca sull'approccio interdisciplinare volto a migliorare la qualità di vita delle persone con SM.

Supporto alla ricerca

15. Dovranno essere reclutati nuovi ricercatori nel campo della SM e dovranno essere stabiliti programmi di formazione specifici.
16. Dovrà essere condotto uno sforzo concertato per stimolare una collaborazione durevole interdisciplinare tra ricercatori nelle scienze biologiche e non biologiche rilevanti per la SM.
17. Dovranno essere sviluppati programmi per migliorare l'efficienza della ricerca, in particolare nel caso dei progetti su larga scala molto costosi (studi genetici, sperimentazioni cliniche).
18. Per evitare di disperdere risorse in proposte senza adeguati presupposti scientifici potrebbe essere utile che si istituisca un Comitato tecnico il quale, di fronte a nuove ipotesi, ne promuova preliminarmente la valutazione su basi scientifiche.

Bibliografia

Summary of Workshop on Research in Multiple Sclerosis, Washington D.C., aprile 2001.

L'Associazione Italiana Sclerosi Multipla e la sua Fondazione

L'Associazione Italiana Sclerosi Multipla (AISM) è nata nel 1968, ad opera di alcune persone con sclerosi multipla (SM) e dei loro familiari, al fine di rappresentarne i diritti e le speranze, diffondendo una corretta informazione sulla malattia, sensibilizzando l'opinione pubblica, promuovendo un'assistenza socio-sanitaria adeguata e sostenendo la ricerca scientifica nel settore.

Riconosciuta con personalità giuridica dal 22.9.1981 (DPR 897), oggi è Onlus, Organizzazione Non Lucrativa di Utilità Sociale.

In osservanza della nuova legge italiana sugli Enti non profit (Decreto legislativo 460/97), nel gennaio 1998 l' AISM ha costituito la Fondazione Italiana Sclerosi Multipla (FISM), cui ha affidato il compito di promuovere e finanziare la ricerca scientifica sulla SM proseguendo l'impegno di raccolta fondi destinati a borse di studio e progetti di ricerca. Anche la FISM è Onlus ed è riconosciuta con personalità giuridica del 10 febbraio 2000 (DPR 361).

L' AISM e la sua Fondazione svolgono attività di comunicazione per diffondere informazioni corrette e aggiornate sulla malattia, al fine di diffondere la conoscenza e soprattutto la consapevolezza, da parte dell'opinione pubblica, della gravità della malattia e delle sue conseguenze sulla vita delle persone. L' AISM e la FISM realizzano varie iniziative e manifestazioni di raccolta fondi per il finanziamento dei servizi di assistenza alle persone con sclerosi multipla e di progetti e borse di studio per la ricerca scientifica sulla malattia. Con tali finalità, promuovono campagne istituzionali mirate, realizzano eventi di sensibilizzazione a livello nazionale e locale e comunicano con i loro interlocutori attraverso strumenti diversificati (periodici e prodotti editoriali specifici, un sito internet - www.aism.it, la monografia ed il video istituzionali, filo diretto con la stampa).

In oltre trent'anni di attività l' AISM è cresciuta, diventando una delle più importanti realtà nel panorama del non profit italiano, e ha realizzato molti dei suoi programmi a favore delle persone con sclerosi multipla e delle loro famiglie, sia per quanto riguarda l'assistenza medica e sociale che per quella scientifica. Un successo chiaramente testimoniato dai dati: secondo indagini Doxa sulla sclerosi multipla e sull' Associazione, all'inizio degli anni ottanta meno del 10% degli italiani conosceva la sclerosi multipla mentre oggi nove persone su

dieci conoscono l' AISM e la SM.

L' Associazione conta attualmente circa 4.000 volontari, 80 dipendenti, oltre 300 collaboratori professionali per la maggior parte operanti in ambito sanitario, ed opera su tutto il territorio nazionale attraverso una struttura capillare composta da:

- 90 Sezioni Provinciali, affiancate da 40 Gruppi Operativi.
- la Sede Legale a Roma
- la Sede Nazionale a Genova.

