

# Quando la malattia è cronica, genetica e rara

UN QUESTIONARIO IN RETE HA ESPORATO GLI ASPETTI SOCIO-ASSISTENZIALI DI UNA PATOLOGIA COMPLESSA: LA MALATTIA DI HUNTINGTON. QUANDO LA MALATTIA NON PUÒ ESSERE GUARITA MA LA PROSPETTIVA È DI LUNGI ANNI DI DECLINO FISICO E COGNITIVO, SI PUÒ FARE DI PIÙ E MEGLIO PER IL PAZIENTE E LA SUA FAMIGLIA?

Paola Zinzi,\* Aurelio Cordi,\*\*  
Gioia Jacopini\*

\* Istituto di Scienze e tecnologie della cognizione  
Cnr, Roma

\*\* Associazione italiana Còrea di Huntington,  
Roma Onlus

La diagnosi di Malattia di Huntington (MH) è, al tempo stesso, l'annuncio di una lunga cronicità e di rilevanti necessità socio-assistenziali da parte dell'individuo affetto e del suo nucleo familiare. Il costo economico, sociale e umano della malattia per pazienti e familiari è altissimo e non ha scadenza, protraendosi giorno dopo giorno per anni, spesso una generazione dopo l'altra, dato il suo carattere ereditario. Un questionario *online* è stato da noi predisposto e inserito nel sito web dell'associazione di volontariato che si occupa della malattia, allo scopo di esplorare gli effetti della MH sulla vita lavorativa dei malati, capire in che modo il sistema sociosanitario affronti i loro problemi e quali siano i servizi più necessari e/o più utilizzati. I risultati di questa indagine evidenziano che le risposte fornite dal welfare in termini di lavoro, previdenza sociale, servizi sanitari e assistenziali sono ben lontane dagli standard ideali che pure vengono enunciati come obiettivi da perseguire in favore della disabilità e della cronicità. Emerge la necessità di programmare interventi più mirati ed efficaci in favore degli affetti da patologie croniche non curabili nelle quali la dimensione del *caring*, multidisciplinare e integrato, è necessariamente prevalente su quella medica tradizionale del *curing*.

## LA MALATTIA

La MH, anche detta Còrea di Huntington, è una malattia neurodegenerativa progressivamente invalidante, caratterizzata da severi disturbi del movimento, con graduale perdita di controllo del corpo e dell'equilibrio, decadimento mentale e modificazioni

comportamentali a volte francamente psichiatriche. Si tratta di una forma genetica, a eredità autosomico-dominante, vale a dire che può essere trasmessa da un genitore affetto a ciascuno dei figli con una probabilità del 50%. I sintomi si manifestano tipicamente nell'età adulta (30-40 anni), ma è presente un'ampia variabilità, da meno di 10 a più di 70 anni. La malattia, che comporta un'invalidità fisica, psichica e mentale, ha una durata media di circa 15 anni, con una variazione da meno di 10 a più di 25 anni, colpisce indistintamente uomini e donne ed è da considerarsi una patologia rara, a causa della sua bassa frequenza (nelle popolazioni dell'Europa occidentale si aggira fra 3 e 7 casi per 100.000 abitanti). L'Italia rispetta questi dati (tra 4 e 5 per 100.000) e si stima ci siano oggi approssimativamente 4.000 malati e circa 12.000 familiari a rischio di ammalarsi in futuro. La prevalenza, ben inferiore alla definizione dell'Unione europea di "malattia rara" (5 per 10.000), ha determinato da parte del Ministero della Sanità l'inclusione della MH nell'elenco delle patologie rare con il codice RF0080 (DM 329/99 e 279/01).<sup>1</sup>

La conoscenza incompleta dei complessi processi patogenetici della MH è una delle ragioni per cui non esiste tuttora una cura risolutiva. Il neurologo può attualmente disporre di numerosi farmaci che agiscono a livello sintomatico, attenuando aspetti specifici della malattia. Altre forme di terapia possono migliorare la vita dei pazienti e delle loro famiglie: fisioterapia, terapia occupazionale, logopedia, terapie di sostegno psicologico (Quarrel, 1999; Cattaneo et al., 2001; Simpson, 2004; Nance, 2007).

## L'ASSOCIAZIONE E IL SITO WEB

L'Associazione italiana Còrea di Huntington-Roma Onlus (Aich-Roma Onlus) è una società di volontariato senza fini di lucro che si è costituita in concomitanza con lo studio epidemiologico regionale sulla malattia condotto nel Lazio da un gruppo di ricercatori del Consiglio nazionale delle ricerche (Cnr) a metà degli anni '80. Le ricerche furono realizzate grazie all'attiva collaborazione dei malati e delle famiglie, un primo esempio concreto di alleanza tra scienza e società che perdura tuttora. Le attività svolte in questi anni dall'associazione sono state indirizzate a promuovere la conoscenza della malattia; coinvolgere e responsabilizzare le strutture pubbliche rispetto ai particolari bisogni di assistenza di questi pazienti e delle loro famiglie; sostenere e incoraggiare la ricerca scientifica anche nell'area psicosociale, dell'assistenza e dei servizi. Gli associati, distribuiti su tutto il territorio italiano, sono pazienti, familiari e professionisti che si occupano della clinica e della ricerca su questa patologia.

