

UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI FIRENZE
Facoltà di Psicologia

**Il bambino con insufficienza respiratoria cronica
in assistenza domiciliare protetta:
aspetti psicologici**

Relatore :
Professore Giorgio Concato

Candidato:
Francesca Seminara

Anno accademico 2005/2006

Vorrei ringraziare tutte quelle persone
che mi hanno sostenuto e incoraggiato:
familiari, amici e professori.

Indice

Introduzione	4
Prima parte: Risvolto medico	8
1. Malattie rare	
1. Introduzione	9
2. Paradossi della rarità	10
3. Differenze ed eterogeneità delle malattie rare	11
4. Caratteristiche comuni delle malattie rare	12
5. Lottare con la malattia	14
6. La realtà delle malattie rare	17
7. Necessità di incrementare la consapevolezza pubblica e di ottenere un'appropriata politica pubblica	19
8. Necessità di sistemi di salute pubblica appropriati e di cure professionali	21
9. Dall'isolamento alla consapevolezza dei pazienti	24
2. La sindrome di Ondine	
1. Introduzione	26
2. Aspetti genetici	29
3. Sistema respiratorio	30
4. Controllo nervoso del respiro	32
5. Controllo chemocettivo	33
6. Controllo meccanico	34

7. Metodiche di ventilazione	35
Seconda parte: Risvolto psicologico	39
I gruppi di auto/mutuo aiuto	
1. Introduzione	40
2. Uno sguardo generale all'auto/mutuo aiuto	41
3. Che cos'è l'auto/mutuo aiuto	45
4. Organizzazione dei gruppi auto/mutuo aiuto	47
5. Programmi strutturati	48
6. Modelli organizzativi	50
7. Chi sono gli helper e come vengono scelti	51
8. Problemi tipici dei gruppi di auto/mutuo aiuto	
9. La figura dell'operatore nei gruppi di auto/mutuo aiuto	55
10. L'operatore e la gestione del gruppo	58
11. La valutazione del gruppo	60
Terza parte: Somministrazione del test S.T.A.I	62
Il fattore ansia nella Sindrome di Ondine	
1. Differenza tra ansia di "stato" e di "tratto"	63
2. Costruzione e sviluppo della S.T.A.I.	64
3. Uso del test e modalità di calcolo dei punteggi	66
4. Risultati della ricerca	68
5. Conclusioni	71

Conclusioni	72
Bibliografia	73
Sitografia	81

Introduzione

Per la realizzazione del mio lavoro mi sono appoggiata all'Associazione Italiana per la Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (sindrome di Ondine o CCHS) o A. I. S. I. C. C. (www.sindromediondine.it), la cui sede si trova a Firenze.

A questa associazione si rivolgono quelle famiglie che hanno i bambini sofferenti di questa patologia.

La Sindrome di ondine è una patologia che fa parte delle cosiddette malattie rare colpendo circa 1 bambino su 200000 nati vivi. In Italia vivono almeno 30 tra bambini e adolescenti affetti da questa condizione; nel mondo se ne conoscono circa 300 casi.

Si tratta di una malattia congenita su base genetica: di recente è stato individuato il gene responsabile grazie agli studi di 3 gruppi di ricerca, uno dei quali si trova in Italia, l'Ospedale Gaslini di Genova, con cui l'associazione ha collaborato attivamente. E' una malattia a livello del sistema nervoso autonomo (SNA), parte del sistema nervoso che regola le funzioni vegetative, caratterizzata in particolare dalla compromissione più o meno grave del controllo automatico del respiro, per cui manca del tutto o in parte la risposta respiratoria all'abbassamento della pressione parziale di ossigeno nel sangue (ipossiemia) e all'aumento della CO₂ (ipercapnia).

Questo difetto, presente fin dalla nascita, comporta per chi è affetto dalla suddetta sindrome un mancato controllo del respiro automatico e quindi la necessità di un supporto esterno meccanico per la respirazione. Tali supporti sono ventilatori, applicati tramite una maschera facciale o una tracheotomia o stimolatori del diaframma (pace-maker diaframmatici).

La mancanza della risposta respiratoria è più evidente durante il sonno quieto, cioè quando la respirazione è regolata pressoché interamente dal

controllo automatico. Nei pazienti affetti da questa malattia la respirazione è anormale anche durante il sonno attivo e durante la veglia, anche se di solito in maniera meno grave.

Il bisogno di supporto è massimo durante il sonno, ma può esserci anche durante il periodo di veglia, durante una malattia (infezioni), dopo uno sforzo fisico, dopo una giornata di studio o di lavoro. Oltre alla disfunzione del respiro i pazienti possono avere altri disturbi quali alterazioni della funzionalità cardiaca, oculare, dell'apparato digerente. Nel 15% dei casi la Sindrome di Ondine è associata alla malattia Hirschprung (megacolon congenito).

Questa condizione di disabilità dura per tutta la vita, e quindi chi ne è affetto avrà sempre bisogno delle “tecnologie” (le macchine) e di qualcuno che “vegli” su di lui durante il sonno.

Alla nascita, e per i primi mesi di vita, questi bambini devono essere ricoverati in un reparto di terapia intensiva neonatale o di rianimazione per essere curati adeguatamente. Durante questi mesi (in genere non meno di 5-6) i genitori imparano a conoscere la malattia e si preparano a poter accogliere a casa il loro bimbo.

Inoltre è necessario preparare una adeguata assistenza domiciliare (medica e infermieristica) al fine di garantire la sicurezza dei bambini e la tranquillità delle famiglie; altrettanto importante è procurare le attrezzature di cui il bambino ha bisogno assicurando ai genitori un periodo di apprendimento all'uso di queste.

Per ridurre i tempi di degenza al minimo, evitando inutili e spesso dannose lungo-degenze, è indispensabile che venga individuato all'interno del reparto dove il bambino è ricoverato un referente, in genere il medico, che si occupa di tutto ciò con sufficiente sollecitudine.

Se adeguatamente curati (ventilati correttamente) la maggior parte dei bambini affetti ha uno sviluppo neuro-psico-motorio praticamente normale;

durante la “veglia“ possono quindi svolgere una vita simile a quella dei loro coetanei.

In particolare possono:

- frequentare la scuola, così come i loro coetanei, a patto di avere qualcuno che li accompagni, che conosca la malattia e, in caso di bisogno sappia intervenire (infermiera, insegnante di sostegno, educatore) ; a questo riguardo è necessario formare adeguatamente personale sanitario e della scuola ad accogliere i bambini nella comunità con una responsabile presa in carico multiprofessionale al fine di rendere la vita di questi bambini più “normale” possibile;

- praticare alcune attività sportive, adattandole alle condizioni di salute e all’età; da grandi possono lavorare, crearsi una famiglia, ecc.

L’associazione è nata nel 2003 ed è stata fondata da un gruppo di famigliari di bambini affetti da questa rara condizione (gruppo di auto/mutuo-aiuto).

Gli scopi dell’associazione:

- creare e sviluppare una rete di solidarietà e sostegno tra le famiglie colpite;
- sensibilizzare il personale delle istituzioni sanitarie al fine di migliorare l’assistenza, diffondendo l’informazioni sulla malattia e i modelli di presa in carico;

- stimolare e sostenere progetti di ricerca scientifica specifici;

- raccogliere fondi da utilizzare sia per sostenere sia progetti di ricerca che famiglie in particolare difficoltà;

- lavorare per l’integrazione dei bambini affetti, promovendo i loro diritti e quelli delle famiglie;

- collaborare attivamente con medici esperti in Italia ed all’estero per perseguire i suoi scopi.

L’associazione italiana è affiliata alle associazioni francese (www.e-ondine.com) e statunitense (www.cchsnetwork.edu) e collabora con esse a progetti di ricerca e studio a livello internazionale.

In base a questo ho voluto fare una panoramica sulla situazione delle famiglie che convivono con le malattie rare: il modo in cui le malattie rare in generale condizionano un po' tutti gli aspetti della vita della persona affetta da una determinata patologia e le persone che le circondano e un quadro generale sulla malattia dal punto di vista medico.

La parte che riguarda il risvolto psicologico comprende ciò che la malattia comporta alle famiglie che devono convivere con essa dal punto di vista emotivo e sociale. Da qui mi sono riallacciata alla descrizione dei gruppi di auto/mutuo aiuto, che è appunto il principio su cui si basa l'A.I.S.I.C.C., e la descrizione della figura dell'operatore professionale, quando è presente in questi tipi di gruppi.

Infine, per concludere il mio lavoro, sono ricorsa alla somministrazione del test S.T.A.I. per indagare, su un campione di circa una trentina di soggetti, quanto la malattia influisce sullo stato ansioso delle persone. Il campione a cui mi sono rivolta è costituito dai membri dell'associazione: ragazzi affetti dalla patologia e i loro genitori.

Prima parte:

Risvolto medico

Capitolo 1:

Malattie rare

1. Introduzione

La sindrome di Ondine è classificata come malattia rara.

Una malattia è rara se si presenta di rado nella popolazione generale: cioè una specifica malattia non può colpire più di un certo numero di persone all'interno dell'intera popolazione. In Europa è stato deciso di utilizzare come valore soglia meno di uno ogni 2.000 individui.

Mentre 1 su 2000 sembra molto poco, questo rapporto può essere espresso anche come 500 persone affette per milione di individui. E' importante mettere in evidenza che il numero di pazienti affetti da una malattia rara varia considerevolmente da una malattia all'altra e che la maggior parte delle persone presenti all'interno delle statistiche in questo campo soffre di una patologia talmente rara da interessare solo un caso su 100.000 o anche meno. La maggior parte delle malattie rare, in realtà, colpisce solo poche migliaia, centinaia, o persino poche decine di pazienti. Siccome i pazienti affetti da malattie rare sono una minoranza, è carente la coscienza pubblica; dal momento che tali patologie non rappresentano una priorità per la salute pubblica, si fa poca ricerca. Poiché il mercato per ogni malattia rara è così limitato, le industrie farmaceutiche non hanno alcun interesse ad investire nella ricerca e a sviluppare trattamenti per le malattie rare. E' perciò necessaria una regolamentazione economica in questo campo, per esempio incentivi statali, analogamente a quanto avviene nella Comunità Europea per regolamentare la materia dei farmaci orfani. Queste "malattie molto rare" rendono i pazienti e le loro famiglie particolarmente isolati e vulnerabili.

Malgrado la rarità di ciascuna malattia, è sempre sorprendente scoprire che, secondo una stima ampiamente accettata, nei 25 paesi dell'Unione Europea “circa 30 milioni di persone soffrono di una malattia rara”. Questo significa che il 6-8% della popolazione europea è affetta da una malattia rara. Questa cifra è equivalente alla somma della popolazione di Olanda, Belgio e Lussemburgo.

Molte malattie rare sono raggruppate sotto la definizione di “altri disordini metabolici o endocrini” e, di conseguenza, tranne rare eccezioni, è difficile registrare in modo affidabile ed organico su base nazionale o sopranazionale le persone affette da malattie rare. Nel caso di tumori rari, per esempio, molti registri non forniscono dati sufficienti a classificare questi tumori, nonostante la disponibilità di materiale anatomo-patologico proveniente dai reperti operatori. E' importante mettere in evidenza che ognuno di noi è portatore di 6-8 anomalie genetiche, generalmente, ma non sempre recessive. In genere questo non comporta conseguenze, ma se due persone portatrici della stessa anomalia genetica hanno figli, questi possono manifestare la malattia.

2. Paradossi della rarità

Le cifre sopra riportate indicano che, sebbene “ queste malattie siano rare, molti sono gli individui affetti”, quindi “non è così insolito soffrire di un malattia rara”. Non è neppure inusuale che l'intera famiglia del paziente sia coinvolta dalla malattia rara in un modo o l'altro: infatti è “raro” trovare una famiglia in cui qualcuno non sia mai stato colpito da una malattia rara (o “sconosciuta”, “non spiegata” o “strana”).

Una madre racconta:

“All'età di 6 anni a Samuel fu diagnosticata una malattia metabolica rara. A quasi tre anni dalla morte di Samuel noi siamo tuttora una famiglia colpita da malattia rara: ho scoperto di avere dei sintomi legati al fatto che sono

portatrice, il mio matrimonio è fallito a causa dello stress dovuto alla perdita del bambino e mia figlia non è riuscita a superare gli esami per il dolore dovuto alla perdita del fratellino e all'abbandono del padre”.

3. Differenze ed eterogeneità delle malattie rare

La grande eterogeneità di segni e sintomi, che caratterizzano le malattie rare, variano non solo da una malattia all'altra, ma anche all'interno della stessa malattia; infatti la stessa patologia può manifestarsi in modo differente da individuo ad individuo. Per molte malattie c'è una grande varietà di sottotipi. Si stima che esistano oggi tra le 5.000 e le 7.000 distinte malattie rare, in grado di colpire gli individui affetti nelle loro attitudini fisiche, capacità intellettuali, nel comportamento e nelle capacità sensoriali. Inoltre più disabilità possono colpire un medesimo soggetto in quello che si definisce “polihandicap”. Le malattie rare inoltre, pur presentando differenti gradi di gravità, comportano una riduzione dell'aspettativa di vita; alcune possono provocare la morte in età infantile, altre sono degenerative e più o meno rapidamente letali, mentre altre sono compatibili con una vita normale se diagnosticate in tempo e trattate adeguatamente.

L' 80% delle malattie rare ha origini genetiche, con coinvolgimento di uno o più geni o cromosomi. Possono essere ereditarie o derivare da una mutazione *ex novo*. Colpiscono il 3-4% dei nati vivi.

Altre malattie rare sono provocate da infezioni (batteriche o virali), allergie, o sono dovute a fattori degenerativi, neoproliferativi o teratogeni (chimici, radiazioni,...). L'interazione tra cause genetiche e ambientali influisce su alcune malattie, ma la maggior parte delle malattie rare ha una patogenesi sconosciuta, anche per la mancanza di ricerca scientifica.

Esiste inoltre una grande differenza nell'età di insorgenza dei primi sintomi. Quelli di alcune malattie rare possono comparire alla nascita o durante l'infanzia.

Anche se i sintomi di una specifica malattia rara possono manifestarsi fin dall'infanzia, questo non significa che si riesca a formulare una diagnosi di malattia rara se non dopo molti anni.

Bisogna inoltre sottolineare che condizioni relativamente frequenti possono nascondere alcune malattie rare, per esempio l'autismo (nella sindrome di Rett, nella sindrome di Usher di tipo II, nel gigantismo cerebrale di Sotos, nella sindrome dello X fragile, sindrome di Angelman, nell'oligofrenia fenilpiruvica dell'adulto, nella malattia di Sanfilippo,...) o l'epilessia (sindrome di Shokeir, sindrome di Feigenbaum Bergeron Richardson, sindrome di Kohlschutter Tonz, sindrome di Dravet ...). Di fatto molte malattie rare possono essere mascherate da altri sintomi che possono portare a diagnosi scorrette.

4. Caratteristiche comuni delle malattie rare

Malgrado questa grande eterogenità, le malattie rare hanno alcuni tratti in comune e possono quasi sempre essere caratterizzate come:

- Gravi o molto gravi, croniche, spesso degenerative e generalmente letali;
- Nella metà dei casi, insorgono in età infantile;
- Disabilitanti: la qualità della vita dei pazienti affetti da malattie rare è spesso compromessa in seguito alla carenza o alla perdita di autonomia;
- Molto gravi in termini psicosociali: la sofferenza dei pazienti e delle loro famiglie è aggravata dalla disperazione psicologica, dalla mancanza di opzioni terapeutiche e dalla mancanza di supporti pratici nella vita quotidiana;
- Malattie incurabili, per la maggior parte senza reali cure. In alcuni casi i sintomi possono essere trattati per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita;
- Difficili da gestire: le famiglie trovano insormontabili ostacoli nel trovare una cura efficace.