Presso la Sede Nazionale vengono svolte le principali attività organizzative e di coordinamento e si intrattengono rapporti nazionali e internazionali con le altre Associazioni SM, con il settore del non profit, con il mondo dell'assistenza socio-sanitaria e della ricerca scientifica.

La Sede Nazionale inoltre promuove e coordina progetti di ricerca sociale e progetti di formazione degli operatori. Nello scorso triennio l' AISM, quale destinataria del finanziamento di un progetto europeo, ha costituito un Centro Studi Disabilità Motoria e Lavoro e formato in cinque regioni pilota equipe interdisciplinari di consulenti specializzati per l'inserimento lavorativo dei disabili motori ed in particolare di quelli con SM.

Il premio Nobel Professoressa Rita Levi Montalcini è Presidente Onorario dell' AISM e della FISM; il Professor Mario Alberto Battaglia è Presidente Nazionale AISM e FISM.

L'impegno dell' AISM a livello nazionale ed internazionale

In ambito nazionale, l' AISM ha partecipato alla fondazione ed aderisce dal 1994 alla Federazione Italiana per il Superamento dell' Handicap (FISH), dal 1995 partecipa al Consiglio Nazionale della Disabilità (CND) e, insieme ad altre associazioni non profit, ha fondato nel 1995 il Summit della Solidarietà.

In ambito internazionale, dal 1969 l' AISM aderisce alla Federazione Internazionale delle Associazioni Sclerosi Multipla (Multiple Sclerosis International Federation, MSIF), mantenendo contatti e rapporti operativi con altre strutture che si occupano della malattia in diversi Paesi. L'attiva partecipazione agli organismi internazionali è vitale innanzitutto per il coordinamento della ricerca e per la promozione di seminari di studio tra gli esperti delle diverse aree scientifiche e sociali.

L' AISM partecipa anche alla Piattaforma Europea delle Associazioni Sclerosi Multipla (European Multiple Sclerosis Platform, EMSP) che riunisce le Associazioni SM di 20 Nazioni europee e ha lo scopo di promuovere, sviluppare e

coordinare programmi di collaborazione tra i suoi membri nell'interesse delle persone con SM. Questa federazione costituisce il punto di riferimento per i rapporti con l'Unione Europea.

L'AIMS ha partecipato alla fondazione ed aderisce dal 1991 al Consorzio Europeo dei Centri di Riabilitazione per la Sclerosi Multipla (Rehabilitation in Multiple Sclerosis, RIMS), che costituisce una rete di collegamento dei centri europei specializzati nella riabilitazione per la SM.

La FISM rappresenta l'Europa collaborando al Consorzio dei Centri nord-americani Sclerosi Multipla (Consortium of MS Centers, CMSC), che raggruppa professionisti di diverse discipline provenienti da strutture specifiche per la SM.

La FISM partecipa inoltre all'MS Council, gruppo che riunisce i rappresentanti delle organizzazioni che nel mondo si occupano di sclerosi multipla allo scopo di stendere delle linee guida internazionali, per affrontare le varie tematiche della malattia, da distribuire agli operatori sanitari ed alle strutture di riferimento.

L'impegno dell'AIMS nell'assistenza

Attraverso le **Sezioni Provinciali**, l'Associazione sostiene nella quotidianità le persone con sclerosi multipla, offrendo loro servizi di assistenza sanitaria e sociale, come l'assistenza ambulatoriale e domiciliare, il trasporto dei disabili con mezzi attrezzati, la segreteria sociale, il servizio di telefono amico, le iniziative di socializzazione e di formazione degli operatori sociosanitari. Le Sezioni, inoltre, hanno il ruolo fondamentale di rappresentare l'Associazione a livello locale e di sensibilizzare i loro concittadini.

Le Sezioni sono l'interlocutore sul territorio delle persone neodiagnosticate che vengono indirizzate dai neurologi all'AIMS per venire incontro ai problemi di vita quotidiana e a quelli sociali che la persona con SM e la famiglia devono affrontare.

