



SMA1 e le scelte possibili

Indice

- Quali decisioni vi aspettano
- In che modo potete aiutare il vostro bambino?
- Problemi respiratori
- Problemi gastrointestinali/alimentazione
- Cure palliative
- Che cosa sono le cure palliative?
- A chi potete rivolgervi per un sostegno e delle indicazioni?

Quali decisioni vi aspettano?

Nei giorni, nelle settimane e nei mesi che verranno, vi sarà chiesto di pensare a molte cose e di decidere in merito alle misure d'assistenza adatte al vostro bambino. Alcune decisioni potranno essere difficili ma ognuna di esse dovrà essere presa potendo contare sul sostegno necessario e tenendo conto di quello che vi dice il cuore su ciò che è meglio per il bambino e per la vostra famiglia.

I bambini che nascono con la SMA di tipo I affrontano molte difficoltà dal punto di vista fisico e spesso vivono una vita più breve degli altri. I problemi di carattere medico causati dalla SMA sono dovuti alla debolezza della muscolatura, che interferisce con il normale funzionamento dell'organismo. Oltre a causare problemi a stare seduti, a stare in piedi o a camminare, la debolezza muscolare può compromettere le seguenti funzioni:

- respirare
- tossire
- deglutire

Tutte queste funzioni sono importanti per mantenersi in salute. Non esiste nessuna terapia che possa invertire o bloccare la progressione della SMA di tipo I e in questo momento la malattia non è curabile. Esistono però degli interventi che si possono attuare per gestire la debolezza muscolare del vostro bambino, i problemi che avrà a respirare e ad alimentarsi, specialmente durante raffreddori o altre infezioni delle vie respiratorie.

Nel loro complesso tutti questi interventi prendono il nome di "cure di supporto", possono variare in relazione all'aggressività della malattia e presentano, uno per uno, dei rischi, degli effetti avversi e dei benefici.

Ogni famiglia è chiamata a scegliere le "cure" più adatte nel momento in cui deve decidere cosa è meglio per il proprio bambino.

In che modo potete aiutare il vostro bambino?

Per aiutare il vostro bambino esistono diverse possibilità d'intervento. Questi interventi possono essere più o meno invasivi e ogni famiglia dovrà scegliere in base alle proprie convinzioni e valori personali, nell'interesse del proprio bambino e di tutti i

Famiglie SMA O.n.l.u.s.

Sede operativa: Viale Ortles 22/4, 20139 Milano • Tel. 02.72095876 • Fax 02.58020442

Sede legale: Via Agostino Magliani, 82-84 – 00148 Roma

Codice Fiscale 97231920584 • c/c postale n. 65702011

c/c bancario n. 3417887 presso Unicredit Banca ABI 02008 CAB 03209

IBAN IT90K020080520800003417887

E-mail: segreteria@famigliesma.org • Internet: www.famigliesma.org



componenti del nucleo familiare. Chiedete ai medici e agli operatori sanitari di fiducia di parlare con la massima chiarezza di ciò che i diversi approcci comportano, compresi i vantaggi e gli svantaggi per il bambino, le conseguenze che avranno per voi, per la vostra famiglia e per chi si occupa dell'assistenza del piccolo. L'equipe sanitaria vi offrirà il sostegno necessario per aiutarvi a decidere ciò che è meglio per voi, il vostro bambino e la vostra famiglia. Con l'evolvere delle necessità del bambino le scelte di oggi potranno domani essere modificate, ma l'equipe sanitaria che vi segue, garantirà a voi e alla vostra famiglia il sostegno necessario ogni volta che valuterete un cambiamento delle terapie. Ricordate: potete sempre cambiare idea sugli interventi

scelti per il vostro bambino, in qualunque momento. Dovete sentirvi liberi di parlare delle varie terapie disponibili e delle vostre decisioni con i medici e gli operatori sanitari di fiducia ogni volta che il vostro cammino con la SMA vi porrà di fronte a delle domande.