Le malattie rare sono un sottogruppo delle *malattie orfane*. Si definiscono così quelle malattie che sono “orfane” di attenzione da parte della ricerca e di interessi di mercato, così come di sviluppo di politiche di salute pubblica.

I pazienti colpiti da una malattia rara e le loro famiglie si trovano ad affrontare un’ampia gamma di difficoltà che derivano dalla “rarità” di queste patologie:

- **difficoltà nel giungere ad una diagnosi corretta:** il periodo tra l’insorgenza dei primi sintomi e la formulazione di una diagnosi appropriata comporta ritardi altamente rischiosi e inaccettabili, come pure una diagnosi errata comporta cure inappropriate: la confusione pre diagnostica;
- **carenza di informazione:** sia sulla malattia che sulle sedi in cui sia possibile ricevere aiuto (inclusa la mancanza di figure professionali qualificate che possano fungere da riferimento);
- **carenza di conoscenze scientifiche:** che si concretizza nella difficoltà di sviluppare una corretta strategia terapeutica e nel reperire sia prodotti farmaceutici che apparecchiature mediche appropriate;
- **conseguenze sociali:** vivere con una malattia rara si ripercuote in ogni campo della vita, nella scuola, nella scelta della professione, nel tempo libero con gli amici o nella vita affettiva. Può condurre all’isolamento sociale, esclusione dalla comunità, discriminazioni a fini assicurativi e spesso a opportunità professionali ridotte;
- **carenza di cure di qualità appropriate:** che combina le differenti sfere di competenza richieste per i pazienti affetti da malattie rare, come fisioterapisti, nutrizionisti, psicologi, ecc. I pazienti possono vivere per diversi anni in situazioni precarie senza attenzioni mediche adeguate e rimanere esclusi dal sistema sanitario perfino una volta ottenuta la diagnosi;

- **alti costi delle cure e dei pochi farmaci esistenti:** la spesa extra per fronteggiare la malattia, in termini di aiuto umano e tecnico, insieme alla carenza di benefici sociali e possibilità di rimborso, causa un generale impoverimento della famiglia e aumenta drammaticamente le differenze di accessibilità alle cure per i pazienti affetti da malattie rare.
- **disomogeneità nella disponibilità di trattamento e assistenza:** le cure innovative sono spesso diversamente accessibili nei paesi dell'unione europea a causa dei ritardi nel determinare il prezzo dei farmaci e/o nelle decisioni relative alla rimborsabilità, della scarsa familiarità con queste terapie da parte dei medici che trattano i pazienti e nell'assenza di linee guida o raccomandazioni relativi al trattamento.

5. Lottare con la malattia

La prima sfida che devono affrontare i pazienti e le famiglie è giungere alla diagnosi: questa è spesso la battaglia più disarmante. Questa lotta si ripete ad ogni nuovo stadio di evoluzione della malattia rara degenerativa. La carenza di conoscenza sulla loro malattia spesso mette in pericolo la vita dei pazienti e conduce ad enormi perdite: ritardi e ricoveri inutili, infinite consulenze specialistiche e prescrizione di farmaci e trattamenti inadeguati o persino dannosi. Dal momento che si sa così poco sulla maggior parte delle malattie rare, una diagnosi accurata è solitamente tardiva, quando il paziente è già stato curato -per molti mesi o perfino anni- per un altro disturbo più comune. Spesso, solo alcuni sintomi sono riconosciuti e trattati (Joachim Rode, 2005).

Una ricerca di Eurordis (EurordisCare2) (www.eurordis.org), che mette in luce i ritardi nella diagnosi delle malattie rare, ha evidenziato che, per la sindrome di Ehlers Danlos, 1 paziente su 4 ha aspettato per più di trent'anni prima di giungere alla diagnosi corretta.

Il 40% dei pazienti coinvolti nella ricerca ha ricevuto diagnosi scorrette, prima di quella corretta. Fra loro:

- 1 su 6 è stato trattato chirurgicamente per questa diagnosi errata;
- 1 su 10 ha ricevuto un trattamento psicologico per questa diagnosi errata.

Le conseguenze del ritardo diagnostico sono drammatiche:

- altri bambini nati con la stessa malattia;
- comportamento e supporto inadeguato della famiglia;
- peggioramento delle condizioni del paziente in termini di conseguenze intellettuali, psicologiche e fisiche, che conducono spesso alla morte del paziente stesso;
- mancanza di fiducia nel sistema sanitario.

Quando non si ha una diagnosi corretta, i dipartimenti di emergenza non sono in grado di fornire un trattamento adeguato, per esempio una cefalea rischia di essere trattata come emicrania, mentre in realtà si tratta di un tumore cerebrale. Senza una diagnosi, quando il paziente è bambino, la famiglia si sente particolarmente colpevole perché il bambino “si comporta in modo strano” e non presenta un normale sviluppo mentale e psicomotorio. Molte malattie rare sono accompagnate da un comportamento alimentare anormale, che è normalmente imputato alla madre, causandole sensi di colpa e insicurezza. Incomprensione, depressione, isolamento e ansia sono parte integrante della vita di tutti i giorni della maggior parte dei genitori di bambini affetti da malattie rare, specialmente nel periodo che precede la diagnosi. L'intera famiglia di un paziente affetto da malattie rare, sia adulto che bambino, è colpita dalla malattia del loro caro e diventa emarginata psicologicamente, socialmente, culturalmente ed è economicamente vulnerabile. In molti casi la nascita di un figlio affetto da malattia rara è causa di separazione dei genitori.

Un altro momento cruciale per i pazienti affetti da malattie rare è la scoperta della diagnosi: a dispetto dei progressi fatti negli ultimi dieci anni,

la diagnosi di malattia rara è spesso comunicata in maniera inadeguata. Molti pazienti e le loro famiglie descrivono come insensibile e poco esaustivo il momento della comunicazione della diagnosi. Il problema è comune tra i medici, che troppo spesso non sono organizzati né addestrati nella buona pratica della comunicazione delle diagnosi.

Più del 50% dei pazienti hanno sofferto di carenti o inaccettabili condizioni di comunicazione della diagnosi. Al fine di evitare una comunicazione faccia-a-faccia i medici spesso danno la terribile diagnosi per telefono, per iscritto - con o spesso senza spiegazioni- o in piedi nel corridoio dell'ospedale. Per evitare questa inutile sofferenza aggiuntiva ai pazienti e alle famiglie già angosciati, basterebbe addestrare i professionisti sui modi appropriati di comunicare la diagnosi. Un corso sul modo di comunicare notizie negative dovrebbe far parte del training medico.

Indipendentemente dalla modalità in cui la malattia rara viene scoperta, la diagnosi delle malattie rare significa che la vita sta vacillando. Per aiutare i pazienti affetti da malattie rare e le loro famiglie a far fronte ai loro progetti per il futuro e al crollo delle loro aspettative è estremamente necessario un supporto psicologico. Ogni madre e padre sanno quante preoccupazioni e speranze per il futuro sono implicate quando si aspetta un figlio. Ma cosa significa avere una diagnosi - o avere un figlio con una diagnosi - di malattia rara non può essere spiegato.

Testimonianza di genitori:

“Tutti i genitori si preoccupano del futuro dei loro figli. Quando hai un figlio che è gravemente e sotto molti aspetti disabile, queste preoccupazioni sono molto diverse ed assumono enormi proporzioni. Il futuro è talmente spaventoso che spesso le famiglie scelgono di vivere giorno per giorno. Pensare al futuro è troppo doloroso.”

Ovviamente il livello di conoscenza esistente varia enormemente tra malattie "rare" e "molto rare". Quanto una malattia rara sia nota determina

la possibilità di giungere ad una diagnosi precoce e la qualità della copertura medica e sociale. La percezione dei pazienti sulla qualità di vita è legata più alla qualità delle cure fornite che alla gravità della malattia o al grado degli handicap associati. A causa della scarsa consapevolezza della comunità medica la copertura fornita dalla sanità pubblica è generalmente del tutto inadeguata. La carenza di trattamenti efficaci è dovuta sia alla mancanza di ricerca che al fatto che i farmaci sviluppati per una piccola popolazione non sono commercialmente proficui. E' però necessario ricordare che molte malattie rare si trasmettono per generazioni, perciò investire nella lotta alle malattie rare può essere un investimento a lungo termine.

6. La realtà delle malattie rare

E' fondamentale comprendere che le malattie rare possono colpire ogni famiglia in qualsiasi momento. Non è semplicemente "qualcosa di terribile che capita ad altri". E' una realtà crudele che può colpire chiunque, sia quando si ha un figlio che nel corso della propria vita.

Nei fatti, la terminologia "malattie rare" evidenzia solo la caratteristica di rarità del mosaico complesso ed eterogeneo che comprende circa 7000 malattie letali o altamente invalidanti. Questa terminologia, che dovrebbe solo sottolineare la rarità, mette immediatamente una distanza rassicurante tra la "povera gente alla quale è capitato qualcosa di terribile" e la grande maggioranza delle persone che si sentono protette dalla bassa incidenza delle patologie rare. Se queste malattie fossero definite "malattie terribili che uccidono lentamente i vostri figli - o voi - e vi lasciano nella solitudine", che più si avvicina alla realtà dei fatti, allora l'esistenza di oltre 30 milioni di persone direttamente colpite da queste malattie colpirebbe maggiormente l'opinione pubblica.

Fortunatamente, in gran parte grazie all'incessante lavoro delle associazioni dei malati e delle famiglie, le cose stanno lentamente cambiando. Fino a poco tempo fa le autorità preposte alla salute pubblica e i politici hanno largamente ignorato le malattie rare. Oggi, sebbene il numero di malattie rare conosciute sia ancora molto limitato ma perlomeno condivisi a livello internazionale, possiamo testimoniare un risveglio di alcune parti dell'opinione pubblica e, di conseguenza, alcune azioni sono state intraprese dalle autorità pubbliche (Joachim Rode, 2005) (come il Registro Nazionale delle Malattie Rare, che ha lo scopo di ottenere informazioni epidemiologiche, numero dei casi di una determinata malattia e la sua distribuzione sul territorio, utili per definire le dimensioni del problema; www.iss.it/notiziario/vol14n7/art2.htm, 2001). Per quelle malattie rare, per le quali sia disponibile un trattamento preventivo semplice, esiste persino uno screening di massa come parte della politica sanitaria. Ma questo non è sufficiente, ed è tempo che le autorità considerino le malattie rare una priorità della sanità pubblica prendendo provvedimenti per supportare concretamente gli individui colpiti da malattie rare e le loro famiglie.

Come è noto, la maggior parte di queste malattie provoca disabilità sensoriali, motorie, mentali, fisiche. Queste difficoltà possono realmente essere ridotte con l'adozione di una gestione politica appropriata.

Come sottolineato nel Documento introduttivo sulle malattie orfane per il rapporto OMS (Organizzazione Mondiale della Sanità) sulle politiche sanitarie prioritarie nella UE (Unione Europea) e nel mondo – 7 Ottobre 2004, nonostante la crescente consapevolezza pubblica sulle malattie rare negli ultimi due decenni, ci sono ancora molte lacune relativamente alle conoscenze necessarie per lo sviluppo di trattamenti per le malattie rare. Le malattie rare sono un problema sanitario cruciale per circa 30 milioni di persone in Europa: questo devono comprendere i politici.

Bisogna inoltre considerare gli aspetti e le implicazioni sociali delle malattie rare: occorre sviluppare su base locale servizi territoriali ed economici, come centri di accoglienza diurni, servizi per le emergenze, centri per la riabilitazione e la socializzazione, campi estivi, corsi di preparazione del personale medico e degli educatori. Il problema della continuità assistenziale, anche dopo la scomparsa di chi ha introdotto il progetto assistenziale o dei genitori di individui affetti da malattie rare, deve essere portato a conoscenza dei politici sia a livello nazionale che europeo. Bisogna definire e valutare attentamente, anche in base alle esperienze già attuate, modelli manageriali e gestionali. Occorre ribadire che le sfide ed i problemi di carattere sociale sono così importanti per i pazienti con malattie rare da rendere addirittura secondari gli aspetti sanitari.

7. Necessità di incrementare la consapevolezza pubblica e di ottenere un'appropriate politica pubblica

Solo oggi si riesce a comprendere meglio le ragioni per cui le malattie rare sono state così a lungo ignorate in passato. Chiaramente, è impossibile sviluppare una politica di sanità pubblica specifica per ogni malattia rara. Comunque un approccio globale - piuttosto che frammentario - può portare a soluzioni appropriate.

Un approccio globale alle malattie rare permette al singolo paziente affetto da tali patologie di uscire dall'isolamento. Appropriate politiche sanitarie possono essere sviluppate nelle aree della ricerca biomedica e scientifica, delle politiche industriali, della ricerca farmaceutica e dello sviluppo, dell'informazione e dell'addestramento di tutte le parti coinvolte, dei benefici sociali, dell'ospedalizzazione e dei trattamenti domiciliari.

Riguardo la ricerca scientifica, c'è l'impellente necessità di una maggiore cooperazione internazionale. Gli sforzi che si stanno compiendo per la

ricerca sono ancora troppo dispersivi e frammentari, c'è poca coordinazione tra i laboratori che si occupano di ricerca. Per le malattie rare, in cui le risorse sono limitate e gli individui coinvolti sono pochi, la mancanza di coordinamento risulta particolarmente dannosa nel raggiungere una migliore conoscenza delle malattie rare. L'acquisizione e diffusione di conoscenze scientifiche è la base fondamentale per l'identificazione delle malattie e, cosa più importante, per la ricerca di nuove procedure diagnostiche e terapeutiche.

Inoltre, la storia dimostra che la maggior parte delle conoscenze mediche acquisite nel corso di secoli è iniziata dalla ricerca su una malattia rara. Il modello di studio per una malattia rara ha contribuito a comprendere malattie più comuni. Anche tecniche innovative sono state sviluppate utilizzando il modello di una malattia rara. Per esempio la ricerca sulla terapia genica è stata sviluppata con malattie rare come l'immunodeficienza severa combinata X-linked, la fibrosi cistica, la malattia di Gaucher e l'emofilia.

Facilmente trascurate da medici, ricercatori scientifici e politici, solo quelle malattie rare che sono riuscite ad attrarre l'attenzione pubblica hanno beneficiato di una politica di ricerca pubblica e/o di copertura medica. Sono principalmente le associazioni dei malati che hanno incrementato la sensibilità pubblica. E quando ciò è stato possibile si sono fatti progressi nel trattamento della malattia. I pazienti e le famiglie insieme con gli operatori sanitari – medici, scienziati e personale sanitario - stanno collaborando per produrre la conoscenza di base.

Dal Centro Agrenska in Svezia, possiamo citare le reazioni dei pazienti e delle famiglie che hanno partecipato al Programma per famiglie:

- finalmente siamo realmente riusciti a cogliere la disabilità dei nostri bambini;
- ora ci sentiamo “normali”;

- gli scambi di esperienze sono importanti come la conoscenza degli esperti.

8. Necessità di sistemi di salute pubblica appropriati e di cure professionali

Dopo la comparsa dei primi sintomi c'è la prima battaglia per giungere ad una diagnosi, che può durare alcuni anni. Dopo la diagnosi inizia per i pazienti e le loro famiglie la lotta per essere ascoltati, informati e indirizzati verso strutture mediche competenti, dove queste esistano, per ottenere i trattamenti più adeguati. Dopo la diagnosi i pazienti e le loro famiglie devono troppo spesso affrontare cure ed assistenza inadeguate. Per la maggior parte delle malattie rare non esiste un protocollo di buona pratica clinica. Quando esiste, la sua completezza e divulgazione possono essere inadeguati: per esempio non tutti gli operatori sanitari possono avere la competenza necessaria, non tutti i paesi dell'unione europea possono aver adottato e condiviso i medesimi protocolli.

Inoltre la proliferazione di numerose specialità mediche è una barriera nell'approccio globale al paziente affetto da malattia rara.

Le famiglie e gli operatori sanitari si lamentano frequentemente dell'estrema difficoltà di intraprendere i passi amministrativi richiesti per ricevere benefici sociali.

Esistono tra i diversi paesi - e perfino tra regioni dello stesso paese - disparità enormi ed arbitrarie nella distribuzione degli aiuti finanziari, del supporto economico e nel rimborso delle spese mediche. Generalmente in Europa i costi dei trattamenti necessari sono spesso più alti di quanto non siano quelli relativi alle altre malattie a causa della rarità della malattia e del limitato numero di centri specializzati. Nella maggior parte dei casi una parte significativa di queste spese è sostenuta esclusivamente dalle famiglie, causando così un'ulteriore disuguaglianza tra malati ricchi e

poveri. Ad esempio si possono citare i costi per spostarsi verso centri specialistici legati sia alle spese del viaggio che alla necessità di assentarsi dal proprio lavoro. Inoltre l'ansia aumenta ancora perché spesso solo uno dei genitori può spostarsi, mentre l'altro deve rimanere a badare agli altri figli o a lavorare.

E' di estrema importanza capire che, in una famiglia in cui un bambino soffre di una malattia rara, spesso uno dei genitori (in genere la madre) deve smettere di lavorare completamente o ridurre significativamente le ore impiegate per il lavoro retribuito fuori casa. Di conseguenza, mentre le spese crescono drammaticamente, le entrate si riducono considerevolmente. Nel caso di un adulto affetto da malattia rara che sia in grado di lavorare, il ritmo di lavoro deve essere adattato per consentire le visite mediche e le cure appropriate.

In termini di logistica, molto deve ancora essere fatto per assicurare una reale uguaglianza tra disabili e cittadini sani. E' ben noto che una menomazione conduce ad una disabilità se l'ambiente circostante e la regolamentazione non tengono conto delle speciali esigenze che le persone con menomazioni hanno per far parte della società. La menomazione è una parte del nostro essere.

Sicuramente i progressi scientifici e terapeutici hanno alimentato grandi speranze e fanno attendere profondi cambiamenti. Ma attualmente i programmi pubblici di ricerca sulle malattie rare esistenti non sono sufficienti, lo sviluppo dei farmaci per curare un ristretto numero di pazienti rimane molto limitato ed è carente l'assistenza non-farmacologica.

In aggiunta alla generale insufficienza in termini di trattamento e cura, il deserto psicologico circostante è particolarmente doloroso per i singoli pazienti e i genitori. Non solo tu - o tuo figlio o un membro della tua famiglia - è affetto da una malattia sulla quale si sa ben poco, ma nessuno capisce ciò che tu personalmente - paziente o genitore - sopporti nella tua

vita quotidiana. Solo sentire le parole “Ti capisco” ed essere in grado di condividere storie e situazioni della vita quotidiana può essere di incredibile aiuto. Talvolta è persino possibile ridere insieme su realtà dolorose per rimuovere la tensione intollerabile che è parte della vita di tutti i giorni per i pazienti affetti da malattie rare e i loro genitori, ma questa importante “valvola di sfogo” è possibile solo se ti senti pienamente compreso, in assoluta sicurezza e in un ambiente senza pregiudizi. Questo è il motivo per cui i pazienti e i genitori hanno sviluppato un gran numero di “gruppi di auto-aiuto”. Può valer la pena iniziare e promuovere nelle organizzazioni di pazienti gruppi di supporto che possano collegare pazienti, familiari e personale assistenziale per superare il triplice problema dell’isolamento territoriale, sensoriale e della rarità.

In questo contesto di conoscenze scientifiche di base insufficienti e di isolamento umano, i pazienti affetti da malattie rare e i loro familiari sono notoriamente più attivi di quelli affetti da altre malattie più comuni perché sono spesso diventati anche più informati sulla loro malattia degli stessi specialisti che dovrebbero alleviare le loro sofferenze.

Le organizzazioni dei pazienti e dei familiari sono state create come risultato dell’esperienza acquisita dai pazienti e dalle loro famiglie per essere stati spesso esclusi dai sistemi sanitari e perciò avendo dovuto prendersi essi stessi carico della loro malattia. La conoscenza inadeguata della malattia rara da parte della comunità scientifica e la scarsa attenzione riservata loro dalle autorità nazionali competenti e dalle industrie farmaceutiche ha condotto alla creazione di associazioni di pazienti e genitori. Le associazioni di pazienti affetti da malattie rare mirano a raccogliere, produrre e distribuire le poche informazioni esistenti sulla loro malattia e a far sentire le voci dei pazienti e dei genitori. Le loro attività hanno già assicurato progressi nella salute e nell’assistenza sociale fornita a genitori e malati, nello sviluppo di trattamenti e nella crescita dell’interesse

pubblico nei confronti delle malattie rare. In alcuni casi poche associazioni di pazienti sono riuscite a raccogliere fondi necessari per sponsorizzare progetti di ricerca altrimenti non finanziabili.

9. Dall'isolamento alla consapevolezza dei pazienti

Il paziente affetto da malattia rara è un orfano del sistema sanitario, spesso senza una diagnosi precisa, senza terapia, senza ricerca, perciò senza speranze.

In questo contesto costellato di difficoltà, deve essere sottolineato che c'è sempre qualcosa di utile da fare perfino con le conoscenze ed i mezzi seppur limitati, ma in crescita, che già esistono: con l'aiuto degli schemi di rieducazione e riabilitazione, dei Farmaci Orfani (chiamati così perché, normalmente, non è proficuo per le industrie farmaceutiche sviluppare e commercializzare prodotti destinati al trattamento di un piccolo numero di pazienti affetti da malattie rare) recentemente proposti ed autorizzati, del progresso compiuto nei campi della fisioterapia, della nutrizione e della dietetica, della gestione del dolore, della psicologia, delle apparecchiature mediche, delle terapie avanzate, delle procedure di scambio di informazioni, i sistemi sanitari pubblici nazionali possono fare molto per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita dei pazienti affetti da malattie rare.

A livello nazionale, alcuni stati membri della UE hanno sviluppato specifiche politiche pubbliche sulle malattie rare: questi paesi sono Danimarca, Francia, Italia, Svezia, Spagna e Gran Bretagna.

A livello europeo, in aggiunta alla Regolamentazione sui Farmaci Orfani, la riflessione corrente sui Centri di Riferimento per intraprendere iniziative che richiedano un'alta concentrazione di esperti, mostra una presa di coscienza crescente da parte dei responsabili UE dell'intrinseco valore aggiunto delle malattie rare, che per loro natura richiedono provvedimenti a

livello internazionale. I centri di riferimento possono essere specializzati in singole patologie o gruppi di malattie. Le reti esistenti e in via di sviluppo di specialisti della salute e le nascenti cooperazioni tra laboratori dimostrano che in qualche modo una migliore gestione esiste già e deve essere condivisa e diffusa. Lo sforzo principale rimane ancora quello di stimolare la ricerca al fine di aumentare le attuali conoscenze, ancora ben lontane dall'essere in grado di far fronte alle sfide che pongono le malattie rare (Joachim Rode, 2005).

Capitolo 2:

La Sindrome di Ondine

1. Introduzione

La sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita è caratterizzata da una grave depressione respiratoria che avviene durante il sonno. La malattia è stata descritta per la prima volta da Severinghaus e Mitchell (1962) e gli diedero questa denominazione ispirandosi al dramma mitologico della ninfa Ondine.

La ninfa sposò un guerriero di nome Hans e così facendo perse la sua immortalità. Tempo dopo Hans lasciò Ondine per un'altra donna e Nettuno, il Dio del mare, padre della ninfa, adirato per il comportamento del guerriero, decise di punirlo condannandolo a non dormire più. Se Hans, infatti, si fosse addormentato, si sarebbe dimenticato di respirare. Questo nome, ispirato da questa storia, continua ad esistere ed è usato per descrivere quei bambini che respirano bene quando sono svegli e presentano severa ipoventilazione o apnea durante il sonno.

I pazienti che soffrono di questa patologia generalmente si presentano cianotici nelle prime ore di vita trattenendo anidride carbonica durante il sonno e, a volte, anche durante la veglia.

I bambini affetti da CCHS, solitamente, presentano un'adeguata ventilazione durante la veglia e l'ipoventilazione avviene durante il sonno a seconda della gravità della malattia (Gozal, 1998; Weese-Mayer et al., 1999).

Nonostante non si conosca nei dettagli il meccanismo patogenetico alla base di questa malattia, la CCHS rappresenta sicuramente un disordine nel sistema nervoso autonomo (SNA) fisicamente da imputarsi ad un difetto

dello sviluppo di un nucleo del tronco encefalico. In particolare un'anormale integrazione centrale dei segnali neuronali dei chemiorecettori è stata ipotizzata come il meccanismo responsabile del mancato controllo del SNA in questi bambini (Mellins et al., 1970; Shannon et al., 1976).

La presentazione clinica della CCHS è varia e legata alla gravità del disordine (Marcus, Livingstone et al., 1991): normalmente chi è affetto da questa sindrome si presenta con questi problemi già alla nascita. Alcuni neonati non respirano dal primo momento di vita venendo subito aiutati con strumenti ventilatori, altri invece manifestano segni di questa patologia durante i primi mesi e sviluppano una certa capacità respiratoria durante la veglia (Paton et al., 1989). A volte la malattia si sviluppa in età più avanzata con cianosi, edema e segni di una scorretta variabilità cardiaca (Marcus et al., 1991).

In generale la CCHS è considerata come un disordine a livello multisistemico e i suoi sintomi sono causati da una "regolazione" o disfunzione del SNA che si riflette, oltre che a livello respiratorio, su altri sistemi (Weese-Mayer et al., 2001).

La CCHS è accompagnata spesso da disfunzioni del SNA tra cui tumori derivanti dalla cresta neurale (4-5% dei casi) e, di frequente il cosiddetto morbo di Hirschsprung (*Hirschsprung disease* –HD) (15-20% dei casi) (Guilleminault et al., 1982; Haddad et al., 1978; Weese-Mayer et al., 1992; Bower e Adkins, 1980). Questo consiste nell'assenza congenita dei gangli nel plesso mioenterico in tratti più o meno lunghi dell'intestino che è dovuta ad una mancata o alterata migrazione dei percussori derivanti dalle cellule della cresta neurale; questa patologia provoca costipazione, subocclusione, ostruzione intestinale. Fu Haddad, che nel 1978 per primo, evidenziò la connessione con la CCHS suggerendo una probabile eziologia comune nell'ambito delle neurocristopatie.

La CCHS condivide con queste neurocristopatie (difetti congeniti della migrazione e/o maturazione delle cellule della cresta neurale) una patogenesi molecolare dovuta a difetti di uno o più geni che controllano il corretto sviluppo delle linee cellulari derivanti dalla cresta neurale, progenitrice di cellule multipotenti che si differenziano in diversi derivati neurali.

Il SNA può essere considerato come una parte del sistema nervoso motorio in cui le strutture effettrici sono la muscolatura liscia, la muscolatura cardiaca e le ghiandole (Berne e Levy, 2000); i suoi compiti fondamentali sono il mantenimento dell'omeostasi e la coordinazione delle risposte agli stimoli esterni.

Il sistema nervoso centrale (SNC) influenza il SNA in modo molto complesso tramite strutture come l'ipotalamo e i livelli superiori del sistema limbico, che svolgono un ruolo nei processi emozionali e in numerose funzioni viscerali che sono di cruciale importanza per la sopravvivenza come, per esempio, l'assunzione di acqua e cibo, la termoregolazione, la riproduzione e i sistemi di difesa (Berne e Levy, 2000). Una qualsiasi modificazione dell'ambiente si riflette sull'organismo e implica una variazione nell'equilibrio del SNA. Quest'ultimo, attraverso una percezione immediata, adatta continuamente le condizioni interne dell'organismo a quelle esterne.

Per quanto riguarda la funzione cardiocircolatoria, nei soggetti affetti da CCHS sono state riscontrate diverse alterazioni; un'alterata risposta cardiaca all'esercizio fisico e un alterato controllo della pressione arteriosa correlabile con la depressione del riflesso barocettivo (Silvestri e coll., 1995; Trang et al., 2005).

I soggetti affetti da CCHS manifestano inoltre una minore frequenza cardiaca (*heart rate variability* -HRV) e soprattutto una diminuzione, a livello cardiaco, dell'attività parasimpatica. La diminuzione di HRV nei

bambini affetti da CCHS aumenta la loro vulnerabilità nei confronti di una morte improvvisa (Trang e coll., 2005).

Altre patologie connesse con la CCHS sono la dismotilità esofagea (Faure et al., 2002), aritmie cardiache, pause di asistolia e bradicardia sinusale (Silvestri et al., 2000).

2. Aspetti genetici

I casi di disturbi precoci del controllo del respiro che si manifestano nei casi di morte infantile prematura (*Sudden Infant Death Syndrome* –SIDS) e nel disordine congenito della CCHS e il fatto che, spesso, quest'ultima si manifesta in concomitanza con altre neurocristopatie quali il morbo di Hirschsprung (HD), neuroblastoma, ganglioneuroma (Haddad et al., 1978; Weese-Mayer et al., 1992; Gozal, 1998) suggeriscono che queste malattie possano avere un'origine genetica (Gaultier et al., 2004). Questa ipotesi è confermata da:

- Nonostante la CCHS si presenta di solito con casi sporadici, sono state riportate coppie di fratelli affetti (Gozal, 1998; Weese-Mayer et al., 1999).
- Circa il 20% dei casi di CCHS si presenta in associazione con la patologia di Hirschsprung (Weese-Mayer et al., 1999).
- Parenti di pazienti affetti da CCHS presentano disfunzioni del SNA (Marazita et al., 2001).
- La trasmissione verticale della CCHS è stata riscontrata in bambini nati da cinque madri affette da CCHS (Sritippayawan et al., 2002; Silvestri et al., 2002).
- In aggiunti sono nati bambini CCHS da madri che hanno tumori a livello della cresta neurale (Devriendt et al., 2000).

I pazienti CCHS presentano spesso diversi sintomi associati che, per la maggior parte, rappresentano disfunzioni del SNA (Weese-Mayer et al.,

2001), e questo ha portato a ritenere che la CCHS è un fenomeno globale piuttosto che solamente un'anormalità del controllo del respiro (Weese-Mayer e Berry-Kravis, 2004).

Alla luce di queste considerazioni sono stati proposti e studiati numerosi geni come responsabili della patologia.

Nessuno di essi però è risultato implicato in modo significativo, tranne il PHOX2B. Questo gene è risultato particolarmente correlato con la Sindrome di Ondine dopo la scoperta da parte di Amiel e coll. (2003) di mutazioni genetiche nel 67% dei pazienti affetti da CCHS. Successivamente nello stesso anno 2003 il gruppo di Weese-Mayer scoprì le stesse mutazioni genetiche nel 97% di pazienti con CCHS. Diversi autori (Dauger et al., 2003; Chen et al., 2004; Weese-Mayer et al., 2004) hanno riconosciuto tale gene come fattore di cruciale importanza per il corretto sviluppo del sistema di controllo riflesso del respiro.

3. Sistema respiratorio

La respirazione è il processo dell'ossidazione controllata dei metaboliti tramite cui gli organismi viventi provvedono a rifornirsi di energia; essa include anche la ventilazione polmonare, processo meccanico, automatico e ritmico, regolato dai centri superiori, mediante il quale, per effetto della contrazione e del rilasciamento dei muscoli scheletrici del diaframma, dell'addome e della gabbia toracica viene promosso il ricambio dell'aria nell'unità respiratorie terminali dei polmoni cioè gli alveoli (Berne e Levy, 2000).

Affinché negli organismi pluricellulari si attui una respirazione stabile ed efficiente, è necessario che l'O₂ (ossigeno) e le sostanze nutritive giungono in prossimità delle cellule attive e che da queste siano rimosse CO₂ (anidride carbonica) e altri prodotti terminali del metabolismo. Per eseguire questo compito, gli animali di grosse dimensioni, tra cui l'uomo, si

avvalgono di due sistemi: un sistema circolatorio, che fornisce e rimuove sostanze (alle/dalle cellule dei tessuti), e un sistema respiratorio (che agisce da scambiatore di gas) per O_2 e CO_2 tra l'ambiente e gli alveoli polmonari (Staub, 1991).

La principale funzione dei polmoni è di provvedere ad un'adeguata distribuzione dell'aria ispirata e del flusso sanguigno polmonare, in modo tale che lo scambio di O_2 e CO_2 tra il gas alveolare e il sangue dei capillari polmonari avvenga con la minima spesa energetica.

La respirazione comprende una fase attiva, l'inspirazione, e una prevalentemente passiva, l'espiazione. La prima promossa dall'attività coordinata dei centri troncoencefalici che controllano il respiro, permette all'aria atmosferica, in seguito all'espansione del torace che riduce la pressione pleurica e polmonare, di raggiungere spazi aerei terminali (dotti alveolari e alveoli). Quando la pressione torna in equilibrio con quella atmosferica, il flusso si arresta e termina l'inspirazione. Con l'espiazione il processo s'inverte: la pressione pleurica e quella alveolare aumentano e il gas esce dai polmoni (Berne e Levy, 2000).

L'efficacia globale dell'apparato respiratorio dipende dalla regolazione della ventilazione e del flusso sanguigno, nonché dalla corrispondenza tra ventilazione e perfusione che deve essere sempre adeguata; questa regolazione dipende da vari meccanismi sia esterni (il sistema nervoso e le sostanze umorali) sia interni all'apparato stesso (distensibilità delle unità respiratorie terminali, resistenza al flusso aereo e resistenza al flusso ematico) (Staub, 1991).

Il controllo della ventilazione viene effettuato tramite la regolazione sia della frequenza sia della profondità della ventilazione polmonare in modo tale che la pressione parziale della CO_2 nel sangue arterioso rimanga nell'ambito del valore fisiologico che corrisponde a 40 mmHg.

Il meccanismo che controlla questa pressione parziale risulta essere anche il principale controllore della ventilazione (Berne e Levy, 2000).

4. Controllo nervoso del respiro

La respirazione è regolata da due meccanismi che, anche se separati, interagiscono tra loro: il meccanismo di controllo metabolico, che è automatico, e uno di controllo comportamentale, che è volontario. La respirazione metabolica riguarda il rifornimento di O₂ ai mitocondri. Naturalmente, il controllo volontario può sopprimere per breve tempo il respiro metabolico; tuttavia, nel giro di un minuto circa, l'apnea volontaria viene interrotta, dal momento che il sistema del controllo metabolico ristabilisce la sua prevalenza. Il controllore metabolico ha sede a livello del tronco encefalico che contiene diversi altri sistemi del controllo automatico. Nel tronco encefalico è presente una rete di neuroni connessi fra loro in varie maniere, noti come sistema reticolare attivante. Questa rete di neuroni influenza il controllore troncoencefalico modificando lo stato di allerta dell'intero cervello. Il sistema di controllo volontario è invece poco noto, ma si sa che sono coinvolti livelli encefalici più elevati che comprendono il talamo e la corteccia. Queste strutture sono necessarie per coordinare la respirazione nel corso di numerose attività motorie volontarie, più o meno complesse, durante le quali vengono impiegati il torace e i polmoni.

Il meccanismo con cui le reti neuronali bulbari provocano l'alternanza tra inspirazione e espirazione non è ancora completamente chiaro. Gran parte dei dati sperimentali disponibili sono a favore dell'ipotesi che la ritmicità della respirazione dipenda da un'attività inspiratoria continua (tonica) del gruppo motorio dorsale, inibita ad intermittenza (fasicamente), dalle afferenze respiratorie dal cervello, talamo, nervi cranici e tratti sensoriali ascendenti del midollo spinale. Questo suggerisce che la respirazione

ritmica sia il risultato di un'inibizione reciproca tra reti neuronali interconnesse (Mitchell e Burger, 1975).

Una rete neuronale con sede nel ponte, il centro pneumotassico, influenza l'alternanza tra inspirazione e espirazione. Quando questo centro viene attivato, l'inspirazione diventa notevolmente prolungata. Questo tipo di respiro è chiamato apneusi (prolungata inspirazione della durata di decine di secondi).

L'alternanza delle fasi della respirazione si può spiegare con il seguente modello che sintetizza i meccanismi troncoencefalici alla base del ritmo respiratorio. I segnali che provengono dai chemocettori centrali e periferici convergono su un primo gruppo di neuroni inspiratori. Questi neuroni proiettano ai motoneuroni spinali che innervano i muscoli respiratori e inducono la contrazione causando l'inspirazione. Questa attività inspiratoria centrale stimola un secondo gruppo di neuroni che riceve anche segnali dai recettori di stiramento attraverso il nervo vago. Quando il polmone si espande, i segnali da questi recettori aumentano e l'attività di questo secondo gruppo di neuroni aumenta, attivando un terzo gruppo di neuroni detto "interruttore di chiusura dell'inspirazione" dal momento che le sue efferenze inibiscono il primo e principale gruppo di neuroni inspiratori. Quando in questo terzo gruppo si verifica un livello critico di eccitazione, l'attività del gruppo inspiratorio principale si estingue e subentra l'espirazione.

5. Controllo chemocettivo

Il controllo chemocettivo della respirazione avviene ad opera di chemocettori centrali e periferici, che vengono eccitati principalmente dalla CO_2 .

Tuttavia l' O_2 può diventare importante nel controllo della ventilazione quando la pressione dell' O_2 arteriosa subisce una sufficiente diminuzione

($pO_2=60$ mmHg). Una riduzione della pO_2 incrementa la ventilazione principalmente eccitando i sensori dell' O_2 del corpo carotideo. Tuttavia se vengono rimossi i corpi carotidei, la risposta del corpo carotideo all'ipossia è un interruttore di emergenza che si attiva nell'ipossia grave. Lo stimolo ipossico è più forte quando la pCO_2 arteriosa è elevata. Pertanto, l'asfissia (ipercapnia più ipossia) stimola la respirazione molto più intensamente della sola ipossia (Berne e Levy, 2000).

6. Controllo meccanico

I recettori presenti nei polmoni e nelle vie aeree sono stimolanti, come i recettori degli altri organi cavi, delle irritazioni della mucosa e dalle variazioni delle forze distendenti. Le fibre differenti da questi recettori raggiungono il SNC attraverso il nervo vago.

Esistono tre diversi tipi di recettori polmonari:

- Recettori di stiramento: sono situati nello strato di muscolatura liscia delle vie aeree extrapolmonari. Sono stimolati da un aumento della pressione trasmurale dei bronchi e si adattano lentamente a stimoli continui. Quando il polmone si espande, essi inibiscono per via riflessa l'inspirazione favorendo l'inizio dell'espiazione.
- Recettori per gli stimoli irritanti: si ramificano tra le cellule epiteliali delle vie aeree e hanno una distribuzione simile ai precedenti. Sono stimolati chimicamente dall'inalazione di sostanze nocive (ad esempio anidride solforosa, ammoniaca e alcuni antigeni contenuti nel polline). Possono anche essere stimolati meccanicamente dall'aumento del flusso aereo, da materiale articolato che viene in contatto con la superficie bronchiale (come in un attacco d'asma). La loro stimolazione provoca tosse secrezione di muco, costrizione delle vie aeree, apnea e chiusura della glottide seguita da un respiro rapido e superficiale.

- Fibre recettrici C amieliniche: sono situate nell'interstizio polmonare e a livello delle pareti alveolari. Esse partecipano ad un riflesso assonico intrabronchiale che rilascia neuropeptidi nella submucosa bronchiale provocando vasodilatazione locale ed un aumento della permeabilità venulare.
- Recettori della parete toracica: sono in grado di modificare per via riflessa la scarica dei nervi motori destinati ai muscoli respiratori, in modo tale che, nonostante il variare delle condizioni, le variazioni della ventilazione siano minime. Essi includono i ricettori articolari, le variazioni tendinei e i recettori dei fusi neuromuscolari (Berne e Levy, 2000).

7. Metodiche di ventilazione

Attualmente non esistono presidi farmacologici che si possono impiegare nel trattamento della Sindrome di Ondine; per questa ragione durante il sonno, la sopravvivenza di questi pazienti è assicurata dalla ventilazione meccanica o da un pacing diaframmatico.

Tutti i metodi di ventilazione sono adeguati a garantire i parametri necessari: O₂, CO₂, volumi correnti, sempre che siano utilizzati in maniera corretta da persone adeguatamente addestrate, primi fra tutti i genitori. Ogni metodo, per sua natura ha dei pro e dei contro:

- **VENTILATORE CON TRACHEOSTOMIA:** ad oggi è considerato il metodo che ha il più elevato rapporto benefici-vantaggi/costi-rischi in quanto è dotato di sistemi di allarme propri che si attivano nel momento in cui si verifica un problema. Questo metodo è conosciuto dalla maggior parte di medici anestesisti e intensivisti e il suo impiego semplifica la gestione del paziente in caso di malattie intercorrenti a livello polmonare.

Gli svantaggi di questo metodo dipendono dal fatto che il ventilatore deve essere utilizzato con il tramite della tracheotomia che è un'apertura alla base del collo, effettuata mediante intervento chirurgico in genere entro il primo mese di vita e mantenuta per anni. La cannula a cui si collega il ventilatore viene inserita in questo piccolo foro e questa condizione è sicuramente fonte di alcuni problemi come quelli che i portatori di tracheotomia possono incontrare durante la deglutizione, in particolare per mangiare, bere, parlare, e anche a causa dell'aumentato rischio di infezioni dell'apparato respiratorio. Inoltre il ventilatore è un macchinario che dipende dall'energia elettrica e questo impone di avere in casa dei sistemi di sicurezza per eventuali black-out della rete elettrica. Infine in genere il ventilatore è un attrezzo di grandi dimensioni quindi piuttosto ingombrante e non facile da trasportare (America Thoracic Society, 2000; Amnis et al., 2003).

- **MASCHERA NASALE O NASO FACCIALE E VENTILATORE**
BIP-PAP: questo metodo ha diversi vantaggi come il sistema di allarmi interni e le dimensioni più ridotte rispetto ad un ventilatore normale, ma ha notevoli problemi derivati dall'uso della maschera che viene necessariamente applicata sul viso del bambino e che può spesso comportare alterazioni nello sviluppo delle ossa del viso rendendo necessari interventi di ortodonzia riparatori. Inoltre la maschera, per poter ventilare correttamente e in maniera efficace, deve trovare la "strada libera" cioè deve essere evitato ogni ostacolo che l'aria può incontrare dall'esterno ai polmoni, come ostruzioni nasali e raffreddori, che possono per questo determinare problemi. Un altro problema è dato dal fatto che questa tecnologia è meno conosciuta delle altre e, specialmente se si tratta di bambini, l'intervento di personale qualificato a modificare i parametri può non

essere immediato in caso di bisogno (Migliori et al., 2003; Tibbalis et al., 2003).

- PACE-MAKER DIAFRAMMATICO: il pacing diaframmatici rappresenta la metodica di prima scelta nel trattamento di bambini affetti da CCHS in quanto ne facilita la dimissione dall'ospedale, ne migliora nettamente la qualità della vita, rende più agevole la gestione delle cure domiciliari e evita le complicanze che una ventilazione meccanica protratta indefinitivamente provocherebbe sul parenchima polmonare e sul piccolo circolo.

Il pace-maker diaframmatico è costituito da un apparecchio di stimolazione, *transmitter*, due antenne entrambe esterne all'organismo e da due ricevitori, *recievers*, con i relativi cavi ed elettrodi che invece vengono impiantati chirurgicamente, mediante un intervento in due tempi, il secondo due settimane dopo il primo. Si comincia ad attivare il pacing due settimane dopo il secondo intervento chirurgico in modo da consentire la cicatrizzazione delle ferite e la regressione dell'edema (accumulo di liquidi tra lo spazio che divide due parti dello stesso corpo) postoperatorio; si comincia con un periodo di 5 minuti ogni ora durante il sonno notturno e questo periodo va incrementato giornalmente di circa 15 minuti fino a raggiungere la stimolazione dopo qualche ora.

Il transmitter emette un segnale a radiofrequenza che si propaga lungo le antenne poste in corrispondenza dei due recivers; questi trasformano il segnale in impulsi elettrici che, attraverso i cavi, raggiungono gli elettrodi posizionati in prossimità della porzione intratoracica dei nervi frenici. In questo modo l'eccitazione delle fibre nervose determina la contrazione diaframmatica e di conseguenza la ventilazione; il paziente è dotato di un apparecchio di stimolazione portatile costituito da due transmitters alimentati a

batteria in grado di funzionare in maniera sincronizzata e di consentire la stimolazione frenica bilaterale.

Questo tipo d'intervento deve essere eseguito da personale altamente specializzato e, ad oggi, in Italia non esiste nessun chirurgo pediatrico che abbia esperienza di questo tipo di impianto; tutti i pace-maker che usano i bambini italiani affetti da CCHS sono stati impiantati all'estero (Monaco di Baviera, Germania) (Piumelli et al., 1990).

Seconda parte:

Risvolto psicologico

I gruppi di auto/mutuo-aiuto

1. Introduzione

Mentre all'estero la CCHS è una malattia conosciuta sulla quale si sono fatti innumerevoli studi, qui in Italia non è così.

I bambini affetti da questa patologia di cui oggi se ne sa l'esistenza, in Italia sono circa 30 e sparsi un po' dovunque sul territorio nazionale. Per questa ragione sia gli ospedali che i servizi territoriali a volte non sono attrezzati ad accogliere e supportare questi bambini.

In Italia i luoghi dove si può avere un supporto per la patologia, oltre all'A.I.S.I.C.C., sono l'ospedale Gaslini di Genova, l'ospedale Meyer di Firenze e l'ospedale "Sacra Famiglia" di Erba (Co).

Tuttavia nei luoghi dove non ci sono queste strutture le famiglie che hanno un figlio che soffre di CCHS si trovano, soprattutto davanti all'impatto iniziale con la diagnosi, spiazzati, da una parte perché le aspettative che avevano riposto nella nascita del figlio vengono distrutte e, secondariamente, perché essi non si reputano "buoni genitori" portatori di vita.