Le persone neodiagnosticate sono anche tra i destinatari del servizio di consulenza della linea verde dell'AIMS (800-803028): nei giorni feriali sono disponibili neurologi, assistenti sociali oltre allo psicologo, al fisiatra, all'avvocato e alla segreteria associativa.

Uno dei fulcri dell'attività di assistenza dell'AIMS è costituito dalla realizzazione di Centri socio-sanitari: in queste strutture, già attive o in fase di realizzazione in numerose città italiane, le équipes interdisciplinari offrono alle persone con SM la vasta gamma di interventi che una malattia complessa come la SM richiede. L'approccio alla SM nei Centri AISM considera non soltanto le esigenze fisiche ma anche quelle psicologiche delle persone, il bisogno di in-

Mariangela

Mariangela ha 45 anni, ha la SM da 6. Cammina appoggiandosi a un bastone, durante il giorno ci sono momenti in cui si sente molto stanca, in certi periodi soffre di incontinenza urinaria.

Lavora in una banca, il suo lavoro le è sempre piaciuto. Nonostante le assenze dovute ai ricoveri, ha cercato di ridurre al minimo l'impatto della malattia sulla sua attività. Il marito o il figlio la portano e la vanno a riprendere al lavoro, ha un accordo con il direttore per prendersi brevi pause durante il giorno che le permettano di arrivare alla fine della giornata, i colleghi le vogliono bene.

Nel fine settimana, quando può, Mariangela partecipa alle attività della sezione AISM della sua città. Ha conosciuto tante persone, e con un gruppo di loro ha organizzato un gruppo di auto-aiuto che si incontra una volta alla settimana, alla sera.

Mariangela è serena. Il futuro non le fa paura.



tegrazione sociale, la necessità di salvaguardare l'autonomia personale, l'intervento per mantenere attive le funzionalità residue.

In ogni Centro sono presenti, a seconda delle necessità, neurologo, urologo, fisiatra, psicologo, terapeuta della riabilitazione, terapeuta del linguaggio, terapeuta occupazionale, assistente sociale. Anche i volontari AISM attivi presso queste strutture assicurano l'erogazione dei servizi di assistenza, forniscono aiuto concreto nei problemi di vita quotidiana e realizzano attività sociali, facendo sì che i Centri costituiscano dei luoghi di riferimento e di incontro.

Esistono poi due Centri nazionali per soggiorni riabilitativi.

Casa Vacanze I Girasoli

Situato a Lucignano, in provincia di Arezzo, è destinato a soggiorni studiati per promuovere l'autonomia di chi ha la sclerosi multipla. Obiettivo del Centro, è quello di accogliere, in un contesto gradevole e privo di barriere architettoniche, persone con SM e malattie similari, oltre ai loro accompagnatori, per avviare con loro progetti di riabilitazione globali, che consentano l'acquisizione di una crescente autonomia e l'inserimento o il reinserimento della persona nella vita quotidiana e, quando possibile, nel mondo del lavoro. Il Centro, aperto dal luglio 2000, è una struttura alberghiera che dispone di 55 posti letto con servizio di ristorazione, è completamente accessibile, attrezzata per lo svago (auditorium, sala per l'ascolto della musica, sala TV, cinema, piscina, percorso verde) e per attività di formazione e di riabilitazione (corsi, prova di ausili, attività di terapia occupazionale, attività sociali, gruppi di lavoro, piscina attrezzata e palestra).

Centro di Bova Marina

A Bova Marina, in provincia di Reggio Calabria, sorgerà su un edificio storico, messo a disposizione dal Comune, una struttura polifunzionale che accoglierà persone con sclerosi multipla e altri disabili - giovani e adulti - con differenti esigenze. I lavori di ampliamento dell'edificio e di costruzione delle nuove strutture inizieranno nel 2002. Il progetto prevede un centro riabilitativo ad apertura diurna dotato di piscine e locali per la riabilitazione, una struttura per l'accoglienza di persone non autosufficienti per il trattamento riabilitativo e una per soggiorni di persone autosufficienti con accompagnatore. Al completamento della ristrutturazione potranno essere ospitate in tutto oltre 100 persone. Gli operatori saranno neurologi, fisiatristi, fisioterapisti, terapisti occupazionali, logopedisti, oltre a personale previsto per strutture ospedaliere e ricettive.