Nel corso della malattia ogni bambino e ogni famiglia colpita dalla SMA potrà trarre beneficio anche dalle cure palliative e dovrà avere la possibilità di avvalersene a prescindere dalle scelte fatte. Parlate con l'equipe medica che vi segue di ciò che può garantire al vostro bambino la migliore qualità di vita nel rispetto delle vostre convinzioni e dei vostri valori. Una famiglia amorevole e presente fa scelte diverse e non esiste una scelta "giusta" o un modo migliore degli altri. Questo opuscolo vi fornirà una visione panoramica delle possibilità a vostra disposizione e vi guiderà verso la scelta migliore per il vostro bambino e la vostra famiglia.

Le cure palliative aiutano un bambino con una malattia grave come la SMA ad ottenere la migliore qualità di vita possibile.

Problemi respiratori

Le decisioni iniziali e talvolta le decisioni più difficili che coinvolgono un bambino con la SMA di tipo I, riguardano le complicanze che possono insorgere con la respirazione e l'alimentazione.

A causa della debolezza della muscolatura causata dalla SMA di tipo I, i bambini avranno quasi immediatamente difficoltà a tossire e nel corso del tempo svilupperanno problemi a respirare provocati dalla debolezza dei muscoli che controllano la respirazione.

I problemi polmonari pongono ai bambini con la SMA di tipo I alcune delle sfide più complesse da affrontare: a seguito delle difficoltà a tossire il vostro bambino non riuscirà a liberare efficacemente le vie aeree inferiori dalle secrezioni; con la crescita la respirazione si farà difficile durante il sonno e infine anche mentre è sveglio. A causa dello scarso sviluppo della gabbia toracica e dei polmoni, inoltre, potrà avere problemi a gestire le normali malattie da raffreddamento dell'infanzia poiché queste infezioni possono indebolire ulteriormente i muscoli respiratori già compromessi: i bambini con SMA di tipo I, infatti, non si ammalano più spesso degli altri bambini della loro età ma corrono maggiori pericoli per la debolezza della loro muscolatura.

È molto importante che il vostro bambino, voi e chi vi sta vicino con più frequenza, sia vaccinato in modo da poter prevenire l'insorgenza di malattie contagiose. Le infezioni come influenza, polmonite e pertosse potrebbero avere effetti devastanti su un soggetto con la SMA ma fortunatamente sono prevenibili con la somministrazione dei vaccini opportuni. Il supporto alla respirazione aiuta la funzionalità dei polmoni e la respirazione in generale. Poiché lo stimolo della tosse è inadeguato, i bambini hanno difficoltà a liberarsi dalle secrezioni che possono provocare una polmonite o un'insufficienza respiratoria.

Uno pneumologo/specialista in malattie respiratorie lavorerà con voi per capire quali sono gli specifici obiettivi da perseguire per aiutare il vostro bambino a respirare meglio.

Che cos'è l'assistenza respiratoria non invasiva?

Un intervento non invasivo è un intervento che non provoca tagli e che non penetra all'interno dell'organismo. Il dispositivo di supporto alla respirazione viene collocato esternamente, a contatto o a distanza dal corpo.

Famiglie SMA O.n.l.u.s.

Sede operativa: Viale Ortles 22/4, 20139 Milano • Tel. 02.72095876 • Fax 02.58020442

Sede legale: Via Agostino Magliani, 82-84 – 00148 Roma

Codice Fiscale 97231920584 • c/c postale n. 65702011

c/c bancario n. 3417887 presso Unicredit Banca ABI 02008 CAB 03209

IBAN IT90K020080520800003417887

E-mail: segreteria@famigliesma.org • Internet: www.famigliesma.org



L'assistenza respiratoria non invasiva aiuterà il vostro bambino a respirare per mezzo di una mascherina applicata sul naso e collegata a un apparecchio chiamato BiPAP (Bi-level Positive Airway Pressure) o a un altro ventilatore meccanico.

L'entità del supporto respiratorio di cui hanno bisogno i bambini con SMA di tipo I può variare ed è difficile da prevedere.

Quasi tutti i bambini con SMA di tipo I, tuttavia, hanno necessità di essere aiutati a respirare e possono trarre beneficio dall'uso di un dispositivo BiPAP o di un ventilatore dotato di una mascherina da applicare durante il sonno già a partire dai primi mesi di vita. Il BiPAP, infatti, eroga ai polmoni un flusso d'aria continuo.