Inoltre all'inizio c'è anche il dramma di essere allontanati dal bambino sia fisicamente (il bambino viene messo nell'incubatrice) che psicologicamente (i genitori si sentono "inutili", non possono fare niente per aiutare il loro bambino) (Morandi, 2006).

Nel periodo che va dal momento in cui il bambino è ricoverato a quando viene dimesso dall'ospedale, i genitori sono impegnati ad informarsi su come supportare il bambino in casa, perciò ad usare quei macchinari che servono per far vivere il loro bambino. L'ansia è molto forte, dal momento che sui genitori ricade una responsabilità enorme e l'impatto con la presa di coscienza di questa realtà è drammatico (www.icp.mi.it/sapre).

Un'altra complicazione della situazione è lo stress che si viene a creare in casa dopo la dimissione dall'ospedale del bambino affetto dalla patologia. Dalle interviste fatte ad un campione di 20 famiglie che hanno un figlio affetto da CCHS è risultato che il livello di stress in alcune famiglie è aumentato. Per esempio si è riscontrato che:

- la vita quotidiana ha subito variazioni in quanto adesso la vita della famiglia si deve adattare ai bisogni del bambino;
- la preoccupazione della rottura delle apparecchiature che servono al bambino per aiutarlo nella respirazione durante il sonno è sempre presente;
- alcune famiglie non sono soddisfatte del supporto territoriale e medico che hanno nel luogo dove vivono, per questo alcune famiglie pensano che il loro bambino possa essere meglio supportato in casa (Mary Vanderlaan et al., 2004);
- in altre famiglie la madre sta a casa a badare al figlio, alcune che lavoravano sono costrette a ridimensionare le ore di lavoro o non lavorare affatto;
- alcune famiglie affermano che le principali informazioni per la CCHS le hanno ricavate dal contatto con l'associazione;
- una minoranza ha avuto la diagnosi dopo alcuni mesi o anche anni;
- per avere la diagnosi alcune famiglie hanno dovuto consultare ospedali in altre città.

Per capire com'è lo stile di vita di una famiglia che ha un bambino con CCHS riporto la testimonianza di una madre che, avendo due figli in età scolare, di cui il più grande affetto dalla patologia, dice :

“Oltre ad essere una situazione stressante è anche faticoso e complicato stare dietro a ciò che la malattia comporta. Per mandare a scuola il più grande abbiamo, io e mio marito, incontrato educatori, preside, insegnanti, per istruirli sull'assistenza adeguata per nostro figlio, dal momento che le infermiere non sono previste a scuola per questo genere di supporto. Per

rendere possibile questo abbiamo allestito, grazie alla disponibilità degli insegnanti, un corso nel quale gli spiegavamo come supportare il bambino in caso ne avesse bisogno. Anche la preparazione del corso ci ha impegnato diverso tempo. Per il più piccolo, invece, ci siamo solo informati per telefono quando cominciava la scuola.”

Dice inoltre:

“E’ impossibile avere qualche ora per noi, dato che lasciare il bambino con altre persone comporta un’enorme carico di responsabilità sulle loro spalle che nessuno preferisce prendersi: metti il caso che va via la luce o si rompe il macchinario....”.

Ci possono essere famiglie che possono avere in casa i generatori di luce d’emergenza. Comunque in questo caso subentra anche la preoccupazione a livello economico: già i macchinari per il supporto al bambino costano abbastanza.

In base alla testimonianza qui riportata si può immaginare che lo stress che comporta stare dietro al bambino è pesante da sopportare perché la responsabilità cade tutta sulle spalle dei genitori in continuazione. Si possono perciò avere, nelle famiglie dove non si riesce a fronteggiare questo carico di stress, delle situazioni in cui i genitori arrivano a sentirsi intrappolati nella propria casa (Carnevale et al., 2006).

Quando quest’ultimo caso si verifica la famiglia può anche chiudersi in uno stato d’isolamento (Carnevale et al., 2006).

Un altro scoglio da superare è il susseguirsi delle diverse fasi che accompagnano i genitori dopo che sono venuti a conoscenza della diagnosi.

Queste si possono suddividere in:

1. **shock**: disperazione, delusione, incredulità di fronte a qualcosa che non ha senso, non si trova una ragione perché sia successa una cosa del genere;
2. **rifiuto**: negazione, “la diagnosi deve essere per forza sbagliata.”;

3. tristezza e collera: rabbia, mancanza di speranza, isolamento, confusione, ansia, senso di colpa (si vorrebbe dare a qualcuno la colpa di ciò che è successo ma non sapendo a chi darla subentra la rabbia accompagnata dal senso di colpa);

4. adattamento: si accetta che il bambino è diverso da come lo si era immaginato (affetto dalla patologia anziché sano) e si riscopre il proprio ruolo genitoriale;

5. riorganizzazione: si riorganizza lo stile di vita in base alle esigenze del bambino facendolo diventare il “quotidiano”.

Un ulteriore fonte di ansia è anche il modo in cui si spiega al bambino che è affetto dalla malattia, la scelta del momento in cui spiegargli quello che ha e cosa comporta. Da qui in avanti bisognerà tenere in considerazione l’impatto che ha avuto la notizia sul bambino, i suoi sentimenti, cercare di tranquillizzarlo per il futuro e sapergli rispondere in modo “giusto” e sincero alle domande che pone (www.icp.mi.it/sapre).

Tutta questa serie di problemi che devono affrontare queste famiglie non è per niente semplice. Perciò essere supportati da qualcuno è importante.

Le famiglie che si trovano a convivere con questa patologia dovrebbero avere un supporto esterno (persone istruite e competenti nel supportare il bambino che sappiano fronteggiare anche situazioni d’emergenza) in quanto i familiari necessitano di riposo, non essere continuamente costretti a stare in stato d’allarme e di riappropriarsi della loro quotidianità (impegni, lavoro, ecc.) (Benedetti, 2004).

Importante è anche confrontarsi con persone che hanno lo stesso problema perché possono trasmettere speranza dal momento che l’individuo si sente capito appieno: “stanno passando anche loro ciò che sto passando io”. Inoltre si può vedere il problema secondo prospettive più ampie, trovare nuove idee per possibili soluzioni e assistenza nell’individuare in altri servizi delle fonti aggiuntive di aiuto.

Ecco perché è nata l' A.I.S.I.C.C. che è l'incontro per quelle famiglie che hanno figli affetti da questa patologia che si basa appunto su l'auto/mutuo-aiuto.

2. Uno sguardo generale all'auto/mutuo-aiuto

I movimenti di self help (auto aiuto) sono stati generati dai bisogni umani di sostegno emotivo. Fu Kropotkine (1950) per primo a scrivere la prima "rassegna storica" sul mutuo aiuto. Ripercorre le tappe dell'auto aiuto dalle società primitive fino ad oggi, evidenziando come nei diversi secoli e nelle diverse culture l'uomo ha sempre ricorso ad un appoggio tra i vari membri della sua comunità per fronteggiare problemi. Nel corso degli anni si sono avuti numerosi studi sui vantaggi delle società basate sull'auto aiuto, nonostante ciò, però, in Italia il fenomeno è piuttosto recente (Noventa et al., 1990).

Questi gruppi sono costituiti da persone che hanno lo stesso tipo di problema e, la formazione di questi gruppi, avviene soprattutto quando le persone non riescono a trovare un sostegno per quello che stanno passando (problema fisico, psicologico, sociale) negli enti pubblici oppure, qualora lo avessero, lo ritengono inadeguato per supportarli: l'evoluzione di questi gruppi implica una critica degli utenti nei confronti dei professionisti (Noventa et al., 1990).

Il gruppo offre ai propri membri l'opportunità di ricostruire una nuova immagine di sé positiva, sulla cui base le persone possono affrontare il mondo e le sue categorie.

I membri di questi gruppi si sentono capiti appieno, poiché chi ne fa parte o è qualcuno che sta affrontando il problema oppure qualcuno che lo ha superato. In quest'ultimo caso ne possono venire dei vantaggi pratici per i nuovi membri del gruppo, poiché i vecchi membri sanno già come

affrontare il problema, ma non hanno dimenticato l'angoscia e i disagi che hanno dovuto affrontare all'inizio.

Ogni singolo membro che fa parte del gruppo è riuscito a compiere uno sforzo individuale (auto aiuto) per ricevere e dare un aiuto supplementare attraverso l'interazione reciproca con altre persone con cui si trova a condividere un'analoga situazione esistenziale (mutuo aiuto) (Silverman, 1989).

In questi gruppi si applica il principio di helper-therapy che descrive Riessman (1965); il quale afferma che esisterebbe una sorta d'effetto boomerang per cui chi dà aiuto, in realtà, ne riceve e chi cerca di modificare una persona in realtà modifica se stesso.

Katz e Bender (1976) definiscono i gruppi di self-help come piccoli gruppi, a base volontaria, finalizzati al mutuo aiuto e al raggiungimento di particolari scopi. Essi enfatizzano le relazioni faccia a faccia e la parità dei membri. Ogni individuo ha diritto ad esporre le proprie idee, e le responsabilità all'interno del gruppo sono o adeguatamente divise o si ha una rotazione delle diverse mansioni o si delega la persona più anziana per appartenenza al gruppo (o per conoscenza del problema) a decidere le varie iniziative, strategie per la risoluzione del problema, ecc. dopo aver ascoltato tutti i membri del gruppo.

3. Che cos'è l'auto/mutuo aiuto

Noventa (et al., 1990) definisce questi gruppi come organizzati con finalità sia educative (di apprendimento) sia di sviluppo della comunicazione (rapporti psicoaffettivi). Essi permettono da una parte l'acquisizione di strumenti conoscitivi atti a sviluppare capacità interpretative nei confronti del problema, dall'altra incentivano momenti di scambio emotivo, necessari sia alla comprensione del fenomeno (malattia), sia al miglioramento di significativi momenti relazionali (benessere, salute).

Silverman (1989) identifica con auto aiuto (self-help) quello che viene definito mutuo aiuto (mutual-help). Quest'ultimo parte sempre da una forma di auto aiuto, in quanto il primo passo per chiedere aiuto è il riconoscere che si ha bisogno di un supporto per fronteggiare un problema che ci appare insormontabile e per questa ragione non si riesce a fronteggiarlo da soli. Questo passaggio comprende anche l'auto cura (self care) in quanto l'individuo si prende cura di se stesso riconoscendo nell'aiuto di qualcun altro un appoggio per far fronte alla situazione di disagio.

Un altro concetto fondamentale per i gruppi di mutuo aiuto è la condivisione dell'esperienza. E' questo il punto fondamentale che distingue l'auto aiuto dalle altre forme di aiuto, in quanto tutti i membri del gruppo hanno in comune il fatto che stanno affrontando, o hanno affrontato, le stesse difficoltà, cioè chi aiuta (helper) e chi viene aiutato condividono assieme la storia di un medesimo problema.

I nuovi membri di un gruppo possono essere aiutati da quelli più anziani a fronteggiare il problema e sia gli uni che gli altri ne traggono dei vantaggi: chi è aiutato si può identificare in chi da l'aiuto percependo che l'angoscia o la tensione che scaturisce da quel determinato problema non riuscirà a condizionare la propria vita e chi da l'aiuto può riuscire a vedere in maniera più ampia i suoi problemi, limiti, angosce, acquisendo un rinnovato senso di adeguatezza ed efficacia.

Una delle ragioni per le quali delle persone decidono di mettersi insieme per creare un gruppo di auto aiuto è che, anche se sono sostenuti dai loro familiari o amici, condividendo la propria esperienza con qualcuno che in prima persona sta vivendo lo stesso problema si sentono più capiti, in quanto immancabilmente queste persone hanno dei bisogni diversi da persone comuni e hanno bisogno di sentire che i sentimenti che provano siano normali per chi si trova a convivere con quel problema.

Per questa ragione questi gruppi promuovono un' aumentata sensibilità nei confronti di ciò che accade sia in se stessi sia nelle relazioni con gli altri, il che permette la revisione dei propri schemi comportamentali e di pensiero di fronte alla percezione di modalità diverse di atteggiamento assunte dagli altri membri (Noventa et al., 1990).

4. Organizzazione dei gruppi di auto/muto aiuto

Di solito i gruppi di mutuo aiuto sono dei gruppi separatisti (Pini, 1994), ammettono al loro interno solo persone che hanno il problema, per creare più omogeneità e complicità tra i diversi membri. Questi gruppi si distinguono da quelli non separatisti (Pini, 1994) dove è ammessa la presenza dell'operatore. Ciò non toglie però che i membri reputino indispensabile, durante i loro incontri, l'intervento di esperti per avere informazioni per quanto riguarda il loro problema (per esempio l'Associazione Ondine durante i convegni chiede l'intervento di esperti nel settore per tenersi aggiornati sullo sviluppo della ricerca medica sulla patologia). Questi esperti in ogni modo partecipano alle riunioni solo su esplicita richiesta del gruppo e coprono un ruolo ausiliario (Noventa et al., 1990).

La maggior parte dei gruppi di mutuo aiuto, dal momento che sono composti da pari e lo scopo è mettere a proprio agio i diversi elementi, rimangono tendenzialmente flessibili e informali nel loro funzionamento e per questa ragione sono costituiti da un piccolo gruppo di persone che si autogestiscono. Le eccezioni si possono avere in quei gruppi formati da molti membri o gestiti da delle organizzazioni (Silverman, 1989).

Il tipo d'aiuto offerto dai gruppi è molto vario e cambia in base alle esigenze dei singoli membri. Può includere il rapporto faccia a faccia individualizzato o di gruppo, sedute informali di discussioni, seminari di educazioni, incontri sociali e la condivisione di esperienze personali da

parte di piccoli gruppi in ambienti informali. Il disagio che i piccoli gruppi si trovano a fronteggiare è che devono lottare per sopravvivere. Ci sono alcuni che si affiliano ad associazioni più grandi e altri che chiedono l'aiuto di vari servizi socio sanitari, territoriali e dei loro operatori professionali;- in questo caso però sono costretti a scendere a compromessi.

5. Programmi strutturati

Il gruppo offre l'opportunità di una discussione (rap group) in cui i diversi membri si scambiano le loro esperienze. Il gruppo può tenere riunioni apposta solo per lo scambio di punti di vista regolarmente o meno, centrarsi su un argomento che è stato preparato oppure decidere lì per lì di cosa parlare a seconda della richiesta dei diversi membri. I gruppi più piccoli di solito ogni volta che s'incontrano dedicano parte del tempo allo scambio di opinioni, mentre se il gruppo è più grande, di solito si divide in gruppetti più piccoli per dare a tutti la possibilità di poter parlare. Qui la figura del leader può anche non esserci, ma se c'è potrebbe avere solo la funzione di assicurarsi che la discussione "scorra".

Le sedute possono essere strutturate in modo differente a seconda dell'esigenza del gruppo, ma solitamente gli argomenti di discussione sono i sentimenti che accompagnano il problema, come i vari membri si sentono nel gruppo, quali cambiamenti hanno osservato nella loro vita prima e dopo l'ingresso nel gruppo, ecc.

Ci sono dei gruppi che basano i loro incontri solo sulle discussioni.