Il sito web [www.aichroma.com](http://www.aichroma.com) è nato nel 1999 ed è frutto del lavoro di un volontario dell'associazione, marito di una paziente. È un sito interattivo, che dà accesso ad accurate informazioni di base sulla malattia. Oltre a essere continuamente aggiornato, il sito offre sia un forum di discussioni collettive, sia contatti e-mail privati con richieste di consulenza a singoli specialisti (psicologo, genetista, neurologo). Non c'è un repertorio di risposte standard predeterminate, ogni richiesta riceve la propria risposta su base individuale.<sup>2</sup> Per queste e altre qualità, il sito rappresenta ormai un mezzo di informazione e scambio attivamente cercato: al di là di ogni aspettativa, la comunità virtuale interessata alla MH che qui si è rivolta è cresciuta molto rapidamente, passando dalle sei visite la settimana del periodo iniziale alle complessive 15.846 visite provenienti da oltre 7.000 distin-

## Note

<sup>1</sup> Presso l'Istituto superiore di sanità (Iss) veniva istituito un Registro nazionale malattie rare cui sarebbe dovuta afferire una futura Rete nazionale dedicata alle malattie rare, basata su presidi identificati dalle Regioni e su centri di riferimento interregionali. Gli obiettivi enunciati: sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, e promuovere l'informazione e la formazione su ogni singola patologia. Per maggiori informazioni: <http://www.iss.it/cnmr/>

<sup>2</sup> Nel mese di settembre 2004, il sito è stato certificato dalla Health On the Net Foundation (HON). La certificazione, periodicamente soggetta a verifica, è riservata ai siti dedicati alla medicina e alla salute che rispondano a un alto standard di qualità per accuratezza delle informazioni fornite, tempestività degli aggiornamenti, garanzie di supporto agli utenti in caso di richiesta di chiarimenti, ecc.: <http://www.hon.ch/HONcode/Conduct.html?HONCond uct453255>

ti indirizzi internet nel mese di marzo 2007 (oltre 100.000 visite in totale nel 2006).<sup>3</sup> Essendo il sito per principio "liberamente accessibile a chiunque a vario titolo sia interessato alla MH", non viene mai richiesto di qualificarsi come "coinvolto" (malato, persona a rischio, amico, *caregiver*, ecc.) o "non coinvolto" (professionista, studente, curioso, ecc.). Questo rende impossibile determinare quanti esattamente siano i pazienti e i familiari ad avere accesso tramite internet alle informazioni fornite dall'associazione sulla malattia, la ricerca e i servizi. Stime possibili (per difetto) possono essere i 900 iscritti alla *newsletter*, oppure i circa 500 iscritti al forum (in genere direttamente coinvolti) o i rispondenti ai sondaggi *oneperson-oneclick* che periodicamente vengono lanciati sul sito: all'ultimo, che chiedeva l'età del visitatore, hanno risposto 208 persone.<sup>4</sup>

## LA RICERCA

A questa comunità virtuale ci siamo rivolti per conoscere gli effetti della MH sulla vita lavorativa dei malati, per capire in che modo il sistema sociosanitario affronti i loro problemi e quali siano i servizi più necessari e/o utilizzati. Scopo immediato della nostra richiesta era poter fornire dei dati nel corso del convegno "Incontro con il malato invisibile: la Malattia di Huntington, l'etica dei servizi e l'effettività dei diritti alla cura", organizzato dal gruppo di ricerca Cnr e da Aich-Roma Onlus il 2 marzo 2006, con la partecipazione anche di rappresentanti delle istituzioni. L'invisibilità citata nel titolo rimandava all'idea di malati che, pur essendo i destinatari degli interventi, sono spesso i meno considerati, e i cui problemi e bisogni rimangono sullo sfondo di un dibattito troppe volte ripiegato sulle sole problematiche di natura economica o di opportunità politica. Per renderli "visibili" abbiamo dunque sviluppato un questionario specifico e lo abbiamo inserito nel sito attraverso un *banner oneperson-oneclick*, chiedendo ai visitatori che avessero un amico o un familiare affetto da MH di rispondere alle domande, per aiutarci ad avere un quadro complessivo della situazione. Il questionario è rimasto *online* per tre mesi, nel periodo dicembre 2005 - febbraio 2006.