In caso di raffreddore, tutti i bambini dovranno utilizzare un supporto aggiuntivo alla respirazione ed è possibile che abbiano necessità del loro apparecchio BiPAP o del ventilatore per 24 ore al giorno per più giorni di seguito, fino a quando il raffreddore non sia scomparso. Durante una malattia, questo tipo di supporto non invasivo alla respirazione e queste apparecchiature possono salvare la vita del vostro bambino.

Per una serie di motivazioni diverse, in ogni caso, l'assistenza respiratoria non invasiva non è adatta a ogni bambino e a ogni famiglia e può diventare difficile da tollerare. Se questo è il vostro caso o se il vostro bambino ha bisogno di un'assistenza respiratoria 24 ore al giorno, sarete chiamati a prendere alcune difficili decisioni sugli eventuali successivi passi da compiere per aiutarlo a respirare.

Che cos'è l'assistenza respiratoria invasiva?

Un intervento invasivo è un intervento in cui qualcosa viene inserito all'interno dell'organismo, secondo quanto necessario per eseguire una particolare procedura. Per questo tipo di assistenza è possibile che si ricorra all'uso di aghi, tubi, e alla chirurgia.

L'assistenza respiratoria invasiva aiuterà il vostro bambino a respirare attraverso un apposita cannula connessa a un ventilatore meccanico. La cannula raggiunge le vie aeree attraverso la bocca (in questo caso si parla d'intubazione) oppure attraverso un piccolo foro praticato nel collo (definito tracheotomia). Di solito la tracheotomia è necessaria nel caso in cui si debba ricorrere alla ventilazione meccanica per periodi prolungati.

Inizialmente l'assistenza respiratoria invasiva utilizza una cannula per la respirazione, che viene inserito nella trachea attraverso la bocca.

Tuttavia l'uso a lungo termine dei tubi endotracheali, se non sono rimossi entro qualche settimana, può provocare danni irritando la bocca e la gola. In queste circostanze, quando cioè è necessario applicare un ventilatore meccanico per più di alcune settimane, è possibile che al vostro bambino debba essere applicato un tubo da tracheotomia. A questo scopo il medico praticherà chirurgicamente un piccolo foro nel collo (una tracheotomia) e attraverso di esso inserirà un tubicino (un tubo da tracheotomia) che consentirà al bambino di respirare. Questo tubo per la respirazione, pertanto, eviterà la bocca e le corde vocali, preservandole da danni a lungo termine e raggiungendo direttamente la trachea e i polmoni.

Problemi gastrointestinali/alimentazione

I bambini con la SMA di tipo I di solito perdono la capacità di masticare e inghiottire i cibi e l'acqua con sicurezza a età differenti, a seconda della gravità della loro malattia. Se continuano a mangiare e ad assumere liquidi attraverso la bocca, corrono un serio rischio di aspirare il cibo e l'acqua e di sviluppare problemi respiratori (polmonite da aspirazione).

Per prevenire questi problemi, in generale si ricorre all'alimentazione attraverso un sondino in modo tale che i bambini assumano un numero di calorie sufficiente alla loro crescita e un quantitativo di acqua sufficiente alla loro idratazione.

L'alimentazione può essere effettuata attraverso sistemi diversi, tra cui: sondino naso-gastrico (un tubicino flessibile inserito attraverso il naso che arriva fino allo stomaco); tubo per gastrostomia (un tubo inserito chirurgicamente direttamente nello stomaco).

Ai bambini che soffrono di un significativo reflusso gastroesofageo, è possibile somministrare dei farmaci che controllano i sintomi e possono essere raccomandati gli interventi elencati di seguito, che hanno effetti sia sull'incapacità di alimentarsi in

Famiglie SMA O.n.l.u.s.

Sede operativa: Viale Ortles 22/4, 20139 Milano • Tel. 02.72095876 • Fax 02.58020442

Sede legale: Via Agostino Magliani, 82-84 – 00148 Roma

Codice Fiscale 97231920584 • c/c postale n. 65702011

c/c bancario n. 3417887 presso Unicredit Banca ABI 02008 CAB 03209

IBAN IT90K0200805208000003417887

E-mail: segreteria@famigliesma.org • Internet: www.famigliesma.org



maniera sicura attraverso la bocca, sia sul reflusso: tubo per gastrostomia e funduplicazione di Nissen (ripiegamento del fondo dello stomaco)

Si tratta d'interventi invasivi, ognuno dei quali presenta una serie di vantaggi e di svantaggi. I sondini nasogastrici (nasoduodenale o nasodigiunale) possono essere applicati facilmente e, se necessario, essere altrettanto facilmente rimossi, ma talvolta fuoriescono e devono essere inseriti di nuovo.

Il tubo per gastrostomia è invece permanente e facile da mantenere anche se richiede un intervento chirurgico con anestesia. Potrete capire cosa è meglio per il vostro bambino parlandone in famiglia e con l'equipe sanitaria che si occupa della SMA.

Cure palliative

La definizione "cure palliative" può spaventare o addirittura terrorizzare molte famiglie poiché induce immediatamente a pensare alle strutture per i malati terminali (i cosiddetti hospice), all'assistenza di fine vita e alla morte. Ci auguriamo però che le informazioni che forniamo in quest'opuscolo vi aiutino a capire che le cure palliative possono sì includere delle opzioni che riguardano le terapie terminali ma che non hanno esclusivamente a che fare con la morte e rappresentano invece un tentativo di migliorare al massimo la qualità della vita.

La parola "palliativo" significa che dà sollievo, allevia i sintomi senza curare la malattia di base. Le cure palliative si avvalgono di un approccio interdisciplinare (che coinvolge medici con specializzazioni diverse) e cercano di offrire un supporto a voi e al vostro bambino e di migliorare la sua qualità di vita dal punto di vista fisico, psicologico, sociale e spirituale per tutta la durata della sua esistenza, qualunque essa sia. La filosofia alla base degli interventi palliativi richiede che siano introdotti al momento della diagnosi e che siano messi in atto per tutto il decorso della malattia poiché le decisioni vengono prese continuamente, affrontando le diverse situazioni man mano che si presentano.

Parlare di ciò che risulta difficile e avere un sostegno nelle decisioni prima che si verifichi un'emergenza, aiuterà le famiglia a prepararsi meglio e ad evitare gli errori legati a una decisione presa in fretta in un momento di stress. Le cure palliative predispongono le famiglie ad affrontare queste situazioni e devono essere fornite con qualunque tipo di trattamento voi scegliate. Il team che si occupa delle terapie palliative potrà aiutarvi a raggiungere gli specifici obiettivi commisurati alle particolari esigenze del vostro bambino e della vostra famiglia. Alcune famiglie, infatti, scelgono interventi invasivi altre preferiscono le misure di assistenza non invasiva descritte prima e altre ancora possono scegliere solo misure di conforto. Alcune famiglie optano per un numero maggiore o inferiore di opzioni rispetto ad altre ma tutte prendono decisioni motivate dall'amore per il proprio bambino. Ogni bambino e ogni famiglia che affronta la SMA può trarre beneficio dalle cure palliative e ha diritto a riceverle durante tutta la malattia, a prescindere dalle scelte fatte.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) definisce le cure palliative come "un miglioramento della qualità della vita dei pazienti che affrontano malattie potenzialmente fatali e delle loro famiglie, tramite la prevenzione e il sollievo dalle sofferenze identificando e intervenendo in maniera precoce sul dolore e altri tipi di problemi siano essi di natura fisica, psicologica, sociale o spirituale"

Dichiarazione dell'American Academy of Paediatrics sull'uso delle cure palliative nei bambini

"Le cure palliative cercano di migliorare la qualità della vita e la capacità dei bambini di viverla al meglio....nonostante una malattia che li mette a rischio di vita".

"L'obiettivo è aggiungere vita agli anni del bambino e non semplicemente anni alla sua vita, per permettergli di vivere al massimo delle sue capacità(scusate se mi permetto di cancellare o di correggere queste traduzioni ma in un foglietto

Famiglie SMA O.n.l.u.s.

Sede operativa: Viale Ortles 22/4, 20139 Milano • Tel. 02.72095876 • Fax 02.58020442

Sede legale: Via Agostino Magliani, 82-84 – 00148 Roma

Codice Fiscale 97231920584 • c/c postale n. 65702011

c/c bancario n. 3417887 presso Unicredit Banca ABI 02008 CAB 03209

IBAN IT90K020080520800003417887

E-mail: segreteria@famigliesma.org • Internet: www.famigliesma.org



informativo alle famiglie mi sembra che queste stesse frasi possano essere più efficaci e meno traumatiche se vengono riportate anche non integralmente.)”

Dal Consensus Statement sulla terapia standard della SMA:

“Nei casi più gravi di SMA è possibile che i genitori debbano affrontare delle decisioni angoscianti in merito a terapie che possono essere percepite come un prolungamento delle sofferenze invece che un sollievo dalla malattia.”

“Il principio fondamentale alla base delle cure palliative è il rispetto della dignità dei pazienti e delle loro famiglie e il rispetto delle loro preferenze in merito a analisi, controlli e terapie.”

“È necessario che le scelte riguardanti l’assistenza di fine vita siano stabilite e discusse apertamente con voi e con la vostra famiglia in modo tale che le decisioni possano essere in linea con ciò che voi sentite e pensate. È importante avere questo tipo di scambio, per quanto difficile, prima che si manifesti una crisi”.

Che cosa sono le cure palliative

Le cure palliative significano....

....fare delle scelte che rispettino ciò in cui credete e i vostri valori, utilizzando la testa e il cuore.

....scegliere ciò che è meglio per il vostro bambino e la vostra famiglia e talvolta cambiare idea.

...una filosofia dell’assistenza che vi aiuti a prendere delle decisioni difficili.

...un approccio interdisciplinare che ha lo scopo di fornire al vostro bambino e alla vostra famiglia la migliore assistenza possibile per raggiungere gli obiettivi che vi ponete.

...attenzione per la qualità di vita qualunque sia la definizione che voi e il vostro bambino ne date dal punto di vista fisico, psicologico, sociale e spirituale.

...qualcosa da aggiungere alla terapia, non qualcosa che la sostituisca.

...qualcosa che vi offre un aiuto, informazioni e indicazioni su ciò che dovete fare per il massimo benessere vostro e del vostro bambino.

Le cure palliative NON significano....

...fare “niente”

Le cure palliative sono....

....gioco

...conforto

...amore

...scegliere con il cuore

“Quando dovrete prendere le vostre decisioni, sentirete molti pareri, richiesti o meno, sia da parte dei medici, sia dei familiari sia da parte di altre famiglie colpite dalla SMA Alcuni vi potranno sembrare utili altri vi sembreranno offensivi. Non dimenticate mai che le decisioni sono soltanto vostre.

La comunità della SMA è molto diversificata per cultura, religione, appartenenza, convinzioni politiche e condizione socioeconomica. Tutti condividono i problemi che la malattia porta con sé ma ciascuno vive l’esperienza insieme al proprio figlio in maniera assolutamente unica.

Famiglie SMA O.n.l.u.s.

Sede operativa: Viale Ortles 22/4, 20139 Milano • Tel. 02.72095876 • Fax 02.58020442

Sede legale: Via Agostino Magliani, 82-84 – 00148 Roma

Codice Fiscale 97231920584 • c/c postale n. 65702011

c/c bancario n. 3417887 presso Unicredit Banca ABI 02008 CAB 03209

IBAN IT90K0200805208000003417887

E-mail: segreteria@famigliesma.org • Internet: www.famigliesma.org



Cure palliative: definizione dei termini

Dichiarazione anticipata di trattamento o testamento biologico

Si tratta di una serie di documenti che contengono indicazioni sul consenso o sul rifiuto di un particolare trattamento medico e che descrivono le preferenze in merito ai diversi tipi di assistenza e stili di vita, anticipando eventi e scenari futuri.

Questa dichiarazione può comunicare la volontà di non procedere alla rianimazione in situazioni in cui la persona non è più in grado di prendere decisioni o qualora le circostanze coinvolgano bambini che non sono abbastanza grandi da poter decidere da soli.

La dichiarazione anticipata di trattamento è anche definita, sebbene con minore frequenza, “testamento biologico”.

Pianificazione anticipata degli interventi terapeutici

La procedura per predisporre i probabili scenari che accompagnano il termine della vita, solitamente comprende la valutazione e la discussione di tutto quello che riguarda la comprensione della malattia, la prognosi, i valori, le preferenze e le risorse della persona e della famiglia. Questa pianificazione preventiva aiuta i pazienti e i loro familiari a comunicare le proprie volontà in merito a questa fase terminale dell'esistenza.

Hospice

L'hospice, cioè la struttura destinata ad accogliere i malati terminali, offre un servizio completo alle persone che convivono e che infine muoiono di una malattia. Il servizio può includere il ricovero, un'assistenza mirata a supportare i familiari, un'assistenza di fine vita per le persone che non possono morire a casa.

L'hospice può anche essere dotato di strutture per l'assistenza diurna e mettere a disposizione operatori sanitari che si occupano dell'intervento a domicilio.

Equipe interdisciplinare

L'equipe interdisciplinare è costituita da un gruppo di operatori sanitari che lavorano insieme per sviluppare e attuare un piano assistenziale. I componenti di questo gruppo possono essere diversi a seconda dei servizi necessari a individuare e affrontare le aspettative e le necessità del paziente, di chi lo assiste e della sua stessa famiglia.

Di solito un'equipe interdisciplinare include uno o più medici, infermieri, assistenti sociali, religiosi/figure preposte al supporto di tipo spirituale, farmacisti e operatori che si occupano dell'assistenza alla persona. Se le risorse lo consentono, il gruppo può inglobare anche altre figure.

Palliative Care -Glossary of Terms –Edition 1 2008

A chi potete rivolgervi per un sostegno e delle indicazioni?

Medico di famiglia o pediatra

Prima di tutto parlate con il vostro medico di famiglia o con il pediatra. Anche se il vostro medico di famiglia non ha esperienza nell'assistenza ai pazienti con SMA, lui o lei potrà essere un'importante risorsa per la vostra famiglia quando deciderete il tipo di terapie adatte al vostro bambino. Sarebbe auspicabile che il vostro medico contatti l'associazione in modo che possa fornirvi l'aiuto di cui avete bisogno.

Chiedete che vi indichi gli specialisti a chi rivolgervi tra cui un pneumologo pediatra, un neurologo pediatra, un fisiatra pediatra e un chirurgo ortopedico pediatrico. È possibile che vicino a dove abitate esista un ospedale dotato di un reparto per

Famiglie SMA O.n.l.u.s.

Sede operativa: Viale Ortles 22/4, 20139 Milano • Tel. 02.72095876 • Fax 02.58020442

Sede legale: Via Agostino Magliani, 82-84 – 00148 Roma

Codice Fiscale 97231920584 • c/c postale n. 65702011

c/c bancario n. 3417887 presso Unicredit Banca ABI 02008 CAB 03209

IBAN IT90K020080520800003417887

E-mail: segreteria@famigliesma.org • Internet: www.famigliesma.org



gli interventi neuromuscolari e una clinica che si occupa in maniera specifica della SMA: spesso in queste strutture operano tutti gli specialisti di cui avrete bisogno.

Reparti e cliniche pediatriche più vicine

Potrete contattare l'ospedale pediatrico o la struttura sanitaria più importante della vostra zona e rivolgervi al reparto o alla clinica di Neurologia pediatrica.

Vi consigliamo anche di parlare con un religioso presso il luogo di culto che frequentate, uno psicologo, un assistente sociale, un amico o comunque qualcuno che possa aiutarvi ad affrontare i vostri sentimenti e le vostre sensazioni e fornirvi un appoggio su cui contare. La maggior parte degli ospedali mette a disposizione degli assistenti sociali che operano in ambito medico, che potrete contattare per un colloquio privato.

Personale dell'associazione, sezioni regionali e altri genitori

Parlate con noi della FSMA della possibilità di contattare altri genitori di bambini con la SMA che hanno affrontato le vostre stesse decisioni e che vogliono dare il proprio aiuto ad altri genitori. Noi siamo in grado di mettervi in contatto con altre famiglie all'interno del vostro Paese o della vostra regione. Daremo a voi e alla vostra famiglia tutto il sostegno possibile.

Famiglie SMA O.n.l.u.s.

Sede operativa: Viale Ortles 22/4, 20139 Milano • Tel. 02.72095876 • Fax 02.58020442

Sede legale: Via Agostino Magliani, 82-84 – 00148 Roma

Codice Fiscale 97231920584 • c/c postale n. 65702011

c/c bancario n. 3417887 presso Unicredit Banca ABI 02008 CAB 03209

IBAN IT90K0200805208000003417887

E-mail: segreteria@famigliesma.org • Internet: www.famigliesma.org