

#### CORSI DI LAUREA IN INFERMIERISTICA

Presidente Prof. Augusto PANÀ

### Sede Asl Roma C

Le malattie rare genetiche: studio ed analisi del ruolo infermieristico nell'assistenza di una persona affetta da Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

Relatori: Dottor Gianni Martelli Studente: Piera

Dott.ssa Elisabetta Zuchi Cacchioni

Anno accademico: 2008/2009

"Non dimenticare che non posso vedere me stesso. Il mio ruolo è quello di colui che guarda nello specchio"

Jacques Rigaut, poeta francese (1898-1929)

# Indice

Lntr	oduzione	pag	g 6
Capi	tolo 1: Semeiotica della Fibrodisplasia Ossificante		
Prog	ressiva	pa	g 9
	1.1 Patogenesi della Fibrodisplasia Ossificante		
	Progressiva	pa	g 9
	1.2 Cenni di epidemiologia	pag	10
	1.3 Storia ed evoluzione	pag	12
	1.4 Basi genetiche della Fibrodisplasia Ossificante		
	Progressiva	pag	16
	1.5 Il ruolo del Sistema Immunitario nella Fibrodisp	lasia	
	Ossificante Progressiva	pag	20
	1.5.1 Perché il Trapianto di Midollo Osseo potrebbe	non	
	essere in grado di curare o trattare la Fibrodisplasia		
	Ossificante Progressiva	pag	20
	1.5.2 Trapianto Midollo Osseo	pag	22
	1.5.3 Come il T.M.O. potrebbe trattare con successo	0 0	
	curare la FOP? Ipotesi di		
	terapia	pag	23
	1.6 Qualità di vita dei malati affetti	pag	25
	1.7 Prognosi di vita	paa	28

Capitolo 2: Diagnostica clinica	pag 30
2.1 Indagini diagnostico-strumentali	pag 30
2.2 Procedure per la definizione della diagnosi	pag 32
Capitolo 3: Casi clinici	pag 36
Capitolo 4: Bisogni assistenziali	pag 41
4.1 Obiettivi dell'assistenza infermieristica	pag 41
4.2 Classificazione dei bisogni di assistenza del p	aziente
affetto da Fibrodisplasia Ossificante Progressiva	pag 44
4.2.1 Primo stadio	pag 49
4.2.2 Secondo stadio	pag 50
4.2.3 Terzo stadio	pag 62
4.2.4 Quarto stadio	pag 70
4.3 Prevenzione delle lesioni	pag 88
4.4 Assistenza infermieristica nel supporto emoz	ionale del
paziente	pag 92
Capitolo 5: Approccio terapeutico	pag 95
5.1 Vie di somministrazione	pag 95
5.1.1 Somministrazione orale	pag 95
5.1.2 Somministrazione per endovena	pag 96
5.2 Terapia farmacologia	pag 99

5.3 Gestione sintomatica della ribrodispiasia Oss	siticante			
Progressiva sintomatica	pag 112			
5.4 Terapia acquatica	pag 114			
5.5 Strategie di riabilitazione	pag 114			
5.5.1 Riabilitazione respiratoria	pag 116			
5.5.2 Programmi di riabilitazione	pag 120			
Capitolo 6: Complicazioni legate alla patologia	pag 126			
Capitolo 7: Legislazione sanitaria in materia	pag 130			
7.1 Legislazione nazionale	pag 130			
7.2 Finanziamenti delle Malattie Rare	pag 131			
7.3 Legislazione socio-assistenziale e				
previdenziale	pag 131			
7.4 Legislazione Nazionale: l'esempio della region	ne			
Piemonte	pag 147			
Conclusioni	pag 148			
Allegati	pag 150			
Allegato numero uno				
Allegato numero due				
Allegato numero trepo				
Allegato numero quattropag 158				
Allegato numero cinquepag				
Allegato numero seipo				

Foto	pag 122
Bibliografia	pag 122
Sitografia	pag 222

### Introduzione

Questa tesi si propone di illustrare una malattia rara, la Fibrodisplasia Ossificante Progressiva, di valutarne gli aspetti etiopatogenetici, i progressi diagnostico-terapeutici e soprattutto le problematiche infermieristiche inerenti l'assistenza infermieristica.

L'infermiere professionista dovrà adoperarsi per rispondere alle esigenze del paziente, supportandone le attività quotidiane al fine di garantire un'assistenza dignitosa e sostenendo le sue funzioni psichiche per evitarne l'isolamento, l'immobilità, l'ansia e le diverse alterazioni e riduzioni fisiche che la patologia comporterà.

L'infermiere dovrà inoltre evitare il più possibile che le complicazioni legate alla patologia compromettano in modo importante l'integrità della persona, dovrà assicurarsi che il paziente soffra il meno possibile per le cure che le complicazioni comportano.

Altro nome per intendere la Fibrodisplasia Ossificante Progressiva è "malattia dell'uomo di pietra". È definita in questo modo poiché la caratteristica di tale malattia è l'eccessiva ed impropria formazione di osso ovungue nel corpo che, con un processo biochimico, chiamato ossificazione eterotopica, finisce la secondo per imprigionare persona in un L'ossificazione eterotopica può iniziare nella prima infanzia, ma può anche essere indotta in tarda età da: traumi, interventi chirurgici od odontoiatrici, iniezioni intramuscolari; è episodica e progressiva. Questo processo anomalo provoca l'anchilosi, cioè il blocco: del movimento, delle articolazioni, dello scheletro, dei muscoli, del tronco, degli arti e della mandibola, con consequenti progressive limitazioni nei movimenti.

Lo scopo di questa tesi è di evidenziare le competenze infermieristiche nell'assistenza ai pazienti portatori di Fibrodisplasia Ossificante Progressiva. A tale scopo la struttura della tesi è suddivisa in sette capitoli, dei quali: i primi due dedicati alla descrizione della malattia, il terzo descrive due casi clinici, il quarto è dedicato ai bisogni assistenziali di queste persone, per tal scopo sono state create griglie personalizzate per ogni stadio della malattia opportunamente divisa in quattro stadi, dove vengono elaborati i piani di assistenza infermieristica e protocolli utili per la risoluzione dei problemi di salute del paziente, il quinto e il sesto affrontano l'approccio terapeutico e

le complicazioni legate alla patologia e per ultimo c'è il capitolo della legislazione sanitaria cui questi pazienti

### Glossario

Per facilitare la scorrevolezza della tesi, verrano utilizzate le seguenti sigle di abbreviazione:

FOP: Fibrodisplasia Ossificante Progressiva;

OE: ossificazione eterotopica;

BMP: bone morphogenetic proteins-> proteine morfogenetiche dell'osso;

ACVR1-> Activin Receptor Type IA;

CVP: catetere venoso periferico;

Os: orale;

Ev: endovena;

Im: intramuscolo;

TIS: sindrome da insufficienza toracica

# Capitolo 1 "Semeiotica della Fibrodisplasia Ossificante Progressiva"

## 1.1 Patogenesi della FOP

"La FOP è caratterizzata da un raro disordine genetico a trasmissione autosomica dominante ad espressione clinica variabile, contrassegnato dalla presenza di malformazioni ossee evidenti fin dalla nascita (alluce valgo ed osteogenesi eterotopica) e dalla progressiva formazione di tessuto osseo nei muscoli scheletrici, nei tendini e nei legamenti." Questa malattia ha esordio nelle prime 2 decadi di vita e si manifesta comparendo nel tessuto sottocutaneo delle regioni cervicali e scapolari, e con tumefazioni calde di consistenza solida, che tendono ad ingrandirsi, diventando sempre più dure. Successivamente il processo coinvolge anche: il busto, il quale subisce delle deformazioni che possono causare possibili complicazioni

<sup>&</sup>lt;sup>1</sup> Kaplan FS, Glaser, DL, Hebela N, Shore EM. 2004 Heterotopic ossification. J Am Acad Orthop Surg 12:116–125.

respiratorie; l'addome e gli arti. Possono essere presenti deficit dell'udito e malformazioni del padiglione auricolare; è anche possibile la compromissione della masticazione.

Oltre all'induzione (a volte dolorosa) del segmento interessamento, si assiste alla deformazione, alla ritrazione ed alla progressiva immobilizzazione delle articolazioni.

Studi internazionali svolti, hanno notato che la progressione della malattia avviene tipicamente nelle regioni: dorsali, assiali, craniche e prossimali del corpo, poi in un secondo momento le regioni: ventrali, appendicolari, caudali e distali.

"La causa della malattia è stata evidenziata nell'aprile 2006: si ritiene che le Bone Morphogenetic Proteins (BMP), abbiano un ruolo (diretto od indiretto) poiché c'è un gene localizzato sul braccio lungo del cromosoma 4 che codifica per la proteina BMP-4, importante per il corretto sviluppo del tessuto osseo. Purtroppo una consulenza genetica è ancora difficile, poiché mancano marcatori biologici, però secondo gli esperti il rischio di trasmettere il difetto genetico della FOP alla successiva generazione è del 50%, a prescindere dal sesso del bambino, ed il rischio di avere un secondo figlio affetto, per una famiglia nella quale è presente un caso sporadico, è trascurabile.

I segni più comuni che si riscontrano nella FOP sono:

- brachidattilia delle dita;
- eredità autosomica dominante:

### 1.2 Cenni di epidemiologia

"La FOP è una malattia molto rara; i malati affetti da FOP nel mondo si stimano attorno ai 2000/2500, ma uno studio ha determinato che interessa circa 1 persona ogni 2 milioni e non ci sono differenze di razza, etnia o localizzazione geografica." 3

Da quanto descritto appare evidente la difficoltà di fornire dati certi sull'effettiva quantità delle persone affette da FOP. In Italia, attraverso il supporto delle associazioni dedicate al riguardo, si contano all'incirca 18 malati affetti da FOP, ma si stima che in realtà siano all'incirca 30.

<sup>&</sup>lt;sup>2</sup> http://www.orpha.net

<sup>&</sup>lt;sup>3</sup> Kaplan FS, Shore EM, Connor JM. 2002 Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP). In: Royce PM, Steinmann B. Connective Tissue and Its Heritable Disorders: Molecular, Genetic, and Medical Aspects 2nd Ed.. Wiley-Liss; John Wiley & Sons, Inc., New York, pp. 827–840.

#### Malati affetti FOP



Univoco segno della malattia, utile alla diagnosi di questa patologia, è la presenza nella quasi totalità dei casi, della malformazione congenita dell'alluce alla nascita, che appare più corto e deviato (alluce valgo), il restante quadro alla nascita depone per un aspetto normale. Dall'infanzia fino entro i 20 anni si formano, in maniera episodica e spesso come consequenza di traumi, noduli fibrosi dolenti che diventano ossei, più frequentemente riscontrati nel collo, nel dorso e nelle spalle, dando poi luogo ad OE. Il decorso della malattia è molto variabile per quanto riguarda la velocità di progressione ed il grado di limitazione (poiché è molto imprevedibile). "In seguito la FOP progredisce lungo il tronco e gli arti, rimpiazzando i muscoli sani con frammenti di ossa dell'aspetto normale. Questi frammenti, o ponti, bloccano gravemente la mobilità delle articolazioni; se si cerca di rimuoverli chirurgicamente si scatena un ulteriore ed ancora più aggressiva ossificazione, poiché ogni tipo di trauma accelera il decorso della FOP."4

Per alcune persone la malattia si sviluppa velocemente e possono passare mesi od anni, senza subire una crisi di OE, mentre in altri tale processo è più graduale e non dà tregua.

A detta del dottor Kaplan questa è l'unica malattia genetica presente nella letteratura medica che riesce a trasformare un organo in un altro.

### 1.3 Storia ed evoluzione

Le reali origini nella storia umana di questa malattia sono sconosciute, si possono collegare però a miti o racconti.

La Bibbia -Genesi capitolo 19, versetto 26- ad esempio, descrive la metamorfosi della moglie di Lot, che viene trasformata in una statua di sale quando, durante la fuga da Sodoma, si volge per guardare la città in fiamme, disobbedendo all'ordine divino, e per questo motivo sopraggiunge la punizione; si può inoltre pensare all'immagine desolata dei "Prigioni" di Michelangelo, od ancora al racconto del famoso scrittore Kafka "Le Metamorfosi" dove il protagonista una mattina si sveglia e si accorge di essere trasformato in un insetto.

<sup>&</sup>lt;sup>4</sup> Rocke DM, Zasloff M, Peeper J, Cohen RB, Kaplan FS. 1994 Age and joint-specific risk of initial heterotopic ossification in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. Clin Orthop 301:243-248.

Il primo caso di FOP che è stato descritto risale al 1692, e l'ha stilato il dottor Guy Patin, ma ia prima chiara descrizione è datata 1740, dai dottori John Freke, chirurgo londinese, ed un suo amico, dottor Henry Fielding, ed è stata documentata nell'atto filosofico "The Royal Society of London". "Il dottor Freke scrisse: "14 Aprile 1734, è venuto un ragazzo di 14 anni di buona salute; ha chiesto di noi in ospedale, vuole che gli curiamo le tumefazioni sulla schiena che hanno iniziato a svilupparsi circa tre anni fa, e che hanno continuato a crescere su molte altre parti della schiena, in particolare sul lato sinistro; esse si alzano su tutte le vertebre del collo fino a raggiungere l'osso sacro. Allo stesso modo si alzano da ogni costa del suo corpo, e si uniscono alle parti della schiena." <sup>5</sup>

Da allora molti medici di tutto il mondo, hanno studiato la FOP e contribuito alla sua conoscenza.

"L'alluce valgo come caratteristica della malattia è stato descritto per la prima volta dal dottor Frànkel nel 1871 come un'isolata anomalia; ma l'importante associazione dell'alluce valgo con la FOP è stata descritta dal dottor Helferich nel 1879. Il nome antico della FOP era miosite ossificante progressiva, questo termine è stato probabilmente assegnato dal dottor Von Dusch nel 1868. Il termine fibrosi ha poi sostituito il termine miosite nel ventesimo secolo per la conoscenza dei processi

\_

<sup>&</sup>lt;sup>5</sup> Peltier LF.1998 A case of extraordinary exostoses on the back of a boy.Clin Orthop 346:5-6.

infiammatori che devastano il tessuto connettivo muscolare che dà luogo alla formazione di osso eterotopico a livello dei muscoli, dei tendini e dei legamenti. Il dottor McKusick notò che i muscoli erano affetti in secondo luogo, e quindi adottò il termine fibrodisplasia nel 1972" 6



Per gli scienziati ed i medici che studiano questa patologia, è importante l'eredità che ha lasciato il signor Harry Eastlack Junior (nato nel novembre del 1933 a Philadelfia e morto nel novembre del 1973 a 40 anni), ovvero il suo scheletro. Il signor Eastlack ha lasciato il suo patrimonio al college "Mutter Museum" di medicina di Philadelfia. Per la sua importanza il suo scheletro è quello più conosciuto nel mondo, difatti tutti coloro che studiano la FOP si dirigono a Philadelfia per poterlo ammirare e studiare

Normalmente l'ossatura dopo molti anni dalla morte cede, poiché il tessuto connettivo, che congiunge insieme le ossa nella

15

<sup>&</sup>lt;sup>6</sup> McKusick VA. 1972 Heritable Disorders of Connective Tissue, 4th Ed., C.V. Mosby, St. Louis, MO. Smith R. 1998 Fibrodysplasia ossificans (myositis) progressiva (FOP).Clinic Orthop 346:7-14

vita, sparisce; per questo motivo, per poter essere esposto nel museo nella sua forma umana, la montatura ossea è articolata e messo insieme da piccoli fili e colla, in modo da foderarla completamente in un unico pezzo. Lo scheletro del signor Eastlack è quindi formato da due scheletri, quello formatosi nella vita embrionale, come normalmente accade, ed uno formatosi con l'OE come risultato della FOP.

Il dono che il signor Eastlack ha lasciato alla comunità FOP è inestimabile.

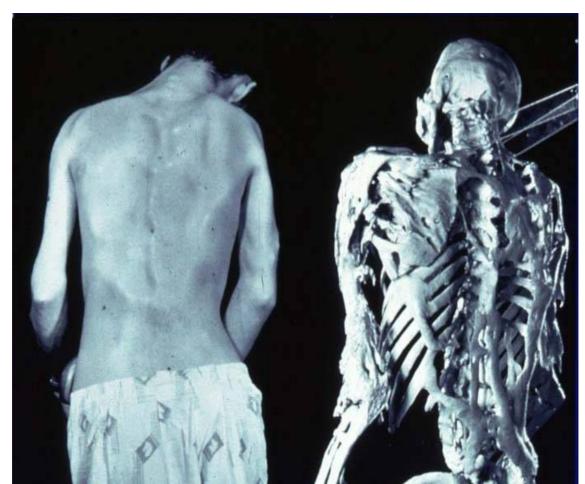


Figura 1 Scheletro del signor Harry Eastlack

### 1.4 Le basi genetiche della FOP

Come precedentemente accennato nel capitolo della patogenesi, il gene che causa la FOP è stato scoperto il 23 aprile del 2006. Questo importante risultato è avvenuto alla University of Pennsylvania School of Medicine di Philadelfia.

Sulla rivista «Nature Genetics» i dottori Eileen M. Shore e Frederick Kaplan annunciano: "La scoperta di questo gene chiave è importante per la diagnosi e la cura di questa malattia che imprigiona il corpo del paziente in un secondo scheletro. I ricercatori hanno dimostrato che una piccola mutazione del gene nel tessuto osseo morfogenetico di proteine comporta delle alterazioni nella struttura deputata alla supervisione della formazione e della riparazione delle ossa. Le BMP sono normali proteine coinvolte nella formazione embrionale e post-natale per la riparazione dello scheletro."

"I genetisti hanno scoperto che nei pazienti affetti da FOP vi è un piccolissimo difetto del gene che causa un malfunzionamento di ACVR1, il quale porta alla malattia. Fino ad ora i genetisti, che hanno esaminato i pazienti a loro conosciuti nel mondo, hanno scoperto un piccolo difetto del gene responsabile del malfunzionamento dello ACVR1 che porta alla malattia. I ricercatori hanno lavorato per anni su famiglie multi generazionali sparse in tutto il mondo per trovare il colpevole: la

<sup>&</sup>lt;sup>7</sup> "Scoperto il gene che causa la malattia dell'uomo di pietra" da:http://www.it.health.yahoo.net

causa della malattia è la mutazione del gene per il recettore «Activin Receptor Type IA» ACVR1, che si trova sul cromosoma 2.

Il gene ACVR1 è una BMP per il BMP4. La BMP4 è prodotta dal muscolo scheletrico ed è importante per: cuore, spina dorsale e membra. La sua secrezione aumenta nei siti in cui avviene la lesione dei tessuti molli e questo comporta la sostituzione del muscolo scheletrico e dei tessuti connettivi. Tale gene è espresso nel muscolo scheletrico e nel tessuto connettivo, situato sul braccio lungo del cromosoma 2. È l'aumento del BMP4 che porta alla formazione ossea progressiva. Le persone affette da FOP quindi, anziché avere due copie normali dell'AVCR1, ne hanno solo una sana, l'altra è alterata. L'AVCR1 quindi segnala l'interruttore nelle cellule della cartilagine delle ossa, e nelle cellule del muscolo scheletrico. Per concludere, va detto che la persona non può vivere senza l'AVCR1.

Nelle persone affette da FOP il linfoblasto rilascia un'eccessiva quantità di proteina BMP4 in risposta allo stimolo della BMP. La BMP4: attrae cellule mononucleari, induce angiogenesi, stimola la fibroproliferazione e l'apoptosi.

La FOP è la prima malattia genetica umana che si può attribuire all'ACVR1. "Questo gene ha un ruolo chiave nel meccanismo di morfogenesi dell'osso e partecipa al funzionamento del sistema di segnalazione delle cosiddette proteine della morfogenesi ossea. È focalizzata sulla superficie cellulare di molti tessuti ove interagisce con proteine che

appartengono alla famiglia chiamata BMP. Questa interazione induce un segnale che si trasferisce all'interno delle cellule.