In tre mesi abbiamo ricevuto molti questionari, per un totale utilizzabile di 77, sebbene non tutti completi di tutte le risposte. I compilatori dei questionari sono tutti familiari dei malati, spesso i loro principali *caregiver*, residenti in quasi tutte le regioni d'Italia (a parte due casi in cui non era specificato, i

**TAVOLA 1** Caratteristiche demografiche e cliniche del campione (M=40; F=37)

	n.	%
<b>Età dei pazienti</b>		
< 20 anni	2	2,6
20 - 30	2	2,6
30 - 40	13	16,8
40 - 50	17	22,1
50 - 60	19	24,7
60 - 70	17	22,1
> 70	7	9,1
<b>Durata della malattia</b>		
< 5 anni	11	14,3
5 - 10	47	61,0
11 - 15	10	13,0
16 - 20	5	6,5
> 20 *	4	5,2
<b>Note:</b> * rispettivamente 25, 26, 28, 30 anni.		

questionari provenivano da regioni del Nord-Italia nel 44% dei casi, del Centro nel 27%, da Sud e Isole nel 26%) e ci hanno consentito di dare uno sguardo privilegiato sulle realtà socio-assistenziali del nostro Paese, attraverso il contributo della loro esperienza personale. Quelli che seguono sono i risultati dell'indagine, che sono stati preliminarmente restituiti ai compilatori dei questionari ed ai soggetti coinvolti nell'assistenza (in prevalenza familiari) nel corso del sopra citato convegno.

I pazienti cui fanno riferimento i 77 questionari sono 40 uomini (52%) e 37 donne (48%), di età variabile da meno di 20 a più di 70 anni, con una durata di malattia che va da pochi anni (meno di 5) ad oltre 20, le cui esperienze riflettono in pieno le caratteristiche della malattia e le sue problematiche.

I dati clinici e demografici della nostra popolazione di riferimento sono riassunti nella tavola 1.

## RISULTATI

Per un'esposizione più chiara, le risposte sono state suddivise in base alle aree esplorate dal questionario. Tuttavia, i dati in esse riferiti vanno considerati come strettamente interconnessi, perché tali sono nella realtà di questi pazienti e delle loro famiglie.

### Area lavorativa e pensionistica

72 risposte descrivono 27 lavoratori agricoli od operai (37,5%), 27 impiegati (37,5%), 6 artigiani o artisti (8,3%), 4 commercianti (5,5%), 8 casalinghe (11,1%). Le 5 risposte mancanti riguardano pazienti ammalati così giovani da non aver fatto in tempo a entrare nel mondo del lavoro (2) e pazienti con scar-

se esperienze lavorative, disoccupati, casalinghe per i quali non era definibile un'identità lavorativa specifica (3).

Il destino lavorativo è ricavabile da 61 rispondenti, da cui apprendiamo che molti hanno dovuto lasciare il lavoro a causa della malattia (59%), alcuni (14,8%) continuano ad andare a lavorare, ma le loro prestazioni non sono adeguate alle mansioni richieste; per 1 è stato possibile passare a un impiego meno oneroso in termini di tempo e compiti (*part-time*), e solo 1 risulta ancora in grado di svolgere normalmente la propria attività lavorativa.

La condizione pensionistica è ricavabile da 56 risposte, da cui sappiamo che 50 pazienti ricevono la pensione (una o più: lavoro, invalidità, sociale), mentre 6 non ne ricevono alcuna. La pensione di invalidità è ricevuta da 35 pazienti, 32 dei quali hanno ottenuto l'aggravamento. Difficoltà e lungaggini per ottenerla (amministrative, burocratiche, medico-legali) sono state riferite nella quasi totalità dei casi (34 su 35).

Molti (21) hanno avuto problemi con il datore di lavoro e/o i colleghi (vertenze giudiziarie o sindacali, *mobbing*, mancata solidarietà di colleghi o superiori) e soltanto 6 hanno avuto qualche agevolazione per lasciare il lavoro a causa della malattia.

L'entità della pensione è riferita da 46 risposte: 15 (32%) prendono meno di 500 euro, 14 (30%) tra 500 e 1.000 euro, 13 (29%) tra 1.000 e 1.500, 4 (9%) tra 1.500 e 2.000. Nessuno tra i rispondenti percepisce un reddito oltre i 2.000 euro.

### Area della gestione del malato

I 72 rispondenti a questa serie di domande riferiscono di 64 pazienti (88,9%) che hanno bisogno di aiuto fuori di casa perché non sono più in grado di gestire autonomamente attività che prima svolgevano senza problemi (per esempio, andare al lavoro, guidare, prendere i mezzi pubblici, muoversi da soli e in sicurezza in luoghi anche conosciuti, andare a pagare le bollette o in banca, fare acquisti, ecc). Di questi, ben 55 (85,9%) hanno bisogno di aiuto anche in casa per svolgere le normali funzioni quotidiane (lavarsi, vestirsi, mangiare, ecc). Solo 8 (11,1%) sono descritti come ancora totalmente autonomi.