Un altro compito del gruppo è di sostenere ogni suo singolo membro, ci si sente più forti se si può contare sul sostegno degli altri e anche quando si può dare sostegno. Quando si vuole incentrare il gruppo sul sostegno le riunioni vengono organizzate più spesso. In questo caso è meglio che ci sia un leader, che di solito si propone spontaneamente, che è riconosciuto dal gruppo all'unanimità, e che viene scelto all'inizio dell'incontro. In questa

situazione è difficile che esista un ordine del giorno, cioè una traccia già decisa in precedenza da seguire. Anche questo, come il gruppo di discussione, dà modo ai diversi membri di far partecipi gli altri delle proprie esperienze, discussioni, ecc. I membri s'incoraggiano gli uni con gli altri, tentano nuovi approcci per fronteggiare le difficoltà e come uscire dal problema che gli si è presentato di fronte.

Molti gruppi di auto/mutuo aiuto, come già detto, organizzano dei programmi di formazione (convegni, corsi seminari) per dare ai membri conoscenze o competenze che li mettono meglio in grado di affrontare i loro problemi. Per fare questo vengono invitati agli incontri esperti del problema che possano esporlo e possano rispondere a quelle domande più specifiche alle quali i diversi membri del gruppo non sanno dare una risposta.

I membri più anziani di solito prima delle riunioni scrivono del materiale informativo, bollettini d'informazione, che servono per ricordare le riunioni, annunciare eventuali scoperte o sviluppi che sono importanti per i membri, che possono essere più o meno dettagliati. Di solito questo avviene nei gruppi i cui membri non possono partecipare con molta frequenza alle riunioni per problemi di lontananza, vivendo lontano dal luogo dove abitualmente il gruppo si riunisce. Gli opuscoli servono anche per informare la comunità, cioè per far conoscere a qualcuno che non n'è a conoscenza l'esistenza del gruppo.

6. Modelli organizzativi

In un gruppo di mutuo aiuto di media ampiezza con una struttura formale relativamente rigida ci possono essere delle figure prestabilite che occupano determinate mansioni e sempre quelle. Mentre se si prende come esempio un gruppo informale, si può dire che questo con un'organizzazione prestabilita non riesce a funzionare; i diversi membri preferiscono

“compartecipare” alle diverse mansioni che ci sono da svolgere nel gruppo facendo sì che tutti i componenti ricoprano a rotazione i diversi incarichi, compreso quello del leader. Sono queste le due estremità di un “continuum” (Silverman, 1989). In ogni modo, sia che il gruppo sia strutturato in maniera informale o formale, la presenza e la condivisione di regole e rituali prestabiliti, e periodicamente ripetuti, aiuta i membri del gruppo nell’interpretare e ordinare gli eventi quotidiani, sia passati sia presenti, e sicuramente facilita la creazione di una maggiore coesione all’interno del gruppo e una maggiore stabilità.

A volte può anche succedere che un gruppo partito con un’organizzazione formale diventi informale. Quando all’interno del gruppo si trova la figura dell’operatore a volte questo fin dall’inizio mette in chiaro che all’interno del gruppo ci dovranno essere delle diversificazioni di ruolo già stabilite; questo però è un errore, in quanto il gruppo può perdere di spontaneità, sentendosi, i membri, relegati ad un determinato compito. Perciò in un gruppo dove si devono definire i ruoli è opportuno suggerire ai membri semplicemente di pensare quale ruolo si sentono più adatti a ricoprire.

In un gruppo informale invece la struttura è completamente diversa; ogni decisione è presa mettendola ai voti, prevale la regola della maggioranza. Questo procedimento è più lungo, in quanto si devono raccogliere informazioni dai diversi membri e se ne deve discutere tutti insieme: la decisione avviene quando tutti i componenti del gruppo hanno votato all’unanimità (a volte basta anche che nessun membro sia così contrario alla decisione da escluderla categoricamente). Quando non si raggiunge l’unanimità si accantona la questione e la si affronta in un altro momento.

7. Chi sono gli helper e come vengono scelti

Per ricoprire questo ruolo , quando il gruppo è piccolo, l’aiuto che si dà è del tutto informale. Anche se questa è un’attività molto difficile da avviare

e mantenere, le persone si sentono attratte dal fatto che possono ricoprire questa carica. Tuttavia la figura dell'helper funziona solo in quei gruppi dove ci sono pochi membri. Infatti l'helper deve avere anche una relazione individuale con i singoli membri del gruppo per far fronte ai loro bisogni e, nei gruppi composti da molte persone, ciò non è possibile.

La persona che diventa helper si propone lei stessa ed è riconosciuta dal gruppo in quanto ha maggiore esperienza degli altri nel problema e magari ha una forte sensibilità che è dovuta al fatto che ha già superato il problema o lo sta attraversando con più serenità degli altri membri del gruppo.

Esistono anche "gruppi di helper" cioè dei veri e propri gruppi formati esclusivamente per preparare una persona a ricoprire questo ruolo.

Nei gruppi formali ci sono dei criteri per selezionare la persona che diventerà helper:

- la persona deve voler diventare un helper. Anche se il gruppo pensa che un determinato membro possa diventare un buon helper, ciò può anche non verificarsi se tale persona non vuole assumere questo ruolo;
- un helper deve essere in grado di parlare facilmente delle sue esperienze personali;
- l'helper deve aver raggiunto un certo grado di adattamento rispetto al suo problema: non importa quanto tempo è passato da quando si è trovato di fronte al problema, l'importante è come lo sta affrontando;
- nel dare aiuto l'helper deve basarsi sulla sua esperienza personale;
- l'helper deve avere una certa disponibilità di tempo;
- l'helper deve esprimere empatia e essere capace di ascoltare perché ci sono persone che si sentono più a loro agio se possono prendere loro stesse l'iniziativa di un contatto. Ci sono persone che, anche se chiedono aiuto, non sono ancora pronte ad essere aiutate.

(Silverman, 1989).

Quando nel gruppo è prevista la figura dell'operatore questo istruisce la persona designata dal gruppo a diventare un helper attraverso il role-playing (simulazione dei ruoli, l'ascolto, la conduzione del gruppo e così via).

8. problemi tipici dei gruppi di auto/mutuo aiuto

Quando all'interno del gruppo si vengono a creare dei problemi, il principio di mutuo aiuto può essere applicato anche fra gruppi (per esempio si possono riscontrare dei problemi quando il gruppo è ancora in fase di organizzazione). I diversi problemi che si possono venire a creare all'interno di un gruppo possono essere:

- La successione dei leader. Può capitare che il leader scelto in base alle sue abilità personali o in base al carisma a volte si assuma tutte le responsabilità e nel momento in cui si dimetterà o ritirerà, nessun altro si troverà in grado, per mancanza di esperienza, di saper adempiere ai compiti che il leader era solito risolvere. Inoltre il leader carismatico non è un buon maestro per insegnare a qualcun altro a ricoprire la carica che aveva occupato lui fino ad oggi.
- La divisione del lavoro deve essere equa per fare sentire tutti i membri partecipi all'attività. Può succedere che solo alcune persone si facciano carico dei compiti del gruppo ed escludano gli altri, così facendo si addossano troppe responsabilità che poi non riescono a portare a termine. Inoltre le persone che si rivolgono a queste associazioni di solito stanno attraversando dei brutti momenti ed escluderli completamente dalla vita organizzativa del gruppo può essere dannoso.
- I gruppi a volte possono essere talmente ferrei nel seguire delle procedure che avviene che s'impantano in esse tralasciando di fare attenzione ai veri bisogni del gruppo.

- Nelle grandi associazioni può succedere che degli individui entrino a farne parte non perché hanno veramente bisogno di essere aiutati, ma perché vogliono imporre il loro modo di ragionare.
- Il modo in cui si spendono i soldi che servono per essere impiegati nelle attività dell'associazione deve essere sempre specificato in modo che il denaro raccolto venga impiegato solo ed esclusivamente per i bisogni del gruppo.
- Bisogna sempre fare attenzione ai bisogni del gruppo, i membri anziani non devono dare per scontato niente.
- L'uscita dei membri dal gruppo perché hanno superato il problema (in quei gruppi dove il problema è temporaneo) non deve essere fonte di rammarico per quelli che vi rimangono. Anzi ciò deve essere d'esempio per gli altri così che possano riuscire un giorno a farcela da soli (Silverman, 1989).

9. La figura dell'operatore nei gruppi d'auto/mutuo-aiuto

La figura dell'operatore si può trovare in quei gruppi d'auto/mutuo-aiuto definiti non separatisti, come detto sopra (Pini, 1994).

L'operatore può essere sia una persona che è coinvolta nel problema (sta vivendo o ha vissuto la situazione), sia una persona che ha una conoscenza del problema che non è però diretta. In quest'ultimo caso l'operatore dovrà essere una persona sensibile, mostrare rispetto ed empatia per tutti, per essere in grado di poter ascoltare e capire, per quanto gli è possibile, i bisogni dei membri del gruppo, per poterli aiutare a far fronte al problema e a superarlo, se è temporaneo, o a convivere, se è una patologia che persiste per tutta la vita. Infatti anche il solo fatto di ascoltare una persona che si sfoga per una situazione a cui pensa di non poter porre rimedio, può essere d'aiuto (Hough, 1999).

I professionisti di solito entrano a far parte di questi gruppi, ma non s'intromettono nelle attività quotidiane dei vari membri.

I parametri perché il consulente entri a far parte del gruppo sono i seguenti:

- il consulente viene coinvolto soltanto su richiesta;
- il rapporto tra consulente e chi riceve la consulenza è quello in vigore tra colleghi, cioè la persona che da consigli tratta, chi li riceve, come fosse un suo pari;
- il consulente deve riconoscere che chi riceve la consulenza ha i propri sistemi di lavoro secondo i quali giudica il lavoro stesso del consulente;
- il consulente non può forzare chi riceve la consulenza ad accettare il suo parere;
- chi accorda la consulenza non ha alcuna responsabilità relativamente a come le idee suggerite vengono applicate; egli, di fatto, può essere dimesso in qualsiasi momento (Silveman, 1989).

Le domande che si deve porre un buon operatore sono se ha le conoscenze specifiche che sono necessarie per l'attività del gruppo; come condurre il gruppo e come delegare l'autorità all'interno; conoscere tutti i tipi di risorse che, oltre i gruppi d'auto aiuto, possono essere disponibili nella comunità per far fronte al problema.

Come si è detto prima, un operatore deve innanzi tutto prestare attenzione a non invadere la quotidianità del gruppo, ciò implica che quest'ultimo deve restare autonomo per quanto riguarda le sue mansioni; partecipare alle attività del gruppo per dare aiuto, ma non assumerne il controllo.

Infatti l'operatore sociale deve operare con l'obiettivo di facilitare una piena assunzione di responsabilità da parte del gruppo, per quanto riguarda la gestione dell'attività, la presa di decisioni, il controllo delle risorse e così via. Se comunque all'inizio deve per forza assumere un ruolo di capogruppo, in seguito, e gradatamente, il suo intervento dovrà andare a

sfumare, via via, fino a porsi in una posizione più decentrata, cioè una posizione d'osservatore e sostenitore "esterno" dell'attività del gruppo. Se questo non avviene il rischio è che il gruppo sia dominato e "diretto" dall'operatore professionale, perdendo così la sua identità tipica d'esperienza mutuale.

Anche per quanto riguarda la gestione degli "incontri" di piccolo gruppo, il ruolo dell'operatore dovrebbe essere quello di facilitatore o catalizzatore degli scambi comunicativi tra i membri, piuttosto che agire come un conduttore o un terapeuta, forzando il gruppo verso uno schema tradizionale di funzionamento simile a quello dei gruppi di terapia.

Da ciò consegue che, com'è facile all'inizio mobilitare il necessario entusiasmo perché l'esperienza di mutuo aiuto si avvii, è altrettanto facile che, qualora il gruppo non risponda effettivamente ai reali bisogni dei membri, quest'entusiasmo vada poi calando, facendo mancare quindi il propellente per la vita del gruppo.

Questo è un rischio che i gruppi di mutuo aiuto, dato la loro natura prevalentemente informale, possono facilmente correre.

L'operatore sociale deve allora fin dall'inizio "muovere" le cose perché un simile rischio non avvenga, per far questo deve essere attento a rispettare due esigenze fondamentali che tutti i gruppi hanno:

- assicurare lo sviluppo di una corretta struttura organizzativa del gruppo, in particolare una corretta suddivisione della responsabilità e degli incarichi per implementare le attività del gruppo;
- assicurare che il gruppo "funzioni" psicologicamente, in altre parole che sia efficace nel soddisfare i bisogni "umani" delle persone che vi partecipano e riesca così effettivamente ad essere quella "fabbrica" d'aiuto alla quale i vari membri si rivolgono all'occorrenza (Silverman, 1989).

Come detto in precedenza lo scopo essenziale del gruppo di mutuo aiuto è di dare, a persone che vivono situazioni simili, l'opportunità di condividere le loro esperienze e di aiutarsi a mostrare l'uno all'altro come affrontare i problemi comuni. La funzione dei leader in questi gruppi è di facilitare questo processo, aiutare le persone a parlare tra loro, ed incoraggiare a vedere come loro possono mobilitare le proprie risorse al fine di aiutare se stessi e gli altri. Compito del professionista è non tanto quello di interessarsi ai fattori del "passato" nella vita dei partecipanti, o ai fattori che possono averli portati ad agire in un modo anziché in un altro, ma piuttosto agli aspetti comuni delle loro esperienze attuali e dei loro approcci a questi.

Nel caso in cui un operatore abbia avuto un'esperienza simile ai membri del gruppo, dovrebbe anche essere considerato, nei limiti del possibile, un partecipante, che comunica agli altri ogni sua esperienza che possa essere considerata significativa per il problema comune.

Un altro compito dell'operatore è cercare di creare un clima in cui ognuno si senta in grado di parlare, senza che nessuno assuma il monopolio del dibattito: ascoltare le esperienze delle altre persone aiuta almeno quanto raccontarle. Importante perciò è anche che l'operatore abbia un co-leader che ha vissuto personalmente, o sta vivendo, l'esperienza del problema che è affrontato.

10. L'operatore e la gestione del gruppo

L'operatore deve prendersi cura del gruppo, si deve adoperare per il suo bene. Se l'operatore conosce relativamente poco del problema e non si sente completamente sicuro di quali aspetti dovrebbero essere considerati, può essere meglio iniziare con una serie di riunioni informali di discussione.

Se invece l'operatore ha una sufficiente conoscenza del problema, si può agevolmente stilare in anticipo un programma ed offrire una serie

d'incontri formativi nei quali si discute sia delle situazioni personali dei diversi membri, sia sulla maniera in cui essi stanno affrontando il problema. In questo caso, se il gruppo è grande si può dividere in gruppi più piccoli per dare la possibilità ad ognuno di "raccontarsi".

Il compito dell'operatore è anche quello di farsi carico, insieme agli altri membri del gruppo, della pratica del volantaggio, della raccolta dei fondi e di tenersi informato sulle varie strutture presenti all'interno della comunità, che possono servire da supporto per il problema del gruppo (Hough, 1999).

Inoltre, quando il gruppo è all'inizio della sua esistenza, l'operatore può anche prendersi carico di scegliere i vari membri che possono far parte di un gruppo.

Generalmente nel campo socio-assistenziale si costituiscono gruppi omogenei per problema, poiché più i membri del gruppo sono simili per sesso, età, gruppo sociale d'appartenenza, ecc., più è facile lo sviluppo d'interazione tra loro; in base a questo perciò si possono stabilire più facilmente gli scopi che si vuole prefiggere il gruppo.

L'operatore deve essere in grado di mettersi in una "buona" posizione agli occhi del gruppo. Quando vi entra deve mirare a creare un'atmosfera di condivisione e reciproca attenzione nel momento in cui espone le ragioni che l'hanno portato ad interessarsi a quello specifico problema e alle persone che ne sono coinvolte e quali obiettivi si è posto per il gruppo.

