

Per la qualità dell'assistenza ai malati: i compiti dell'associazione

dr. ssa Gioia Jacopini

Ricercatore Istituto di Psicologia CNR Roma

Le patologie genetiche, proprio a causa della loro componente ereditaria, ci mettono a confronto con una condizione diagnostica particolare: la diagnosi non riguarda più il singolo individuo affetto, ma l'intero nucleo familiare. Così è, appunto, per la malattia di Huntington: c'è il malato e c'è tutta la sua famiglia colpita emotivamente, finanziariamente e socialmente.

Prendersi cura del malato implica, dunque, l'aver cura dei suoi familiari e sostenerli psicologicamente. Essi sono parti di un tutto, così strettamente interconnesse, che non è possibile separarle.

Questo ho imparato nei circa 10 anni di lavoro con le famiglie e, dalle loro storie, ho appreso che veniamo da tanti, troppi, anni in cui i familiari hanno visto i loro malati consumare la propria vita nelle istituzioni psichiatriche o in ospizi dove il personale non capiva, non sapeva nulla della malattia, né era in grado di fornire risposte adeguate all'ansia e alla preoccupazione delle famiglie.

Veniamo da anni in cui l'assistenza ai malati di corea, è stata un gioco doloroso per tentativi ed errori, spesso fondati su un'abissale ignoranza. L'unica giustificazione possibile per questi errori, è che la conoscenza sulla malattia era assai limitata e la diagnosi di corea di Huntington, generava disperazione e impotenza.

Le famiglie si sentivano isolate, non vi erano associazioni di base, né materiale informativo, soprattutto non c'era qualcuno con cui condividere rabbia, ansia, paure.

Per troppo tempo la malattia è stata una specie di scheletro nell'armadio, per troppo tempo le persone colpite sono state respinte: non c'erano rimedi per alleviare il decorso della malattia che era progressiva, degenerativa, incurabile. A che pro sprecare tempo e cure per un malato di Huntington?

Così per anni, ogni generazione a rischio ha avuto i propri figli sulla base di una specie speranza più o meno consapevole: "quando i miei figli saranno grandi, certo la scienza avrà trovato una cura".

La ricerca scientifica non ha ancora portato una cura che consenta la guarigione, però ha portato, soprattutto in questi ultimi dieci anni, una crescita nella conoscenza della malattia, assolutamente impensabile. E questo sapere rende ormai ingiustificabile la cura dei malati come veniva gestita nel passato.

Parlare di assistenza di qualità e di riabilitazione per una patologia così a lungo negletta, può fare stupire, ma è il discorso che mi propongo di sviluppare in questo e nel prossimo numero del bollettino, partendo da un'analisi della situazione ed esaminando, nell'articolo che seguirà, i temi e i modi dell'assistenza (1ª parte).

Le ricerche, andate avanti anche grazie alla collaborazione delle famiglie, hanno reso evidente che la qualità dell'assistenza fa una grande differenza e che, parallelamente alla ricerca propriamente genetica e farmacologica, va promossa anche la ricerca sui modi dell'assistenza perché questi pazienti traggono enormi benefici dalla riabilitazione motoria, dalla fisioterapia, dalla alimentazione adeguata, dalla riabilitazione respiratoria e dalla logoterapia.

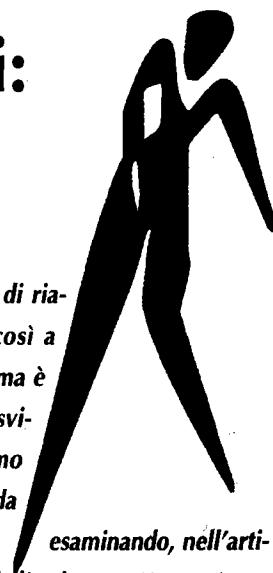
Infatti l'approccio a questa assistenza deve essere multidisciplinare e procedere parallelamente al sostegno nei confronti della famiglia tutta. Non c'è stacco tra i bisogni del malato e quelli dei suoi familiari perché, proprio a causa delle implicazioni genetiche, i figli guardano al genitore affetto come ad una anteprima del loro destino. Tutte le relazioni familiari si modulano su una sorta di gioco di specchi, in cui ciascuno guarda l'altro e vede sé stesso.

Molti malati rimangono a lungo autosufficienti, prima di aver bisogno di una graduale assistenza e quando arriva il momento hanno diritto ad un'assistenza qualificata che consenta loro di esprimere tutte le capacità non compromesse dalla malattia. Se adeguatamente aiutati essi possono anche apprendere nuove strategie per farne uso ed esprimere meglio se stessi.

Certo, non ci sono i mezzi, perché L'Associazione possa creare un proprio centro assistenziale specializzato, ma forse si potrebbe iniziare, provare, con lo stabilire qualche forma di intesa o convenzione con altri centri o reparti già funzionanti, disponibili ad aprirsi anche ai malati di Huntington e a tutta la ricerca che riguarda l'assistenza alla malattia.

In quanto rappresentante dei pazienti e delle loro famiglie, potrebbe essere compito qualificante di questa Associazione farsi promotrice e garante della qualità dell'assistenza erogata.

(continua nel prossimo numero)



Cos'è l'AICH
Associazione Corea di Huntington

Dal 1971 sono sorte nel mondo associazioni volontarie per combattere la Corea di Huntington. Dal 1979 anche in Italia è presente l'AICH, l'associazione nata per iniziativa di un gruppo di malati e loro familiari, di medici, di ricercatori e di persone interessate a questo problema.

L'AICH SI PROPONE DI:

- 1) diffondere una migliore informazione,
- 2) coinvolgere le strutture pubbliche,
- 3) potenziare l'attività di prevenzione e ricerca.

HA INOLTRE IN PROGRAMMA:

- bollettini ed opuscoli informativi,
- organizzazione di gruppi di sostegno,
- iniziative sociali.

La raccolta di fondi serve a sviluppare le attività in campo socio sanitario e a potenziare le ricerche nel settore della terapia e della diagnosi precoce. Il sostegno e l'impegno personale di tutti coloro che sono sensibili a questo problema possono alleviare le sofferenze dei malati e dei loro familiari, dando loro la consapevolezza di non essere più soli di fronte alla malattia.