Sono malati prevalentemente assistiti in famiglia, dato che solo 8 su 72 risultano ricoverati in istituto e la decisione di ricovero non sembra essere stata presa in funzione degli anni di malattia, e quindi dell'aggravarsi del quadro clinico, ma piuttosto in rapporto ad altre variabili, relative non solo al malato (per esempio, un quadro psichiatrico non gestibile a casa), ma anche

alle condizioni familiari (disponibilità o meno di un *caregiver*) e alla situazione socioeconomica.

La presenza del malato in casa ha costretto 46 famiglie su 72 (63,9%) a modifiche dell'ambiente domestico, principalmente della stanza da bagno. Si sono inoltre resi necessari vari ausili medici e/o protesici, che la maggior parte dei pazienti (84,8%) utilizza (sedia a rotelle, letto medico, grucce, pannoloni, alimentazione assistita). Sono solo 10 quelli che non ne necessitano ancora.

### Area dell'assistenza e dei servizi sanitari

62 familiari hanno provato a quantificare le ore di assistenza giornaliera necessarie per assistere il malato: per 27 pazienti (47,5%), sarebbero necessarie tra 5 e 15 ore, mentre per 29 (46,8%) è necessaria un'assistenza continuativa giorno e notte (oltre 15 ore). Meno di 5 ore sarebbero sufficienti solo per 6 pazienti (9,7%).

Considerati gli ultimi 6 mesi, 51 su 67 (76,1%) hanno fruito di ricoveri ospedalieri, prevalentemente (32 su 51) in reparti di Neurologia, mentre i rimanenti ricoveri sono distribuiti tra Rianimazione (4), Riabilitazione (3) e Psichiatria, Medicina generale, Cardiologia, Urologia, Oncologia.

Sempre riferito solo agli ultimi 6 mesi, 47 su 73 hanno ricevuto visite ambulatoriali specialistiche e non, e 33 su 62 hanno avuto visite domiciliari (medico di famiglia, neurologo, infermiere, fisioterapista).

Quasi tutti i pazienti (69 su 75), negli ultimi 6 mesi, si sono sottoposti ad analisi e/o indagini strumentali di varia natura (sangue, urine, Tac, Eeg, Rmi, Rx, Pet), per le quali in 47 su 62 casi non hanno pagato nulla, mentre in 15 casi hanno versato un *ticket* (questi ultimi soprattutto in regioni del Nord-Italia).

Nello stesso arco temporale, 22 su 69 pazienti hanno consultato almeno un professionista a pagamento, mentre 47 non si sono rivolti a privati.

### Commenti liberi

Alla fine del questionario era possibile aggiungere commenti liberi. Lo hanno fatto in 39, evidenziando questi temi principali:

- solitudine e isolamento della famiglia; da parte di amici, altri parenti, vicini di casa, istituzioni;
- modificazioni della vita familiare; progetti dei figli, vita sociale, relazioni, tutto si centra sul malato;
- ignoranza/arroganza dei medici; pochissimi i centri con professionisti esperti della malattia, carenza di umanità da parte del mondo medico;

- mancanza di informazioni; sul progredire della malattia, sul livello di autoconsapevolezza del malato, sul futuro, su come assisterlo al meglio, sui servizi e i diritti;

- mancanza di sostegno/consiglio psicologico; si devono affrontare da soli emergenze e crisi, stress, ansia, depressione, *burn-out*;

- carenza di assistenza domiciliare e servizi fisioterapia/logopedia; poche ore, del tutto insufficienti se il familiare lavora;

- difficoltà per ottenere la pensione d'invalidità e un sostegno economico; commissioni che non conoscono/riconoscono la malattia, disomogeneità procedure assegnazione, ripetizioni periodiche delle visite, ritardi e/o sospensioni del beneficio economico per ostacoli burocratici;

- assenza di centri diurni e residenziali per malati di MH; sia per lunghe sia per brevi degenze, assenza centri diurni e strutture territoriali, difficoltà a ricoverare pazienti con sintomatologia psichiatrica o nelle fasi più avanzate della malattia (per esempio, con nutrizione artificiale).

### CONSIDERAZIONI

Il numero di coloro che hanno risposto al questionario è limitato, non tutti hanno risposto a tutte le domande e dunque non si può generalizzare. Tuttavia, le risposte al questionario e i commenti liberi dei compilatori forniscono un'efficace istantanea della risposta che nel nostro Paese viene data a pazienti affetti da una patologia genetica, cronica e rara dal momento della diagnosi in poi.

Sono individui per la maggioranza giovani e in età ancora produttiva, cui la malattia toglie, in tutto o in parte, la capacità di attendere alle normali funzioni della vita quotidiana e lavorativa, e che necessitano di un'assistenza continua, fornita in prevalenza da qualcuno dei familiari, per un periodo che può durare anche decenni dall'esordio dei sintomi. In pochi, fortunati casi, agevolazioni per il ritiro dal lavoro hanno facilitato il malato e la sua famiglia in un momento altamente critico, quello in cui diventa evidente l'impossibilità di continuare a svolgere le attività che procuravano reddito. In prevalenza, invece, ostacoli burocratici e lungaggini hanno rallentato e reso difficoltoso ottenere il rispetto dei propri diritti. Frustrati e impotenti di fronte a una situazione di cronicità e disagio, i familiari tentano di rispondere alle crescenti necessità del malato, che in prevalenza assistono in casa, sentendone addosso tutto il carico, senza altri sostegni che

un'assistenza medica di *routine* (visite e controlli, terapia farmacologica sintomatica) o di emergenza (spesso mascherata da ricoveri ospedalieri).