Durante la vita embrionale normale questo segnale è necessario per un corretto sviluppo: del cuore, delle articolazioni, della colonna vertebrale, degli arti; mentre la mutazione del recettore causa un segnale anomalo che provoca la produzione eterotopica di tessuto osseo."8

"La dottoressa Shore afferma che: «Come per la maggior parte dei geni, ogni cellula ha due copie del gene ACVR1; nei pazienti affetti da FOP una delle due copie del gene ACVR1 porta ad una mutazione; il gene ACVR1 è danneggiato dalla sostituzione di una singola lettera genetica in un luogo specifico nel gene. La sostituzione del singolo nucleotide cambia il significato della genetica del messaggio codificato dal gene ACVR1. C'è la sostituzione di una lettera genetica con un'altra di sei miliardi di lettere genetiche ed il genoma umano diventa come un terrorista molecolare che manda in cortocircuito il funzionamento dei muscoli e del tessuto connettivo e li trasforma in un secondo scheletro>; «in sostanza è come se si trasformasse una lampadina in una bomba atomica>, afferma il dottor Kaplan, ricercatore capo. Al momento gli esperti stanno lavorando alla creazione di un "topo modificato", ossia un modello sperimentale della malattia

<sup>&</sup>lt;sup>8</sup> "Scoperto il gene che causa la malattia dell'uomo di pietra" da:http://www.it.health.yahoo.net

per capire cosa succede a livello molecolare per la mutazione del gene ACVR1.

Una volta ottenuto ciò, hanno concluso i genetisti, potranno essere effettuati immediatamente dei tentativi per manipolare il gene identico nel topo e solo dopo si potrà pensare a delle cure per questa devastante malattia. «Il primo risultato -commenta il dottor Frederick Kaplan- sarà quello di arrivare a rallentare la formazione «ribelle» di materiale osseo».

Il dottor Kaplan paragona la FOP al monte Everest, ed il suo scopo è quello di conquistare la vetta di questa montagna per trovare terapie in grado di migliorare la vita dei bambini affetti da FOP; questo lavoro è dedicato quindi ai bambini ed il rispetto delle loro vite". 9

Per il fenotipo clinico della FOP si rimanda alla tabella numero 1 dell'allegato a pagina 157.

### 1.5 Il ruolo del Sistema Immunitario nella FOP

"Negli ambienti di ricerca si è riscontrato un coinvolgimento del sistema immunitario nella FOP: la presenza di linfociti e mastociti nelle prime lesioni FOP, la morte delle cellule muscolo scheletriche associata ai linfociti, le riacutizzazioni dopo infezioni virali, l'intervallo variabile tra gli episodi di riacutizzazione e la risposta positiva delle prime riacutizzazioni alla terapia corticosteroidea sono tutti pezzi importanti nel

-

<sup>9</sup> http://www.fopbrasil.com

mosaico che evidenzia e conferma l'interessamento nella patogenesi delle riacutizzazioni della FOP" 10

# 1.5.1 Perché il Trapianto di Midollo Osseo potrebbe non essere in grado di curare o trattare la FOP?

"Alcuni studi di ricerca dimostrano che le cellule staminali possono generare cellule dei tessuti molli a partire da numerose linee cellulari, questo sembrerebbe essere un processo a bassa efficacia. In vitro, meno di una sola cellula del M.O. su cinque milioni ha il potenziale di generare tessuto connettivo ed il numero di cellule prodotte da ogni cellula staminale mesentimale è assolutamente indefinito. Senza nuovi progressi nelle tecniche delle cellule staminali, trapianto questo probabilmente non è sufficientemente efficace nel sostituire la maggior parte dei mioblasti anomali che reagiscono, come pure la maggior parte dei fibroblasti, delle cellule endoteliali, dei periciti, e di altre cellule dei tessuti connettivi. Il trapianto di midollo osseo omologo molto spesso sostituisce tutte le cellule ematopoietiche, quindi questo approccio dovrebbe essere in grado di curare la malattia. Tuttavia il ricambio non è istantaneo.

Subito dopo il trapianto convenzionale omologo si assiste ad un intensissima risposta infiammatoria alla chemioterapia od alla radioterapia, che potrebbe far si che le rimanenti cellule ematopoietiche anomale potrebbero attivare e scatenare una

 $<sup>^{10}</sup>$  "Il sistema immunitario e la FOP" da: http://www.fopitalia.it/approfondimenti.html

ossificazione eterotopica promiscua e catastrofica. Anche dopo i successivi 6-12 mesi i linfociti ospiti residui potrebbero scatenare la formazione di osso eterotopico. La frequenza e la gravità di questi episodi dovrebbe teoricamente diminuire, il paziente potrebbe addirittura morire per le complicanze prima ancora che la cura si possa espletare. Quale che sia la genesi cellulare della FOP per curare la malattia mediante il trapianto di cellule staminali occorre che i pazienti sopravvivano all'alto rischio del trapianto stesso. Inoltre il trapianto omologo si accompagna ad un lungo periodo di terapia immunodepressiva quindi un lungo periodo di immunodeficienza durante il quale i pazienti sono ad aumentato rischio per infezioni virali, batteriche o micotiche e i pazienti con FOP hanno una grave patologia restrittiva toracica con un rischio drammaticamente aumentato di compromissione polmonare e polmonite, anche durante il periodo infantile. Inoltre il trapianto del sistema immunitario spesso riconosce il tessuto dei pazienti come un corpo estraneo e nel tentativo di rigettare questo tessuto si ha la cosiddetta "graft-versus-host disease": malattia di trapianto verso l'ospite.

"La mortalità dopo il trapianto omologo di M.O. è sempre superiore del 10-15%, ed in alcuni casi può raggiungere anche il 50% o anche di più. Il trapianto di cellule staminali teoricamente è molto interessante come approccio per la cura della FOP ma potrebbe essere: pericoloso, senza alcuna garanzia di cura ed alcun vantaggio. Considerando che la maggior parte dei pazienti

FOP non sono in una situazione clinica potenzialmente letale che mette a repentaglio la loro vita, e che i pazienti gravemente colpiti sarebbero ad un rischio maggiore di morbidità da trapianto e mortalità il trapianto di cellule staminali, al momento attuale si rivela altamente rischioso." <sup>11</sup>

### 1.5.2 Trapianto Midollo Osseo (T.M.O.)

Il TMO è in generale sconsigliato, l'unico caso che si conosce che il paziente sia sopravvissuto dopo il trapianto ed ha funzionato per un periodo si pensa si legato all'assunzione di farmaci immunosoppressori che egli prendeva, ma poi la malattia è riapparsa più aggressiva di prima. Per questo motivo si sta cercando la sostanza che blocchi questo processo che scatena le infiammazioni. Al momento stanno sperimentando la Dosomorfina, ma non sulle persone, bensì in laboratorio in America.

È un atto chirurgico? Per trapianto non s'intende un intervento chirurgico vero e proprio.

Una probabile terapia che si può effettuare in pazienti affetti da FOP che hanno sviluppato l'anemia aplastica è il TMO; "la letteratura medica riporta soltanto un tale caso idiomatico, ed il paziente ha rigettato il primo TMO dopo 160 giorni dal trapianto.

23

<sup>&</sup>lt;sup>11</sup> "Perché il trapianto di cellule staminali potrebbe non essere in grado di curare con successo o trattare la FOP ?" da: http://www.fopitalia.it/approfondimenti.html

È stato poi ritrattato con successo il M.O. prelevato sempre dallo stesso donatore, ma utilizzando un diverso sistema di ricondizionamento. Un follow-up incompleto a due anni e mezzo dal secondo T.M.O. indicava che il paziente era stabile e che la sua mobilità non era ulteriormente peggiorata. Il paziente era stato poi perso al follow-up, e la condizione a lungo termine della FOP non è quindi conosciuta a 20 anni dal trapianto. Recenti progressi nella ricerca di base e nella ricerca clinica indicano che le cellule staminali potrebbero costituire la base per la cura della FOP. Nelle biopsie di lesioni FOP è stata notata la presenza di cellule emopoietiche, mentre si è scoperto che le cellule staminali post-embrionali determinano numerosi tessuti mesenchimali, ivi compreso il muscolo e l'osso. Considerando questi aspetti, è giustificato chiedersi se dovremmo trattare i pazienti affetti da FOP sostituendo il loro pool di cellule staminali di tipo ematopoietico e se questa sostituzione debba esser fatta con: un T.M.O., trasfusione di sangue periferico, con trasfusione di sangue del cordone ombelicale oppure con un trapianto di cellule staminali. Per dare una risposta a questa domanda è necessario considerare come il trapianto di cellule staminali potrebbe essere in grado di curare la FOP, di come potrebbe fallire e a quali rischi clinici i pazienti dovrebbero essere necessariamente esposti per avere la possibilità di una cura mediante tecniche di trapianto dei cellule staminali." 12

12

<sup>&</sup>quot;Trapianto di midollo osseo (cellule staminali)" da:

# 1.5.3 Come il T.M.O. potrebbe trattare con successo o curare la FOP? Ipotesi di terapia

Come precedentemente detto, nella FOP la formazione di osso eterotopico è causata da delle proteine osteogenetiche anomale ed è prodotta dai leucociti. Se si sostituissero completamente le cellule del comparto ematopoietico (mediante il trapianto di cellule staminali) si potrebbero permanentemente eliminare le cellule FOP patogene. Anche se si trapiantassero le cellule staminali, l'anomalia genetica permarrebbe nelle persone affette, ma le cellule capaci di esprimere l'anomalia verrebbero rimosse. Una piccola percentuale di cellule ematopoietiche anomale che permangono dopo il trapianto vengono eliminate nel giro di diversi mesi grazie al nuovo sistema immunitario originato dalle cellule trapiantate; quindi la FOP verrebbe curata dalla procedura di trapianto di cellule staminali. In caso i leucociti non scatenassero l'induzione ossea nei pazienti con FOP, il trapianto di cellule staminali potrebbe essere comunque in grado di curare la malattia. Si è visto inoltre che le cellule staminali trapiantate e prelevate dal M.O. contribuiscono, con le cellule muscolari cardiache, alla riparazione degli infarti miocardici e sono in grado di correggere, in modo parziale, difetti neurologici dopo ischemia cerebrale. Quindi le cellule staminali trapiantate potrebbero portare ad un miglioramento della cura della FOP anche se le cellule patogene fossero state quelle muscolari, endoteliali o di diversa origine del tessuto connettivo. Nel giro di mesi od anni il turnover del tessuto del paziente, sostituito dalle nuove cellule che derivano dalle cellule staminali trapiantate, potrebbe gradualmente ridurre il carico di malattia a livello del tessuto connettivo."

### 1.6 Qualità di vita dei malati affetti

Le persone che sono affette dalla FOP con il passare del tempo hanno una ridotta attività motoria, e questo comporta che in età adulta cedono ad una crisi cardiorespiratoria, che provoca gravi complicazioni con restrizione della parete toracica (sindrome da insufficienza toracica, TIS).

È stato notato che alcuni pazienti presentano ipoplasia mandibolare il che comporta anomalie nella masticazione, altri invece hanno disturbi della crescita della mandibola a causa dell'OE; in altri ancora, anche se meno definito, c'è il coinvolgimento sia delle articolazioni che dei muscoli di testa e collo (si fondono le vertebre cervicali che vanno da C2 a C7); in altri ancora è visto un gonfiore del cuoio capelluto, che viene scambiato spesso per un cefaloematoma, comune nel primo mese di vita, ma con la RMN, si rileva che non è un ematoma a tutti gli effetti, bensì una grande lesione dei tessuti molli che coinvolge la galea aponeurotica, il che comporta poi una compressione del

cranio e determina delle crescite sbagliate dei muscoli auricolari anteriore e posteriore.

"Le strutture che subiscono maggiormente la nascita di tessuto osseo eterotopico sono:

- Ossa temporale e mandibolare;
- Ossicini dell'orecchio; staffa, incudine, martello e labirinto osseo (suddiviso in vestibolo, coclea e canali semicircolari);
- Vertebre cervicali;
- Articolazioni e loro aspetto (colonna vertebrale);
- Osso temporomandibolare;
- Muscoli-> temporale, frontale, buccinatore, sternocleidomastoideo, massetere;
- Galea aponeurotica;
- Legamento nucale." 13

Una caratteristica che si è riscontrata comune nella FOP è il danneggiamento dell'udito (si verifica in circa il 50% dei pazienti). L'ipoacusia, come anche l'ipoplasia mandibolare, è dovuta ad infiammazioni che, come prodotto finale, lasciano delle calcificazioni (in questo caso sono consigliate delle dosi massicce di cortisone). "L'insorgenza è di solito durante l'infanzia o

27

<sup>&</sup>lt;sup>13</sup> Schaffer AA, Kaplan FS, Tracy MR, et al. 2005 Developmental anomalies of the cervical spine in patients with fibrodysplasia ossificans progressiva are distinctly different from those in patients with Klippel-Feil syndrome: clues from the BMP signaling pathway. Spine 30:1379-1385.

l'adolescenza, si sviluppa nel corso di un periodo di settimane o mesi, ed in genere non è progressivo" <sup>14</sup>.

Altre caratteristiche variabili riscontrate nei pazienti affetti da FOP includono sia l'irregolarità del ciclo mestruale che la prematura menopausa. La FOP può essere aggravata nel corso della crescita e nella pubertà, però non tutti i pazienti hanno esacerbazioni della malattia nel corso della vita. "Lo sviluppo sessuale è di solito normale, anche se è stato osservato un mancato sviluppo del seno nelle donne. Negli individui in una fase avanzata di FOP quasi tutti gli aspetti della vita subiscono l'impatto, pertanto si necessita di ottimizzare le opportunità di vita individuali e di vivere bene, incluso: vestirsi, pulirsi, farsi il bagno, mobilitarsi, nonché: sessualità, istruzione e affetto." 15

### 1.6 Prognosi di vita

Sulla base delle osservazioni internazionali, nel corso di questi ultimi 15 anni, la durata media dei pazienti con FOP è di circa 45 anni, anche se alcuni pazienti sopravvivono fino a circa 70 anni.

A prescindere dall'età della sopravvivenza, quasi tutti i pazienti malati di FOP soccombono per le complicazioni, tra cui la

 $^{14}$  Levy CE, Lash AT, Janoff HB, Kaplan FS. 1999 Conductive hearing loss in individuals with fibrodysplasia ossificans progressive. Am J Audiol 8:29–33

<sup>&</sup>lt;sup>15</sup> Kaplan FS, Shore EM, Connor JM. 2002 Fibrodysplasia ossificans progressiva. In: Royce PM, Steinmann B, eds. Connective Tissue and Its Heritable Disorders: Molecular, Genetic, and Medical Aspects, 2<sup>nd</sup> Ed. Wiley-Liss; John Wiley & Sons; New York, pp. 827-840.

polmonite e l'insufficienza cardiaca destra congestizia, che è secondaria alla TIS.

### Capitolo 2 "Diagnostica clinica"

### 2.1 Indagini diagnostico-strumentali

La diagnosi di FOP è saldamente affermata con la combinazione di criteri clinici e radiologici descritti di seguito:

- 1. <u>Criteri clinici</u>: pazienti di ambo i sessi; esordio dai 3 ai 4 anni; episodi acuti di tumefazione o gonfiore che si sono creati: spontaneamente o dopo traumi minori od interventi chirurgici; localizzati nella parte superiore della colonna vertebrale o nel collo, seguiti da formazione di osso eterotopico nella stessa zona. Questa formazione eterotopica progredisce molto in modo distale e caudale, mettendo così il paziente a rischio di anchilosi e di avere una vita limitata sulla sedia a rotelle ad un'età tra venti o trenta anni. Le anchilosi delle mascelle e della gabbia toracica sono povere di prognosi;
- 2. <u>Criteri radiologici</u>: l'alluce valgo è il miglior indizio per fare la diagnosi di FOP. Altre malformazioni notate sono: piccolezza del collo del femore o malformazioni delle vertebre cervicali. Per il momento non sono ancora disponibili markers biologici.



La natura genetica dei disordini è per la maggior parte dei casi difficile da stabilire (95%) ed è sporadica. La biopsia muscolare è spesso un rischio potenziale per la formazione di osso eterotopico; caratteristiche radiografie della FOP hanno rivelato malformazioni unite ed ossificazione morbida del tessuto.

Gli errori diagnostici che si commettono prima di arrivare alla diagnosi di FOP causano severi danni nei pazienti affetti. A tal proposito, il dottor Joseph Kitterman, professore di pediatria all'università della California -San Francisco- ha condotto uno studio nel quale ha indicato che gli errori diagnostici e le procedure mediche inadeguate conducono ad un danno permanente ed alterano la storia naturale della FOP: lo studio ha provato che la FOP è mal diagnosticata nel'87% dei casi, e che

per avere una diagnosi accurata e certa occorrono circa quattro anni, e molto spesso purtroppo è inesattamente identificata come cancro. Le diagnosi inesatte si orientano sull'esecuzione di biopsie dolorose, dannose ed inutili, altrettanto si può dire per i trattamenti errati, che vanno a peggiorare la condizione del paziente affetto FOP, accelerando la perdita permanente di mobilità in molti pazienti affetti. Purtroppo il danno che deriva dagli errori diagnostici e la mancata diagnosi della FOP è comune in tutto il mondo. Il porre attenzione ai segni ed ai sintomi facilmente identificabili nel paziente affetto da FOP può limitare l'inabilità ed il danno a lunga vita che derivano dai sopra citati errori diagnostici e dalle procedure invasive inadequate.

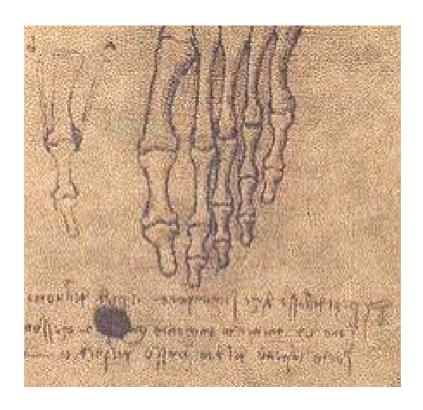
### 2.2 Procedure per la definizione della diagnosi

1. <u>Diagnosi differenziale</u>: la diagnosi di FOP è tipicamente basata sulla formazione di osso eterotopico e l'alluce valgo;



2. <u>Diagnosi definitiva</u>: può essere fatta con una semplice valutazione clinica e con un'associazione di progressiva ossificazione dei tessuti molli con lesioni e con la malformazione dell'alluce;







3. <u>Metodi diagnostici</u>: Le malformazioni della cervicale, della spina dorsale e del femore prossimale, con presenza degli osteocondromi tibiali mediali prossimali, è una diagnosi molto sicura. La diagnosi di FOP è essenzialmente clinica e radiologica. Tutti i metodi diagnostici invasivi devono essere evitati. La progressione della malattia e delle caratteristiche del modello di formazione ossea eterotopica contribuisce a formulare la diagnosi di malattia. Una diagnosi precoce è fondamentale per adottare delle misure preventive;

4. <u>Diagnosi prenatale</u>: nonostante sia stato identificato il gene che provoca la FOP, non sono ancora disponibili test prenatali per poterla diagnosticare. La malattia non può essere definitivamente accertata in utero. Positivo il collegamento con il cromosoma 4, che non è ancora un test genetico strumentale prenatale in quanto l'intervallo rimane estremamente ampio;

Organi non colpiti: gli organi che non sono colpiti dalla malattia sono i muscoli che: ricoprono i visceri interni (pareti esterne delle arterie e delle vene, stomaco, intestino, vescica, utero ...), il cuore, il diaframma, i muscoli extraoculari ed i muscoli lisci, poiché hanno una struttura minore rispetto i muscoli scheletrici e perché sono meno soggetti a traumi. La FOP colpisce invece i muscoli scheletrici perché soggetti a traumi esterni ed infiammazioni. Il polmone ha muscoli accessori (i muscoli intercostali) che sono colpiti dalla malattia, infatti la gabbia toracica dei pazienti con FOP è poco sviluppata.