LE NOSTRE SEDI E GLI INDIRIZZI UTILI

Sede nazionale - Sede di Milano

Presso l'Istituto Neurologico "C. Besta" via Celoria 11 - 20133 Milano.

Lunedì, martedì, mercoledì, venerdì dalle 15.00 alle 17.00 - tel. 02/2394448.

Segreteria: sig.ra Sabrina Sighinolfi - tel. 02/2394448

Consulenza neurologica: prof. Tommaso Caraceni, dr. F. Girotti, dr. G. Zappacosta presso l'Istituto Neurologico "C. Besta". tel. 02/2394448 - 2394458 - 2394368

Consulenza genetica: dr. S. di Donato, dr.ssa F. Gellera presso l'Istituto Neurologico "C. Besta". tel. 02/2394257

Consulenza psichiatrica: dr. Gresti presso l'Istituto Neurologico "C. Besta". tel. 02/2394448

Consulenza neuropsicologica: dr.ssa L. Austoni Centro per le Malattie Extrapiramidali presso l'Istituto Neurologico "C. Besta". tel. 02/2394448 - 2394368

Sede nazionale: c/c n. 20918/1 Carpio ag. 20, v.le Romagna 20 - Milano

Sede di Milano: c/c n.17482/1/1 Carpio ag. 20, v.le Romagna 20

c/c postale n. 34461202

Sede di Roma c/c postale n. 35453000

Segreteria e Tesoreria: via di Donna Olimpia 134 - 00152 Roma; sig.ra Gabriella Mango - tel. 06/5826881

Assistenza domiciliare: sig.ra Lucia Angelica - tel. 06/5115854

Consulenza legale: dr. O. De Tommaso ore 15.30 - 19.30 - tel. 06/4468314

Consulenza psicologica: dr.ssa G. Jacopini - tel. 06/86090278

Consulenza genetica: dr.ssa M. Frontali - tel. 06/86090339

Consulenza pneumologica: dr.ssa L. Torrelli c/o Villa Tiburtina - tel. 06/4073655 - 4073554

Consulenza nutrizionale: prof. G. Miggiano Università Cattolica S. Cuore tel. 06/30154176 - 30154635

Consulenza neurologica: *Centro Corea di Huntington*: dr. A. Albanese, dr.ssa A. Rita Bentivoglio, dr. E. Cassetta c/o Policlinico A. Gemelli - tel. 06/30151 chiedere della sig.ra Bonfanti 6° piano Neurologia donne

Centro Corea di Huntington: dr. A. Berardelli c/o 3ª Clinica di Neurologia Policlinico Umberto I - tel. 06/49914700

Sede di Napoli c/c postale n. 14570808

Segreteria e Tesoreria: sig. Pasquale Ottaiano c/o 2ª Clinica Neurologica Policlinico Cardarelli, via S. Pansini 5 - 80131 Napoli - tel. 081/5455213

Consulenza neurologica: prof. G. Campanella - tel. 081/7462788 fax 081/5461541; dr. L. Di Maio - dr. G. Napolitano tel. 081/5455213 7462790 fax 081/5461541 c/o 2ª Clinica Neurologica Policlinico Cardarelli, via S. Pansini 5 - 80131 Napoli

Sede di Bari

Consulenza neurologica: prof. L. Specchio c/o 2ª Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Bari, p.zza Giulio Cesare 70124 Bari - tel. 080/224118



Anno 2 - 1995 - n. 1
Periodico trimestrale - spedizione in abbonamento postale 50% - Roma
Registrazione Tribunale di Roma n. 177 del 26 aprile 1994

Editore
A.I.C.H. - Associazione Nazionale Corea di Huntington
00152 Roma - via di Donna Olimpia 134 - tel. 06/5826881

Direttore responsabile
Sergio Cecchini

Direzione e redazione 00179 Roma - Circonvallazione Appia 31
tel. 06/78347088 - 06/3252493

Amministrazione e pubblicità
00152 Roma - via di Donna Olimpia 134 - tel. 06/5826881

Fotografie
Gabriella Peyrot

Progetto grafico
Miriam Rossetto - 06/8184707

Stampa
00141 Roma - Litografica IRIDE s.r.l., via della Bufalotta 224

I PROBLEMI DELL'ASSISTENZA

**Per la qualità dell'assistenza ai malati:
i compiti dell'Associazione**

Dr.ssa Gioia Jacopini 1 ■

LA RICERCA

**Il gene, la proteina ...
il cammino verso la terapia**

Dr. Carlo Colosimo 3 ■

Dal Canada un importante contributo

Dr. Ferdinando Squitieri 3/4 ■

SCHEDA

Cosa significa mangiare, masticare, deglutire normalmente? Decalogo per una alimentazione sicura dei malati di Huntington

Prof. Giacinto Miggiano 4/6 ■

**Grandi risultati con le terapie
di riabilitazione neuromotoria**

6/7 ■

SCRIVIAMOCI

7 ■

NOTIZIE DALLE SEDI

8 ■

**Il Consiglio Nazionale
dell'Associazione Corea di Huntington**

Presidente:

Sig.ra Angela Vallegiani Panigada

Vicepresidente:

Sig.ra Francesca Rosati

Segretario tesoriere:

Prof. Tommaso Caraceni

Rappresentante presso l'I.H.A. (International Huntington Association):
Sig.ra Gabriella C. Marotta

Consiglieri Nazionali:

Sig.ra M. Bonfanti (MI)

Sig.ra D. Panigada (MI)

Sig. G. Pi chierri (MI)

Sig.ra A. Ferrara (NA)

Sig. E. Proietti (RM)

Sig.ra G. Mango (RM)

Sig.ra C. Casciani (RM)

Sig. ra L. Torrelli (RM)

Il gene, la proteina ... il cammino verso la terapia

dr. Carlo Colosimo

Neurologo, 1^a Clinica Neurologica, Dip. Scienze Neurologiche,
Università La Sapienza di Roma

Dal 7 al 12 novembre 1994 si è svolto a Orlando, Stati Uniti, il III^o congresso internazionale sui Disturbi del Movimento. Vi hanno partecipato studiosi provenienti da tutto il mondo, con una ampia rappresentanza anche da parte italiana. Diverse le occasioni di approfondimento della genetica, fisiopatologia e terapia della malattia di Huntington (MH).