Il dato a nostro avviso più interessante che emerge dai commenti liberi è che coloro che esprimono lamentele appartengono a tutte le categorie: quelli che ricevono un sostegno economico e quelli che non ne ricevono, quelli che usufruiscono di ricoveri ospedalieri, di servizi ambulatoriali e di visite domiciliari del tutto gratuiti e quelli che pagano per lo specialista privato. Questo probabilmente vuol dire che, da Nord a Sud, ciò che viene fornito a molti pazienti di MH è quello che si può definire uno standard di cure inadeguato.

Il quadro ottenuto per questi 77 pazienti è, infatti, sovrapponibile alle conclusioni che recenti documenti sulla disabilità, la malattia cronica, il *caregiving* e i servizi, hanno tratto utilizzando, di volta in volta, testimoni privilegiati come le Asl, i cittadini, i medici, i *caregiver* o le associazioni di pazienti (Cnel, 2003; Istat, 2004; Pit-salute, 2006; Censis, 2006; Eurofamcare, 2007; Cittadinanzattiva, 2006a, 2006b, 2007). Analoghi scenari emersero dall'indagine condotta dal gruppo di ricerca del Cnr sull'assistenza domiciliare per i pazienti MH già nel lontano 2000, delineandone insufficienza e inadeguatezza (Jacopini et al., 2001).<sup>5</sup> Tutto questo si perpetua a fronte della grande attenzione rivolta in questi anni, nel panorama nazionale ed europeo, a quel segmento di popolazione che si confronta quotidianamente con le sfide poste dalla disabilità e dalla cronicità, e ai servizi del welfare cui compete dare risposte.

Non può trattarsi meramente di una questione di spesa pubblica e tagli finanziari con cui è realisticamente necessario fare i conti. Il problema, in questo caso, è che molto denaro è di sicuro speso, ma con risultati insoddisfacenti: tante analisi del sangue e urine e Tac e tutti i tipi di indagine riferiti dai compilatori del questionario solo nell'arco temporale considerato degli ultimi sei mesi sono, a nostro avviso, la risposta impropria e costosa alla richiesta principale di "dignità e speranza" (come la definiscono due familiari di pazienti) che viene da questo tipo di utenti dei servizi.

#### Note

3. <http://stats.omnibit.it/awstats/awstats.pl?month=all&year=2006&output=main&config=www.aichroma.com&framename=index>

4 Interessante notare che solo il 20% dichiara di avere più di 40 anni. Il 25% si colloca sotto i 20 anni, il 27% tra i 20 e i 30 anni e il 28% tra i 30 e i 40 anni. Uno strumento quindi perlopiù ad uso di una popolazione giovane e talora giovanissima.

5 Da questa indagine su un campione di 90 famiglie con un malato affetto da MH, risultò che solo 13 ricevevano assistenza domiciliare (14,4%) e per una media di 12,9 ore settimanali: circa 2 ore al giorno esclusi la domenica e i festivi.

La causa della distanza tra la richiesta del paziente e della famiglia e la risposta delle strutture sanitarie sta, prevalentemente, nell'approccio curativo che caratterizza la formazione medica tradizionale. Se questo modello può risultare vincente in caso di patologie acute o curabili, gli effetti dello stesso approccio nel caso di patologie croniche ancora inguaribili sono spesso fallimentari e, talvolta, anche distruttivi. Perché queste patologie sono causa di frustrazione per i medici, con gran riverbero di negatività e sofferenze aggiuntive sul paziente e i familiari: "i medici considerano il paziente morto non appena si diagnostica la MH", scrive un familiare. In realtà è vivo, ed è solo all'inizio di un lungo percorso, durante il quale assisterà alla perdita di gran parte delle proprie capacità. Il processo di adattamento psicologico a una patologia cronica tanto invalidante è fortemente influenzato da fattori sociali. La possibilità di conservare relazioni umane significative, di sentire intorno a sé una rete di riferimento cui potersi rivolgere in caso di necessità, di affidarsi a un medico che conosce la malattia e sa offrire un po' di speranza anche al paziente non guaribile sono variabili determinanti nel rendere sopportabili i lunghi anni di dolorosa perdita di autonomia che attendono il malato. I familiari che lo assistono, se aiutati in modo adeguato invece di esaurire ogni energia nel tentativo di ottenere risposte dai servizi, potrebbero dedicargli non solo un affannato accudimento fisico, ma anche affetto e attenzione. Insomma, c'è un modo buono e utile di fornire i servizi e un modo cattivo e inutile, un meglio e un peggio (tavola 2).