## Capitolo 3 "Casi clinici"

Dottoressa: "Perché l'hai fatto?" (si allude al precedente tentativo di suicidio)

Paziente: "La risposta la conosci... Ho già detto addio a tutti quelli che conosco, presto non riuscirò più a muovere le braccia, addirittura a parlare! Significa che sarò letteralmente morta, seppellita nel mio corpo, un peso inanimato per quelli che mi sono vicini. Voglio farla finita alle mie condizioni, e tra qualche mese non sarò più in grado di farlo. Immagini come deve essere sentirsi intrappolati nel proprio corpo ad aspettare che arrivi la morte?!"

### Telefilm "Scrubs - medici ai primi ferri"

"«Manuel vive in Argentina. A soli 4 anni gli è stata diagnosticata la FOP. Manuel ha avuto la prima acutizzazione nel 2000, a 3 anni. I primi sintomi hanno fatto pensare dapprima a dei segni di tumore», racconta la madre di Manuel, Moira, «poi è stato sottoposto a numerosi esami, tra cui anche una biopsia, che è una procedura assolutamente sbagliata nella FOP, in quanto il trauma causato da questo esame genera nuovo osso nel punto in cui c'è stato l'impatto. Manuel ha avuto una prima diagnosi di miofibromatosi e in seguito un'altra di fascite. Ho inviato circa 800 e-mail agli ospedali di tutto il mondo con la descrizione dei sintomi di mio figlio, ma nessuno sembrava aver mai visto

qualcosa di simile, così cominciai a pensare che la diagnosi fatta fosse sbagliata.

Tra le tante risposte ci fu suggerito il nome di un medico in Argentina, che finalmente è stato in grado di porre la diagnosi corretta, a marzo 2001.> Dopo la diagnosi, Moira e suo marito sono entrati in contatto con l'Associazione Internazionale Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association - IFOPA).

L'IFOPA conta 50 membri in diversi Paesi e il suo sito web mette a disposizione dei forum di discussione su internet che permettono lo scambio di informazioni in più lingue, inglese, spagnolo e portoghese.

«L'associazione ci ha dato tutte le informazioni di cui avevamo bisogno e abbiamo imparato tante cose, tra cui come adattare l'ambiente all'esigenze di Manuel e come affrontare il problema della malattia con lui e con la nostra famiglia. Ci siamo sentiti fortunati perché questa comunità così attiva ha fatto progressi importanti negli ultimi 16 anni acquisendo nuove conoscenze su questa malattia», spiega Moira. Moira Liljesthröm ha continuato ad essere un membro attivo della comunità della FOP ed ha contribuito alla creazione nel 2003 del Gruppo FOP Latino-Americano (Latino American FOP group - ALAFOP), un network di circa 80 persone colpite da questa malattia

provenienti da 10 nazioni Latino-Americane. Più recentemente, lei e suo marito hanno fondato la Fundación FOP in Argentina, che, oltre a dedicarsi alla FOP, sta portando avanti un progetto di ricerca sulla situazione sociale, medica e legale delle persone affette da malattie rare in Argentina. «Possiamo utilizzare l'esperienza di Eurodis su come effettuare delle indagini sulla ricerca scientifica. Credo che la cooperazione tra i networks, i gruppi e le associazioni possa aiutare ad inserire le malattie rare tra le priorità della sanità pubblica ed aumentare le conoscenze.

Una ragione per la quale non bisogna arrendersi è la scoperta del gene della FOP nel 2006 da parte dei ricercatori della Scuola di Medicina dell'Università della Pennsylvania(Questa ricerca è stata in parte finanziata dall'IFOPA). La scoperta del gene della FOP e dell'unica mutazione che genera la FOP, è un obiettivo altamente specifico per un futuro sviluppo farmacologico, non solo per la cura dei sintomi ma anche per la malattia stessa. Oggi Manuel frequenta il quinto anno di una scuola che gli offre un ambiente sicuro che limita i traumi di cui può soffrire; Manuel ha qualche difficoltà a sollevare le braccia e a piegarsi, ma questo non gli impedisce di giocare e di fare molte altre cose!» afferma orgogliosa sua madre." 16

Ad una ragazza italiana di 22 anni, la chiameremo Isabella, è stata diagnosticata la FOP a 18 anni. Fino a quel momento ha

16 http://www.eurodis.org

vissuto una vita normale: giocava con gli amici, andava a sciare, è capitato più volte che cadesse mentre faceva queste attività, ma non le è mai accaduto nulla. Un giorno, mentre era al telefono, si è per caso tastata il collo, ed ha sentito un "bozzo", un nodulo fibroso. È andata al pronto soccorso, dove le sono state fatte le analisi ematiche di routine, le è stata anche praticata una biopsia (assolutamente controindicata nella FOP) a seguito della quale era stata programmata un'operazione, ma poiché il nodulo si spostava (dal collo, alla schiena alla clavicola), l'operazione è stata rinviata, e non si è giunti perciò ad una diagnosi. Per un intero anno è stata sottoposta ad analisi di ogni tipo, ma purtroppo neanche in un intero anno è stato possibile effettuare la diagnosi. Con la sua famiglia decide perciò di andare fino in Francia per sperare in una diagnosi e, dopo aver effettuato delle lastre, e finalmente si arriva ad un responso grazie ad medico reumatologo, e viene diagnosticata come miosite ossificante. Il medico consiglia loro di tornare in Italia e li indirizza al policlinico Le Scotte di Siena, dove un altro reumatologo, previa visione della cartella di Isabella e di tutte le altre documentazioni, ha dato conferma della diagnosi stilata dal collega francese. Il medico italiano chiede ad Isabella di sottoporsi ad una cura sperimentale di farmaci biologici, ma Isabella rifiuta.

Nel marzo del 2009 si è svolto il primo convegno medico italiano sulla FOP al quale Isabella con la sua famiglia ha

partecipato. Lì hanno incontrato altre persone affette dalla FOP e specialisti della malattia quali: il Prof. Kaplan, la Dott.ssa Shore, l'esperto europeo Dott. Morhart, il Prof. Ravazzolo e la dott.ssa Maja di Rocco. Hanno così finalmente avuto le risposte alle molteplici domande che si erano posti.

Nonostante la diagnosi, Isabella continua a vivere la propria vita normalmente, per quanto le è consentito: ha avuto un piccolo incidente con il braccio sinistro, le è rimasto chiuso nella portiera della macchina, e purtroppo non riesce a stenderlo del tutto, ma comunque lo muove abbastanza bene; riesce ad andare all'università con la macchina (ovviamente questa ha modifiche dove però si imbatte nelle barriere tecniche adatte) che architettoniche le impediscono di raggiungere autonomamente l'aula delle lezioni; il rapporto con i suoi amici non è cambiato, esce ancora con loro, vanno insieme nei pub, addirittura fino a poco tempo fa riusciva ad andare anche in discoteca!

# Capitolo 4 "Bisogni di assistenza"

### 4.1 Obiettivi dell'assistenza infermieristica

L'assistenza infermieristica si propone di aiutare il paziente ad essere il più possibile indipendente, nonostante la malattia che lo colpisca; mira quindi a sostenere il paziente per aiutarlo ad espletare i bisogni fisiologici e le attività della vita quotidiana.

L'aiuto infermieristico per questi bisogni ed attività aumenterà con il progredire della malattia, e sarà massimo verso la sua fine; non sarà rivolto solo alle cose sopra citate, ma anche alle condizioni: fisiche, psichiche, cognitive, linguistiche e sociali.

Affinché ciò avvenga, oltre alla figura dell'infermiere, si renderanno necessari interventi multidisciplinari che comprendano la partecipazione: della famiglia, dei servizi sociali, dei medici di base e specialistici, componendo così un'equipe terapeutica per l'assistenza domiciliare integrata.

È importantissimo conoscere bene la patologia ed il tipo di intervento che bisogna applicare. Ogni patologia degenerativa è devastante, e la persona detesta il pietismo, quindi bisogna farle trovare un ambiente sereno, allegro e collaborativo.

L'infermiere non è medico, né psicologo, ma entra comunque nelle dinamiche per il fatto stesso che la persona che sta a contatto col malato per più a lungo tempo e in via più diretta, perciò rappresenta per il paziente una figura di primaria importanza; sono gli infermieri che vedono maggiormente il suo

soffrire, di giorno e di notte, sono loro che si intrattengono in camera a parlare e sono loro che vivono insieme al paziente ansie e paure di fronte ad un aspetto fisico che cambia.

È quindi importante aiutare i pazienti a vivere il cambiamento del proprio aspetto fisico nel modo migliore possibile e l'infermiere è una figura essenziale per raggiungere tale scopo.

Lo scopo principale è riuscire a conservare il più possibile, e nella maniera più simile, le abitudini personali della persona; l'operato sarà legato ai problemi di assistenza cui il paziente necessiterà, bisognerà quindi: modificare, ottimizzare e personalizzare gli interventi infermieristici alle necessità dell'assistito.

Quando la malattia comincerà a mostrare sintomatologia, il paziente dovrà rinunciare gradatamente alle abitudini quotidiane, dovrà sue essere supportato nell'adattamento al nuovo stile di vita cui suo malgrado si ritrova. Per rendere tale approccio meno pesante sarà premura del professionista favorire la socializzazione della favorendo i contatti con gli amici e le persone cui tiene; (io infermiere mi impegno a<sup>17</sup>) supportare anche le relazioni sociali e familiari in particolare durante il progredire attraverso le

-

<sup>&</sup>lt;sup>17</sup> "Profilo professionale" http://www.vicenzaipasvi.it

cinque fasi della malattia fino alle fase terminale, come descritto dalla psichiatra svizzera Elizabeth Kubler-Ross:

- 1. Negazione: compito dell'infermiere è spiegare che, nonostante la diagnosi sia infausta, bisogna accettarla, anche perché così il paziente avrà modo di comprendere meglio la malattia, i limiti che essa comporta, e che la morte non è realmente così vicina, che ha ancora modo di poter svolgere in modo normale la sua vita e le attività quotidiane, ma dovrà abituarsi all'idea che, con il progredire della malattia, non potrà più farle;
- 2. Rabbia: l'infermiere non dovrà spaventarsi di fronte a questa fase, è quasi un bene che il paziente la passi, poiché vuol dire che sta analizzando la malattia, che la sta affrontando, ed essere arrabbiato con chi lo circonda è una valvola di sfogo;
- 3. Patteggiamento: l'infermiere dovrà affiancare il paziente, aiutarlo nel delineare i progetti a lungo termine, a pensare come impostare il tempo che gli rimane da vivere;
- Depressione: l'infermiere supporterà il paziente a superare questa fase, lo spronerà a sottoporsi a visite da specialisti (psicologi, psichiatri);
- 5. Accettazione: l'infermiere sosterrà il paziente nelle ultime fasi della vita, aiutandolo a comprendere ed accettare la propria condizione terrena.

# 4.2 Classificazione dei bisogni di assistenza del paziente affetto da FOP

Si deve allo psicologo statunitense Abraham Harold Maslow il modello di gerarchia dei bisogni dell'essere umano in tutte le sue molteplici peculiarità: dai bisogni elementari di sostentamento, detti bisogni di base, alle necessità più levate, di autorealizzazione.

Il mancato soddisfacimento dei bisogni porterà ad una condizione di disagio che si renderà necessario assolvere.

I bisogni descritti nella gerarchia di Maslow sono:

- Bisogni fisiologici (riposo-sonno, igiene, attività, nutrizione, sessualità);
- 2. Bisogni di sicurezza e protezione;
- 3. Bisogni di amore ed appartenenza;
- 4. Bisogni di autostima;
- 5. Bisogni di autorealizzazione.
- 1. <u>Riposo-sonno</u>: il riposo è una sensazione di pace, sollievo e rilassamento; è uno stato che lascia l'individuo appagato. La persona si estranea da ciò che: la stanca, la disturba o la preoccupa. Il sonno, a differenza, è uno stato sempre di rilassamento, però più profondo, difatti la persona perde la capacità di rispondere all'ambiente circostante e c'è rilassamento muscolare. Questi due stati fisiologici sono necessari al soggetto affinché possa garantire benessere ed equilibrio alla sua persona.

Sono importanti anche perché, riposando e dormendo, si elaborano le informazioni acquisite nella giornata.

Influenzano il riposo-sonno le patologie specifiche del sonno, patologie personali del malato, dolori e disturbi, ansia e stress, abitudini, ambiente circostante.

Purtroppo per i pazienti affetti da FOP può essere difficile a fare un sonno riposante. Quei pazienti che sono al primo o secondo stadio della malattia, possono usufruire dell'ausilio di due o più cuscini per poter riuscire a riposare, mentre per i pazienti che sono in uno stato più avanzato, che non si possono neanche girarsi autonomamente, si usano dei letti che consentono la rotazione da verticale ad orizzontale: quando l'utente si avvicina al letto questo è in verticale, il paziente mette i piedi sulla piattaforma alla base del letto, viene assicurato ad esso, e poi il letto inizia a ruotare in orizzontale; viene distribuita una pressione in modo uniforme, inoltre c'è una bassa perdita di aria dai materassi per proteggere e promuovere l'integrità dalla pelle.

Igiene: promuove la salute, è quindi necessaria affinché l'individuo si senta bene con se stesso, avrà un senso di piacevole freschezza e riuscirà a rapportarsi con gli altri in modo più piacevole. È una cosa molto personale, bisogna quindi sapere se la persona ha un credo religioso che comporta un'igiene diversa dalla nostra, e devono essere rispettate le abitudini della persona (se usa creme particolari dopo essersi lavata, se usa dei profumi...) affinchè si possa portare a compimento questo

bisogno. L'igiene mantiene eccellente lo stato di salute. Attività: bisogna che la persona si muova quanto più possibile per evitare le complicazioni legate all'immobilità (lesioni da compressione...). In caso la persona sia semi-autonoma o completamente dipendente è bene che le vengano praticati movimenti passivi, per mantenere sempre attiva la circolazione ed i riflessi dei: muscoli, tendini e nervi. Bisogna spronare continuamente la persona, è necessario che riceva sempre stimoli esterni per mantenersi attiva anche mentalmente. Nutrizione: indispensabile per la sopravvivenza. Come per l'attività, bisogna far sì che, in caso di semi-autonomia con mobilità degli arti superiori, la persona riesca a nutrirsi da sola, se necessario la si può aiutare, però è bene che venga spronata a far tutto da sola. Questo l'aiuterà a sentirsi ancora capace ad eseguire movimenti base-essenziali, e ciò aiuterà anche la sua autostima. Sessualità: è una componente importante dei diritti dell'identità umana. I pazienti affetti da FOP sviluppano una grande limitazione fisica, che comporta loro isolamento e vergogna; fanno perciò affidamento sulle proprie famiglie, sia per l'assistenza fisica che per l'assistenza durante l'adolescenza. La presenza di coloro che si prendono cura dell'assistito può diminuire la possibilità di sperimentare un'intimità, con consequente ritardo di sviluppo. In caso la persona desideri avere un rapporto, bisogna prendere in considerazione che la malattia comporta dei limiti di postura e mobilità comuni:

- 2. <u>Sicurezza e protezione</u>: L'ambiente sicuro è quello in cui vengono soddisfatti i bisogni di base e vengono prevenuti eventuali fattori che possono rappresentare un potenziale rischio per il benessere dell'individuo. Sono ridotti od eliminati i pericoli fisici ed il rischio di infezione (nei quali vengono applicate misure sanitarie). La sicurezza è una condizione oggettiva esente da pericoli i quali, specie quelli fisici, procurano cadute, possono essere ridotti al minimo con un'illuminazione adeguata, eliminando il disordine ed installando misure di sicurezza, come i corrimano in tutta la casa ed applicando ai pavimenti superfici antiscivolo;
- 3. <u>Amore ed appartenenza</u>: l'amore è una componente fondamentale per ogni persona, in special modo per le persone malate, poiché a causa della malattia hanno uno stato emotivo molto labile e debilitato, quindi sentire che le persone che hanno accanto le sostengono è molto importante per loro.

Psicologicamente l'affetto gioca un buon ruolo nella malattia, le persone malate rispondono in modo positivo alla terapia. Sentirsi ancora parte di un gruppo (amici) aiuta la persona, perché non si sente esclusa, come anche con la riabilitazione dopo un qualsiasi intervento, si tende a guarire prima poiché anche qui l'aspetto psicologico è fondamentale;

4. <u>Autostima</u>: riguarda il bisogno di essere rispettato, apprezzato, approvato e di sentirsi competente. Può essere sia

una valutazione che si dà ad una cosa che un'opinione positiva che si ha di una persona. È quindi indispensabile che la persona mantenga una buona autostima di se stesso, sia per la buona riuscita delle terapie che dei diversi interventi. Affinchè ciò possa avvenire è necessario che l'infermiere, dopo ogni esito positivo raggiunto dalla persona (prendere un oggetto, riuscire a mangiare da soli...), gli riconosca il fatto ben riuscito. Bisogna farlo sia che la persona abbia raggiunto l'obiettivo preposto sia che non l'abbia raggiunto. Quando lo raggiunge glielo si fa notare, lo si elogia, quando non lo raggiunge si cerca di non farglielo pesare, si daranno comunque degli incoraggiamenti alla persona ("oggi hai fatto più di ieri", "sei riuscito a muovere di più il bracciolo");

5. <u>Autorealizzazione</u>: in ogni essere vivente vi è la capacità di soddisfare i propri bisogni e le proprie aspettative che lo porta a fare tutto ciò che concorre alla propria sopravvivenza e ad evitare tutto ciò che la minaccia. E' un processo di continua realizzazione delle proprie potenzialità, capacità e talenti; serve all'individuo per l'auto-appagamento. È un bisogno intenso, come l'esigenza di realizzare la propria identità e di portare a compimento le proprie aspirazioni, nonché rivestire una posizione soddisfacente nel proprio gruppo.

### 4.2.1 Primo stadio

La persona è in buono stato di salute, la malattia è appena esordita e la persona non ha ancora perso l'autonomia: il compito dell'infermiere è quello di coordinare visite mediche e specialistiche affinchè la persona possa avere più informazioni possibili sulla patologia che lo ha colpito. Le visite in questione saranno: visita dal genetista, visita dall'otorino, visita dal dentista, visita dal cardiologo, visita dallo pneumologo.

## Interventi infermieristici Motivazioni

Il paziente eseguirà una visita	Identificazione del gene
di controllo dal genetista;	modificato;
	La patologia può portare
Il paziente eseguirà un visita	all'ipoacusia, che spesso è
di controllo dall'otorino;	scambiata per un disturbo
	dell'apprendimento;
	La patologia comporta perdita
Il paziente eseguirà una visita	dell'angolo di movimento della
di controllo dal dentista;	mandibola e quindi disturbi
	nella masticazione;
	La patologia può portare ad
Il paziente eseguirà una visita	insufficienza cardiaca destra
di controllo dal cardiologo;	congestizia. Il controllo
	consente l'identificazione

	precoce della patologia;
	La patologia porta a sindrome
Il paziente eseguirà una visita	da insufficienza toracica. Il
di controllo dallo pneumologo.	controllo consente
	l'identificazione precoce della
	patologia.

### 4.2.3 Secondo stadio

La persona inizia ad avere lo stato di salute compromesso.

L'infermiere attuerà strategie supportive del benessere psicofisico della persona, nell'adattarsi al nuovo stato di salute; le visite specialistiche saranno più frequenti, a seconda della compromissione dello organo;

<u>Diagnosi infermieristica</u>: la paziente presenta stati di ansia saltuaria correlata alla consapevole ingravescenza degli effetti invalidanti della malattia:

Obiettivo: il paziente deve mantenere uno stato psico-biologico normale ed evitare che insorga uno stato ansioso;

#### **Ansia**

La parola ansia deriva dalla parola latina è *anxius*, che significa "soffocare, strangolare"; è la tipica risposta fisiologica all'agitazione. L'ansia è quindi una reazione psico-biologica ad una valutazione di pericolo ed è un processo di adattamento di fronte

alla minaccia di un pericolo realistico. Essendo una reazione psico-biologica, non è dettata dalla razionalità, difatti nasce da una valutazione di pericolo e dalla nostra risposta a tale valutazione. L'ansia non si riferisce a nulla di preciso, bensì designa lo stato emotivo dell'essenza umana, ed essendo questa aperta al futuro, l'ansia è di conseguenza connessa all'avvenire, in cui si realizza. Lo stato emotivo che ne deriva è spiacevole, legato a tensione e nervosismo ed accompagnato da sintomi fisiologici quali: tachicardia, aumento della pressione sanguigna, dispnea, pressione al torace, reazione d'allarme, palpebra contratta, insonnia, rigidità, disturbi addominali, rossore o pallore del volto, efidrosi (sudorazione palmare), iperidrosi, prurito, debolezza, svenimento, spasmi bronchiali, nausea, bruciore di stomaco, vomito impulso e/o frequenza nell'orinare, palpitazioni cardiache, vertigini, cefalee e diaforesi fredda.

Secondo studi scientifici, trasformare l'ansia in energia aiuta alla cosiddetta "riformulazione positiva", cioè analizzare il problema da una angolazione positiva, anziché da una negativa.

Bisogna spronare il paziente e convincerlo a trasformare l'ansia in energia, così l'approccio alla malattia sarò di tipo positivo, e ciò non può che far bene al paziente ad alla sua salute.

Il soggetto con disturbo d'ansia conserva fiducia in sé questo gli consente una certa selettività ed evita lo stato depressivo.

# Interventi infermieristici

# Motivazioni

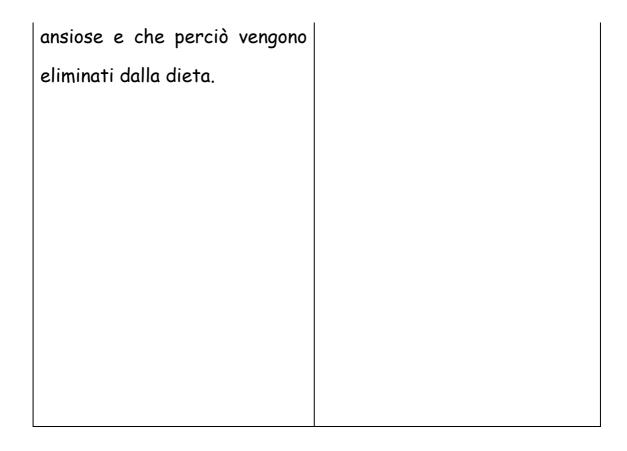
Il paziente eseguirà un	Questo gli permetterà di agire
compito, ed ogni volta sarà	con la maggior indipendenza
incoraggiato;	possibile;
Il paziente sarà coinvolto nelle	Utilizzando i suoi punti di
attività, specie quando	forza il paziente sarà spronato
possono essere utilizzati i suoi	e gratificato durante le
punti di forza;	attività che svolgerà;
Il bambino creerà delle	Sentendosi desiderato la sua
occasioni per sentirsi	ansia diminuirà.
desiderato;	
	Si aumenta così l'eliminazione
Far bere due o tre bicchieri	della tossine epatiche ed
d'acqua minerale non gasata	intestinali, che interferiscono
lentamente.	in modo negativo sull'ansia.
remaineme.	Questo consente di diminuire
	l'ansia.
Per la presenza di dispnea	
bisogna far imparare alla	
persona ad eseguire nei	
momenti di ansia un	
semplice esercizio: sedersi	Consente alla persona di
(oppure stare in piedi) con la	rilassarsi, questo influisce in

schiena contro lo schienale, abbandonare le braccia lungo il corpo, inspirare profondamente l'aria con il naso ed espirare, lasciando poi cadere le spalle e la testa. Respirare di nuovo ed aprire le mani mentre si espira, inspirare nuovamente e trattenere il respiro contando fino cinque prima di espirare a bocca aperta.

modo positivo sulla persona e sull'ansia che ha, permette che la persona si riesca ad auto controllare anche senza l'aiuto di una terza persona che riesca a calmarla/rilassarla.

Evitare caffè, tè, cioccolata, cacao, coca-cola e droghe zafferano, eccitanti come pepe, curry. Anche in questo Eliminare un esame "bioelettronico", non di diminuire le probabilità di invasivo chiamato Vega test: reattività individua classi di alimenti quantomeno derivati, (lieviti, latte e cereali) che spesso favoriscono le reattività

ali alimenti che caso esiste per curare l'ansia contengono eccitanti permette ansiose. c'è non un incremento di essa.



<u>Valutazione</u>: il paziente riesce a mantenere, da solo o grazie all'aiuto di terzi, uno stato psico-biologico normale.

<u>Diagnosi infermieristica</u>: disturbi del modello di sonno correlati alle preoccupazioni ed al disagio per la malattia.

Obiettivo: ridurre al minimo i disturbi del sonno, rendere possibile il sonno ed aiutare a ritrovare il normale ritmo sonnoveglia.

211101 101111 1111				77,077,42.0	• • •	
Monitoraggio	dell'attività	di	Α	causa	di	frequenti

Motivazioni

interruzioni del ritmo abituale

Interventi infermieristici

per

assicurare

riposo

corretto ritmo sonno-veglia di sonno del paziente, può essere difficile ripristinare un modello di sonno efficace: Il non udire i rumori favorisce paziente dormirà in un tranquillo ambiente il più il rilassamento, mentre possibile (esempio spegnere la rumori improvvisi ed intensi radio, la tv oppure abbassando possono svegliare il paziente; la serranda tirando e tende); Il paziente, in accordo con Il delle raggruppamento l'infermiere, stabilirà un orario procedure riduce al minimo l'assistenza l'interruzione dei cicli normali per che gli garantisca cicli ininterrotti di di sonno che generalmente sonno. In questo modo le durano da 90 a 100 minuti. Le procedure necessarie e l'uso di di apparecchiature apparecchiature di monitoraggio continuo monitoraggio continuo per il consentono di non svegliare il paziente. Egli è così rilassato e controllo di parametri vitali e dorme con più facilità; altro di genere non lo

<u>Valutazione</u>: il paziente apparirà riposato e, se interpellato, dirà di aver dormito bene; segue e rispetta il modello di alternanza

disturberanno;

sonno-veglia il più possibile vicino alla norma; effettuerà almeno un ciclo di sonno ininterrotto di più ore.

<u>Diagnosi infermieristica</u>: disturbo dell'autostima correlato all'alterazione dell'immagine corporea;

<u>Obiettivo</u>: la persona migliorerà l'atteggiamento positivo verso sè stesso;

## Interventi infermieristici Motivazione

	Identificando le fonti di
Il paziente avrà un	minaccia alla stima di sé
comportamento assertivo nei	permetterà di analizzare il
confronti delle attività di vita	proprio comportamento e le
	conseguenze che ne derivano;
Il paziente identificherà	Dichiarerà di accettare i suoi
aspetti di sé positivi e riferirà	limiti ed esprimerà una
di non avere sintomi di	percezione di se non
depressione;	giudicante.

<u>Diagnosi infermieristica</u>: Disturbi dell'immagine corporea e dell'autostima dovuti all'invalidità fisica.

Obiettivo: il paziente deve mantenere un'immagine positiva di sé ed esprimere l'accettazione dell'invalidità fisica imposta dalle sue condizioni.

#### Alterazione dell'immagine di se

Le persone affette dalla FOP vanno incontro a cambiamenti radicali nella loro vita, e l'infermiere deve evolversi affinché essi possano avere l'adeguato supporto sia in ambito ospedaliero che non. Quando alla persona viene diagnosticata la malattia (bisogna evitare che la notizia venga appresa in solitudine), essa subisce un trauma alla notizia della diagnosi di malattia, e questo la porta al disturbo detto "di immagine corporea". Ci sono precisi canoni della bellezza fisica ed il corpo è ciò che appare, quindi l'immagine di sé deve essere conseguita a tutti i costi per soddisfare le proprie esigenze.

L'infermiere dovrà assistere psicologicamente il paziente dopo la notizia della diagnosi, poiché sarà una delle persone che maggiormente starà a contatto con esso.

Possono esserci lati negativi per il conseguimento dell'obiettivo infermieristico, come ad esempio: la depressione del paziente, la non accettazione di andare in cura da uno psicologo, un inadeguato stile di vita dopo la diagnosi.

L'infermiere è responsabile delle tecniche assistenziali e del controllo continuo del paziente, lo deve costantemente stimolare, comprendere, aiutarlo a superare i momenti difficili, dolorosi e di crisi; deve essere in grado di garantire un'assistenza sia tecnica che psicologica, ed è importante che mantenga la relazione terapeutica paziente-infermiere.

L'assistenza a questi malati è dura, difficile, c'è un costante peggioramento del paziente, che porta a uno stato di sconforto generale, sia dell'equipe sanitaria ma soprattutto della famiglia, degli amici e dello stesso paziente.

Gli scopi infermieristici, quando raggiunti, sono a piccoli passi; gli stimoli psico-fisici e la creazione di un ambiente circostante sicuro sono elementi fondamentali per poter ridurre al minimo i danni fisici e morali.

Per quanto possa essere limitato nella propria efficienza, il paziente è e rimane una persona nella sua integrità, bisogna quindi considerarlo come persona nel suo insieme, e per questo deve ricevere il rispetto da chi lo circonda. Dev'essere sostenuto sia moralmente che psicologicamente, avere per quanto possibile, sollievo da sintomi e dolori legati o causati dalla malattia, dovrà sviluppare le sue capacità e rispondere alle sue richieste, senza avere la sensazione di essere abbandonato. L'assenza di risposte o visite porta all' isolamento. Il rapporto di fiducia e di cura deve essere stretto saldamente fra il paziente e l'operatore. Deve essere sempre e comunque informato e mantenuta l'autostima di se stesso ed il rispetto per il proprio corpo, per quanto sia possibile. Il paziente si accorge di come viene trattato, sente se siamo sinceri in ciò che diciamo e facciamo per lui.

L'incomprensione genera aggressività e depressione, che rendono difficile sia la vita del paziente stesso che l'erogazione dell'assistenza. Il paziente sente il bisogno di esprimere il senso di una progettualità (verso se stessi, decidere dove stare, come essere trattato...).

Per l'infermiere riuscire a raggiungere gli obiettivi è fondamentale per lo stato psichico del malato, e quindi per la vita del paziente successiva la notizia della malattia; educare il paziente ed i familiari consente di evitare possibili complicazioni, e quindi a far che questo possa condurre poi una vita normale.

### Interventi infermieristici

### Motivazioni

	Consente al bambino ed ai
Il paziente ed i genitori	familiari di esprimere le
esprimeranno le loro	proprie sensazioni, li si aiuta a
sensazioni circa la lesione;	superare in parte il dispiacere
	causato dal trauma della
	malattia e dalla conseguente
	invalidità fisica;
I genitori chiederanno	Spiegazioni sincere aiutano il
spiegazioni sincere, e semplici	bambino ed i genitori ad
per il bambino, nello spiegare	affrontare la realtà
la funzionalità corporea futura	dell'invalidità e permettono
del bambino ed il suo possibile	loro di far progetti per il
stato di dipendenza;	futuro;
Il paziente vedrà la propria	Questo permette al bambino di
immagine riflessa nello	vedere la propria immagine

gli riflessa e lo si aiuta specchio, l'infermiere spiegargli chiederà di ed prenderne piena indicargli le diverse invalidità; consapevolezza; Il paziente, sotto incitazione, Aiutare il paziente a stabilire parteciperà tutte obiettivi e ad agire decisioni relative alla raggiungerli, scoraggia pianificazione dell'assistenza; comportamenti di dipendenza eccessiva e l'insicurezza; Il paziente, durante le attività | Mostrare di riconoscere sia la svolte, riceverà crescita che la forza interiore apprezzamenti positivi ed i traguardi esterni raggiunti per ogni obiettivo raggiunto; conforto fiducia dà e al bambino: Il paziente esprimerà le sue Aiuterà il paziente all'autoreferenza (riferire di sentimenti, sensazioni specialmente il modo in cui: sé), all'esporsi per esprimere le sente, pensa e vede se stesso; sue incertezze e prendendo maggior atto della patologia; In questo modo il paziente II paziente, spronato prende atto dei propri dall'infermiere, farà domande miglioramenti fatti, si chiarirà circa il suo problema di salute, le idee sulla patologia che l'ha colpito il trattamento, i progressi che e l'efficacia del trattamento cui è sottoposto, compie e la prognosi;

	in modo tale che abbia stimoli
	positivi e voglia di impegnarsi
	nel trattamento;
	Questo impedirà l'isolamento
Il paziente rimarrà in	del paziente ed un'eventuale
contatto con le persone per lui	depressione causata dalla
importanti;	solitudine;
	Lo aiuterà, in caso in passato
Il paziente, spronato, porterà	abbia avuto esperienze che
le sue esperienze nella	possono essere in qualche
situazione attuale;	modo simili, ad affrontare la
	situazione;
Il paziente manterrà le	L'interazione sociale gioverà al
relazioni coi coetanei e con gli	raggiungimento degli obiettivi
adulti che forniscono	da raggiungere;
sostegno;	
Il paziente incentrerà la sua	Questo lo aiuterà a capire cosa
attenzione sui cambiamenti	può fare limitatamente alle
corporei;	proprie possibilità funzionali;

<u>Valutazione</u>: il paziente riconosce e considera serenamente le parti del corpo colpite dalla malattia; - è consapevole dei propri limiti; - mantiene quanto più possibile l'indipendenza nelle attività quotidiane.

Preparare le persone significative ai cambiamenti fisici ed emozionale, incoraggiare le visite di: amici, parenti e colleghi e suggerirgli di dire al paziente quanto è importante per loro; fornire opportunità di condivisione con persone che stanno vivendo le stesse esperienze.

#### 4.2.4 Terzo Stadio

Le alterazioni fisiche della persona iniziano ad essere più severe, poichè la malattia limita maggiori possibilità movimento. L'infermiere è presente quasi a tempo pieno nella vita della persona, l'aiuta ad abituarsi alla perdita dei movimenti ampi.

Diagnosi infermieristica: alimentazione alterata causa dell'ipoplasia mandibolare e difficoltà meccanica nell'assunzione di alimenti.

Obiettivo: l'alimentazione deve essere sufficiente ed equilibrata in base all'età ed alle condizioni patologiche di base; assunzione di alimenti, fin quando è possibile, attraverso la via orale.

Interventi infermieristici

Motivazioni

Il paziente assumerà una dieta appropriata ed adequata alle Una dieta adequata riduce al sue possibilità di deglutizione. Variare per quanto possibile la paziente può provare quando

minimo la frustrazione che il

qualità delle pietanze	mangia;
presentandole al bambino in	
modo appetitoso;	
Il paziente, sotto incitazione,	Valutare lo stato di coscienza,
valuterà il proprio grado di	la capacità di masticare e di
coscienza e la capacità di	deglutire serve a stabilire se il
masticazione e di deglutizione;	paziente è in grado di
	assumere alimenti per via
	orale;
Il paziente, aiutato	orale; Questa posizione è la più
·	
dall'infermiere, si sistemerà	Questa posizione è la più
dall'infermiere, si sistemerà nella posizione seduta durante	Questa posizione è la più idonea per assumere alimenti
dall'infermiere, si sistemerà nella posizione seduta durante	Questa posizione è la più idonea per assumere alimenti per via orale in quanto
dall'infermiere, si sistemerà nella posizione seduta durante i pasti con il capo flesso a	Questa posizione è la più idonea per assumere alimenti per via orale in quanto mantiene la pervietà esofagea,

<u>Valutazione</u>: il paziente assumerà la dieta prescritta senza eccessive frustrazioni; manterrà un adeguato apporto nutritivo dimostrato da peso stabile/aumento ponderale; la tolleranza a procedure di nutrizione alternativa è garantita dall'assenza di nausea, vomito, glucosio nelle urine e di segni e sintomi di infezione.

Diagnosi infermieristica: alterata capacità comunicativa dovuta all'ipoplasia mandibolare ed all'ipoacusia.

Obiettivo: evitare l'isolamento dovuto allo stato alterato dei sensi. Fornire al paziente un ambiente che sia sicuro ed abbia per lui un significato.

#### Interventi infermieristici

#### Motivazioni

La debolezza dell'udito è un Parlare calma con e chiaramente al paziente con handicap con frasi brevi e semplici, scandire socialmente negativi. il più possibile le parole, cattiva comprensione provoca aiutare il paziente ponendogli errori di interpretazione, domande possa sfiducia cui comportamento α e rispondere con un semplice sì reciproco sbagliato; o no; ascoltare, prestare Saper

attenzione per capire come il malato si sente, come vede, Il apprende le cose. come Partecipare ai desideri, alle lento, preoccupazioni, ai problemi ed alle del malato gioie mostrandogli interessa premura;

linguaggio verbale diventare incomprensibile, svuotato. sbiadito, andare perduto;

effetti

La

familiari Stimolare partecipare benefici Spiegare che l'interazione famiglia-paziente ambienti reazione. Parlare al paziente durante le procedura toccarlo spesso, a meno che egli non dia segni di disagio al contatto fisico;

familiari a I contatti dei all'assistenza. favoriscono l'orientamento ed attenuano di l'estraneità nuovi (esempio può apportare anche nei casi in l'ospedale). Gli stimoli verbali e cui il paziente non dà segni di tattili dei familiari riducono la deprivazione sensoriale danno un senso di sicurezza;

devono essere interrotti, ma ed coltivati eventualmente favoriti;

I contatti con l'esterno non La cooperazione nelle attività di assistenza è proficua;

Si deve essere aperti ai reazioni, dialoghi, agli interessi dei pazienti;

alle Le oscillazioni dell'umore e le eventuali alterazioni del carattere rendono difficile la comunicazione:

Sviluppare di un sistema alternativa comunicazione basandosi sulle capacità ad esempio il tatto attraverso

L'uomo in quanto essere sociale ha bisogno di essere informato rimaste, quasi integre, come e di avere le cognizione su ciò che accade intorno a lui.

l'ausilio di un personal computer. Incoraggiare il paziente facendogli notare i piccoli progressi giornalieri.

<u>Valutazione</u>: nonostante i deficit, il paziente rimane abbastanza autonomo, e cerca di mantenere con attenzione ed interesse le relazioni con l'ambiente, fatto di cose e persone.

<u>Diagnosi infermieristica</u>: ridotta autonomia dell'igiene e della cura personale.

Obiettivo: salvaguardare il benessere del paziente provvedendo alla cura della sua persona ed adottando misure atte a salvaguardare il mantenimento della salute.

Interventi infermieristici: Motivazioni

Il paziente sarà aiutato	Il paziente richiede un aiuto
nell'esecuzione delle cure	costante che diventerà via via
igieniche;	sempre più insostituibile;
Il paziente manterrà le stesse	
abitudini e lo stesso ritmo che	
aveva prima dell'aggravarsi	È una forma di rispetto per
della malattia. Non esagerare	quelli che sono i "riti
nel numero di bagni	personali";

settimanali, è sufficiente a giorni alterni; Il paziente applicherà, o sarà Questi accorgimenti possono aiutato nell'applicare, creme prevenire lenire idratanti e protettive sulle sensazione di secchezza della zone di secchezza della cute: pelle; Seppure il paziente non è più in Il paziente, quando la malattia grado di assumere liquidi e cibi sarà ad uno stato avanzato, sarà aiutato nel curare l'igiene per via orale, i batteri possono orale con garze imbevute di comunque annidarsi nel cavo colluttorio antisettico e con orale; questo previene l'alitosi spazzolino e dentifricio poco e mantiene in buono stato la schiumogeno; dentatura: Coinvolgimento ed interpellandolo Si sprona Il paziente sarà stimolato a l'autonomia. Al paziente con partecipare alla ridotta mobilità bisogna cura del proprio aspetto ed alla scelta facilitare il più possibile la del vestiario: vestizione e la svestizione. evitare i contatti con fibre sintetiche irritanti;

<u>Valutazione</u>: il paziente si sentirà fresco, pulito ed in ordine. Non presenterà arrossamenti cutanei, né cute disidratata, non avrà né prurito, né lezioni né infezioni.

#### Igiene intima

Serve a favorire la pulizia personale della persona. La toilette intima è molto importante e va eseguita diverse volte al giorno in particolare nei pazienti incontinenti, nei portatori di catetere vescicale a permanenza, dopo interventi chirurgici dell'apparato urinario, dopo il parto, nel periodo mestruale o dopo evacuazione di feci od urina.

Per quanto possibile la persona eseguirà autonomamente la toilette intima nel rispetto della privacy.

<u>Diagnosi infermieristica</u>: isolamento sociale, correlata a diminuzione delle capacità fisiche per gli effetti della malattia, rinuncia all'attività scolastica.

Obiettivo: il paziente manterrà i contatti sociali, continuerà ad andare a scuola e raggiungerà tappe di sviluppo adeguate per la sua età.

#### Interventi infermieristici

#### Motivazioni

I genitori saranno incitati dal personale infermieristico a consentire agli amici del figlio di fargli visita a casa;

Il contatto con i coetanei consente al bambino di mantenere rapporti sociali e favorisce lo sviluppo di abilità appropriate alla sua età;

I genitori dovranno prendere | Continuando la frequenza un insegnante di sostegno per | scolastica e svolgendo i compiti il figlio e lo incoraggeranno a il bambino si mantiene al passo continuare ad andare a scuola | con i compagni e non si sente con profitto; escluso: Il paziente parlerà del suo gli consentirà di Questo senso di solitudine e delle focalizzare l'attenzione problemi che possono causare ragioni che ne stanno alla l'isolamento base: poterli affrontare: Il paziente dovrà avere una In una famiglia in cui ci sono i situazione familiare idonea e genitori sono in disaccordo crea solare: depressione cronica successivo isolamento: Il paziente con difficoltà di La difficoltà di concentrazione rischia la vulnerabilità concentrazione, di e causano venire isolato dal gruppo ; imbarazzo e riservatezza per i incoraggiare il ricorso alla propri comportamenti, causando lettura od alla visione di film isolamento come strumento per socializzazione

<u>Valutazione</u>: il paziente manterrà i contatti sociali e non farà affermazioni che esprimono solitudine; soddisferà il bisogno di conoscere, frequentandola, la scuola ed accettando l'insegnante

di sostegno a casa. Gli amici del paziente vengono almeno una volta a settimana; egli partecipa attivamente al gioco con i coetanei.

## 4.2.5 Stadio 4

Lo stato di salute è altamente compromesso, la persona è immobilizzata con alto rischio di lesioni da compressione.

<u>Diagnosi infermieristica</u>: paziente a rischio di lesioni da compressione;

Obiettivi: ridurre al minimo la possibilità di sviluppare le lesioni;

Interventi infermieristici Motivazione

Valutare i rischi;	si valutano con la scala di
	Norton al momento del
	ricovero;
Controllare lo stato della cute;	ispezionare giornalmente la
	cute per verificarne
	l'integrità;
Diminuire la pressione a livello	cambiare la posizione del
delle superfici di appoggio;	paziente almeno ogni 4-6 ore;
Prevenire le forze di	evitare che il paziente, in
stiramento;	posizione semiseduta, scivoli
	verso il basso;

Prevenire l'attrito;	curare la pulizia ed il
	rifacimento del letto
	(attenzione va posta alle
	lenzuola non tese, ad oggetti
	estranei quali tappi, cappucci
	copri aghi, elettrodi);
Prevenire la macerazione	pulire il paziente dopo ogni
cutanea.	evacuazione, con acqua tiepida
	e detergenti delicati (non
	usare detergenti o
	disinfettanti) , asciugare e
	tamponare; non frizionare la
	cute con l'alcool (usare
	sostanze emollienti); evitare
	che l'uso di traverse di plastica
	e che queste siano a contatto
	diretto con la cute.

## 1. "Linee guida per la cura delle lesioni da compressione 18

A. Girare frequentemente il paziente e sistemarlo in modo da poter alleviare la pressione intorno ai capillari superficiali e consentire al tessuto di compensare l'ischemia temporanea. Studi hanno dimostrato che nell'animale paraplegico l'ischemia

 $^{18}$  "Cura delle ulcere da pressione" primo volume di "assistenza infermieristica clinica"

tessutale inizia entro 1-2 ore dall'inizio della pressione: girare perciò il paziente ogni 1-2 ore aiuta a ridurre al minimo la formazione delle ulcere da pressione (vedere linee guida per la postura, la mobilità e la deambulazione);

- B. Letti e materassi speciali (vedere linee guida di superfici di sostegno e letti speciali) favoriscono la distribuzione uniforme della pressione sulle parti laterali del corpo. I pazienti ad alto rischio di ulcere da pressione vanno sistemati al primo su questo tipo di letti;
- C. Quando il paziente è seduto, usare sedute imbottite ed incoraggiarlo a compiere piccoli movimenti ogni 15-30 minuti;
- D. Non esporre la cute del paziente all'umidità o a sbalzi di temperature. L'incontinenza, la diaforesi ed il drenaggio delle ferite sono fattori che favoriscono la macerazione degli strati cutanei superficiali. Il lavaggio e l'asciugatura saranno di aiuto nel mantenere l'integrità della cute;
- E. Controllare di frequente la biancheria e le coperte del letto per assicurarsi che siano: pulite, asciutte e prive di pieghe. La biancheria o le coperte non uniformemente distribuite possono cagionare una pressione contro la cute;
- F. Eliminare qualsiasi cosa possa incrementare il danno ischemico, come per esempio i massaggi e l'uso delle ciambelle;

G. Controllare con cura l'ulcera da pressione per quanto riguarda il processo di guarigione. Frequentemente sono indicate modifiche terapeutiche. Il trattamento prescritto per l'ulcera da pressione di un paziente varierà a seconda dell'estensione dell'ulcera e della situazione di base del paziente."

"Protocollo cura delle lesioni da compressione" 19

Organizzare gli interventi rispettando i ritmi di vita e le attività del soggetto; collaborare col soggetto ed i suoi famigliari nella pianificazione del trattamento.

Una lesione pulita dovrebbe mostrare l'inizio del processo di guarigione entro 2/4 settimane, in caso contrario rivalutare complessivamente il piano di trattamento ed il grado di adesione ad esso, per stimare se necessari dei cambiamenti (trattare con antibiotici ad ampio spettro per uso topico per 2 settimane).

Osservare la lesione iniziale descrivendo: sede, stadio, dimensione, presenza di tratti sotto minati, fistole, presenza essudato, tessuto necrotico, presenza/assenza tessuto di granulazione e zone di riepitelizzazione.

Rivalutare la lesione a frequenza almeno settimanale; rimuovere i tessuti non vitali della lesione.

<sup>&</sup>lt;sup>19</sup> "Linee guida per la prevenzione delle lesioni da pressione" Anin "procedure, protocolli e linee guida di assistenza infermieristica"

Pulire la lesione all'inizio del trattamento e ad ogni cambio di medicazione; nono pulire la lesione con detergenti cutanei od agenti antisettici (iodio povidone, iodofori, soluzione Dakin, perossido d'idrogeno, acido acetico); utilizzare una soluzione salina normale per la pulizia della lesione. Se è presenta una secrezione purulenta od odorosa pulire con maggior frequenza e valutare se necessario lo sbrigliamento; non effettuare tamponi per fare diagnosi di infezione della lesione poichè tutte le ulcere sono colonizzate.

Utilizzare una medicazione che controlli la produzione di essudato senza asciugare il fondo della lesione e scegliere una medicazione che mantenga asciutta la cute integra attorno all'ulcera, pur garantendo un ambiente umido al fondo della lesione"

Ruolo dell'infermiere nella gestione delle lesioni da compressione

- A) Educare il paziente e/o i familiari/caregiver nell'utilizzo dei presidi antidecubito disponibili;
- B) Rimuovere dal letto eventuali corpi estranei di vario genere (briciole, fermagli...), tendere le traverse e le lenzuola affinchè non vi siano pieghe;
- C) Ispezionare giornalmente la cute in corrispondenza delle prominenze ossee;

- D) Mantenere la cute asciutta ed idratata con creme idratantiemollienti;
- E) Porre particolare attenzione alla cura della cute nel paziente incontinente al fine di evitare macerazioni;
- F) Ricorrere ai presidi antidecubito;
- G) Mobilizzare il paziente a rischio alternando le zone sottoposte a compressione (educazione alla mobilizzazione a famiglia-caregiver).

Scala a punteggio di Norton

Il Norton Clinical Scoring è un sistema sensibile e facile da applicare; prende in considerazione 4 fattori di rischio:

Indicatori	Variabili			
Stato fisico	Buono	Discreto	Scadente	Grave
generale;				
Stato	Lucido	Disorientato	Stato	Coma
mentale;			soporoso	
Incontinenz	Assente	Occasionale	Controllata	Continu
a;			da farmaci	а
Mobilità	Autonoma	Poco limitata	Molto	Continu
			limitata	α

Deambulazi	Normale	Con sostegno	Costretto	Allettat
one			su sedia	О

Ciascuno di questi fattori è graduato con un punteggio che va da 1 (peggiore) a 4 (migliore).

È considerato rischio assente se il punteggio va da 16 a 15, è considerato rischio lieve se il punteggio va da 14 a 12, è considerato rischio elevato se il punteggio è uguale od inferiore a 11.

In questa scala, il rapporto tra punteggio assegnato e grado di dipendenza è inversamente proporzionale: a maggior punteggio corrisponde un grado di dipendenza minore.

Il punteggio massimo assegnabile (16) indica che il paziente è indipendente.

Per prevenire le ulcere da pressione è consigliabile cambiare il decubito della persona ogni 2 ore.

Tale analisi mette in evidenza il valore e l'importanza della valutazione del professionista nell'esaminare, valutare ed assistere il paziente, modulando l'intervento in base alle sue problematiche.

Per le schede si rimanda all'allegato numero 3 a pagina 154.

<u>Diagnosi infermieristica</u>: assenza della mobilità spontanea causata dalla malattia:

Obiettivo: prevenire la comparsa di contratture ed incoraggiare il paziente ad utilizzare gli ausili che lo renderanno il più autonomo possibile negli spostamenti;

# Interventi infermieristici Motivazioni

Il paziente sarà il più possibile	Mantenendo in attività
autonomo finchè è possibile e	l'apparato muscolo-scheletrico
ricorrerà all'esecuzione di	ed anche i punti di riferimento
semplici occupazioni (ad	all'interno delle attività
esempio apparecchiare la	quotidiane aiuterà il paziente a
tavola);	muoversi finchè può;
Il paziente indosserà vestiti	Avere vestiti comodi e poco
con eventuali modifiche che ne	ingombranti faciliterà la
aumenteranno la vestibilità e	deambulazione e la
la praticità;	mobilizzazione del paziente;
Il paziente si muoverà quanto	Si evita la compressione
possibile per decomprimere le	continua della cute e
zone di pressione con appositi	l'assunzione di posture viziate;
ausili;	

<u>Valutazione</u>: il paziente riesce a muoversi nell'ambiente circostante, anche se supportato da ausili; in casa riesce ad essere autonomo in modo continuativo; riesce ad utilizzare gli ausili in maniera autonoma;

#### Modifiche e sussidi nella casa

Poiché i pazienti affetti dalla FOP subiscono delle modificazioni del proprio corpo, bisogna approdare delle modificazioni nella casa del paziente, che possono comprendere: rampe esterne, corrimano sui muri, ampliamento dei corridoi, accessibilità ai bagni ed alla cucina e gli interruttori della luce devono essere disposti dove l'individuo può raggiungerli ed azionarli.

Anche se il paziente diventa man mano sempre più disabile, gli va consentito di poter raggiungere gli apparecchi di controllo, il telefono deve essere situato in un luogo dove la persona può comunicare privatamente; si possono ad esempio posizionare un altoparlante ed un microfono, mentre si può collocare la tastiera vicino alle dita della persona e l'auricolare può essere collegato come ad un normale telefono cellulare.

I membri della famiglia sono spesso impossibilitati ad erogare assistenza al malato, poiché carenti delle competenze necessarie per svolgere questo compito, ma dato che una delle problematiche del paziente affetto da FOP è il rischio di sviluppare ulcere da pressione, si renderà necessaria l'assistenza di un professionista infermiere, ed il medico sarà a disposizione per eventuali situazioni di emergenza. Un'altra figura che può prendersi cura delle problematiche dell'assistenza di questi pazienti, soprattutto quando questi malati frequentano le scuole materne e, successivamente, le scuole dell'obbligo, poiché hanno

bisogno di una figura di supporto, è, come sopra detto, il caregiver.

"Linee guida di superfici di sostegno e letti speciali 20

- 1. Conoscere la ragione della ridotta mobilità del paziente. Il paziente totalmente immobilizzato trae beneficio da dispositivi di sostegno diversi da quelli impiegati per il paziente parzialmente immobile;
- 2. Valutare il paziente per stabilire la scelta del materasso o del letto speciale più appropriati;
- 3. Continuare a prestare le misure di assistenza preventiva di base contro i pericoli dell'immobilità, per esempio girando spesso il paziente, posizionandolo correttamente, valutando le condizioni della cute ed il livello di assistenza necessario o facendogli eseguire esercizi su tutto l'arco dei movimenti;
- 4. Usare la corretta meccanica corporea quando si posiziona il paziente o lo si sposta;
- 5. Quando si sistemano i pazienti su letti o materassi speciali, rispettare le misure di sicurezza per prevenire cadute accidentali o posizioni scorrette;

<sup>&</sup>lt;sup>20</sup> "Cura delle ulcere da pressione" primo volume di "assistenza infermieristica clinica"

- 6. Esortare i pazienti a mantenersi il più possibile mobili, pur rispettando i limiti della loro situazione fisica ed i prescritti livelli di attività;
- 7. Istruire i membri della famiglia riguardo gli svantaggi, i vantaggi ed i metodi più adeguati per utilizzare i dispositivi di sostegno al fine di garantirne il corretto impiego in ambito domiciliare;
- 8. Eseguire una valutazione di base della nutrizione e dell'apporto di liquidi;
- 9. Consultarsi con altri professionisti che abbiano esperienza in questo settore."

## <u>Profilassi contratture</u>

Compito dell'infermiere è prevenire e trattare le rigidità e le posture non corrette.

La contrattura è una limitazione temporanea della mobilità articolare. È un processo di retrazione dei muscoli e delle capsule articolari e c'è accorciamento dei tendini.

La causa è correlata: a postura scorretta e posizione di riposo prolungato per medicazioni di fissazione; inattività muscolare; pazienti paralizzati, con flogosi articolari, lesioni od ustioni in prossimità delle articolazioni; grado di limitazione dei movimenti.

## Misure preventive

Tenere una posizione corretta delle articolazioni:

- Omero-> abduzione di 30°;
- Avambraccio-> angolo di 100° leggermente sollevato; mano rivolta verso l'interno, dita leggermente flesse;
- Anca e ginocchio-> tesi;
- Piedi-> poggiati su un supporto morbido per evitare la pressione delle coperte;

far eseguire al paziente esercizi di movimento ogni qual volta si esegua una manovra di assistenza, soprattutto per la toilette ed il rifacimento del letto; se prevista far eseguire la chinesiterapia.

## Massaggi

Il massaggio serve a stimolare la cute, che attiva le fibre sensitive della cute per evitare che gli stimoli nocivi raggiungano il livello di coscienza cerebrale. Un massaggio ben fatto quindi serve per: alleviare i dolori muscolari; bloccare la percezione degli impulsi dolorosi; migliorare l'irrorazione sanguigna ed il trofismo dei tessuti; accrescere o ristabilire il benessere del paziente; sciogliere le tensioni muscolari dolorose e locali (esempio crampi).

L'infermiere dovrebbe proporre la frizione della schiena dopo il bagno o prima che il paziente si addormenti, per aumentare il rilassamento, il comfort e stimolare la circolazione.

I massaggi devono essere eseguiti dal personale competente e si eseguono: spalmando olio, lozione e talco sulle mani; massaggiare con movimenti lenti, a con una leggera pressione le parti del corpo interessate, iniziando dalla parte esterna; ripetere l'operazione alcune volte per 10-20 minuti.

Il paziente al termine dell'esecuzione potrà riposare serenamente ed il suo senso di benessere sarà aumentato.

<u>Diagnosi infermieristica</u>: alterata integrità dei tegumenti, dovuta all'immobilità fisica ed alle procedure invasive.

Obiettivo: mantenere una soddisfacente integrità cutanea.

Interventi infermieristici: Motivazioni

Il paziente, incitat	Alcuni effetti dell'immobilità
dall'infermiere, ispezionerà p	i sul sistema tegumentario
volte al giorno la propria cut	possono favorire l'insorgenza
per individuare eventua	i di lesioni date dalla pressione
arrossamenti o lesioni;	della prominonza aggas:
arrossamenti o lesioni,	delle prominenze ossee;
ui i ossumenti o testoni,	Il bagno serve a favorire la
	•

<u>Valutazione</u>: assenza di lacerazioni cutanee e di ulcere da pressione.

## Mobilizzazione

La mobilizzazione è la capacità di spostarsi liberamente che ha una persona. Il livello di mobilità ha un impatto importante sul benessere fisiologico e psichico dell'individuo, le alterazioni della mobilità hanno quindi effetti sulla persona (comporta alterazione del concetto di sé e riduzione dell'autostima). La mobilizzazione perciò ha effetti positivi dal punto di vista psicologico. Occorre far eseguire al paziente esercizi fisici per favorire l'attività muscolare e prevenire: comparsa di trombosi venosa profonda, stipsi, lesioni cutanee, atrofia muscolare e le contratture.

La mobilizzazione comprende:

- Ginnastica respiratoria;
- Chinesiterapia;
- Deambulazione;
- Normali attività quotidiane (sedersi, salire le scale..)
- In base al grado della malattia saranno prescritti forma e durata della mobilizzazione.

Il fine della mobilizzazione è quello di: favorire il benessere e l'indipendenza del paziente; stimolare il metabolismo basale ed evitare complicazioni comuni (trombosi, polmonite, ulcere da decubito, contratture).

## Posizione/postura

L'infermiere posizionerà il paziente in una posizione più confortevole ed adatta per il suo stato di salute.

## Scopi:

- benessere del paziente;
- prevenzione di: lesioni da compressione, contratture, trombosi;
- sostegno delle funzioni vitali (respiro, circolazione);

Per migliorare la circolazione sanguigna posizionare le estremità andranno leggermente elevate rispetto il resto del corpo; ogni due ore verrà alternato il decubito del paziente, onde evitare lesioni da compressione; posizionare il corpo in posizioni comode e fisiologiche; evitare che tra i cuscini ci siano spazi vuoti.

## <u>Diagnosi infermieristica</u>: apatia e noia.

Obiettivo: Creare valide alternative per impegnare il tempo libero del bambino/paziente con occupazioni stimolanti, giochi e forme di intrattenimento. Questo presenta particolare rilevanza nel caso di pazienti pediatrici

## Interventi infermieristici

## Motivazioni

I genitori metteranno a	Giochi ed attività appropriate
disposizione del bambino	stimolano una crescita ed uno
giochi ed attività adatte alla	sviluppo, il più armonico
sua situazione;	possibile, senza frustrare il
	paziente;
I genitori devono mantenere il	Gli stimoli acustici e la
contatto visivo quando si parla	visualizzazione della bocca
o si legge un racconto al figlio,	aiutano il bambino a decifrare
e spiegargli qualunque cosa si	ciò che gli viene comunicato
stia facendo;	(deficit sensoriali multipli);
Il bambino integrerà la parte	Con l'allenamento di specifiche
del proprio corpo più debole	funzioni, si cerca di
nel gioco;	mantenerle il più possibile
	attive;
Il bambino con l'infermiere	Pianificata con cura la giornata
Il bambino con l'infermiere effettuerà una	Pianificata con cura la giornata garantisce un adeguato
	_

<u>Valutazione</u>: il paziente è gratificato, non risente dell'isolamento partecipando alla vita comune; giocherà per almeno due ore consecutive, se il grado di handicap lo consente; la sua attenzione

alla lettura è di almeno 20 minuti consecutivi; le attività quotidiane si alternano con periodi di riposo

## "Linee guida per la sicurezza 21

- 1. Conoscere il livello di orientamento, capacità di comprendere le informazioni e dare giudizi, la capacità di comunicare, le condizioni motorie e della sensibilità, quale tipo di attività è solito svolgere e quali sono le sue abitudini di vita quotidiana;
- 2. Conoscere la storia clinica del paziente e le attuali terapie.

  Alcune malattie ed alcuni farmaci possono provocare lesioni
  fisiologiche od alterazioni delle capacità cognitive che
  aumentano il rischio di lesione;
- 3. Tenere presenti le condizioni ambientali che influiscono sulla sicurezza del paziente ed aumentano il rischio di lesioni;
- 4. Conoscere l'uso corretto dei dispositivi di sicurezza in una struttura per lungodegenti o a domicilio."

Gli obiettivi che l'infermiere deve raggiungere sono rappresentati da:

 Informare le famiglie dei pazienti affetti sui i settori pubblici e sanitari erogatori di assistenza sulle problematiche: psicologiche, sociali, interpersonali e spirituali della malattia;

86

<sup>&</sup>lt;sup>21</sup> "Sicurezza" primo volume di "assistenza infermieristica clinica"

- 2. Sviluppare dei programmi specifici di valutazione del disagio psicologico che la malattia causa, e programmi di interventi psicosociali in qualunque fase della malattia;
- 3. Incentivare la comprensione delle componenti psicologiche nei comportamenti a rischio di malattia;
- 4. Caregiver: Con il termine "caregiver", letteralmente "donatore di cura", si intende la figura di chi è dedito alla: cura, all'assistenza ed al sostegno delle persone, in genere propri parenti od amici, non autosufficienti a causa di malate o disabilità. Il sostegno viene dato nella vita quotidiana e nel domicilio della persona che necessita del caregiver. Eroga assistenza continua alla persona che ha sviluppato la menomazione fisica indotta dalla malattia; lo aiuta a compiere quegli atti quotidiani che a causa della menomazione il paziente non riesce più ad esequire;
- 5. Sviluppare dei programmi formativi per gli operatori, individuare gli standard assistenziali e gestionali di qualità, scoprire metodi innovativi che possono facilitare il riconoscimento ed il trattamento delle conseguenze psicologiche, comportamentali e spirituali secondarie alla patologia.

Utile alla famiglia ed all'assistito è il counseling: un'attività che permette ad una persona di avere una visione realistica di sé stesso nell'ambiente in cui si trova, per poter meglio affrontare

le scelte ed utilizzare mezzi per consentire l'autoconoscenza di se stessi; analizza le opzioni di cui il paziente dispone, e l'orienta/aiuta nella scelta che farà per esaminare le situazioni e a risolverle in caso si presentino dei problemi.

Altro obiettivo dell'infermiere è quello di vigilare sulla comparsa di eventuali segni e sintomi di infezione causati dalla graduale immobilità del paziente.

Necessari per il successo dell'assistenza saranno la volontà e l'atteggiamento del paziente verso la sua malattia, bisognerà quindi trascorrere molto tempo vicino l'assistito, finchè non siamo sicuri che abbia queste "capacità".

## 4.3 Prevenzione delle lesioni

Fondamentale per trattare la FOP sono la prevenzione delle lesioni a carico dei tessuti molli e del danno all'apparato muscolare, come pure la prevenzione delle cadute. Le iniezioni intramuscolari devono essere assolutamente evitate, come anche le normali procedure vaccinali per l'immunizzazione contro difterite, tetano e pertosse (quindi la vaccinazione trivalente), poiché determinano un notevole rischio di OE a livello del punto di iniezione.

Durante le normali procedure dentarie è idoneo prendere delle precauzioni nei confronti delle persone affette da FOP poiché un minimo trauma a carico dei tessuti molli può provocare l'anchilosi permanente della mandibola. Da evitare anche un'eccessiva apertura mandibolare.

Le persone affette dalla FOP sembrano avere quasi una ricorrenza nelle loro cadute, e le cadute possono portare a gravi lesioni e a riacutizzazioni; un piccolo trauma ai tessuti molli spesso porta a gravi esacerbazioni, che determinano OE ed anchilosi articolari. I traumi possono anche essere indotti da un impreciso equilibrio, e si concludono con la stabilizzazione della deambulazione. La prevenzione delle cadute a causa di un impreciso equilibrio comincia con la stabilizzazione della deambulazione. L'utilizzo di un bastone e di uno strumento per la stabilizzazione (un deambulatore) potrebbe migliorare l'equilibrio in molti pazienti. Per soggetti più mobili è consigliato l'utilizzo di un bastone, di un treppiedi o di un deambulatore poiché possono migliorare la stabilità. La limitazione della mobilità legata all'anchilosi articolare, altera notevolmente i meccanismi dell'equilibrio, provocando così instabilità e maggiore incidenza delle cadute. Le cadute, soprattutto nelle persone affette da FOP, possono portare a: gravi traumi cranici, quindi perdita di coscienza e concussioni, ma anche lesioni alla schiena ed al collo. A causa dell'incapacità di utilizzare gli arti superiori nell'assorbire l'impatto delle cadute, queste persone sono più facilmente ricoverate in ospedale dopo una caduta rispetto una persona normale, ed hanno una modificazione permanente della funzione in seguito alla caduta stessa. "In un gruppo di 135 pazienti affetti da FOP, il 67% di questi ha riportato delle cadute che hanno determinato una riacutizzazione della malattia." <sup>22</sup>

Per poter ridurre l'incidenza dei gravi traumi cranici, le persone affette da FOP possono utilizzare baschetti. La prevenzione delle lesioni può essere basata su: la modifica dell'attività, un miglioramento della sicurezza nell'ambito casalingo, sull'utilizzo di strumenti per la deambulazione (ad esempio un bastone) e, se possibile, utilizzare protezioni per la testa. Si potrebbero evitare completamente delle situazioni ad alto rischio per ridurre il rischio delle cadute, ma ciò potrebbe compromettere il livello funzionale e di indipendenza del paziente, quindi per molti può risultare non accettabile o difficile. Degli interventi che si possono adottare per ridurre la possibilità di caduta sono: montare dei corrimano sulle scale, fissare al pavimento i tappeti, togliere gli oggetti che possono intralciare il cammino ed eliminare le irregolarità del pavimento ivi compresi le soglie sulle porte di uscita.

Quando una persona affetta da FOP cade, occorre immediatamente rivolgersi al centro di riferimento, e, come in qualsiasi normale persona, va sempre sospettata una lesione al cranio, e qualsiasi lesione cranica deve essere considerata seria fino a che non viene provato il contrario. Alcuni segni e sintomi

\_

<sup>&</sup>lt;sup>22</sup> "Prevenzione delle lesioni" da: http://www.fopitalia.it/approfondimenti.html

più comuni di grave lesione cranica sono: mal di testa, senso di vertigine, perdita dell'equilibrio, senso di stordimento, debolezza, stato confusionale o perdita di coscienza. Questi sintomi spesso non compaiono se non ore dopo il trauma. Il paziente deve quindi essere esaminato con molta attenzione dal personale sanitario nel caso in cui si sospetti un trauma cranico.

- "Linee guida per la postura, la mobilità e la deambulazione <sup>23</sup>
- 1. Monitorare il bilancio idrico del paziente; l'edema cutaneo impone cambi di posizione più frequenti;
- 2. Conoscere l'arco di movimento articolare del paziente; l'infermiere non deve collocare un arto in una posizione innaturale perchè potrebbe causare lesioni od alterazioni funzionali;
- 3. Individuare le alterazioni circolatorie quali le ulcere venose, che possono impedire al paziente di tenere le gambe in posizione declive. L'anamnesi di trombosi venosa profonda indica la necessità di ridurre il tempo in cui il paziente resta seduto;
- 4. Stabilire il livello di percezione sensoriale del paziente. La perdita di sensibilità aumenta la suscettibilità ai rischi dell'immobilità. Valutare e cambiare spesso la posizione dei pazienti con riduzione della sensibilità per evitare danni ai sistemi muscolo-scheletrico e tegumentario;

-

<sup>&</sup>lt;sup>23</sup> "Trasferire e posizionare il paziente", secondo volume di "assistenza infermieristica clinica"

- 5. Individuare il paziente incontinente o che suda profusamente: l'umidità da incontinenza o da sudore può ridurre la resistenza della cute alle forze esterne;
- 6. Conoscere i valori basali dei segni vitali del paziente. Il paziente ipoteso può non tollerare improvvisi cambi di posizione e rischia di svenire mentre lo si trasferisce dal letto alla sedia; il paziente con febbre e diaforetico può avere bisogno di cambi più frequenti per evitare lesioni cutanee;
- 7. Conoscere le condizioni concomitanti quali le malattie croniche (diabete, malattie polmonari) o la malnutrizione. I pazienti che ne sono affetti sono esposti al rischio di fessurazioni cutanee e ad altri connessi all'immobilità, pertanto è necessario cambiare loro la posizione più spesso;
- 8. Conoscere la situazione cognitiva del paziente ed il suo adattamento psicologico alla malattia. Entrambi i fattori influiscono sulla capacità di apprendere e di partecipare al trasferimento ed al posizionamento".

# 4.4 Assistenza infermieristica nel supporto emozionale del paziente

Dolore

La definizione dell'OMS è "esperienza sensoriale ed emotiva spiacevole, associata ad un danno tessutale potenziale o reale, o descritta in relazione a tale danno". Le teorie infermieristiche lo

oggettivano e lo concettualizzano. I modelli e le teorie dell'assistenza infermieristica pongono come beneficiario dal sollievo del dolore la persona che porta il bisogno. Il dolore è classificato come un particolare problema di salute e per rispondergli bisogna risolvere i bisogni della persona. È un'esperienza unica di ogni persona, è quindi personale e soggettivo, e bisogna tener conto che se la persona afferma che sente dolore, per quanto ci possa sembrare insignificante, si deve considerare reale, perché la persona è convinta che esista.

L'infermiere assiste le persone che hanno problemi o menomazioni, che si muovono o si alimentano con dolore, e quindi si interessa al dolore nel momento in cui esso limita l'autonomia od il soddisfacimento dei bisogni della persona. Secondo l'infermiera e teorica statunitense Dorothea Orem, il dolore è un'interferenza nei processi dell'autocura. La persona che sente dolore vuole soltanto che esso sia curato e possibilmente guarito.

L'assistenza infermieristica riconosce il dolore e lo classifica come situazione problematica, che bisogna affrontare direttamente e risolvere affinchè ci sia un sostanziale miglioramento dello stato di salute della persona. La NANDA traduce il dolore in una diagnosi infermieristica, in un problema di salute di competenza infermieristica; L. Carpenito propone di affrontare il dolore con tecniche quali: distrazione, stimolazione cutanea e rilassamento; il NIC classifica invece tra le prestazioni

maggiormente usate dall'infermiere il "pain management", cioè la gestione del dolore.

Lo scopo dell'assistenza infermieristica è quindi rivolta ad ottenere la riduzione o l'eliminazione del dolore.

La diagnosi del dolore si fa attraverso: tipo, intensità, durata, correlazione con fattori allevianti o scatenanti il dolore.

Solo attraverso il dialogo con la persona è possibile capire i significati che ella attribuisce all'esperienza di dolore, così si potrà identificare correttamente il bisogno della persona. Alcune forme di gestione del dolore possono essere: comunicazione di sostegno che l'infermiere eroga all'assistito, contatto fisico tra infermiere ed assistito, tecniche di rilassamento dell'assistito suggerite dell'infermiere, musicoterapia e training del respiro.

# Capitolo 5 "Approccio Terapeutico"

"La rarità della malattia, di gravità variabile, pone notevoli incertezze al momento di valutare le terapie sperimentali. Le terapie chirurgiche però sono le uniche controindicate, perché causano ulteriore formazione di OE nel sito d'intervento." <sup>24</sup>

## 5.1 Vie di somministrazione

Poiché le iniezioni intramuscolari comportano la crescita di osso eterotopico, i pazienti affetti dalla FOP possono assumere la terapia soltanto per bocca o per endovena. <sup>25</sup> Il compito dell'infermiere è controllare (in caso di assunzione di farmaci per os) che il paziente assuma il medicinale in modo corretto e completo, ma in ambo i casi deve fare attenzione agli eventuali effetti collaterali che si possono presentare dal momento dell'assunzione del farmaco in poi.

# 5.1.1 Somministrazione orale 26

È il metodo più facile e meno sgradevole per somministrare i farmaci al paziente. Possono però insorgere controindicazioni, tra le principali riportiamo alterazioni gastrointestinali e

<sup>&</sup>lt;sup>24</sup> Einhorn TA, Kaplan FS. Traumatic fractures of heterotopic bone in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. 1994 Clin Orthop 308:173-177

<sup>&</sup>lt;sup>25</sup> "Medicamenti" da: http://www.fopitalia.it/medicamenti.html

<sup>&</sup>lt;sup>26</sup> "Farmaci per bocca" primo volume di "assistenza infermieristica clinica"

l'incapacità di deglutire cibo o liquidi e l'impiego dell'aspirazione gastrica.

Importante precauzione per quando si somministra un preparato per bocca, è proteggere il paziente dal rischio di aspirare la medicina, soprattutto se: cibo, liquidi o farmaci sono inavvertitamente immessi nel tratto respiratorio.

La protezione dall'aspirazione può avvenire valutando la capacità di inghiottire del paziente, correggendo il posizionamento dell'assistito, è meglio che assuma una posizione seduta, ma può andar bene anche un decubito laterale, se: deglutizione, riflesso faringeo e tosse del paziente non sono limitati.

Bisogna valutare se i farmaci possono essere assunti con i cibi, poiché alcuni possono irritare la mucosa gastrica se non assunti con il cibo.

Prima di somministrare il farmaco, assicurarsi: che il farmaco, la sua dose e concentrazione corrispondano alla prescrizione medica, che il momento della somministrazione sia quello giusto e che ovviamente anche il paziente sia quello giusto.

# 5.1.2 Somministrazione per EV - posizionamento Catetere Venoso Periferico

Come precedentemente detto, le IM causano la crescita di osso eterotopico, per questo motivo si preferisce posizionare un cvp,

per poter assicurare la somministrazione dei farmaci al paziente in modo continuativo.

## <u>Posizionamento CVP</u>

La procedura d'inserimento del CVP si esegue allo scopo di garantire un accesso venoso rapido e a breve termine che permetta la somministrazione continua od intermittente di: farmaci, soluzioni nutritive e sangue o suoi derivati.

Dopo il posizionamento del CVP bisogna stare attenti alle complicazioni che più frequentemente si osservano: complicazioni locali e flebiti, queste ultime comportano un sensibile incremento del rischio di sviluppare delle infezioni di tipo sistemico.

## Medicazione del sito di inserzione

L'impiego di una medicazione trasparente permette di visualizzare quotidianamente il sito d'inserzione, rilevare ed intervenire precocemente in caso di eventuali processi infiammatori.

In caso la medicazione si stacchi, si presenti bagnata o sporca bisogna rimuovere la vecchia medicazione e sostituirla con una nuova.

I pazienti diaforetici vanno controllati di frequentemente poiché hanno maggior rischio che la loro medicazione si stacchi e sia bagnata.

Se non si riscontrano problematiche di alcun genere è bene non rimuovere la medicazione fino alla sostituzione del CVP (ogni 48-72 ore).

## Infezioni e complicazioni infettive legate ai CVP

Le infezioni locali che più comunemente si sono riscontrate sono:

- Infezioni del sito di uscita: presenza di eritema od indurimento non oltre i 2 cm dal punto di uscita del catetere;
- Infezione clinica del tunnel: presenza di: dolore, tumefazione dolorosa, eritema, edema lungo il tratto sottocutaneo dovuto spesso allo stravaso di liquido di infusione dal lume venoso;
- Flebite purulente: presenza di secrezione purulenta del sito di inserzione del CVP. Associato frequentemente ad infezione sistemica per trasmissione diretta degli agenti patogeni al circolo.

## Fattori di rischio

Il CVP può colonizzare in seguito a contaminazione:

- del CVP stesso, durante la manovra di posizionamento;
- del punto di emergenza cutanea;
- dei punti di raccordo lungo la linea di infusione (cateteredeflussore, prolunghe, rubinetti, deflussore-sacca);
- del liquido di infusione (in sede di preparazione dei flaconi).

## Come prevenire le complicazioni

- Indossare sempre i guanti quando si eseguono le manovre (inserzione del CVP, medicazione della zona interessata);
- Ispezionare giornalmente il sito d'inserzione, verificare che il paziente non presenti gonfiore in loco, se presenta febbre e se vi sono sintomi di infiammazione locale;
- Rimuovere il CVP in caso di flebite od in caso di situazioni di emergenza (per inadempienza nella tecnica asettica di inserimento dello stesso);
- I campioni ematici non devono mai essere prelevati attraverso la cannula;
- I rubinetti della linea infusionale vanno sempre protetti da tappi sterili, che vanno sostituiti una volta rimossi.

Importante per il follow-up terapeutico è la programmazione delle procedure a cui il paziente dovrà sottoporsi ed attenersi. Sarà compito dell'infermiere di occuparsi della programmazione.

## 5.2 Terapia farmacologica

## MEDICAMENTI CLASSE I 27

Nome generico	Prednisone
---------------	------------

<sup>&</sup>lt;sup>27</sup> "Medicamenti" da: http://www.fopitalia.it/medicamenti.html

99

Nome	
commerciale	Prednisone
Classe	Corticosteroidi
Meccanismo	Riduce il coinvolgimento dei linfociti e delle
d'azione proposto	infiltrazioni del tessuto: potente medicinale
in quanto	antinfiammatorio. Riduce: infiammazioni, gonfiori ed
razionato alla	edemi specialmente per quanto concerne mandibola,
FOP	gola e giunture principali. Non utilizzare per
7 07	riacutizzazioni che coinvolgono busto e schiena.
	2 mg/kg/die oralmente x 4 giorni al massimo.
	Max dosaggio: 150mg/die. Se l'infiammazione si
Dosaggio	ripresenta immediatamente, si può ripetere un ciclo di
	4 giorni con progressiva riduzione più lunga. Si può
	utilizzare un trattamento più lungo con riduzione
	progressiva per riacutizzazioni della regione sub-
	mandibolare, specialmente per quelle che interessano
	la respirazione e la deglutizione. Dovrebbe essere
	iniziata entro 24 ore dalla riacutizzazione per
	ottenere maggior efficacia. Fatta eccezione per le
	riacutizzazioni sub-mandibolari potenzialmente letali,
	non utilizzare se la riacutizzazione è presente da più
	di due giorni. La dose totale giornaliera non deve
	superare i 1000 mg
	~ necrosi avascolare dell'anca; ~ cataratta da diabete;
Principali effetti	~ osteoporosi; ~ dipendenza cronica;
collaterali	immunosoppressione;
	~ soppressione adrenalinica; ~ ritardo della crescita;
	~ acne; ~ lividi; ~ ulcere peptiche; ~ ipertensione; ~

glaucoma; ~ aumento di peso; ~ deterioramento pelle; ~ disturbi dell'umore e del sonno

Nome generico	Ibuprofen
Nome	Advil Motrin
commerciale	
Classe	Medicinale antinfiammatorio non steroideo (inibitore
	di ciclo ossigenasi 1 e 2 non specifico)
Meccanismo	
d'azione proposto	Antinfiammatorio ed antiangiogenico; sollievo
in quanto	sintomatico durante le riacutizzazioni. Potenziale uso
razionato alla FOP	a scopo preventivo con l'inibizione delle prostaglandine infiammatorie;
Dosaggio	Pediatrico: 4-10 mg/kg oralmente ogni 6 ore, al
	bisogno
	Adulti: 200-800 mg oralmente ogni 6 ore, al bisogno
Principali effetti	~ emorragie gastrointestinali;
collaterali	~ funzionalità renale indebolita

Nome generico	Indomethacin
Nome commerciale	Indocin
Classe	Medicinale antinfiammatorio non steroideo (inibisce la ciclo ossigenasi 1 e 2 non specifico)
Meccanismo	
d'azione proposto in quanto	Antinfiammatorio ed antiangiogenico; sollievo sintomatico durante le riacutizzazioni. Potenziale uso a scopo preventivo con l'inibizione delle

razionato alla FOP	prostaglandine infiammatorie
Dosaggio	Pediatrico: 2-4 mg/kg oralmente o 150-200mg/die
	diviso tre volte al giorno. Adulti: 50 mg oralmente
	diviso tre volte al giorno
Principali effetti	~ emorragie gastrointestinali
collaterali	~ funzionalità renale indebolita

Nome generico	Piroxicam
Nome commerciale	Feldene
Classe	Medicinale antiinfiammatorio non steroideo
	(inibitore di ciclo ossigenasi 1 e 2 non
	specifico)
Meccanismo	Antiinfiammatorio ed antiangiogenico;
d'azione proposto	sollievo dei sintomi durante una
in quanto	riacutizzazione. Uso potenziale nella
relazionato alla	prevenzione attraverso l'inibizione delle
FOP	prostaglandine infiammatorie
Dosaggio	Adulti: 20 mg oralmente una volta al dì
Principali effetti	~ emorragie gastrointestinali
collaterali	~ funzionalità renale indebolita

Nome generico	Celecoxib
Nome commerciale	Celebrex
Classe	Inibitore ciclo ossigenasi 2 (altamente selettivo)

Meccanismo	Antinfiammatorio e potente antiangiogenico; sollievo
d'azione proposto	sintomatico durante le riacutizzazioni. Potenziale uso
in quanto	a scopo preventivo con l'inibizione delle
razionato alla FOP	prostaglandine infiammatorie
	Pediatrico ed Adulti: 100-200 mg oralmente due
Dosaggio	volte al giorno per mantenimento (controindicato in
33	pazienti allergici ai sulfamidici od in pazienti con
	asma sensibili all'aspirina). Per riacutizzazioni gravi e
	croniche non superare la dose antiangiogenica
	massima di 250 mg/M2 oralmente 2 volte al dì o 6
	mg/kg oralmente 2 volte al dì e non eccedere la dose
	massima giornaliera di 600 mg per oltre 16 mesi.
Principali effetti	~ emorragie gastrointestinali; ~ funzionalità renale
collaterali	indebolita; ~ preoccupazioni riguardo ai rischi
	cardiovascolari e cerebrovascolari.

Nome generico	Nabumetone
Nome commerciale	Relafen
Classe	Medicinale antiinfiammatorio non steroideo
	(principalmente inibitore di ciclo ossigenasi
	non specifico)
Meccanismo	Antiinfiammatorio ed antiangiogenico;
d'azione proposto	sollievo dei sintomi durante una
in quanto	riacutizzazione. Uso potenziale nella
relazionato alla	prevenzione attraverso l'inibizione delle
FOP	prostaglandine infiammatorie

Dosaggio	Adulti: 1000 mg oralmente uno o due volte
	al dì. Può essere utile ad individui lalergici ai
	sulfamidici che non possono utilizzare
	Celebrex
	CEIEBIEA
Principali effetti	~ emorragie gastrointestinali

## MEDICAMENTI CLASSE II

Nome generico	Montelukast
Nome commerciale	Singulair
Classe	Antagonista dei recettori di leucotriene
Meccanismo	
d'azione proposto	Blocca i mediatori antinfiammatori; azione
in quanto	complementaria agli inibitori ciclo ossigenasi
razionato alla FOP	
Dosaggio	Pediatrico (2-5 anni): 4 mg oralmente prima di
	andare a letto;
	6-14 anni: 5 mg oralmente prima di andare a letto;
	Adulti: 10 mg oralmente prima di andare a letto
Principali effetti collaterali	Generalmente molto ben tollerato. Raramente
	angioedema, emicrania, sindrome simil influenzale,
	affaticamento, possibile associazione con sbalzi di
	umore/comportamento, pensieri e condotta suicida,
	suicidio. I pazienti devono essere monitorati per i
	cambiamenti di comportamento ed umore

Nome generico	Cromolyn
Nome commerciale	Gastrocrom
Classe	Stabilizzatore dei mastociti
Meccanismo	
d'azione proposto	Riduce la degranulizzazione dei mastociti, ma poco
in quanto	assorbite dal TGI . Può avere maggior efficacia se
razionato alla FOP	utilizzato cronicamente.
Dosaggio	Pediatrico: (0-2 anni): 20 mg/kg/die oralmente
	diviso 4 volte al giorno; 2-12 anni: 100 mg diviso 4
	volte al giorno. Adulti: 200 mg diviso 4 volte al giorno
Principali effetti	Generalmente molto ben tollerato. Raramente:
collaterali	irritazione della gola, secchezza delle fauci, tosse,
	gusto amaro.

Nome generico	Pamidronate
Nome commerciale	Aredia
Classe	Aminobifosfonato
Meccanismo d'azione proposto in quanto razionato alla FOP	Antiangiogenico; possibile antinfiammatorio; inibitore potenziale delle lesioni angiogeniche fibroproliferative precoci; effetti ben stabilizzati nel ridurre la rimodellazione delle ossa nello scheletro normotopico da profondi effetti osteopenici di alti dosaggi cronici intermittenti di glucocorticoidi.  Pediatrico (2-3 anni): 0.75 mg/kg/die in endovenosa lenta per tre giorni. Per bambini di età superiore ai 3 anni e per adolescenti ed adulti: 1.0 mg/kg/die per

tre giorni. Il medicinale deve essere somministrato lentamente giornalmente in 4-5 ore.

Nota: durante il primo giorno del ciclo di trattamento, il paziente deve ricevere mezzo dosaggio. In caso di febbre, somministrare trattamento standard con paracetamolo. Il ciclo di trattamento di 3 giorni non dovrebbe essere ripetuto più di 4 volte all'anno.

Dosaggio

I pazienti dovrebbero essere sottoposti ai seguenti controlli ematici prima del trattamento con Pamidronate: calcio sierico, fosfato albumina, alcalina fosfatasi, BUN, creatinina ed EECC. Tutti i devono ricevere un'adeguata pazienti supplementare di calcio e vitamina D durante e costantemente dopo il trattamento con Pamidronate. E' opportuno realizzare fotografie e misurazioni delle infiammazioni prima di iniziare il trattamento e controllate quotidianamente per i 14 giorni SUCCESSIVI. Dovrebbero essere effettuate radiografie semplici delle aree interessate prima del trattamento e nelle 6 settimane successive per documentare la formazione di qualsiasi OE.

Principali effetti collaterali Generalmente ben tollerato. Non esistono interazioni note con altri medicinali. Un'acuta fase di reazione caratterizzata da febbre, malessere e mialgia ha solitamente luogo durante le infusioni per Ev di Pamidronate e potrebbe persistere per 18-24 ore. Un pretrattamento con paracetamolo potrebbe ridurrei i sintomi. In caso di febbre o di altri sintomi

in acuta fase di reazione, somministrare un trattamento standard di paracetamolo. Il Pamidronate non dovrebbe essere utilizzato in pazienti ipocalcemici perché potrebbe causare tetano. La somministrazione ai bambini di aminobirfosfonati a dosi elevate in modo frequente può condurre all'osteoporosi.

Nome generico	Zoledronato
Nome commerciale	Zometa
Classe	
Meccanismo	Anti-angiogenico; probabilmente anti-
d'azione proposto	infiammatorio; potenziale inibizione delle lesioni
in quanto	fibroproliferativo angiogeniche precoci; effetti
relazionato alla	ben stabiliti sulla riduzione della rimodellazione
	ossea nello scheletro normotipico da profondi
FOP	effetti osteopenici di alte dosi croniche
	intermittenti di glucocorticoidi
Dosaggio	Adulti: (dai 18 anni in su) 4 mg attraverso infusione
	per Ev lenta di 30 minuti. Da non utilizzare nei
	bambini.
Principali effetti	Generalmente ben tollerato. Non esistono
collaterali	interazioni note con altri medicinali. Un'acuta fase
	di reazione caratterizzata da febbre, malessere e
	mialgia ha solitamente luogo durante le infusioni
	per Ev di Zoledronato e potrebbe persistere per
	18-24 ore. Un pretrattamento con paracetamolo

potrebbe ridurrei i sintomi. In caso di febbre o di altri sintomi in acuta fase di reazione, somministrare un trattamento standard di paracetamolo. Zoledronato non dovrebbe essere utilizzato in pazienti ipocalcemici perché potrebbe causare tetano. La somministrazione ai bambini di aminobirfosfonati a dosi elevate in modo frequente può condurre all'osteoporosi.

#### MEDICAMENTI CLASSE III

Nome generico	Inibitore di trasduzione del segnale di
	ACVR1/ALK2
Nome commerciale	Dersomorphin Derivatives
Classe	Inibitore di trasduzione del segnale
Meccanismo	
d'azione proposto	Blocca la trasduzione del segnale
in quanto	ACVR1/ALK2
relazionato alla	
FOP	
Dosaggio	Non determinabile al momento, in via di
	sviluppo
Principali effetti	Non ancora determinati
collaterali	

Nome generico	Anticorpo monoclonale contro ACVR1/ALK2
Nome commerciale	mAb-FOP
Classe	Anticorpo del recettore
Meccanismo	
d'azione proposto	Blocca il recettore sulla superficie della
in quanto razionato	cellula
alla FOP	
Dosaggio	Non determinabile al momento
Principali effetti	Non ancora determinati
collaterali	

"In caso di assunzione di farmaci, quali steroidi ed antinfiammatori, durante gli attacchi acuti si può peggiorare la situazione. Alla fine il trattamento più efficace per arrestare la progressione della FOP è quello medico, mentre quello chirurgico è controindicato, poiché peggiora solo la situazione." <sup>28</sup>

La sperimentazione clinica non è ancora terminata, poiché per poter fare un gold standard per gli studi farmacologici bisogna condurre uno studio controllato randomizzato in doppio cieco, cosa che nei pazienti affetti da FOP, e da tutte le altre malattie rare, è estremamente difficile, poiché i pazienti affetti colpiti sono pochi.

<sup>28</sup> Kaplan FS, Shore EM, Connor JM. 2002 Fibrodysplasia ossificans progressiva. In: Royce

Per tale motivo, la terza classe dei farmaci non è al momento valutabile il dosaggio e non sono determinati gli effetti collaterali.

L'enorme variabilità intrapersonale ed interpersonale della FOP fa si che questo tipo di disegno di ricerca rimanga comunque un approccio migliore per ottenere risposte chiare ed assolutamente non ambigue alla maggior parte dei problemi, quindi la valutazione precisa di quella che è la reale utilità terapeutica. La grande ed estrema rarità della FOP, la gravità ed il decorso clinico variabili pongono notevoli interrogativi nella valutazione di terapie sperimentali. Vi sono caratteristiche fisiche comuni condivise da ogni persona colpita da FOP, vi sono tuttavia delle differenze tra gli individui che potrebbero alterare i potenziali di rischio o benefici di qualsiasi medicamento o classi di farmaci discussi. La decisione di utilizzare o non utilizzare un particolare farmaco deve essere preso dal singolo paziente o dal proprio medico.

La terapia può anche produrre cambiamenti radiografici, compresa l'osteoporosi, soprattutto nei pazienti in trattamento con corticosteroidi. Caratteristiche di rachitismo e osteomalacia sono stati notati in pazienti che ricevono per lunghi periodi terapia a base di etidronate di sodio.

Il trattamento ottimale dovrà essere basato sulla conoscenza della patofisiologia cellulare e molecolare della malattia, mentre il trattamento finale potrebbe comportare una

correzione genetica od un metodo di bypass genico nelle cellule e nei tessuti coinvolti nel processo patologico.

Progressi recenti suggeriscono che le cellule staminali potrebbero aiutare a guarire la FOP, ma un follow-up dettagliato sul TMO nel paziente con FOP è necessaria prima che si possano fare raccomandazioni definitive.

# "La compliance: 29

La *compliance* è la partecipazione del paziente alle prescrizioni del medico, è quindi la sua volontà di collaborazione con la struttura ospedaliera. L'etimologia della parola *compliance* ha diverse origini: accondiscendenza, acquiescenza, ubbidienza, servilismo. La *compliance* dei pazienti è condizionata da molti fattori:

- 1) Il tipo di malattia del paziente, acuta o cronica. Nel caso di ricaduta rapida nella malattia o nella sofferenza alla sospensione dei farmaci ne rende evidente l'utilità, e ne sollecita e giustifica l'uso;
- 2) Il paziente in prima persona, per ragioni anagrafiche o linguistiche, o per assenza di pregiudizi all'adesione per motivi culturali, religiosi od economici;
- 3) Il medico, in rapporto alla chiarezza di prescrizione ed alla capacità di motivare e di indurre a una piena osservanza;

-

<sup>&</sup>lt;sup>29</sup> http://www.psiconcologia.info

- 4) La semplicità oggettiva della prescrizione ed il suo costo;
- 5) L'ambiente di vita del paziente e le interferenze;

Il concetto di <u>compliance</u> è stato introdotto nel 1972 e viene definita dallo psicologo McMaster come una «aderenza, da parte del malato, alle prescrizioni mediche, includendo in ciò: i farmaci, gli esami di laboratorio, i controlli clinici e tutto ciò che si attiene alla cura della malattia». La compliance è un aspetto molto importante nella pratica medica, poichè favorisce l'adesione del paziente ai trattamenti ed ai controlli di follow-up.

### 5.3 Gestione della FOP sintomatica

Gli interventi terapeutici sono puramente di supporto e di prevenzione.

1. <u>Misure di supporto</u>: tutte le procedure e gli interventi chirurgici sono altamente rischiosi e da dover evitare finché possibile poiché l'introduzione dell'ago all'interno del muscolo crea un trauma, che scatena la produzione di tessuto osseo in quella zona, e potrebbe provocare rischi d'esplosione della malattia.; la biopsia muscolare e gli interventi chirurgici per rimuovere la formazione di OE sono controindicati; l'anestesia locale deve essere evitata, specie nelle procedure dentarie, anche l'iperestensione della mandibola può essere deleteria. Possono essere utili ausili uditivi. Il dottor Kaplan sostiene che l'introduzione dell'ago potrebbe provocare rischi perché ci sono

dei momenti in cui la malattia è latente, in tal momento si potrebbe agire, però manca un esame specifico che evidenzi che la malattia è ferma, per questo si sta ricercando un valore ematico che possa dare questo tipo d'indicazione;

2. <u>Prevenzione</u>: di cadute e di traumi. È difficile da poter effettuare, specialmente nei giovanissimi, ma può significativamente diminuire il tasso di complicazioni a lungo termine.

Anestesia: da evitare il più possibile; se è necessaria eseguire l'intubazione naso tracheale con fibra ottica sul paziente da sveglio;

Attività: evitare la lesione dei tessuti molli, lo sport di contatto od eccessivo, l'affaticamento muscolare; le biopsie, la rimozione chirurgia dell'osso eterotopico e tutti gli interventi chirurgici;

Cadute: la maggior percentuale di cadute causa un trauma cranico ed ematomi epidurali. Usare il casco protettivo aiuta a diminuire la frequenza di traumi cranici gravi causati da una caduta;

Farmaci: l'uso dei FANS previene problemi gastrointestinali; da tenere sempre a portata di mano i farmaci in caso di emergenza;

Funzione polmonare: eseguire i test di funzionalità polmonare basale ed ECG, da ripetere periodicamente;

Influenza: somministrare vaccini contro l'influenza per via sottocutanea, evitare il vaccino in vivo attenuato contro

l'influenza, può causare sintomi simil-influenzali ed aggravare la FOP;

Vaccinazioni: evitare ogni intramuscolo.

## 5.4 Terapia acquatica

Altro tipo di terapia è quella acquatica: perché offre vantaggi esclusivi ai pazienti affetti da FOP. Galleggiare in acqua consente agli individui di svolgere attività di movimento e di resistere al basso impatto ambientale. La "terapia dello stagno" offre i benefici unici ai pazienti affetti da FOP. Le barre parallele possono essere sommerse per permettere l'addestramento alla deambulazione. I professionisti infermieri l'allungamento delle articolazioni e indurre esercitazioni gradualmente, con lo scopo di diminuire lo sforzo biomeccanico muscolare. Gli elevatori o le rampe modificate possono essere necessari per l'entrata e l'uscita dall'acqua.

L'acqua calda può: facilitare il rilassamento e la diminuzione del dolore, raggiungere la parte della pelle difficilmente accessibile, può facilitare il sollievo dal dolore e dà relax.

## 5.5 Strategie di riabilitazione

Poiché nei pazienti affetti da FOP c'è accumulo di OE, l'arco di movimento di questi pazienti si riduce, fino alla completa immobilità. Perciò gli approcci della riabilitazione devono essere incentrati sul rafforzamento delle attività della vita quotidiana. Bisogna evitare il più possibile il movimento passivo, poiché potrebbe condurre ad esacerbazioni.

Le strategie e gli interventi di riabilitazione possono essere distinti in ristoratori o compensativi. La riabilitazione ristoratrice consente il recupero delle abilità perse con il disuso, ferite od il processo di malattia. Le strategie compensative coinvolgono la sostituzione di strutture che svolgono funzioni che non possono più essere effettuate utilizzando le stesse strutture di base muscolo-scheletriche. Esempio di tale riabilitazione è quello di insegnare ad una persona con emiplegia postinfartuale come vestirsi con una sola mano.

Nella FOP quasi tutti gli interventi e le strategie sono compensativi e palliativi, per aiutare a conservare e valorizzare le parti funzionanti. Gli interventi devono essere adattati: alle caratteristiche fisiche ed emotive, alle limitazioni cognitive, alle abilità, alle aspirazioni degli individui; come pure alle risorse: umane, finanziarie, all'assistenza tecnologica disponibile. La costruzione ottimale del piano di assistenza comporta la presenza dell'equipe, costituita da: infermieri, fisiatri, terapisti, logopedisti, dentisti, psicologi, fisioterapisti, fornitori di presidi sanitari. Oltre che di un aiuto professionale, le persone affette ed i loro familiari possono ottenere molti consigli pratici da altre famiglie e pazienti affetti dalla stessa malattia. L'associazione

internazionale FOP (IFOPA) dà un sostegno no-profit, una preziosa risorsa.

## 5.5.1 Riabilitazione respiratoria

"Respirazione diaframmatica: si sottopone il paziente affetto da FOP agli esercizi respiratori, per poter migliorare la respirazione diaframmatica. Si aiuta il paziente ad assumere la posizione di Flower alta con le ginocchia flesse, o di semi-Flower, poiché la posizione eretta agevola l'espansione del diaframma. Se il paziente sceglie di sedersi, aiutarlo a sistemarsi sul lato del letto diritto su una sedia.

Quando il paziente è in uno stato avanzato della malattia, che non riesce quindi a stare in posizione eretta, si possono comunque effettuare gli esercizi a letto. Andarsi a posizionare davanti il paziente, così egli può osservare gli esercizi di respirazione eseguiti dall'infermiere. Chiedere al paziente di allineare i palmi delle mani l'uno accanto all'altro, portarli lungo il margine inferiore della parte anteriore della gabbia toracica e fare in modo che le punte del dito medio si sfiorino. La posizione delle mani consente al paziente di percepire il movimento del torace e dell'addome quando il diaframma scende ed il polmone si espande dentro la gabbia toracica. Mostrare al paziente come si assume questa posizione.