L'impegno della FISM nella ricerca scientifica

L'AIMS promuove e finanzia la ricerca scientifica sulla sclerosi multipla dal 1986, anno in cui ha istituito il Fondo nazionale ricerca e ha emanato il primo bando di concorso per il finanziamento di progetti e borse di studio. Da allora, il sostegno alla ricerca scientifica è stato costante, con il finanziamento - per un ammontare complessivo fino a oggi di oltre 19 miliardi - del lavoro di studiosi che si occupano di questa malattia, in Italia e all'estero, e l'apporto di un contributo decisivo al progresso di tali studi nel nostro Paese. Grazie all'AIMS prima, ed alla FISM ora, si è formato anche in Italia un "gruppo" di ricercatori specificatamente dedicati alla sclerosi multipla e coinvolti attivamente a livello internazionale nell'ampliamento delle conoscenze sulla malattia.

Le norme per l'assegnazione dei finanziamenti adottate dall'AIMS a partire dal 1986, ed oggi mantenute dalla FISM, sono quelle utilizzate dalle altre Associazioni che fanno parte della Federazione Internazionale delle Associazioni per la Sclerosi Multipla (Multiple Sclerosis International Federation, MSIF), che rappresentano la principale fonte di finanziamento nel mondo per la ricerca sulla sclerosi multipla.

Tutte le richieste di finanziamento di progetti di ricerca e di borse di studio vengono valutate da diversi esperti italiani e stranieri nei vari ambiti della ricerca (genetica, virologia, immunologia, biochimica, neurobiologia, epidemiologia, diagnostica, clinica, terapia e riabilitazione) secondo criteri di validità e fattibilità. Il Comitato Scientifico della FISM, tenendo conto dei giudizi espressi dagli esperti, stila una graduatoria delle richieste in ordine di priorità scientifica sulla base dei punteggi ricevuti nella valutazione e decide collegialmente quali finanziare.

La Fondazione Italiana Sclerosi Multipla, inoltre, sostiene e mette al servizio della ricerca una serie di servizi centralizzati per i ricercatori promuovendo e finanziando Centri di Risonanza Magnetica dedicati alla ricerca nella sclerosi multipla, nonché garantendo servizi centralizzati per raccogliere e conservare materiale biologico (Banca del DNA, delle cellule del sangue, degli antigeni mielini, dei tessuti cerebrali) proveniente da persone con sclerosi multipla, permettendo così agli studiosi una ricerca sistematica su materiale immediatamente disponibile.

Uno dei progetti più importanti a livello internazionale, sostenuto anche dalla FISM, è un Centro per l'elaborazione di tutti i dati attualmente disponibili sulla sclerosi multipla, operante a Monaco di Baviera conseguenza di una collaborazione internazionale in campo medico - scientifico che porterà a strategie terapeutiche sempre più efficaci.

In questo Centro verranno riuniti tutti i dati epidemiologici e chimici, oltre che i risultati delle indagini neuroradiologiche (risonanza magnetica), acquisiti in questi anni su tantissime persone con Sclerosi Multipla, raccolti dai ricercatori delle università europee e nord – americane, ma anche dalle case farmaceutiche.

Tutti questi dati verranno inseriti in un unico database a disposizione degli studiosi; l'analisi statistica dell'enorme mole di elementi raccolti segnerà una nuova strada per predire il decorso della sclerosi multipla, comprenderne le cause e sviluppare strategie terapeutiche efficaci.

Anche numerosi ricercatori italiani saranno coinvolti in questo progetto: in particolare il loro apporto sarà mirato soprattutto alla raccolta di dati di ricerche terapeutiche e di risonanza magnetica.

E' grazie al contributo di tutti i nostri sostenitori che l'AIMS e la FISM, insieme alle altre Associazioni di tutto il mondo, lanciano un messaggio di speranza per sconfiggere nei prossimi anni la sclerosi multipla.

Note

Associazione Italiana Sclerosi Multipla
Numero Verde 800-803028

La Sezione Provinciale più vicina è: