

## **FAQ LA MALATTIA DEL MESE: TUTTO SUL DIABETE**

### **Cosa è e quanti bambini ne soffrono**

Il diabete mellito tipo 1 è una patologia metabolica cronica autoimmune nella quale il pancreas non è più in grado di produrre insulina. In Italia vivono circa 20.000 bambini ed adolescenti con diabete mellito ed il Registro Italiano per il diabete di Tipo 1 (RIDI) ha stimato nell'Italia peninsulare un'incidenza annua variabile da 8,1 a 15,1/100.000 bambini di età compresa tra 1 e 14 anni, mentre è stimata in 6,72/100.000/anno nella fascia di età da 15 a 29. Fa eccezione la Sardegna che è il posto con la più elevata incidenza nel mondo, dopo la Finlandia, con circa 33/100.000 bambini/anno tra 1 e 14 anni. L'incidenza di questa patologia è in aumento in tutto il mondo e non sorprende che oggi il diabete mellito rappresenta la più frequente malattia endocrina dell'età pediatrica

### **Quali sono le cause**

A differenza del diabete tipo 2 più frequente nell'adulto e secondario ad insulino-resistenza, nel bambino la causa dell'iperglicemia è la riduzione progressiva della produzione di insulina a causa della distruzione su base autoimmune delle beta cellule pancreatiche (le cellule che all'interno del pancreas sono deputate alla produzione di tale ormone). Anche se gli intrinseci meccanismi autoimmuni non sono ancora completamente conosciuti, si ritiene che le cellule beta vengano attaccate e progressivamente distrutte dai linfociti T che l'organismo produce (*insulite*) mentre un epifenomeno di tale processo è rappresentato dalla comparsa in circolo di anticorpi: ICA (anticorpi anti isole pancreatiche), GAD (anticorpi anti acido glutammico), IA2 (anticorpi anti tirosina fosfatasi), IAA (anticorpi anti insulina), ZnT8 (trasportatore dello zinco) e TrP7, gli ultimi scoperti quest'anno (anticorpi anti Tetraspanina 7). Per sviluppare il diabete occorre una predisposizione genetica (non ereditaria in senso stretto) legata ad un particolare assetto HLA (DR3-4 DQ2 non Asp/Arg). La progressiva distruzione delle cellule beta comporta una lenta ma inesorabile riduzione della produzione di insulina e, di conseguenza, un eccesso di glucosio nel sangue (iperglicemia) che viene eliminato dall'organismo attraverso l'urina (glicosuria).

### **Quali sono i sintomi**

All'esordio del diabete, la glicosuria comporta un aumento della frequenza delle minzioni e della quantità di urine emesse e la madre può essere turbata soprattutto dal fatto che il bambino si svegli sempre più spesso di notte per urinare (nicturia). Un altro sintomo da non sottovalutare è rappresentato dall'improvviso dimagrimento, dovuto non solo alla progressiva disidratazione, quando il bambino non riesce più a bere quanto

urina, ma anche al fatto che l'organismo, non riuscendo ad utilizzare il glucosio (poiché è l'insulina ne regola l'utilizzo da parte delle cellule), cerca energia alternativa attingendo ai depositi di grasso sottocutaneo, con conseguente perdita di peso e formazione di corpi chetonici (acido beta idrossibutirrico, acido aceto acetico ed acetone).

L'eliminazione di acetone con il respiro si manifesta con la comparsa del respiro di Kussmaul, una caratteristica respirazione frequente e superficiale che molto spesso rappresenta la causa che induce i genitori ad accompagnare il bambino al pronto soccorso. Se si rimanda ulteriormente la diagnosi l'eccesso di corpi chetonici induce una condizione di chetoacidosi ingravescente che può portare all'obnubilamento del sensorio ed al coma.

Volendo sintetizzare, i sintomi caratteristici del diabete mellito tipo 1 all'esordio sono:

- sete intensa e frequente bisogno di urinare
- perdita di peso rapida, nonostante la fame aumentata
- perdita di zuccheri nelle urine (glicosuria)

Nella fase più avanzata e più grave si arriva a:

- respiro pesante e faticoso
- alito acetonemico (con odore di mele marce o vinoso)
- stanchezza
- stato soporoso, perdita di coscienza.

### **Come può essere diagnosticata**

La diagnosi di diabete si fa attraverso semplici esami del sangue che possono essere eseguiti anche allo studio del pediatra utilizzando una semplice goccia di sangue o un campione di urine. La presenza, infatti, di iperglicemia (valori superiori a 125 mg/dl dopo digiuno di 8 ore e/o superiore a 200 mg/dl indipendentemente dai pasti), di glicosuria e chetonuria sono paradigmatici di diabete. Oggi esistono anche particolari strumenti chiamati reflattometri che permettono di dosare su goccia di sangue capillare anche la presenza dei corpi chetonici.

Può anche essere utile per la diagnosi il dosaggio della emoglobina glicata (HbA1c) che è un indicatore della glicemia media degli ultimi 2-3 mesi. Se superiore a 6,5% può indicare la presenza di diabete.

## **Quali sono le complicanze connesse alla malattia**

*Ipoglicemia* (improvviso calo degli zuccheri nel sangue con glicemia inferiore a 70 mg/dl), è la complicanza più temibile nei giovani con diabete di tipo 1. Può essere asintomatica ma, nel caso in cui la glicemia scenda velocemente può dare sintomatologia caratteristica dovuta alla attivazione degli ormoni contro-regolatori dell'insulina (glucagone ed adrenalina). All'inizio compare pallore, sudorazione, tremore, senso di fame, palpitazioni, a cui, se la condizione persiste, si possono aggiungere confusione mentale, disorientamento e debolezza. In questa fase si è ancora in grado di correre ai ripari da soli, assumendo liquidi zuccherati (un bicchiere di una bevanda zuccherata o un succo di frutta o un cucchiaino da tavola di miele, che corrispondono a circa 15 grammi di zucchero). Rispetto ai solidi è meglio assumere liquidi poiché questi ultimi superano lo stomaco più velocemente imboccando la "water strasse", la "via dell'acqua" per cui raggiungono molto velocemente il primo tratto dell'intestino, il duodeno, dove vengono assorbiti. La "regola del 15" prevede l'assunzione di 15 grammi di carboidrati, la rivalutazione della glicemia dopo 15 minuti e la eventuale ripetizione dell'assunzione di bevanda zuccherata fino a quando non si raggiunga un valore glicemico di 80 mg/dl. Se non si interviene i sintomi possono peggiorare fino alla perdita di coscienza, alle convulsioni e al coma. In tale ultimo caso, per fortuna raro, i genitori sono stati addestrati a praticare ½ fiala (se il bambino pesa meno di 20 Kg) o 1 fiala (se il bambino pesa più di 20 Kg) di glucagone che provoca l'immediato aumento della glicemia.

*Iperglicemia*, quando il livello di glicemia sale per un pasto troppo abbondante, o per aver consumato dei cibi "sbagliati", o per una malattia concomitante (come l'influenza) o per aver praticato una terapia insulinica insufficiente o, addirittura, per aver saltato la terapia. I sintomi d'allarme sono: la necessità di urinare di frequente, sete intensa, stanchezza, vista annebbiata, irritabilità, difficoltà di concentrazione, cefalea. È importante controllare subito la glicemia ed effettuare una somministrazione extra di insulina, secondo quanto consigliato dal Diabetologo Pediatra. In presenza di chetonuria o di glicemia persistentemente elevata con iperchetonemia si raccomanda di avvertire immediatamente il medico.

*Chetoacidosi diabetica*, quando la carenza di insulina comporta che le cellule dell'organismo, non potendo utilizzare come fonte di energia il glucosio, cominciano a bruciare i grassi, si ha la formazione di chetoni, tossici per l'organismo. Questo può far comparire i seguenti sintomi: nausea e vomito, dolori addominali, alito acetone (con odore di mele marce). È necessario dosare i chetoni ematici o ricercare la presenza di chetoni nelle urine, utilizzando le apposite strisce reattive. Se presenti in grande quantità, ne va informato subito il medico.

Il diabete, per fortuna sempre più raramente grazie al miglioramento degli standard di cura, può comportare **complicanze a lungo termine** a livello di diversi organi e distretti del corpo nel corso degli anni, come malattie microvascolari, neuropatie, nefropatie e complicanze oculari o macrovascolari come cardiopatia o aterosclerosi. Il rischio di sviluppare queste complicanze, che possono essere gravemente invalidanti o addirittura mortali, può essere minimizzato mantenendo costantemente un buon controllo della glicemia.