L'atteggiamento dell'operatore dovrebbe mirare ad evidenziare le potenzialità, le risorse, gli aspetti positivi del "poter fare", anziché sottolineare i limiti, le difficoltà e le mancanze del "non poter fare" del gruppo.

Deve essere anche in grado di stimolare l'interazione tra i diversi membri del gruppo e, qualora ce ne fossero, a tirare fuori le diverse espressioni di conflitto che si sono create durante il dibattito per i diversi modi di pensare,

o di agire, in una determinata situazione. Per migliorare l'interazione dei vari membri importante è anche il posto dove il gruppo si riunisce, perciò l'operatore può interessarsi anche del luogo che gli sembra più adatto per l'incontro del gruppo (Noventa et al., 1990).

E' nel primo incontro che l'operatore, attraverso l'interazione con i diversi membri del gruppo, dovrebbe rendersi conto dei vari problemi che ci sono. Se i racconti delle diverse persone sono confusi, l'operatore deve essere in grado di connettere i vari punti in comune che sono presenti nelle diverse esperienze. Al termine di questo incontro è meglio fornire una sintesi, cioè una visione d'insieme in cui sottolineare gli aspetti in comune e la condivisione delle tematiche emerse, nonché la positività delle differenze individuali (Noventa et al., 1990).

11. La valutazione del gruppo

Il processo di valutazione dovrebbe tenere conto delle caratteristiche costitutive del gruppo (presenza/assenza di operatori, di familiari ecc.) del "problema" sulla cui base si è aggregato il gruppo, nonché degli obiettivi specifici e generali che si sono posti nella formulazione del programma.

I criteri attraverso cui procedere nella valutazione non possono essere ricondotti solo ad un modello scientifico tradizionale di tipo quantitativo, ma si devono introdurre metodologie più di tipo qualitativo che mettano in luce i diversi aspetti dell'interazione gruppale. Si possono senz'altro utilizzare alcuni indici di tipo quantitativo, quali:

- la continuità nella partecipazione del gruppo;
- il miglioramento dello stato di qualità della vita (salute fisica-psichica) (Bertin et al., 1983);
- il miglioramento di rapporti sociali e civili;
- il raggiungimento di obiettivi particolari del gruppo relativi al problema specifico affrontato.

(Noventa et al., 1990).

Esistono inoltre altri indicatori che valutano aspetti più relazionali e comunicativi attraverso metodologie quali l'osservazione del gruppo, la registrazione degli incontri, l'analisi dei flussi comunicativi (Niero, 1987).

Il processo di valutazione potrà essere valorizzato per il miglioramento di:

- la vita del gruppo, contribuendo a renderla sempre più vicina alle aspettative dei partecipanti [...];
- la qualità di partecipazione delle singole persone ai gruppi e dei gruppi alla vita degli enti, istituzioni, associazioni e delle comunità in cui sono inseriti;
- la produzione del gruppo in termini di relazioni interpersonali all'interno e all'esterno [...];
- la politica generale e le prestazioni dell'ente, istituzione o associazione per cui l'operatore lavora;
- la cultura e le capacità professionali e personali degli operatori stessi;
- le capacità professionali di comprensione, comunicazione, espressione e socializzazione dei partecipanti e degli operatori.

(Bolocan Parisi et al., 1988).

Terza parte:

**Somministrazione del test
S.T.A.I.**

Il fattore ansia nella Sindrome di Ondine

1. Differenza tra ansia di “stato” e di “tratto”

Come già detto in precedenza l'ansia che scaturisce dalla malattia è costante, in quanto la famiglia è costantemente preoccupata per il futuro del bambino.

In base a questo mi è sembrato opportuno indagare il parametro dell'ansia nelle famiglie che hanno un bambino che soffre di questa patologia.

Il Dizionario di Psichiatria pubblicato a cura dell' "American Psychiatric Association" definisce l'ansia come uno stato "di apprensione, tensione, di disagio che scaturisce dall'anticipazione di un pericolo, la cui provenienza è in gran parte sconosciuta o non riconosciuta. Essa si accompagna a modificazioni fisiologiche simili a quelle della paura, ma si distingue da quest'ultima in quanto la paura è la risposta emotiva ad una minaccia o ad un pericolo coscientemente riconosciuto e di solito esterno. L'ansia può essere considerata patologica quando è presente in grado tale da interagire con l'efficienza della vita, il conseguimento di obiettivi la soddisfazione desiderata e un ragionevole benessere emotivo" (1978).

Nello "State-Trait Anxiety Inventory" (S.T.A.I) di C. D. Spielberger si fa differenza sui due parametri dell'ansia: quella di "stato" e quella di "tratto". I primi a scoprire questi due tipi di parametri furono Cattell e Scheier (1961; 1963, in Spielberger 1989), successivamente rielaborate da Spielberger (1966; 1972; 1976; 1979).

Tale teoria divide l'ansia nello stato transitorio, sezioni temporali di passaggio durante il corso della vita (Thorne, 1966), e nell'ansia intesa

come tratto relativamente stabile di personalità, caratterizzata dalle reazioni emozionali (Spielberger, 1972).

Lo stato d'ansia può variare d'intensità e, anche se è un fenomeno transitorio, può ripresentarsi in associazione a stimoli specifici. Essa da un sentimento d'insicurezza, impotenza di fronte ad un danno percepito; da questa scaturisce preoccupazione oppure tendenza a fuggire e ad evitare la minaccia (Baker, 1980, cit. in Comunian, 1980).

I tratti della personalità invece sono definiti come differenze relativamente durevoli tra gli individui, nella tendenza specifica a percepire il mondo in un dato modo e nella disposizione a reagire o a comportarsi in maniera specifica con una regolarità prevedibile (Spielberger, 1989).

L'ansia di tratto può dunque riflettere le differenze individuali nella frequenza e nell'intensità con le quali gli stati d'ansia possono essersi manifestati nel passato e nella probabilità che possano essere sperimentati in futuro. Più alti sono i livelli di ansia di tratto e più probabile è che un individuo possa sperimentare punte elevate di ansia di stato in situazioni percepite come minacciose (Meazzini, Corao, 1978).

Nel modello elaborato da Spielberger è fondamentale la distinzione tra "stress" (caratteristiche oggettive della situazione stimolo, che può essere reale o indotta sperimentalmente) e "threat" (valutazione soggettiva da parte dell'individuo) (1970).

2. Costruzione e sviluppo della S.T.A.I.

La costruzione del test iniziò nel 1964 con l'elaborazione di un unico gruppo di item sia per l'ansia di stato che per quella di tratto, anche se somministrato con diverse modalità. Successivamente, dopo vari studi, si modificarono le procedure e gli item dei test in quanto, alcuni item, anche cambiando la modalità di somministrazione, non si potevano distinguere le due diverse dimensioni dell'ansia. Per esempio alla domanda "mi sento

molto ansioso” si aveva lo stesso tipo di punteggio nel calcolo del tratto che in quello dello stato, in quest’ultimo infatti il parametro doveva diminuire o aumentare a seconda se la situazione in cui veniva somministrato, indotta sperimentalmente, evocava rilassamento o stress. Furono anche isolati i fattori di ansia presente con quelli di ansia assente, calcolando in modo inverso il primo parametro dal secondo, dal momento che sono parametri opposti.

Tra il 1979/80 Spielberg elaborò la forma attuale del test, quella oggi in uso ponendosi come scopo di:

- sostituire gli item che apparivano più connessi con la depressione (es: ho voglia di piangere) con item che davano maggiore importanza all’ansia;
- migliorare la struttura della scala TRATTO con un più adeguato bilanciamento tra le voci dell’ansia presente (es: mi sento nervoso) e dell’ansia assente (es: mi sento calmo).

Oggi il test si presenta con 20 item per l’ansia di stato e 20 per l’ansia di tratto. Sono richieste le generalità di chi compila il test e ci sono le istruzioni di come eseguirlo.

Le domande, per quanto riguarda lo stato sono, rispettivamente in ordine di numerazione: mi sento calmo; mi sento sicuro; sono teso; mi sento sotto pressione; mi sento tranquillo; mi sento turbato; sono attualmente preoccupato per possibili disgrazie; mi sento soddisfatto; mi sento intimorito; mi sento a mio agio; mi sento sicuro di me; mi sento nervoso; sono agitato; mi sento indeciso; sono rilassato; mi sento contento; sono preoccupato; mi sento confuso; mi sento disteso; mi sento bene.

Le domande, per quanto riguarda il tratto sono, rispettivamente in ordine di numerazione: mi sento bene; mi sento teso e irrequieto; sono soddisfatto di me stesso; vorrei poter essere felice come sembrano essere gli altri; mi sento un fallito; mi sento riposato; io sono calmo, tranquillo e padrone di me; sento che le difficoltà si accumulano tanto da non poterle superare; mi

preoccupo troppo di cose che in realtà non hanno importanza; sono felice; mi vengono pensieri negativi; manco di fiducia in me stesso; mi sento sicuro; prendo decisioni facilmente; mi sento inadeguato; sono contento; pensieri di scarsa importanza mi passano per la mente e mi infastidiscono; vivo le delusioni con tanta partecipazione da non poter togliermele dalla testa; sono una persona costante; divento teso e turbato quando penso alle mie attuali preoccupazioni.

La procedura della selezione degli item per la forma Y (forma definitiva, quella precedente indicata con X) è descritta in dettaglio da Spielberger et al. (1980).

3. Uso del test e modalità di calcolo dei punteggi

Dal momento che le famiglie con bambini affetti da questa patologia sono disseminate un po' ovunque sul territorio nazionale, la modalità di somministrazione è avvenuta per posta, anche se precedentemente, avevo avuto l'occasione d'incontrarle. Il test è stato mandato nel periodo di inizio vacanze ed è tornato indietro entro la prima quindicina di luglio.

Il test non richiede limiti di tempo ma di solito per compilarlo tutto bastano 15 minuti.

Per rispondere alla scala di stato gli esaminati segnano il numero posto sul lato destro di ogni affermazione (sopra elencate) che meglio descrive l'intensità dei loro sentimenti in quel momento: 1) per nulla; 2) un po'; 3) abbastanza; 4) moltissimo.

Per rispondere alla scala di tratto gli esaminati segnano il numero posto sul lato destro di ogni affermazione (sopra elencate) che meglio descrive come si sentono generalmente, valutando la frequenza con cui provano sentimenti di ansia: 1) quasi mai; 2) qualche volta; 3) spesso; 4) quasi sempre.

A ogni voce della S.T.A.I. è attribuito un punteggio ponderato che va da 1 a 4.

La valutazione 4 indica la presenza di un alto livello di ansia in 10 affermazioni della scala di stato e in 11 item della scala di tratto (“sono spaventato mi sento agitato”). Un uguale valutazione indica l’assenza di ansia per i restanti quesiti (“mi sento calmo”, “sono rilassato”). I punteggi valutati degli item dell’ansia presente sono gli stessi dei numeri indicati sulla scheda del test, mentre quelli per l’ansia assente vanno invertiti: le risposte 1, 2, 3, 4 sono valutate rispettivamente 4, 3, 2, 1.

Gli item dell’ansia assente, per i quali i punteggi ponderati vanno invertiti, nelle due diverse scale sono:

- per la scala di stato: 1, 2, 5, 8, 10, 11, 15, 16, 19, 20;
- per la scala di tratto: 21, 23, 26, 27, 30, 33, 34, 36, 39.

Per ottenere i punteggi delle due scale si sommano semplicemente i punteggi dei 20 item che costituiscono ciascuna scala, tenendo conto del fatto che i punteggi sono capovolti per le domande sopra riportate.

I punteggi di entrambe le scale possono variare da un minimo di 20 a un massimo di 80.

Se gli esaminati non rispondono a una o due domande di una delle scale, per calcolare il punteggio complessivo si procede in questo modo:

- si determina la media aritmetica del punteggio ottenuto alle domande alle quali ha risposto;
- si moltiplica questo risultato per 20 e lo si arrotonda per eccesso al più vicino numero intero.

La S.T.A.I. può essere somministrato sia a singole persone che a gruppi.

Per una più facile valutazione dei punteggi conseguiti nelle due parti del test ho fatto riferimento alle apposite griglie di correzione già date in Spielberger (1989).

Le norme italiane della forma Y sono basate su 3 diversi parametri, ma quelli che m'interessano per la mia ricerca sono i parametri basati sugli adulti lavoratori (la fascia d'età è suddivisa in tre parti: valori che vanno dai 18 a 39 anni, dai 40 ai 49, da 50 ai 75; di conseguenza se si riscontrano dati grezzi uguali per la stessa scala, ma la fascia d'età è diversa, i valori dei punti T saranno diversi) e studenti scuole medie superiori. I punteggi sono divisi per sesso, maschi e femmine. I dati sono espressi sia in ranghi percentili che in punti T, per la mia ricerca mi sono avvalsa dei punti T. Dal momento che i dati sono già trasformati in punti T e i valori vanno da 20 a 80 si può dire che i soggetti che hanno un punteggio tra 40 e 60 hanno il livello d'ansia nella norma, quelli che hanno il punteggio al di sotto del 40 hanno un basso livello d'ansia e quelli che ce lo hanno al di sopra del 60 un alto livello d'ansia. Nelle griglie i valori dell'ansia di stato sono più bassi di quelli dell'ansia di tratto, il che significa che le condizioni di somministrazione erano relativamente buone (neutre). Per questa ragione sono un buon parametro per comprendere meglio se ci sono differenze significative tra questo campione e quello di soggetti che hanno a che fare con la Sindrome di Ondine.

4. Risultati della ricerca

Nella seguente tabella sono riportati in ordine di età i valori grezzi degli adulti lavoratori maschi (padri) sia per lo stato che per il tratto con i relativi punti T.

Il primo valore corrisponde ad un ragazzo affetto dalla patologia che per età rientra nella fascia adulti.

Età maschi	Dati grezzi di stato	Valore di stato in punti T	Dati grezzi di tratto	Valore di tratto in punti T
25	39	51	37	47
30	65	81	51	64
32	54	70	57	71
33	35	50	29	41
36	39	54	46	59
38	30	44	25	37
39	40	55	46	59
40	48	60	44	56
40	31	42	32	44
41	32	43	35	47
42	40	51	31	43
42	33	44	42	54
43	47	59	49	62
45	36	47	33	45
46	34	45	29	41
52	47	57	37	47
54	31	42	33	43
54	61	70	62	71
57	55	64	57	66

Nella seguente tabella sono riportati, con lo stesso criterio della tabella qui sopra, i valori delle donne adulte lavoratrici (mamme).

Età femmine	Dati grezzi di stato	Valore di stato in punti T	Dati grezzi di tratto	Valore di tratto in punti T
30	37	48	39	47
33	26	37	36	44
35	43	53	43	51
37	39	49	39	47
37	36	36	25	44
45	54	64	45	53
48	37	46	42	50
49	49	57	47	55

Nella seguente tabella sono riportati, con lo stesso criterio delle tabelle qui sopra, i valori dei maschi che frequentano la scuola superiore.

Età maschi	Dati grezzi di stato	Valore di stato in punti T	Dati grezzi di tratto	Valore di tratto in punti T
16	25	39	20	29
18	25	39	40	51

Nella seguente tabella sono riportati, con lo stesso criterio delle tabelle qui sopra, i valori delle femmine che frequentano la scuola superiore.