Negli scorsi anni sono stati compiuti grandi progressi nel campo della genetica di questa malattia: nel 1993 è stato scoperto che essa è determinata dalla espansione instabile di una tripletta trinucleotidica (CAG) nella regione di codificazione del gene IT15, che è situato sul braccio corto del cromosoma 4.

Non è ancora chiaro come il gene mutante e la proteina da esso derivata (denominata "huntingtina") possano produrre una degenerazione neuronale progressiva così selettiva. Infatti anche se il gene patologico viene espresso in tutto l'organismo, il danno cellulare è localizzato a specifiche strutture dell'encefalo, in particolare a livello del neostriato: diversi studi di biologia molecolare in corso al momento stanno cercando di chiarire questo punto fondamentale. E' peculiare il fatto che il tipo di mutazione riscontrata nella MH (espansione instabile di CAG) è simile a quella trovata in altre affezioni degenerative del sistema nervoso centrale caratterizzate da quadri clinici diversi tra loro, quali l'atrofia spino-cerebellare di tipo 1 (SCA 1), l'atrofia dentato-rubro-pallido-lusiana, la distrofia miotonica e le sindromi da X fragile.

Dal punto di vista fisiopatologico, si ritiene che i meccanismi eccitotossici da glutamato, possano rappresentare l'evento centrale nella degenerazione dei neuroni del neostriato. Nuove metodiche, come la spettroscopia di risonanza magnetica, permettono oggi di studiare in vivo le modificazioni dei neurotrasmettitori a livello cerebrale. Weeks e collaboratori, hanno presentato uno studio utilizzando questa metodica in un gruppo di pazienti affetti da MH, in cui è stato possibile dimostrare per la prima volta l'aumento del glutamato a livello striatale.

Per quanto riguarda la terapia farmacologica, sono in corso sperimentazioni cliniche in due direzioni:

- 1) somministrazione a lungo termine di farmaci neuroprotettivi capaci cioè di rallentare la naturale progressione della malattia. L'interesse degli studiosi si è concentrato soprattutto sui farmaci antiglutamatergici come la lamotrigina, la quale è in fase iniziale di sperimentazione anche nel nostro paese.
- 2) valutazione di farmaci sintomatici sui movimenti involontari, più efficaci e con minori effetti collaterali rispetto ai neurolettici tradizionali. Uno di questi farmaci è la clozapina, un neurolettico atipico, antagonista dei recettori D4, che in campo neurologico si è già dimostrato molto utile nel controllare gli effetti collaterali di tipo psichiatrico dei farmaci dopaminergici nei pazienti parkinsoniani. La clozapina sembra essere particolarmente adatta anche al trattamento sintomatico della malattia di Huntington: Bonuccelli e collaboratori hanno riportato risultati positivi sui movimenti involontari della MH in 6 pazienti, a dosi fino a 150 mg/die, senza importanti effetti collaterali. Rimane tuttora in dubbio quale sia il dosaggio ideale di clozapina nei pazienti coreici, quello cioè capace di portare ad un buon controllo dei movimenti involontari senza determinare un eccessivo effetto sedativo: solo uno studio prospettico su un più ampio numero di pazienti potrà chiarire questo aspetto importante.



Dal Canada un importante contributo

dr. Ferdinando Squitieri Neurologo,
dottorato di ricerca in Neurologia
Applicata, Università di Siena
(sede consorziata di Napoli)

Il gruppo Canadese del Dipartimento di Genetica Medica dell'Università della British Columbia di Vancouver, diretto dal Prof. Michael R. Hayden ha dato un contributo essenziale alla ricerca sulla malattia di Huntington in questi ultimi 2 anni.

La identificazione della mutazione associata alla malattia grazie al gruppo di Boston del Prof. J. Gusella ha consentito l'affinamento di una tecnica di laboratorio per la diagnosi preclinica che si basa sull'analisi del numero di triplette CAG, aumentate di numero all'interno della mutazione stessa (espansione), grazie all'uso di una metodica per PCR (Polymerase Chain Reaction). La scoperta della natura della mutazione dell'MH appartenente alle mutazioni dinamiche ha consentito di trovare una spiegazione convincente a molti aspetti della malattia poco chiari ed in passato assai dibattuti.

E' stata trovata una correlazione molto significativa tra età di insorgenza e numero di triplette sull'allele con l'espansione e si è visto che, almeno nel soggetto adulto, la lunghezza delle ripetute contribuisce in maniera significativa a circa il 50% della variazione dell'età di esordio ($r^2=0.49$). La tendenza alla instabilità delle triplette lungo la linea germinale maschile conduce alle nuove mutazioni di MH, a lungo in passato ritenute evento assai raro se non inesistente, attraverso l'espansione di alleli di lunghezza intermedia nelle successive generazioni. L'analisi della mutazione in vaste popolazioni di differente origine etnica, mostra che l'espansione è effettivamente legata alla malattia in tutti i gruppi razziali di ogni parte del mondo e che l'analisi molecolare per PCR è una tecnica estremamente sensibile, specifica ed economicamente vantaggiosa per la diagnosi presintomatica di corea e per la diagnosi differenziale nei disordini del movimento.

Sulla base della differente frequenza di

malattia in diverse parti del mondo, e' stato eseguito uno studio degli aplotipi (cioe' del corredo genetico che caratterizza ciascun individuo) che ha mostrato una predisposizione genetica alla instabilita' ed alla espansione nelle popolazioni a piu' alta prevalenza dell'Ovest dell'Europa rispetto a quelle a piu' bassa frequenza di malattia (Giapponesi, Cinesi e Neri d'Africa) (Squitieri et al, Human Molecular Genetics, 1994). Cio' ha modificato la convinzione che la mutazione dell'MH fosse una sola, originata tanti anni fa nel Nord dell'Europa ed ha piuttosto confermato il sospetto che molteplici mutazioni fossero alla base della malattia e che la tendenza dell'anticipazione (tendenza della malattia ad un esordio piu' precoce con andamento piu' grave e minore durata di via nei figli di genitori affetti) a contenere l'aumento della frequenza di continue nuove mutazioni: la prevalenza di malattia e' piu' alta nell'Europa Occidentale perche' sono piu' frequenti in queste regioni mutazioni nuove.