Se consideriamo con attenzione il meglio e il peggio, è abbastanza evidente che ciò che separa i due tipi di risposte che la società, attraverso le sue strutture, fornisce al paziente con MH, non è la quantità di denaro investita. Rispondere in modo improprio, tacere informazioni sui diritti, negare una modifica ambientale, trovandosi poi da gestire un fratturato, non porta risparmi. Anzi, risposte inadeguate reiterano le richieste.

Esiste ormai da tempo, a livello internazionale, un orientamento che pone al centro dell'intervento l'esperienza soggettiva di vita del malato cronico e dei suoi familiari e che prevede iniziative di prevenzione delle patologie secondarie e salvaguardia della salute psichica (Oms, 1989; Olivetti Manoukian, Dalponte, 2005; Maciocco, 2006). Gli utenti affetti da patologie cronico-degenerative di origine genetica, tra cui la MH, costitui-

TAVOLA 2 La vita del paziente MH (anni di malattia da &lt; 5 a &gt; 15)

MEGLIO	PEGGIO
<b>Mantenimento di una vita di relazioni (familiari, amici, centri di aggregazione nel quartiere, ecc.).</b>	<b>Solitudine, isolamento e pregiudizi (sintomi scambiati per alcolismo/tossicodipendenza).</b>
<b>Sostegno dell'autonomia (assistenza domiciliare, cicli di terapie riabilitative per sostenere mobilità e comunicazione, modifiche ambientali che favoriscano il far da sé da parte del malato).</b>	<b>Ambiente non idoneo (scale, spigoli, ecc.) che intralcia il far da sé e determina anche rischi di cadute con effetti rovinosi (ferite, fratture, traumi cranici); impossibilità di uscire (mancanza/difficoltà a disporre di servizi di accompagnamento per chi non può più guidare né prendere da solo i mezzi pubblici né ha familiari in grado di accompagnarlo).</b>
<b>Riconoscimento di pensione/sussidi/ausili alla presentazione della diagnosi in quanto si tratta di patologia inguaribile, irreversibile e progressiva di cui è noto e prevedibile l'andamento.</b>	<b>Ostacoli burocratici per l'ottenimento di pensioni/sussidi/ausili; sospensione o ritardi nell'erogazione; anticipo di spese sostenute dalle famiglie in attesa di arretrati (in qualche caso arrivati a paziente deceduto).</b>
<b>Al momento della diagnosi, indicazioni complete al paziente e ai familiari di tutti i servizi disponibili e i giusti riferimenti a strutture/professionisti competenti.</b>	<b>Frammentazione dei servizi, mancanza di riferimenti a medici/strutture che conoscono la malattia; conflittualità fra medici (modifiche arbitrarie di terapia, rifiuto di procedere in sintonia, ostacoli nel fornire ricette per alcuni farmaci); ricoveri ospedalieri/trasferimenti da una struttura all'altra/dimissioni del paziente senza informare il familiare o aver accertato l'esistenza di un referente.</b>
<b>In fase terminale, laddove necessario, ricovero in una struttura in cui medici e infermieri siano stati informati sulla malattia e conoscano le specifiche necessità di questi pazienti.</b>	<b>Istituzionalizzazioni in strutture improprie alla condizione del paziente (istituti geriatrici per pazienti giovani, istituti psichiatrici per pazienti con sintomi motori), dove medici e infermieri non sanno nulla della malattia né c'è disponibilità ad essere informati per poter rispondere al meglio alle necessità di questo tipo di malati.</b>

scono un caso del tutto particolare nel già complesso quadro della cronicità, in quanto le caratteristiche di ereditarietà della patologia determinano dinamiche familiari peculiari, che si aggravano nelle situazioni, non infrequenti, in cui il principale *caregiver* è, ad esempio, un figlio o fratello/sorella del malato, a sua volta a rischio genetico per la malattia.

Il quadro che emerge dai questionari conferma che, a causa della limitata offerta di servizi, le esigenze del paziente cronico finiscono per scaricarsi totalmente sulle famiglie, con la conseguenza che, se questo protagonista del dramma dovesse indebolirsi e/o venire meno, non sarebbe a rischio solo la condizione di molti, ma la struttura stessa del nostro sistema di welfare. Una recente ricerca condotta negli Usa sull'istituzionalizzazione di persone con demenza indica chiaramente che è la depressione del *caregiver*, insieme alla non gestibilità dei comportamenti, uno dei fattori cruciali della decisione di istituzionalizzare il malato (Padget Coehlo et al., 2007). Il familiare del disabile, infatti, si trova spesso solo e contro mille ostacoli alla ricerca di soluzioni per migliorare la vita al malato, mentre si dovrebbe concretamente sostenerlo,