### **Come si cura**

La terapia del diabete di tipo 1 si basa sulla somministrazione di insulina integrata in un programma nutrizionale e di attività fisica individualizzata. I Pediatri Diabetologi sono ormai tutti concordi sul fatto che il regime terapeutico che prevede tre o quattro somministrazioni di insulina o il microinfusore sottocutaneo, rappresenti il migliore approccio terapeutico utile anche per ritardare o prevenire le complicanze. Lo schema a quattro iniezioni detta "basal-bolus", prevede la somministrazione di insulina basale una volta al giorno, di solito prima di andare a letto, e la somministrazione di boli di insulina ultrarapida o rapida umana ai pasti in dosi calcolabili sulla base della glicemia pre-prandiale e sulla quantità di carboidrati assunti.

Qualunque sia lo schema usato, è importante lasciar trascorrere il giusto tempo sulla base delle caratteristiche farmacodinamiche dell'insulina utilizzata tra l'iniezione e il pasto. Si deve prevedere, infatti, un intervallo di almeno 30 minuti in caso di utilizzo di insulina rapida umana e di 10-15 minuti in caso di utilizzo di analoghi ultrarapidi. Il tempo può essere ampliato a 45-60 minuti se la glicemia pre-prandiale è maggiore di 150 o 200 mg/dl.

Oltre alle insuline ad azione pronta (inizio entro 15-30 minuti dall'iniezione/termine dopo 6-8 ore), intermedia (inizio 90 minuti dopo l'iniezione/termine dopo 12-20 ore) e prolungata (inizio circa 180 minuti dall'iniezione/termine dopo 24-30 ore), esistono in commercio preparati di insulina rapida ed NPH (intermedia), in proporzioni variabili pronte per l'uso. Queste hanno proporzioni fisse fra le insuline e non sono personalizzabili, sebbene abbiano il vantaggio di poter essere somministrate senza imbattersi in errori di posologia.

### **Cosa è l'educazione terapeutica**

È importante che la persona con diabete segua alcune semplici regole di vita per raggiungere una buona qualità di vita; alcune sono ovvie ed imprescindibili, altre dipendono dal carattere e dalla personalità di ciascuno:

assumere regolarmente i farmaci;

seguire una alimentazione corretta;

fare attività fisica;

perdere peso, se in sovrappeso, e cercare di non ingrassare;

mantenere i livelli di pressione e di colesterolo sotto controllo, attraverso la dieta, l'esercizio fisico ed eventualmente ricorrendo a farmaci prescritti dal medico;

effettuare controlli annuali degli organi bersaglio del diabete (es. occhi, cuore, reni);

effettuare gli screening delle patologie autoimmuni associate al diabete (tiroidite nel 15% dei casi, celiachia nel 6% dei casi);

effettuare controlli periodici dal dentista; controllare l'igiene del cavo orale dopo ogni pasto (lavare i denti e usare il filo interdentale): il diabete, infatti, aumenta il rischio di parodontopatie (infezioni delle gengive);

esaminare spesso i piedi, anche tra le dita, dopo averli lavati con acqua tiepida e asciugati, facendo attenzione alla comparsa di vesciche, piccole ferite, arrossamenti;

imparare quante più cose possibili su questa condizione e su come gestirla al meglio.

“Curare il diabete è bene, insegnare al paziente a curarsi da solo è meglio”. La aderenza alla terapia da parte del paziente è molto importante per raggiungere e mantenere un buon controllo metabolico che è garanzia di prevenzione delle complicanze.

### **Consigli per i genitori**

La comunicazione di una condizione cronica come il diabete determina una destabilizzazione della vita familiare perché, sin dall'esordio, sono necessari dei profondi cambiamenti dello stile di vita sia per il paziente che per la famiglia, tanto più se si tratta di bambini e/o adolescenti.

La gestione della malattia è affidata, di solito, ad uno dei genitori che si “fa carico” di tutte le problematiche mediche e “non” del proprio figlio e questo comporta, inevitabilmente, da parte del bambino un certo grado di dipendenza con difficoltà a rendersi autonomo rispetto ai coetanei.

La maggior parte dei genitori, all'esordio del diabete, avverte un pesante senso di “responsabilità” per la malattia del figlio, che facilmente sconfinava in un ingiustificato senso di colpa, ansia e depressione. In alcuni casi il genitore, più frequentemente la madre, può essere indotto a credere che, riducendo impegni sociali e/o lavorativi, possa avere maggior tempo a

disposizione per controllare la salute del proprio figlio, con il risultato di assumere spesso atteggiamenti iperprotettivi. L'iperprotettività da parte dei genitori, nei confronti del figlio affetto, può impedire a quest'ultimo di sviluppare un'autonomia nella gestione della malattia e la progressiva indipendenza emotiva dal nucleo familiare.