Le recenti scoperte non potevano, cosı̀, non avere un'influenza importante sul Test Predittivo le cui linee guida, sulla base di quanto emerso dalla biologia molecolare, sono in parte state modificate. Si puo' garantire una maggiore riservatezza oggi agli individui a rischio per la possibilita' offerta di potere eseguire il test senza coinvolgere parenti, una volta indispensabili per l'uso di tecniche di linkage.

Ma al tempo stesso nuove problematiche di carattere etico si aprono come il testaggio di individui con 25% di rischio, oppure parenti di soggetti portatori di mutazioni nuove o di premutazioni (con alleli di lunghezza intermedia). Oltre alle norme etiche rinnovate e pubblicate dal Comitato per lo Studio dell'Huntington della Federazione Mondiale di Neurologia, e' stato pubblicato il protocollo utilizzato dal Gruppo Collaborativo Canadese di cui Vancouver e' il gruppo leader su American J. of Human Genetics (1994).

In conclusione, l'identificazione della mutazione di MH appartenente alla classe delle mutazioni dinamiche causata dall'espansione di triplette instabili CAG e la sua correlazione con il fenotipo della malattia, ha aperto nuove porte alla futura comprensione delle cause della morte delle cellule neuronali ed al possibile sviluppo di una terapia, ci auguriamo, finalmente risolutiva.

la Scheda

Cosa significa mangiare, masticar

Prof. Giacinto Miggianno

Centro di ricerche in Nutrizione umana, Università Cattolica del Sacro Cuore

La difficoltà nel mangiare e nel conservare il peso corporeo sono tra i problemi maggiori che la malattia di Huntington pone.

Alcuni fattori responsabili sono:

- variazioni dell'appetito,
- difficoltà nel ricordare ciò che si è mangiato e quello che si dovrà mangiare,
- presenza di movimenti incoordinati e mancanza di controllo dei muscoli tali da rendere difficile la capacità ad alimentarsi,
- deteriorarsi dei muscoli della deglutizione,
- problemi di masticazione
- aumento del transito del cibo all'interno dell'organismo.

L'ansietà e la depressione possono ulteriormente complicare questo quadro, in quanto con tali stati d'animo non si può essere nelle condizioni migliori per mangiare o ricevere cibo: la paura di soffocare e di creare problemi mentre si mangia potrebbe aumentare la possibilità che questo avvenga.

La scelta e preparazione dei cibi, insieme con le modalità di consumazione, sono atti importanti in tutte le culture. Molti ricordi di vita familiare e sociale sono legati al mangiare o al bere. Cosı̀, qualora si diventi incapaci di scegliere e preparare abitualmente il cibo, questo aspetto di vita familiare può diventare un momento di frustrazione. Pertanto ogni intervento intrapreso per mangiare meglio va accuratamente considerato e soprattutto non tralasciato.

Per capirne le ragioni, è importante soffermarci su : cosa significa mangiare, masticare e deglutire normalmente?

MANGIARE

Il cibo deve essere reso attraente, deve essere servito in un ambiente socievole e piacevole, preferibilmente in compagnia. Ogni persona ha le proprie preferenze; noi amiamo caldi i cibi caldi, freddi i cibi freddi e manteniamo le preferenze su determinati cibi respingendone altre. Le persone adulte si nutrono da sole, pensano alla preparazione del cibo, manipolano quest'ultimo nella bocca con coordinazione, tendono a mangiare a rotazione gli alimenti. I genitori inoltre negli anni hanno capito l'importanza

di educare i propri figli a mangiare correttamente chiudendo la bocca quando si mastica, senza parlare o ridere con la bocca piena. Situazioni queste molto critiche in termini di masticazione e di sicura deglutizione.

MASTICARE

In questa fase la lingua rimuove il cibo all'interno della bocca, lo mescola con la saliva formando in tal modo il cosiddetto "bolo". I denti nel frattempo tritano il cibo dando inizio alla prima fase della digestione. A fine masticazione la lingua rimuove il bolo alimentare verso il fondo del cavo orale iniziando cosı̀ l'atto della deglutizione. Questa fase deve avvenire, ovviamente, a bocca chiusa in modo che cibo e saliva non fuoriescano.

DEGLUTIRE

La parte superiore della gola presenta due passaggi ben distinti: uno per l'aria ed uno per il cibo; il primo continua nella laringe e trachea fino ad arrivare ai polmoni, mentre per il cibo il passaggio avviene nell'esofago e continua fino allo stomaco. In questo modo la separazione fra queste due vie permette all'individuo di respirare e alimentarsi contemporaneamente.

Normalmente durante la deglutizione l'esofago si apre mentre la trachea rimane chiusa, meccanismo facilitato dai fasci muscolari della gola che spostano in avanti la laringe (movimento del pomo d'Adamo). In tal modo il cibo può fluire lentamente nell'esofago senza correre il rischio di un possibile ritorno nel naso o di una possibile entrata nelle vie aeree e nei polmoni con rischio di un soffocamento. Un rigurgito del cibo si potrebbe presentare invece nel caso che l'esofago rimanga chiuso mentre il passaggio dell'aria permane invariato.

LA STRUTTURA DELLA GOLA

Nella gola sono presenti numerosi fasci muscolari necessari per permettere il passaggio del bolo dall'esofago allo stomaco, processo complicato che richiede molte fasi e soprattutto una buona attività e coordinazione muscolare.

e deglutire normalmente?



foto: Gabriella Peyrot

Le difficoltà di deglutizione associate con la Malattia di Huntington sono complesse ed evolvono nel tempo. Le strategie di trattamento devono essere di conseguenza migliorate costantemente per rendere il più possibile sicura ed efficiente la deglutizione e per portare l'individuo ad impiegare più tempo nel consumare il pasto.

Riportiamo alcuni consigli utili al riguardo.

MANTENERE QUANTO PIÙ A LUNGO POSSIBILE DELLE ABITUDINI ALIMENTARI INDIPENDENTI.

Un'accurata scelta di cibi come qualità e consistenza (alimenti morbidi, frutta, sandwich), l'uso di apparecchi specializzati ed utensili adatti possono garantire a lungo una propria autonomia soprattutto per poter effettuare altre attività nei tempi residui. L'indipendenza nel mangiare porta l'individuo ad avere contatti migliori con l'ambiente che lo circonda, a partecipare a situazioni di vita sociale dove si prevede il consumo di cibo, ad esempio nei ristoranti o nel corso di incontri.