prevenendo l'annientamento delle sue energie e delle risorse personali (*burn-out*), dato il ruolo prezioso che svolge nell'equilibrio generale dell'assistenza. La nostra esperienza con i pazienti e le loro famiglie mostra invece che i servizi forniti, lungi dall'essere integrati, sono spesso assai frammentati, a scapito sia dell'utenza sia del principio di valorizzazione delle risorse investite. Le famiglie riferiscono estenuanti ricerche da un ufficio all'altro nel tentativo di ottenere qualche sostegno per far fronte all'assistenza del malato, nella totale assenza di un'alternativa reale e funzionale di istituzionalizzazione: indifferenti alle loro specifiche necessità, per questi pazienti, nonostante la loro età quasi sempre giovanile e a prescindere dalle loro condizioni psicofisiche, le istituzioni offrono quasi inevitabilmente strutture "contenitore" di tipo geriatrico.

A nostro avviso, il modo più diretto e utile di rispondere alle loro necessità si ha passando da un approccio curativo a uno che sia, al tempo stesso, clinico e socio-assistenziale. Questo è stato il modello attivato nella collaborazione fra gruppo di ricerca del Cnr sulla MH, Policlinico Gemelli e Aich-Roma Onlus,

dando vita, oltre 15 anni fa, al primo ambulatorio specialistico dedicato a questi pazienti. L'orientamento è volto alla "soluzione del problema" che di volta in volta si presenta. Il malato, il caregiver, gli individui a rischio, hanno l'opportunità di discutere con specialisti diversi (neurologo e psicologo sempre presenti; genetista, psichiatra, fisiatra, pneumologo, nutrizionista, su richiesta) il problema in quel momento per loro più rilevante, e la consulenza e il sostegno psicologico forniti all'interno di un contesto tipicamente medico, come un ambulatorio ospedaliero, fanno sentire alla famiglia colpita da MH una continuità di gestione e la pari rilevanza e dignità di tutti i problemi. Vi sono seguite attualmente circa 250 persone, provenienti da ogni regione italiana, che lo considerano punto di riferimento irrinunciabile nella loro convivenza con la malattia. Gli specialisti (Cnr e Gemelli), in stretta collaborazione con l'associazione dei pazienti, svolgono il ruolo di *case manager*. Inoltre, considerando le prevedibili necessità dell'assistenza in una patologia che ipotoca la vita del malato e di chi lo assiste per un arco rilevante di vita (15-20 anni), abbiamo attivato sei anni fa un progetto pilota finalizzato a una valutazione quantitativa degli effetti di terapie riabilitative in questi pazienti. I risultati sono stati molto incoraggianti e l'esperienza è tuttora in corso e fruibile dai pazienti (Zinzi et al., 2007). Questo approccio al malato, la cui efficacia è basata sull'evidenza, rappresenta un esempio di buona pratica clinica in Italia e ha trovato rispondenza in ambito europeo nel gruppo di studio "Standards of Care" del Network Euro-HD, specificamente dedicato alla definizione di linee guida condivise per il trattamento ottimale dei pazienti con MH.<sup>6</sup> I documenti in corso di elaborazione definiscono modelli di trattamento multidisciplinare, volti a contenere il danno attraverso l'ottimizzazione della funzionalità residua, con un'ottica che considera prioritaria la qualità complessiva della vita del paziente e del suo nucleo familiare. Principi riconosciuti, e ispiratori di politiche e percorsi assistenziali, hanno ora bisogno di quel salto di qualità che trasforma l'ideale astratto in prassi reale, il presidio fantasma, esistente solo sulla carta, in interlocutore reale al servizio del malato: la limitatezza delle risorse non può essere alibi per negare o ridurre i diritti dei pazienti, cittadini europei.<sup>7</sup>

Le patologie croniche rappresentano una delle sfide prioritarie per le politiche sanitarie di tutti i Paesi europei, e lo saranno ancora più nel prossimo futuro, in una società che invecchia, in

cui le patologie croniche e degenerative sono in aumento e in cui il timore di una propria futura non autosufficienza diventa sentimento comune (Poggio, 2007). Ciò che va promosso è un senso etico del proprio ruolo professionale da parte di ciascuno: dal medico all'impiegato allo "sportello". I dirigenti dei servizi sociosanitari hanno la responsabilità di educare se stessi e gli altri (professionisti e cittadini) mettendo a disposizione materiale informativo, organizzando incontri, incoraggiando in tutti gli operatori che hanno contatti con il pubblico un atteggiamento di correttezza/collaborazione per facilitare gli utenti nella fruizione dei servizi. Il denaro viene comunque speso; che lo sia al meglio.