Età femmine	Dati grezzi di stato	Valore di stato in punti T	Dati grezzi di tratto	Valore di tratto in punti T
15	27	30	27	36
16	32	35	46	40
17	40	44	40	47
20	66	71	56	62

I valori in corsivo indicano un'ansia più bassa del normale, i valori in grassetto più alta del normale.

5. Conclusioni

Per concludere possiamo affermare dopo aver ricavato i dati che:

- la maggior parte delle persone hanno il valore dell'ansia che rientra nella normalità sia per quanto riguarda lo stato che per quanto riguarda il tratto;
- ci sono 4 soggetti, tra cui 2 ragazzi, che hanno rilevato un'ansia di stato leggermente più bassa del normale, mentre l'ansia di tratto risulta normale;
- ci sono 5 soggetti, tra cui 4 padri, che hanno un livello d'ansia, sia stato che tratto, superiore alla normalità;
- ci sono 2 soggetti che hanno sia l'ansia di stato che di tratto poco più bassa del normale;
- solo in un soggetto si riscontra solo il livello di tratto un po' più basso del normale;
- solo in un soggetto si riscontra solo il livello di tratto un po' più alto del normale;
- solo in un soggetto si riscontra solo il livello di stato un po' più alto del normale.

Conclusioni

Com'è risultato dalla mia ricerca l'ansia delle persone che si trovano a convivere con questa malattia rientra nei parametri normali, nonostante la realtà in cui vivono non sia per niente facile.

Quando, infatti, ho partecipato ad uno dei convegni organizzati dall'A.I.S.I.C.C., tenuto nell'Aprile del 2006 nei pressi di Firenze, ho avuto modo di conoscere in prima persona alcune delle famiglie alle quali ho somministrato il test. L'atmosfera che regnava fra queste persone era di serenità. Alcuni mi hanno raccontato anche l'esperienza che hanno avuto con delle figure professionali ed altri mi hanno accennato anche a come vivono la situazione dal punto di vista emotivo. Queste persone, anche se prima non mi avevano mai vista, mi hanno accolto con molto calore e sono state anche molto gentili nel mettermi al corrente d'alcuni aneddoti della loro realtà, a prestarsi, successivamente, a compilare i test che ho mandato e a fornirmi ciò che avevano a disposizione per la stesura del mio lavoro.

Da ciò si può capire come questo gruppo d'auto/mutuo aiuto del quale queste famiglie fanno parte sia riuscito a fornire ai suoi diversi membri un ambiente rilassato, informale, ma bene organizzato, nel quale tutti si trovano a conoscersi e sostenersi a vicenda.

Il fatto anche che il gruppo sia riconosciuto a livello nazionale è importante, poiché ciò dà la sicurezza, alle persone che ne fanno parte, che ci sia sempre un maggiore interesse per questa patologia (per esempio il primo convegno che riguarda gli aspetti qualitativi della vita in Italia sulla CCHS si terrà nel 2007), che sia possibile riconoscere un'identità e un ruolo a queste persone che vivono questa situazione. Ciò potrebbe comportare una maggiore sensibilità e un maggiore aiuto nei confronti di queste famiglie da parte degli enti pubblici.

Bibliografia

American Thoracic Society. Care of the child with a chronic tracheostomy. *Am J Respir Care Med*, 2000; 161: 297-308.

American Psychiatric Association, Dizionario di psichiatria, Ed. New Compton, Città di Castello, 1978.

Amiel J., Laudier B., Attiè-Bitach T., Trang H., De Pontual L., Gener B., Triochet D., Etchevers H., Ray P., Siminneau M. et al. Polyalanine expansion and frameshift mutations of the paired-like homeobox gene PHOX2B in congenital central hypoventilation syndrome. *Nat Genet* 2003; 33: 459-461.

Amins RS., Fiton CM.. Tracheostomy and home ventilation in children. *Semin Neonatal* 2003; 8 (2): 127-135.

Berne RM., Levy MN.. Fisiologia. 2000. Casa editrice Ambrosiana, Milano.

Bertin G., Niero M., Ziglio E., “Politiche di welfare state e politiche decisionali”, UNICOPOLI, Milano, 1983.

Bolocan Parisi L. G., Gervasio Carbonaro G., Vicini Bennici A., “Il lavoro di gruppo”, NIS, Roma, 1988.

Bower RJ., Adkins JC.. Ondine's curse and neurocristopathy. *Clin Pediatr* 1980; 19: 665-668.

Carnevale A.F., Alexander E., Davis M., Rennick J., Troini R. Daily Living With Distress and Enrichment : The Moral Experience of Families With Ventilator-Assisted Children at Home, 2006.

Cattell R. B., Scheier I.H., The meaning and measurement of neuroticism and anxiety, The Roland Press Company New York, 1961.

Chen ML., Keens TG.. Congenital central hypoventilation syndrome: not just another rare disorder. *Paediatr Respir Rev* 2004; 5: 182-189.

Dauger S., Pattyn A., Lofaso F., Gaultier C., Goridis C., Gallego J., Brunet JF.. PHOX2B controls the development of peripheral chemoreceptors and afferent visceral pathways. *Development* 2003; 130: 6635-6642.

Devriendt K., Fryns JP, Naulaser G., Devliger H., Alliet P.. Neuroblastoma in a mother and congenital central hypoventilation in her daughter: variable expression of the same genetic disorder. *Am J Med Genet* 2000; 90: 430-431.

Faure C., Viarme F., Cargill G., Navarro J., Gaultier C., Trang H.. Abnormal esophageal motility in children with congenital central hypoventilation syndrome. *Gastroenterology* 2002; 122: 1258-1263.

Gaultier C., Amiel J., Dagers, Trang H.A., Lyonnet S., Gallego J, Simmonneau M.. Genetics and Early Disturbances of Breathing Control: The Genetics of Childhood Disease and Development: A Series of Review Articles. *Pediatr Res* 2004; 55 (5): 729-733.

Gozal D.. Congenital central hypoventilation syndrome: an update. *Pediatr Pulmon* 1998; 26: 273-282.

Guilleminault C., McQuitty J., Ariagno RL., Challaman MJ., Korobkin R., McClead RE.. Congenital central alveolar Hypoventilation Syndrome in six infants. *Pediatrics* 1982; 70: 684-694.

Haddad GG., Mazza NM., Defendini R., Blanc WA., Driscoll JM., Epstein MF., Epstein RA., Mellins RB.. Congenital failure of automatic control of ventilation, gastroenterical motility and heart rate. *Medicine* 1978; 57: 517-526.

Hough M., “Abilità di counseling: manuale per la prima formazione”. Casa Editrice Erickson, 1999.

Katz A.H., Bender E., “The Strenghtin US: Self-Help Groups in the Modern World”, FranklinWatts, New York, 1976 (in Noventa et al.,1990).

Kropotkine P., “Il mutuo appoggio: fattore dell’evoluzione”, Società Tipografica Editrice Bolognese – Bologna- 1950.

Mararzita ML., Maher BS., Cooper ME., Silvestri JM., Huffman AD., Smok-Pearsall SM., Kowal MH., Weese-Mayer DE. Genetic segregation analysis of automatic nervous system dysfunction in families of probands with idiopathic congenital central hypoventilation syndrome. *Am J Med Genet* 2001; 3: 229-236.

Marcus CL., Jasen MK., Poulsen SE, Keens TA., Nield LE., Lipsker LE., Keens TG.. Medical and psychosocial outcome of children with congenital central hypoventilation syndrome. *J Pediatr* 1991; 119 : 888-895.

Marcus CL., Livingstone FR., Wood Se., Keens TG.. Hypercapnic and hypoxic ventilatory responses in parents and siblings of children with congenital central hypoventilation syndrome. *American Review of Respiratory Disease* 1991; 144: 136-140.

Meazzini P., Corao A., Apprendimento ed emozioni. Ed. Giunti Barbèra, Firenze. 1978.

Mellins RB., Balfour HH. jr., Turino GM., Winters RW. Failure of automatic control of ventilation (Ondine's course). *Medicine* 1970; 49: 487-504.

Migliori C., Cavazza A., Motta M., Bottino R., Chirico G., Early use of nasal BiPAP in two infants with congenital central hypoventilation syndrome. *Acta Paediatr* 2003; 92(7): 827-835.

Mitchell RA., Burger AJ. Neural regulation of respiration. *Am Rev Respir Dis* 1975; 111: 206.

Niero M., "Paradigmi e metodi di ricerca sociale", Cooperativa Nuovo Progetto, Vicenza, 1987.

Noventa A., Nava R., Oliva F., "Self Help: promozione della salute e gruppi di auto-aiuto" Edizioni gruppo Abele, 1990.

Paton JY., Swaminathan S., Sargent CW., Keens TG. Hypoxic and hypercapnic ventilatory responses in awake children with congenital central hypoventilation syndrome. *Amer Rev Respirant Dis* 1989; 140: 368-372.

Pini P., “Auto aiuto e salute mentale”. Fondazione “Istituto Andrea Devoto”, 1994.

Piumelli R., Donzelli GP., Ernst CM., Moroni M., Profeti C., Scarano E., Vecchi C., Schober JG., Meisner H. Diaphragmatic “pacing” in the treatment of congenital central hypoventilation syndrome (Ondine’s Course) : first case in Italy. *Riv Ital Pediatr* 1990 ; 16 : 735-738.

Riessman F., “The Helper Therapy Principle”, 1965, *Social Work*, 10 (in Noventa et al., 1990).

Severinghaus J., Mitchell RA. Ondine’s course-failure of respiratory center automaticity while awake. *Clin Res* 1962; 10: 122.

Shannon DC., Marsland DW., Gould JB., Callahan B., Todres ID., Dennis J. Central hypoventilation during quite sleep in two infants. *Pediatrics* 1976; 57: 342-346.

Silverman P. R., “I gruppi di mutuo aiuto”. Edizioni Centro Studi “M.H. Erickson” Trento, 1989.

Silvestri JM., Weese-Mayer DE., Flanagan EA. Congenital central hypoventilation syndrome: Cardiorespiratory responses to moderate exercise, simulating daily activity *Pediatr Pulmonol* 1995; 20; 89-93.

Silvestri JM., Hanna BD., Volgman AS., Jones JP., Brnes SD., Weese-Mayer DE. Cardiac rhythm disturbances among children with idiopathic congenital central hypoventilation syndrome. *Pediatr Pulmonol* 2000; 29; 351-35.

Silvestri JM., Chen ML., Weese-Mayer DE., Mc Quitty JM., Caraveth HJ., Nielson DW., Borowitz D., Cerny F. Idiopathic congenital central hypoventilation syndrome: the next generation. *Am J Med Genet* 2002; 112: 46-50.

Spielberger C. D., *Anxiety: currents trends in theory and research*, Academic Press New York & London, 1972.

Spielberger C. D., *The nature and measurement of anxiety*, Washington, D. C., Hemisphere/Wiley, 1976.

Spielberger C. D., *Preliminary manual for the State-Trait Personality Inventory*, University of South Florida, 1979.

Spielberger C. D., "Inventario per l'ansia di "STATO" e di "TRATTO" forma Y". Organizzazioni speciali Firenze, 1989.

Spielberger C. D., Gorsuch R. L., *Mediating processes in verbal conditioning*, Final report to the National Institutes of Health, U. S. *Public Health Service on Grants*, 1966.

Spielberger C. D., Gorsuch R. L., Lushene R. E., Manual for the State-Trait Anxiety Inventory (Self-Evaluation Questionnaire); Palo Alto, C.A., Consulting Psychologists Press, 1970.

Spielberger C. D., Vagg P. R., Barker L. R., Donham G. W. e Westberry L. G. (1980), The factor structure of the State-Trait Anxiety Inventory, In I. G. Sarason e C. D. Spielberger (Eds), Stress and Anxiety (vol. 7), New York, Hemisphere/Wiley, 1980.

Sritippayawan S., Hamutctu R., Kun SS., Ner Z., Ponce M., Keens TG. Motherdaughter transmission of congenital central hypoventilation syndrome *Am J Respir Crit Care Med* 2002; 166: 367-369.

Staub NC. Basic respiratory physiology. Churchill Livingstone 1991. New York.

Tibbalis J., Henning RD. Noninvasive ventilatory strategies in the management of a newborn infant and three children with congenital central hypoventilation syndrome. *Pediatr pulmonol* 2003; 36(6): 544-548.

Taruscio D., Salerno P., Rapporti ISTISAN 03/43 ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA' Malattie rare in età pediatrica. Istituto Superiore di Sanità. 2003.

Thorne F. C., Theory of the psychological state, *Journal of Clinical Psychology*, 1966: 22, 127-135.

Tognetti Bordogna M., "Promuovere i gruppi di self help", Franco Angeli Milano, 2002.

Trang H., Dehan M., Beaufils F., Zaccaria I., Amiel J., Gaultier C. The French Congenital Central Hypoventilation Syndrome Registry. *Chest* 2005; 127: 72-79.

Trang H., Girard A., Laude D., Elghozi JL. Short-term blood pressure and heart variability in congenital central hypoventilation syndrome (Ondine's curse). *Clin Science* 2005; 108: 225-230.

Vanderlaan M., Holbrook C. R., Wang M., Tuell A., Gozal D.. Epidemiologic Survey of 196 Patients With Congenital Central Hypoventilation Syndrome, 2004: 37:217-229.

Weese-Mayer DE., Silvestri JM., Menzies LJ., Morrow-Kenny AS., Hunt CE., Hauptman SA.. Congenital central hypoventilation syndrome: diagnosis, management, and long-term outcome in thirty-two children *J. Pediatr* 1992; 120: 381-387.

Weese-Mayer DE., Shannon DC., Keens TG., Silvestri JM. American Thoracic Society statement on the diagnosis and management of idiopathic congenital central hypoventilation syndrome. *Am J Res Crit Care Med* 1999; 160: 368-373.

Weese-Mayer DE., Silvestri JM., Huffman AD., Smok-Pearsall SM., Kowal MH., Maher B., Cooper ME., Marazita ML. Case/control family study of autonomic nervous system dysfunction in idiopathic congenital central hypoventilation syndrome. *Am J Med Genet* 2001; 100: 237-245.

Weese-Mayer DE., Berry-Kravis EM., Zhou L., Maher BS., Silvestri J.M., Curran ME., Marazita ML. Idiopathic congenital central hypoventilation syndrome: analysis of genes pertinent to early autonomic nervous system embryologic development and identification of mutations in PHOX2B. *Am J Med Genet* 2003; 123: 267-278.

Weese-Mayer De., Berry-Kravis EM. Genetics of congenital central hypoventilation syndrome. *Am J Res Crit Care Med* 2004; 170: 16-21.

Weese-Mayer DE., Berry-Kravis EM., Zhou L., Maher BS., Curran ME., Silvestri JM., Marazita ML. Sudden infant death syndrome: case-control frequency differences at genes pertinent to early autonomic nervous system embryologic development. *Pediat Res* 2004; 56: 391-395.

SITOGRAFIA

http://autoaiuto.altervista.org/hm/cos_e.html

http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=283

http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-IT.pdf

<http://www.icp.mi.it/sapre>

<http://www.iss.it/notiziario/vol14n7/art2.htm>

<http://www.policlinico.it>

http://www.regione.piemonte.it/sanita/program_sanita_/dip_materno_inf/dwd/respiratoria.doc

<http://www.sindromediondine.it/it/index.asp>

<http://web4health.info/it/print/therapy-self-care.htm>

Ringrazio la dottoressa Benedetti Monica e il dottore Morandi Francesco:
per la stesura del mio lavoro mi sono avvalsa di alcune informazioni tratte

dal materiale che hanno presentato, rispettivamente, al convegno di Brescia e Firenze.