CONOSCENZA DELLE DIFFICOLTÀ DI DEGLUTIZIONE. INCORAGGIARE L'ATTO DEL TOSSIRE.

Tutte le persone a contatto con i pazienti affetti da M. di H. devono essere consci delle difficoltà di deglutizione; il piano di assistenza deve sempre assicurare sicurezza ed efficienza. In caso di soffocamento, la tosse è un meccanismo protettivo naturale. Diventa quindi necessario incoraggiare il paziente a praticare una tosse vigorosa, che spesso è l'unico rimedio per liberare le vie aeree. Naturalmente procedure di emergenza più specifiche devono essere intraprese quando è necessario.

RIDURRE AL MINIMO LA DISTRAZIONE.

La concentrazione porta il paziente ad esercitare un controllo sul meccanismo della deglutizione, rendendola più sicura ed efficace.

INCORAGGIARE UNO STILE DI VITA RILASCIATO.

Spesso a causa dell'aumento dell'appetito, gli individui con M. di H. tendono a mangiare in modo più rapido, creando così un alto rischio di soffocamento. È importante di conseguenza incoraggiare una masticazione più lenta, offrire uno o due cibi per volta. Da tener presente sempre l'importanza della concentrazione del paziente durante la deglutizione.

POSIZIONE DA ASSUMERE DA PARTE DELL'INDIVIDUO DURANTE E DOPO IL PASTO.

La posizione del paziente durante e dopo il pasto può essere determinante sulla capacità individuale a deglutire e di conseguenza come metodo preventivo su una possibile aspirazione del cibo. La posizione ideale è quella eretta con il capo leggermente inclinato indietro; successivamente per 30 - 45 minuti dopo il pasto il paziente dovrebbe rimanere semisdraiato, sempre per prevenire rigurgiti o aspirazioni.

VALUTAZIONE ACCURATA E MONITORAGGIO DELLA CONSISTENZA DEI CIBI.

La consistenza dei cibi può avere un'orme importanza nella capacità individuale a deglutire. Poiché la M. di H. usualmente implica una incoordinazione dei movimenti muscolari necessari per inghiottire, in particolare nel controllo della lingua e della mandibola, è importante fornire cibi di consistenza tale da permettere una deglutizione facile.

I cibi passati non sempre sono la scelta migliore, possono essere troppo sottili per permettere alla lingua una giusta manipolazione; cibi a

consistenza densa o semicremosa sono spesso più efficaci data la loro facilità ad essere tenuti in bocca. La consistenza dei cibi può essere facilmente variata tenendo conto di alcune accortezze: per esempio, una zuppa può essere addensata da scaglie di patate, dall'aggiunta di amido di mais, etc...

Un'individuo con M. di H. può tranquillamente seguire una alimentazione normale con alimenti comuni applicando piccole modifiche, ed evitando quindi, ancor prima che i problemi di deglutizione diventino evidenti, diete a consistenza liquida; un frullatore diventa uno strumento prezioso nell'ottenere la consistenza più appropriata.

BERE DEI LIQUIDI È UN'AZIONE DA CONSIDERARE ATTENTAMENTE.

Il consumo di liquidi pone spesso dei problemi per chi ha difficoltà di deglutizione. Liquidi come l'acqua, il caffè, i succhi di frutta sono tra i più difficili per la lingua da maneggiare e da mantenere in un bolo per la cattiva coordinazione con un conseguente ritardo e/o precoce inizio del riflesso della deglutizione. La cattiva coordinazione della lingua e il difficoltoso sincronismo del riflesso della deglutizione possono portare i fluidi ad entrare nel faringe e nelle vie aeree prima che i meccanismi di protezione siano stati messi in atto. Agenti addensanti sono usati con successo per addensare liquidi o cibi (confezioni) fino a raggiungere una consistenza simile ad una mousse, facilitando la deglutizione senza togliere il piacere del bere. Se l'addensante non è disponibile, sostanze come gelatine possono essere usate per addensare ad esempio

i succhi di frutta

Prima di usare un agente addensante deve essere sempre accertata la reale necessità ad utilizzarlo e la consistenza che questo può apportare. Molti farmaci prescritti ai pazienti con M. di H. possono causare secchezza della bocca. Essendo la saliva un lubrificante naturale utilizzato per facilitare il processo della deglutizione, in caso di una bocca secca il tutto potrebbe diventare molto difficile.

Iniziare il pasto con un liquido può essere il modo migliore per umidificare sufficientemente la bocca.

8. POSIZIONAMENTO IDONEO DEL CIBO NELLA BOCCA. NON USARE L'ALIMENTAZIONE CON BOLO A SIRINGA.

Se l'individuo con M. di H. non è autosufficiente a nutrirsi, è necessaria la presenza di un collaboratore, il quale deve essere capace di indicare il modo più corretto per portare il cibo alla bocca e di conseguenza stimolare efficacemente la deglutizione. Per posizionare in maniera corretta il cibo, deve essere valutato il funzionamento della cavità orale, la forza della lingua e il coordinamento dei movimenti. Un metodo per aiutare il riflesso della deglutizione potrebbe essere quello di mettere il cibo a metà lingua e applicare una leggera pressione con un cucchiaino.

L'alimentazione con bolo a siringa non è una tecnica di rialimentazione appropriata. Questa è una tecnica che prevede il posizionamento del cibo a consistenza tenera in una siringa e l'iniezione di questo all'interno della bocca. Tale metodo di rialimentazione non porta il malato a prepararsi all'atto della deglutizione, pertanto i meccanismi protettivi possono venire a mancare con conseguente aspirazione del cibo. Questo metodo inoltre non porta l'individuo a partecipare attivamente al pasto, considerazione questa che porterebbe di per sé a scartare tale tecnica.

9. LA DURATA DEL PASTO DOVREBBE ESSERE LIMITATA A NON OLTRE 25-30 MINUTI.

La durata del tempo per consumare il pasto è molto importante. Se il pasto si prolunga per più di 30 minuti, è normale che sia l'individuo che l'aiutante vadano incontro a frustrazione o a condizioni tali da creare un'atmosfera irritante favorendo così l'aspirazione del cibo. Pertanto è consigliabile completare i pasti in non più di 30 minuti, durante i quali pause momentanee possono rendere il paziente e l'assistente più vigili e più riposati.

10. DOPO I PASTI È NECESSARIA UN'ACCURATA IGIENE DELLA BOCCA.

A fine pasto la bocca dovrebbe essere costantemente ispezionata sia dal paziente che dall'accompagnatore. Se un residuo rimane nella cavità orale vi è la possibilità che possa essere aspirato con le relative conseguenze. Diventa quindi fondamentale l'igiene della bocca alla fine di ogni pasto.

la Scheda

Grandi risultati con le terapie di riabilitazione neuromotoria

Dr. Fabrizio Foli, Medico chirurgo specialista in Fisiologia e Malattie dell'apparato respiratorio, Ospedale San Filippo Neri, Roma

Dr. Alberto Barone Ricciardelli, Specialista in Fisiologia della riabilitazione
Dr.ssa Germana Agujari, Specialista in Terapia della riabilitazione
TE.RI. (Centro di Riabilitazione motoria), Roma

La Corea di Huntington (CH) è una malattia ereditaria, trasmessa da un gene dominante, che a causa della sua natura inabilitante e devastante, e per le implicazioni a carico della famiglia in cui la malattia si manifesta (un rischio del 50% in tutti i figli di un genitore affetto), ha attirato molti interessi da parte dei ricercatori e negli ultimi anni ci si è resi conto che la frequenza e la distribuzione della malattia sono molto maggiori di quanto non si credesse un tempo. Essa è caratterizzata dallo sviluppo di una sintomatologia coreica progressiva e di un deterioramento mentale; inizia generalmente nel quarto decennio di vita, ma può rivelarsi eccezionalmente anche oltre, fino al settimo decennio (forme tardive), o prima nel primo o secondo decennio (forme precoci o precocissime).

La sindrome coreica inizia insidiosamente con una certa goffaggine dei gesti ed una instabilità motoria che preludono alla comparsa dei movimenti coreici veri e propri; questi possono essere inizialmente localizzati ad un certo distretto del corpo, ma in seguito si estendono progressivamente limitando la fonazione, l'alimentazione e la possibilità di mantenere la posizione eretta e di camminare: l'attività motoria volontaria viene infatti sostituita da un incessante alternarsi di contrazioni muscolari, di protrusioni o retrazioni della lingua, di movimenti scomposti degli arti e del tronco che alterano la stazione eretta e l'equilibrio, dando alla deambulazione un particolare carattere "danzante".

I disturbi psichici possono comparire anche tardivamente e non sono sempre correlati alla gravità della sintomatologia coreica: inizialmente sono caratterizzati da mutamento del carattere e da un comportamento strano ed assurdo; in seguito compaiono segni del deterioramento mentale associati a turbe psichiche di tipo delirante e depressivo, che talora inducono il paziente al suicidio. L'evoluzione della malattia porta al decesso per cachessia e malattie intercorrenti. La prognosi è infausta in uno spazio di tempo compreso fra 10-15 anni. La terapia, esclusivamente sintomatica per limitare i movimenti coreici e ridurre le conseguenze del deterioramento mentale sul comportamento, si avvale di preparati clorpromazinici o a base di aloperidolo. Noi ci siamo avvalsi della classificazione Shoulson che propone uno schema di valutazione funzionale della CH a 5 stadi:

- 1) **STADIO INIZIALE**: il paziente affetto da CH mantiene la sua funzionalità sia in famiglia che sul lavoro;
- 2) **STADIO INIZIALE INTERMEDIO**: il paziente può continuare a lavorare anche se con capacità ridotte. Autogestisce i compiti quotidiani malgrado alcune incapacità;
- 3) **STADIO SECONDARIO INTERMEDIO**: il paziente non può lavorare né assumersi responsabilità in casa. La gestione degli affari finanziari quotidiani richiede assistenza e controllo. Nello svolgimento delle attività giornaliere i pazienti possono essere leggermente più impacciati ma richiedono solo un'assistenza minima;
- 4) **PRIMO STADIO AVANZATO**: il paziente non è più autonomo nelle sue attività giornaliere ma è ancora in grado di vivere nel suo ambiente sostenuto dai familiari o da un'assistenza professionale minima a livello di una struttura sanitaria;
- 5) **STADIO AVANZATO**: il paziente deve essere aiutato in tutte le attività della vita quotidiana. È necessaria un'assistenza infermieristica.

Al momento attuale il concetto di "riabilitazione" per un paziente affetto da CH è ancora allo stadio iniziale, poiché, essendo una malattia degenerativa progressiva, si è creduto, per anni, che ogni terapia riabilitativa fosse inutile, se non in rari casi, quella passiva.

Noi pensiamo, invece, che la terapia riabilitativa sia fondamentale perché può ritardare di

molto l'evolversi della malattia e migliorare la qualità della vita del paziente. Essa comprende: fisioterapia, terapia occupazionale, terapia del linguaggio e terapia respiratoria. E' nostra convinzione che il metodo Bobath sia il più indicato per questa patologia. Vengono, infatti, usate le risposte motorie automatiche che si acquisiscono nell'infanzia e si sviluppano gradualmente durante la maturazione del cervello infantile.

Le distinguiamo in tre gruppi principali:

- 1) Le reazioni di raddrizzamento
- 2) Le reazioni di equilibrio
- 3) L'adattamento automatico dei muscoli alle variazioni di posizione nello spazio.

Abbiamo preso in considerazione il caso del paziente R.M. di anni 70. La terapia di riabilitazione domiciliare è iniziata nel 1991.

All'inizio del trattamento il paziente si presentava in stato di semi-incoscienza, non parlava, non assumeva la stazione eretta. Né rispondeva a stimoli provenienti dall'esterno (stadio 5 di Shoulson).

Inizialmente fu eseguita solo terapia passiva di mobilizzazione delle articolazioni e degli arti; successivamente venne studiato un sistema di riabilitazione basato sulla ricerca di "stimoli" che potessero favorire alcune risposte da parte del paziente e coinvolgerlo in una forma di terapia "attiva", secondo le metodiche di Bobath: infatti tali stimoli, fisici e psichici, dati in un certo modo, avrebbero potuto provocare conseguentemente delle risposte fino a rimettere in moto le funzioni più fini del cervello del paziente e, qualora queste risposte fossero mancate, si sarebbero potuti creare altri stimoli che facessero riaffiorare qualità già preesistenti nel paziente.