La diagnosi dà il via a un percorso che vede la famiglia impegnata nella gestione del diabete. E' di fondamentale importanza sia per il bambino che per la famiglia comprendere non solo le dinamiche del diabete, con le regole e limitazioni che il diabete impone, ma anche le possibilità di poter vivere una vita non molto differente da quella di bambini che non hanno il diabete. Le famiglie devono essere aiutate ad essere propositive ed a pensare al futuro ed il bambino va incoraggiato a non sentirsi diverso. Alcuni studi dimostrano come il controllo del diabete sia influenzato dalle dinamiche familiari. Nelle famiglie in cui i genitori dimostrano scarso apprezzamento reciproco, i bambini hanno uno scarso adattamento psicologico. Se c'è una conflittualità genitore-figlio, il controllo metabolico è inadeguato. I conflitti familiari ed un'inadeguata comunicazione tra i membri del nucleo familiare sono in genere associati ad una ridotta capacità sociale dei bambini, a maggiori problemi comportamentali e a ricoveri ricorrenti per scompensi glicemici. E' fondamentale, pertanto, che l'ambiente familiare sia sano dal punto di vista psicologico, in quanto i giovani con il diabete devono poter sviluppare la propria indipendenza fin dalla più tenera età, in un contesto accogliente ed affettivo, con genitori il cui l'approccio alla malattia sia fermo e coerente, ma senza troppe restrizioni. Per fare in modo che tutto ciò sia possibile, è necessario che al momento della diagnosi il paziente e la sua famiglia affrontino un delicato percorso di elaborazione della malattia.

E' necessario, quindi, che il team multidisciplinare composto da medici, infermieri, dietologi e psicologi crei uno "spazio di ascolto" dedicato ai genitori ed ai pazienti in cui confrontarsi sulle emozioni e sui pensieri associati alla diagnosi di malattia cronica. La riflessione a "più voci" favorisce la riduzione dell'ansia e delle frustrazioni legate alla gestione del diabete ed alla sua prognosi ed aiuta a mettere in atto risorse psicologiche adeguate a fronteggiare le difficoltà della malattia, favorendo il benessere del paziente e della famiglia e migliorandone la qualità di vita.

In questo la Diabetologia Pediatrica italiana è all'avanguardia attraverso la organizzazione di campi scuola, week end educativi per adolescenti, gruppi psicologici per genitori, bambini, adolescenti, chat diabetologiche online ecc.

In definitiva, un bambino o adolescente, se all'esordio del diabete è mantenuto in un ambiente familiare armonico ed equilibrato, ha maggiori possibilità di diventare un adulto responsabile in grado di prendersi cura della propria salute.

## **Quali sono le prospettive future o futuribili di terapia**

Forse in nessuna patologia cronica come nel diabete ad esordio infantile si sono avuti tanti progressi scientifici e tecnologici negli ultimi anni. Tali progressi hanno portato alla scoperta che non tutte le forme di diabete in età pediatrica sono su base autoimmune ma esistono anche forme monogeniche ereditarie che possono essere curate con farmaci diversi dall'insulina, forme di diabete mitocondriale e forme di diabete tipo 2 dell'adolescente. I progressi hanno contemplato l'introduzione in commercio di analoghi dell'insulina con caratteristiche farmacologiche specifiche che permettono di praticare una terapia personalizzata "*ritagliata*" sulla base delle caratteristiche di vita del paziente. Le innovazioni hanno anche riguardato l'applicazione di tecnologie sofisticate che vanno dai microinfusori sottocutanei di insulina agli holter glicemici real-time che non necessitano della goccia di sangue per rilevare la glicemia, ai recentissimi microinfusori che ricevono i dati della glicemia misurata in tempo reale e sono in grado di modificare la somministrazione di insulina sulla base del dato ottenuto. Questi ultimi sono stati definiti "*pancreas artificiali*" per i quali l'Italia è all'avanguardia essendo stato il primo Paese a testare questa tecnologia in bambini tra i 6 e gli 8 anni nell'ambito di un campo scuola per bambini col diabete (Progetto PEDAR PAN – PEDiatric ARTificial PANcreas). Infine, è auspicabile che i progressi possano riguardare presto anche i trapianti di insule e la modulazione del sistema immunitario.

## **Come prevenirla**

Nonostante tutti i tentativi fatti negli ultimi decenni, al momento non esiste alcun modo certo per prevenire il diabete di tipo 1. Molti trial clinici sono comunque in fase di sperimentazione per la prevenzione primaria e secondaria del diabete.