#### Bibliografia

- Cattaneo E., Rigamonti D., Zuccato C., "Le cause della Corea di Huntington", *Le Scienze*, 397: 38-44, 2001.
- Censis, *XXXX Rapporto sulla situazione sociale del paese*, Franco Angeli, Milano, 2006.
- Cittadinanzattiva, Tribunale per i diritti del malato, *Primo rapporto sull'assistenza domiciliare integrata*, Roma, 2006a, <http://www.geriatriaonline.it/public/documenti/gola/43.pdf>
- Cittadinanzattiva, Coordinamento nazionale associazioni malati cronici, *VII Rapporto sulle politiche della cronicità*, 2006b, <http://www.cittadinanzattiva.it/files/cronicita/VI%20rapporto%20cronicita.pdf>
- Cittadinanzattiva, Coordinamento nazionale associazioni malati cronici, *VII Rapporto sulle politiche della cronicità*, Roma, 2007, [http://www.cittadinanzattiva.it/files/cronicita/vii\\_rapporto.pdf](http://www.cittadinanzattiva.it/files/cronicita/vii_rapporto.pdf)
- Cnel, Consiglio nazionale dell'economia e del lavoro, "La non autosufficienza in Italia: realtà esistenti e prospettive di soluzione", *Pronunce*, 45, 2003, [http://www.portalecnel.it/Portale/Documenti.nsf/vwPerChiave/B2E/\\$FILE/Non%20autosufficienza.pdf](http://www.portalecnel.it/Portale/Documenti.nsf/vwPerChiave/B2E/$FILE/Non%20autosufficienza.pdf)
- Eurofamcare, *Rapporto nazionale per l'Italia*

*servizi di supporto per assistenti familiari di anziani in Europa. Caratteristiche, copertura e utilizzo*, 2007, [http://www.inrca.it/CES/EuroFamCare/Documenti/Nabare\\_Ita.pdf](http://www.inrca.it/CES/EuroFamCare/Documenti/Nabare_Ita.pdf)

Istat, *L'integrazione sociale delle persone con disabilità. Indagine di ritorno sui disabili*, 2004 [http://www.istat.it/salastampa/comunicati/non\\_calendario/20050704\\_00/testointegrale.pdf](http://www.istat.it/salastampa/comunicati/non_calendario/20050704_00/testointegrale.pdf)

Jacopini A. G., Zinzi P., Frustaci A., Salmaso D., "Riflessioni sull'esperienza di assistenza domiciliare in un modello di patologia genetica, cronico-degenerativa: la Malattia di Huntington". *Annali dell'Istituto superiore di sanità*, 36 (3), 343-349, 2000.

Maciooco G., "Malattie croniche: nuovi modelli assistenziali", *Prospettive sociali e sanitarie*, 36 (3):6-8, 2006.

Nance M. A., "Comprehensive care in Huntington's disease. A physician's perspective", *Brain Res Bull.*, 72(2-3):175-8, 2007.

Olivetti Manoukian F., Dalponte A. (a cura di), *Lavorare con la cronicità*, Carocci, Roma, 2005.

Oms, *La Carta di Ottawa per la promozione della salute*, Who/Europe, Copenhagen, 1986.

Padget Coehlo D., Hooker K., Bowman S., "Institutional placement of persons with dementia. What predicts occurrence and timing?", *Journal of Family Nursing*, 13:253-277, 2007.

Pit Salute, Tribunale per i diritti del malato, *XRapporto*, Roma, 2006, <http://www.cittadinanzattiva.it/files/sanita/rapporti/Rapporto%20Pit%20Salute%202006.pdf>

Poggio P., "Come affrontare la non autosufficienza?", *50 & Più*, 29 (5):64-5, 2007.

Quarrell O., *Huntington's disease: the facts*, Oxford University Press, Oxford, New York, 1999.

Simpson S. A., "The Management of Huntington's Disease", *Practical Neurology*, 4:204-213, 2004.

Zinzi P., Salmaso D., De Grandis R., Graziani G., Maceroni S., Bentivoglio A., Zappata P., Frontali M., Jacopini G., "Effects of an intensive rehabilitation programme on patients with Huntington's disease: a pilot study", *Clinical Rehabilitation*, 21: 603-13, 2007.

#### Note

6 <http://www.euro-hd.net/html/network/groups/care>

7 La Carta europea dei diritti del malato, approvata a Bruxelles nel marzo 2007, è stata elaborata nel 2002 dal Tribunale per i diritti del malato e da organizzazioni civiche, e definisce i 14 diritti inalienabili di qualsiasi paziente: [http://www.cittadinanzattiva.it/files/eu\\_chart.pdf](http://www.cittadinanzattiva.it/files/eu_chart.pdf)

## 2008: un anno che ne vale dieci

Chi si è già abbonato a **Prospettive Sociali e Sanitarie** per il 2008, registrandosi al sito <http://PSS.irs-online.it/> e inserendo il proprio codice abbonato\* e la provincia, potrà accedere a ogni singolo fascicolo della rivista uscito tra il 1996 e il 2006.

\* Si tratta dei numeri che potete trovare in alto a sinistra sull'etichetta dell'indirizzo

XXXX ←  
Yyyyyyy ZzzzzzzZ  
Via xxxxxxxx 20  
00100 Yyyyyyyy ZZ