Dopo circa 3 mesi di lavoro comparvero alcune "risposte" da parte del paziente sia fisiche che psichiche. Il progresso divenne costante, tale da ottenersi, dopo circa 1 anno di terapia domiciliare, la posizione eretta e una parziale deambulazione anche se con appoggio esterno, ed a raggiungere una conversazione quasi nei limiti della norma. Al momento attuale, dopo 3 anni di terapia, il paziente riesce a deambulare in casa con deambulatore con ascellari, partecipa alla vita familiare e necessita di un'assistenza minima (stadio 4 di Shoulson).

I risultati ottenuti non possono essere certo valutati da un punto di vista statistico, ma debbono incoraggiarci a trattare con questa metodica i pazienti affetti da CH, creando un protocollo di terapia, per cercare di migliorare le loro funzioni vitali e la loro vita di relazione, anche nei riguardi della famiglia.



Scriviamoci

Un filo diretto tra tutti noi dell'Associazione. Superiamo le difficoltà oggettive ad incontrarci, ad organizzare occasioni e spazi collettivi, scrivendoci e rispondendo attraverso queste pagine agli amici che ci pongono domande, problemi anche pratici e di rapporto con l'esterno o che, semplicemente, buttano giù una riflessione.

Indirizzate le vostre lettere, richieste di chiarimento, le osservazioni che vorrete fare alla redazione, a questo indirizzo; sigg. Dominici - Gessa via Circonvallazione Appia 31 - 00179 Roma.

« Mi chiamo Liliana e ho due figli, Patrizia ed Enrico, entrambi malati. L'operatrice della Cooperativa di assistenza domiciliare "Roma 81", Sabrina Sensi, viene da noi da circa un anno, una volta alla settimana. I miei ragazzi ed io siamo molto contenti di lei, anche se, essendo Sabrina una ragazza di piccola statura, all'inizio pensavo che non sarebbe riuscita ad alzare Patrizia per lavarla e vestirla; ma mi sono sbagliata, perchè riesce a lavarla da capo a piedi senza fretta e con pazienza, affrontando anche lo scoglio del taglio delle unghie. Per i miei ragazzi io ho anche l'assistenza del Comune, ma non ne sono molto contenta: vorrei che fossero molto più preparati. Con Sabrina tentiamo di far divertire i ragazzi improvvisando cene, festeggiando i nostri compleanni con musiche, torte e pizza, guardiamo le nostre foto e film in video-cassette, giochiamo e cantiamo, tentiamo di far entrare l'allegria. »
Liliana T. Baldazzi

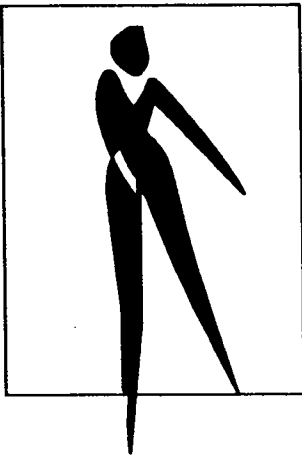
« Sono Olga Di Palma, madre di Anna Maria malata di Corea da circa 10 anni. Per quanto riguarda l'assistenza a domicilio, ricevo tre prestazioni settimanali dal Comune ed una dall'Associazione. Vi comunico che la vostra prestazione è più consona sia all'ammalata che a me, che sono la madre, ho 70 anni e sono malata di cuore. La vostra operatrice, Sabrina Sensi, è più qualificata ed ha tutta un'altra preparazione, perciò vorrei gentilmente ricevere un'altra prestazione settimanale sempre da un vostro operatore, visto che in casa sono sola e mia figlia in questi ultimi tempi si è aggravata. Grazie ai giri effettuati da Sabrina sono riuscita finalmente ad ottenere dalla USL il necessario per mia figlia (supporti per l'igiene personale). Nella speranza di essere ascoltata vi saluto. »
Olga Di Palma

« Ho accolto con gioia l'iniziativa dell'Associazione di mandare un'operatore a sostegno della famiglia, infatti quelle ore di libertà concesse mi permettono di riprendere fiato per continuare la routine quotidiana con maggiore serenità. Posso senz'altro affermare che questa esperienza è più che positiva, e spero possa continuare. »
Elisabetta

« L'esperienza che ho vissuto in questi anni con i malati di Corea, è stata molto importante, sia come crescita soggettiva, sia come formazione professionale in qualità di operatore sociale di un servizio di assistenza domiciliare. Ho imparato che anche dalle relazioni più difficili, quasi impossibili, possiamo ricevere molto. La scoperta di nuovi modi di comunicare, capire ed aiutare chi è in condizione irreversibile di sofferenza, arricchisce a livello umano la nostra sensibilità, esperienza, in generale la nostra vita. »
Massimo

« Perché? Sono così poche le occasioni che ci sono offerte per parlare della malattia? Per questo, in seguito alla trasmissione del Maurizio Costanzo Show, dove erano ospiti persone dell'associazione, ancora una volta mi sono chiesta "Perché? Perché si continua a non dire che questa malattia non colpisce solo verso i 40 anni? Oggi sappiamo che ci si ammala anche in età giovanile, Perché non si dà la possibilità ad uno studioso della Corea di intervenire in questo tipo di trasmissioni, per meglio chiarire sulle cause e l'evolversi della malattia; per dire di quanto fa e potrebbe fare, se maggiormente aiutata, la ricerca? Perché, mi domando, non parlarne con più chiarezza?" Anche io, Lorella, 35 anni, faccio parte dell'AICH ho sempre ritenuto non giusto parlare della singola situazione, ma ora sento di doverlo fare. Vivo, o meglio dire ho imparato a convivere con questa malattia dall'età di 17 anni, sposando, senza saperlo, Umberto, ammalato di Corea. Deborah, nostra figlia, 18 anni, ha in corso la malattia da 6 anni. Mio marito muore a 40 anni e sua sorella Laura a 28 anni.

Per meglio capire cosa ci stava succedendo, io con la mia Deborah ed il marito di Laura con le sue due bambine, Cristina e Carla, decidiamo di vivere insieme e trovare la forza, per quanto possibile, di essere ancora una famiglia. Nel marzo '94 muore Carla a soli 17 anni, per una delle tante conseguenze della Corea. Andremo avanti certo!!! Per Cristina che ora ha 22 anni e per Deborah che va molto seguita ed aiutata! A loro, noi genitori cerchiamo di dare amore e serenità. Ma chiedo a coloro che, spero presto, avranno occasione di poter parlare della malattia, attraverso i media, di far sì che nessuno di noi debba sentirsi indignato, emarginato, in quella stessa associazione nella quale sono riposte le nostre speranze. I nostri giovani che da bambini conoscono la Corea potrebbero chiedersi: " Perché? Grazie. »
Lorella



Dalle sedi dell'Associazione in Italia: attività, iniziative informazioni utili

Milano

Il test genetico predittivo

Il test genetico predittivo della malattia di Huntington viene eseguito, oltre che a Genova e a Roma, anche a Milano, presso l'Istituto Neurologico "C. Besta". Per informazioni e richieste tel. 02/2394448

La sperimentazione con la Lamotrigina

Ricordiamo che il prof. Tommaso Caraceni è il coordinatore nazionale del progetto per la Corea di sperimentazione col farmaco della Lamotrigina che, già usato nella cura per l'epilessia, potrebbe essere efficace per rallentare la progressione dei movimenti coreici. La sperimentazione è in corso anche a Genova, Pisa, Roma, Napoli, Bari, agli indirizzi dei centri clinici che abbiamo pubblicato lo scorso numero del giornale. Per chi volesse comunicare con la direzione nazionale del prof. Caraceni l'indirizzo è quello dell'Istituto Besta, tel. 02/2394448 - 2394458 - 2394368

Roma

Il test diagnostico presso un istituto convenzionato con la sede di Roma

La Sezione di Roma rende noto che il CNR di Roma non sarà più in grado di svolgere presso il centro di viale Marx 15, il Test Diagnostico per la Corea di Huntington, cioè la conferma diagnostica della diagnosi clinica in un individuo già affetto. Test di cui sono enormemente aumentate le richieste negli ultimi due anni.

Presso il CNR di Roma di Viale Marx 15 (dr.ssa. Frontali, Istituto Medicina Sperimentale tel. 06/86090339 e dr.ssa. Jacopini, Istituto di Psicologia tel. 06/86090278), verrà comunque garantito pienamente il servizio completo per la esecuzione del Test Presintomatico cioè del test su un individuo sano a rischio.

La Sezione di Roma al fine di garantire la esecuzione del Test Diagnostico, indica come laboratorio di riferimento l'Istituto di Diagnostica Clinica Proda (Piazza Capri 15, 00141 Roma tel. 06/8103897).

Il laboratorio può contare sulla qualificata opera di genetisti e biologi molecolari. Il protocollo tra l'Associazione e l'istituto, prevede di eseguire il test (mediante metodo Warner et al. 1993), solo nei casi in cui un neurologo abbia un sospetto diagnostico di M. di Huntington in un paziente e ne desideri una conferma. Il test verrà eseguito dietro presentazione della seguente docu-

mentazione:

- a) richiesta del test da parte del neurologo su carta intestata con firma a recapito;
- b) relazione del neurologo sulla sintomatologia rilevata nel paziente;
- c) consenso informato del paziente, o se manifestamente incapace di intendere e di volere, del parente più prossimo.

L'Istituto Proda si avvarrà inoltre della Consulenza Genetica del Dr. Mariano Pergola il quale provvederà, d'accordo col neurologo, ai colloqui preliminari con il paziente, con i suoi familiari, nonché a comunicarne il risultato.

L'attività dell'Istituto Proda verrà periodicamente supervisionata e controllata del Comitato Scientifico dell'AICH Sezione di Roma.

Consulenza legale: un incontro a Roma per chiarire i diritti del lavoro e di previdenza dei malati

Il Dott. Orazio Di Tommaso, da tempo socio della nostra Associazione, in qualità di specialista in Medicina Legale e delle Assicurazioni e di Igiene e Medicina preventiva, e in qualità di consulente tecnico della prefettura e degli uffici Giudiziari di Roma, organizzerà nel mese di settembre un incontro con la nostra

Associazione. Durante questo "corso di aggiornamento" potremo capire meglio come godere dei nostri diritti riguardo alle richieste di pensione, invalidità ed inabilità e come usufruire della mobilità là dove non si possa più assicurare la normale efficienza lavorativa nell'ambito della propria azienda o struttura lavorativa.

Vi informeremo del luogo e della data in cui si svolgerà l'incontro; nel frattempo cerchiamo di focalizzare bene le nostre richieste. In ogni caso ricordiamo che il dr. O. Di Tommaso offre il suo prezioso contributo presso lo studio di Via Michelangelo Poggioli, 2. Tel. 06/4451271 - 4468314 (ore 16.00 / 19.30).

L'assistenza domiciliare fornita dall'associazione deve chiudere?

Purtroppo, con la fine di maggio abbiamo sospeso il servizio di assistenza domiciliare, che si svolgeva da circa 2 anni presso alcune famiglie della nostra associazione.

Il servizio, infatti, ha comportato una situazione economica davvero gravosa. Quando organizzammo questo servizio con la Cooperativa "ROMA 81" si pensò che sarebbe diventata un'esperienza che ognuno di noi avrebbe sentito come propria. In realtà, oltre alle 6-8 falglie in cui è servita sicuramente ad alleviare nei limiti del possibile, disagi e carenze croniche dell'assistenza pubblica, per il resto non siamo riusciti a farne oggetto di responsabilità collettiva.

Non si può e non si dovrà più continuare a pensare che le sorti economiche dell'Associazione debbano essere lasciate continuamente all'iniziativa dei soci che da sempre se ne occupano, e se ne preoccupano: ognuno di noi, se solo riuscisse a convincersene, potrebbe essere un punto di partenza per nuove iniziative finalizzate alla raccolta dei fondi, che è e resterà, per motivi ovvii, il problema alla base. Eppure, tra mille difficoltà, l'associazione ha continuato l'attività di raccolta fondi, è riuscita ad organizzare in una grande impresa.