Chiedere al paziente di fare respiri lenti e profondi, inspirando attraverso il naso e spingendo l'addome contro le mani,

spiegandogli che percepirà le punte delle dita che si allontanano mentre inspira e che gli organi addominali si abbassano quando la gabbia toracica si espande. Dare una dimostrazione di come eseguire l'esercizio. Il respiro lento e profondo previene l'affanno o l'iperventilazione, mentre il respiro attraverso il naso scalda, umidifica e filtra l'aria. La spiegazione e la dimostrazione si accentrano sui normali movimenti ventilatori della parete toracica. Il paziente impara a percepire la sensazione del respiro diaframmatico. Insegnare al paziente a non muovere il torace e le spalle durante l'inspirazione. L'uso dei muscoli accessori del torace e delle spalle durante gli esercizi respiratori aumenta il dispendio energetico e non favorisce la piena espansione Chiedere al paziente di fare un respiro lento e polmonare. profondo e trattenerlo contando fino a tre, quindi espirare lentamente attraverso la bocca come se soffiasse su una candela, a labbra strette. Spiegargli che, quando la gabbia toracica si contrae, percepirà le punte delle dita che si toccano. Questo consente una graduale espulsione di aria. Far ripetere l'esercizio da 3 a 5 volte, per consentire al paziente di respirare lentamente e ritmicamente; raccomandare di fare 10 respiri lenti e profondi ogni 2 ore quando il paziente è sveglio, oppure fargli usare lo spirometro con incentivatore." 30

-

<sup>&</sup>lt;sup>30</sup> "Insegnare la respirazione diaframmatica ", secondo volume di "assistenza infermieristica clinica"

"Linee guida per la fisioterapia toracica 31

L'infermiere pianifica l'assistenza al paziente e la scelta di riabilitazione respiratoria basandosi sugli specifici dati di valutazione. Le seguenti linee guida sono indicate per un corretto esame obiettivo, e sono di supporto nelle successive decisioni:

- 1. Conoscere il range normale dei segni vitali del paziente. Le condizioni per cui è necessaria la fisioterapia toracica possono influire sui segni vitali. L'entità dell'alterazione è corretta al livello di ipossia, alla situazione cardiopolmonare globale ed alla tolleranza alla fisica:
- 2. Sapere quali farmaci assume il paziente. Alcuni farmaci possono provocare modificazioni emodinamiche e dei liquidi che possono ridurre la tolleranza del paziente ai cambi di posizione del drenaggio posturale. I farmaci steroidei aumentano il rischio di fratture costali patologiche del paziente e spesso rappresentano una controindicazione per lo scuotimento costale;
- 3. Conoscere l'anamnesi medica e chirurgica del paziente. Il trauma toracico può controindicare la fisioterapia toracica;
- 4. Il paziente deve comprendere ed eseguire le istruzioni, perché la sua collaborazione è necessaria all'esecuzione delle tecniche di tosse controllata. Le limitazioni cognitive od acquisite possono alterare la capacità del paziente di apprendere tali tecniche e di prendervi parte;

118

<sup>&</sup>lt;sup>31</sup> "Fisioterapia toracica", primo volume di "assistenza infermieristica clinica"

### 5. Valutare la tolleranza del paziente all'esercizio fisico.

Le manovre di fisioterapia toracica sono faticose se il paziente non è abituato all'attività fisica, la tolleranza può essere inizialmente ridotta, tuttavia, con l'aumento graduale dell'attività e con una fisioterapia toracica pianificata, la tolleranza migliora."

"Spirometro con incentivatore: far assumere al paziente la posizione semi-Flower o di Flower, per promuovere l'espansione polmonare ottimale durante le manovre respiratorie. Mostrargli come mettere le labbra per coprire completamente il boccaglio, perché la dimostrazione è una tecnica sicura per insegnare un compito psicomotorio e permettere al paziente di fare domande.

Istruire il paziente ad inspirare lentamente, mantenendo un flusso costante, come se soffiasse in una cannuccia. Una volta raggiunta l'inspirazione massimo, il paziente dovrebbe trattenere il fiato per 2"-3" e poi espirare lentamente, questo mantiene la massima inspirazione, diminuisce il rischio di progressivo collasso dei singoli alveoli. Importante che il paziente riposi tra gli atti respiratori nello spirometro per evitare l'iperventilazione. Far ripetere la manovra al paziente fino a quando si raggiunge l'obiettivo voluto, per garantire il corretto uso dello spirometro e la comprensione del suo funzionamento da parte del paziente." 32

"I pazienti affetti da FOP hanno ridotti i volumi polmonari,

<sup>&</sup>lt;sup>32</sup> "Usare lo spirometro con incentivatore", primo volume di "assistenza infermieristica clinica"

le portate sono relativamente normali, come anche il vaso capillare della saturazione d'ossigeno. L'ecocardiografia è tecnicamente difficile, ma non è stata riscontrata nessun' anomalia di sinistra o di destra della funzione ventricolare." <sup>33</sup>;

# 5.5.2 Programmi di riabilitazione

- 1. Cure dentistiche-> possono essere particolarmente impegnative perché la mandibola perde l'angolo di movimento. Possono essere indicati gli spazzolini da denti elettrici;
- 2. Alimentazione-> molte persone colpite dalla FOP non sono in grado di mangiare seduti con una comoda postura; va quindi collocato in modo strategico uno sgabello elevato disposto su una piattaforma messa nei pressi del tavolo; possono essere necessari anche ausili quali cannucce e stoviglie a manico lungo per aiutare coloro che hanno limitata libertà di movimento; come materiale per tali utensili si usa il Dycem®, un materiale antiscivolo, che può anche essere messo sotto i piatti per impedirgli di scorrere. Se l'individuo ha una limitata capacità nel masticare, si può macinare il cibo. La preparazione alimentare può essere resa più agevole con elettrodomestici;
- 3. Mobilità-> a seconda del grado della malattia possono essere necessari degli ausili, quali sedie a rotelle e scarpe ortopediche.

-

<sup>&</sup>lt;sup>33</sup> Kussmaul, WG, Esmail AN, Sagar Y, Ross J, Gregory S, Kaplan FS. 1998 Pulmonary and cardiac function in advanced fibrodysplasia ossificans progressiva. Clin Orthop 346:104-109.

Per coloro che possono stare in piedi si usa una soletta nella scarpa (di solito nel tacco) per consentire una maggiore stabilità e pressione su tutto il piede;

4. Educazione fisica-> soprattutto i bambini hanno l'esigenza dell'esplorazione del mondo che li circonda e di eseguire una normale attività fisica. Devono però essere informati del fatto che un trauma, anche se accidentale, può provocare un aumento dell'invalidità permanente. Ad esempio la ricreazione può essere un compromesso accettabile per evitare dei pericoli ed al tempo stesso interagire coi compagni di classe. La decisione per poter praticare uno sport e dei tipi di attività deve essere presa sia dal malato affetto che dalla sua famiglia. È quindi ragionevole che l'infermiere incoraggi la famiglia ad accettare un compromesso e bisogna incoraggiare le attività intellettuali e calcolatrici.

L'infermiere deve far capire ai familiari l'importanza dell'interazione del figlio coi propri compagni, ma deve anche educare il bambino a non strafare, per il suo bene. "È possibile aumentare la partecipazione ai congressi educativi per gli individui affetti da FOP attraverso trasmissioni radio e tramite internet con il flusso continuo del video" 34;

5. Trasporti-> "grande attenzione deve essere posta al trasporto di una persona con FOP: vi è un elevato rischio di ammaccare e rompere le ossa, come anche il rischio di un trauma cranico e di

121

 $<sup>^{34}</sup>$  Levy CE, Lash AT, Iverson MA, Dixon RS. 2000 Using the internet to enable access to medical conferences. 2000. Am J Phys Med Rehabil 79:509-512.

lesioni cerebrali." <sup>35</sup> Se la persona con FOP deve usare i mezzi di trasporto pubblici il personale che accudisca la persona deve essere ben addestrato ed attento, al fine di evitare accidentali urti e/o cadute. L'infermiere deve conoscere bene quali sono le posizioni che il soggetto può assumere e deve quindi poi aiutare il paziente ad eseguire i giusti movimenti per evitare traumi, fratture o cadute;

6. Vestirsi-> generalmente le persone affette da FOP perdono precocemente la mobilità delle spalle e del collo, quindi il vestirsi al di sopra ed al di sotto della vita diventa difficile.

L'infermiere può portare all'attenzione del paziente e della famiglia delle soluzioni quali: camice e camicette di pullover con pochi bottoni, vestiti con i cinturini elastici anziché le cinghie, calzini donners (il calzino è disposto sopra un polsino legato ad un cavo), merletti elastici e le chiusure con velcro (sono più facili da gestire e dirigere rispetto i bottoni o le chiusure lampo).

L'infermiere aiuterà il paziente ad indossare tali abiti, a prenderci confidenza e la mani;

7. Udito-> "l'ipoacusia può essere scambiata per un disturbo dell'apprendimento, ma in realtà la perdita della capacità uditiva è comune nei pazienti affetti da FOP (presumibilmente a causa del coinvolgimento dell'orecchio interno)." Non è ben nota la

<sup>&</sup>lt;sup>35</sup> Levy CE, Lash AT, Janoff HB, Kaplan FS. 1999 Conductive hearing loss is individuals with fibrodysplasia ossificans progressiva. Am J Audiol 8:29–33.

<sup>&</sup>lt;sup>36</sup> Glaser DL, Rocke DM, Kaplan FS. 1998 Catastrophic falls in patients who have fibrodysplasia ossificans progressive. Clin Orthop 346:110-116.

causa dell'interessamento, ma ci sono evidenze che può esserci la fusione delle ossa dell'orecchio, che coordinano i nostri movimenti e proteggono il nostro cervello. Altra funzione delle ossa dell'orecchio è il meccanismo di vibrazione, cosa che non accade nei pazienti affetti da FOP, e c'è disossamento che causa il danneggiamento dell'udito. È molto importante che queste persone affette mantengano un adequato udito, per potersi proteggere "sono quindi consigliate valutazioni semestrali dell'udito per i bambini con la FOP, mentre le valutazioni annuali sono suggerite per gli adulti. L'udito è molto importante per le persone che non riescono a girare bene la testa" 37, non possono guardare in alto o in basso, né a destra o sinistra, ed è molto pericoloso, soprattutto quando attraversano al strada. Le protesi acustiche possono essere utili ormai la tecnologia è così avanzata, grazie alla nano-tecnologia, che i sussidi usati non causano problemi estetici e quindi i bambini li tollerano bene;

8. Bagno-> si possono usare presidi personalizzati, con sgabelli o panche su ordinazione, che permettono alla persona un bagno al completo. Le spugne ed i saponi a manico lungo possono consentire l'igiene del torace; gli specchi ben disposti permettono un controllo delle parti del corpo che la persona può non riuscire a vedere, tappeti antiscivolo.

<sup>&</sup>lt;sup>37</sup> Glaser DL, Rocke DM, Kaplan FS. 1998 Catastrophic falls in patients who have fibrodysplasia ossificans progressive. Clin Orthop 346:110–116.

Poiché avere delle difficoltà nell'auto igiene personale e fare il bagno per questi pazienti è una perdita di indipendenza, si possono usare gli ausili sopra citati, in particolare un tipo di attrezzo che si va a posizionare sul muro attiguo alla vasca da bagno, che aiuta ad entrare ed uscire da essa in modo semplice e molto sicuro. Questo attrezzo è simile ad un elevatore, che ha incorporata una cintura molto lunga e resistente che si va ad estrarre dell'attrezzo e si tira verso se stessi, andandola a bloccare sulla parte opposta ed in basso della vasca da bagno. È un'operazione che può essere svolta dai familiari, nel momento in cui il paziente non riesca più a muoversi molto. Una volta fissata la cintura sulla parte opposta ed in basso della vasca da bagno, il paziente si siede sulla cintura (oppure viene messo sulla cintura da un familiare/l'infermiere/il caregiver), pigia poi il pulsante apposito per far abbassare gradatamente la cintura nella vasca da bagno. In questo modo il paziente può eseguire un bagno completo, i rischi di scivolamento nella vasca da bagno sono bassi poiché è presente la cintura e si sono posizionate strisce antiscivolo, però bisognerà sempre sorvegliare il paziente, nelle fasi iniziali della malattia, e per aiutarlo a lavarsi quando la malattia è molto progredita. Quando il paziente ha finito di fare il bagno, preme un altro pulsante, che fa alzare la cintura dell'attrezzo, verrà quindi sollevato dall'acqua e può così uscire dalla vasca, con l'aiuto di una terza persona, che lo aiuterà anche ad asciugarsi.

L'infermiere può provvedere a prenotare gli esami, le visite, a trovare gli attrezzi necessari per tutte queste attività.

# Capitolo 6 "Complicazioni legate alla FOP"

- 1. Gastrite iatrogena;
- 2. Flebotrombosi- flebiti iatrogene: nelle flebiti superficiali è sufficiente immobilizzare l'arto e far impacchi caldo-umidi ed analgesici; in quelle più profonde è sempre necessaria l'immobilizzazione e gli impacchi, ma bisogna continuare il riposo a letto ed è consigliato l'uso di anticoagulanti, per ciò bisogna conoscere il valore del tempo parziale di tromboplastina;
- 3. Ulcere peptiche iatrogene;
- 4. Emorragie gastrointestinali iatrogene;
- 5. Immobilità; come precedentemente descritte nel capitolo 4.2.5;
- 6. Lesioni da compressione; come precedentemente descritte nel capitolo 4.2.5;
- 7. Sindrome da insufficienza toracica-> "i pazienti con la FOP sviluppano la sindrome da insufficienza toracica. La TIS è l'incapacità della cassa di sostenere la respirazione o lo sviluppo normale del polmone, come visto in pazienti che hanno gravi malattie restrittive della parete toracica con fusione alle coste. Numerosi fattori contribuiscono allo sviluppo di TIS in pazienti con la FOP: le malformazioni vertebrali con anchilosi ortotopica iniziale; ossificazione dei muscoli: intercostali, paravertebrali ed aponeurosi; progressive

deformità spinali, compresa la lordosi toracica "38. Le complicazioni polmonari sono dovute alla scarsa ventilazione polmonare: quando le persone diventano adulti la gabbia toracica non si espande e devono quindi respirare usando il diaframma, per tale motivo si incoraggia il bambino a far canto così imparerà fin da piccolo a praticare tale respirazione. La ritenzione di anidride carbonica nei pazienti affetti da FOP è dovuta alle ridotte capacità ventilatorie. Nel somministrare O2 bisogna stare attenti perché nei pazienti con CO2 alta aumentano gli atti respiratori per un meccanismo di compensazione, e quindi somministrando O2 si rischia di diminuire l'iperventilazione e la CO2 non si abbassa; in questi casi bisogna ventilare il paziente con una ventilazione non invasiva in maschera con un Bi-Level;

8. Deformità spinale-> "La deformità spinale progressiva è comune. Il sessantacinque per cento dei pazienti con la FOP hanno prova radiografica della scoliosi. La formazione della cresta ossea unilaterale lungo la spina dorsale nella prima di maturità scheletrica limita lo sviluppo dal lato isolaterale della spina dorsale, mentre lo sviluppo continua dal lato controlaterale. Questa asimmetria strutturale, in associazione con sviluppo asimmetrico, può risultare scoliosi severa o

\_

<sup>&</sup>lt;sup>38</sup> Campbell RM Jr, Smith MD, Mayes TC, et al. 2003 The characteristics of thoracic insufficiency syndrome associated with fused ribs and congenital scoliosis. J Bone Joint Surg Am 85:399-408.

lordosi. Se un ponticello ossuto accade bilateralmente un altro ponticello ossuto si forma dopo la maturità scheletrica, la deformità spinale severa risulta meno probabile " 39;

- 9. Funzione cardiopolmonare » "La funzione cardiopolmonare può essere alterata nei pazienti che hanno TIS. Molti pazienti hanno elettrocardiogrammi anormali, ma tutti hanno una spirometria anormale secondaria a TIS. L'infezione toracica è il rischio principale a vita dei pazienti con la FOP, devono quindi essere considerate le misure profilattiche. Tutti i pazienti hanno limitata espansione della cassa toracica, ciò suggerisce la dipendenza della respirazione diaframmatica." 40
- 10. Cause di morte-> "Nel 50% delle cause note di morte nella FOP è la polmonite. I pazienti con FOP trattengono l'anidride carbonica, sono ad alto rischio di influenza respiratoria ed improvvisa morte durante l'uso dell'ossigeno. Quasi a parità di grandezza, sono morti associate a progressiva insufficienza cardiaca destra, in assenza di infezioni polmonari.

Indipendentemente dall'esatta causa di morte, le complicazioni polmonari sono state notate nella vita dei pazienti affetti dalla FOP, come è il caso per la maggior parte dei pazienti con grave TIS. L'ipertensione polmonare è una

<sup>&</sup>lt;sup>39</sup> Shah PB, Zasloff MA, Drummond D, Kaplan FS. 1994 Spinal deformity in patients who have Fibrodysplasia ossificans progressiva. J Bone Joint Surg Am 76:1442–1450.

<sup>&</sup>lt;sup>40</sup> Connor JM, Evans CC, Evans DAP. 1981 Cardiopulmonary function in fibrodysplasia ossificans progressiva. Thorax 36:419-423.

comune costante, attribuita ad un aumento della resistenza vascolare ed all'effetto di un prolungamento dell'ipoventilazione alveolare." 41

 $<sup>^{41}</sup>$  Bergofsky EH. 1979 Respiratory failure in disorders of the thoracic cage. Am Rev Resp Dis 119:643-669.

# Capitolo 7 "Legislazione Sanitaria"

# 7.1 "Legislazione Nazionale

Il Decreto Ministeriale del 28 maggio 1999 n. 329 ha individuato le condizioni di malattia croniche ed invalidanti che danno diritto all'esenzione al costo per le prestazioni di assistenza sanitaria correlate.

Attualmente in Italia il substrato legislativo relativo alle Malattie Rare è rappresentato dal Decreto Ministeriale n. 279 del maggio 2001, che determina il: "Regolamento di istituzione della Rete Nazionale delle Malattie Rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie". Il regolamento prevede anche la realizzazione di una rete clinico-epidemiologica, costituita da presidi accreditati individuati dalle regioni.

L'elenco completo delle associazioni e centri di riferimento è inserito in allegato alla presente tesi.

La Rete Nazionale delle Malattie Rare ha lo scopo di migliorare la qualità dell'assistenza e di realizzare la raccolta dei dati utili alla programmazione, realizzazione e valutazione degli interventi da parte della sanità pubblica. Con questo decreto è stato istituito il Registro Nazionale delle Malattie Rare.

Il D.M. 279/2001, nasce come integrazione tra i contenuti del Piano Sanitario Nazionale del 1998-2000 e del Decreto Legislativo n. 124 del 1998, il quale ha revisionato la disciplina delle esenzioni al costo delle prestazioni sanitarie. I criteri adottati dal Ministero tengono conto: della gravità clinica, del grado di invalidità e dell'onere economico del trattamento. Il decreto legislativo in questione avvia anche una Rete Nazionale di Monitoraggio delle Malattie Rare, con presidi accreditati all'interno delle regioni italiane.

### 7.2 Finanziamenti delle Malattie Rare

«Finanziare gli interventi a favore delle Malattie Rare anche attraverso le risorse ricavate da giochi e lotterie nazionali». E' la proposta del ministro della Salute, Livia Turco, intervenuta oggi all'Istituto Superiore di Sanità (ISS) alla conferenza internazionale sulle malattie rare ed i farmaci orfani. (5 novembre 2007) Il ministro ha sottolineato infatti che si tratta "di una strada da tentare. Molte risorse ricavate dai giochi vengono infatti utilizzate dall'attività di governo." 42

## 7.3 "Legislazione socio-assistenziale e previdenziale

Le caratteristiche delle Malattie Rare e le problematiche legate agli aspetti preventivi, diagnostici, terapeutici ed assistenziali comportano un notevole impegno da parte delle persone coinvolte. Questo cammino si compie con la partecipazione di diversi protagonisti, che devono interagire al meglio per raggiungere i risultati desiderati, che sono: paziente,

\_

<sup>42</sup> http://www.coinsociale.it

famigliari del paziente, professionisti della sanità, psicologi, assistenti sociali, insegnanti; inoltre sono attive molte associazioni di volontari che si dedicano alla conoscenza ed alla comunicazione dell'esistenza delle malattie rare ed al mantenimento dei legami fra i pazienti e famigliari.

#### ■ SCUOLA E MINORI

La Legge 30 Marzo, 1971 n. 118 ha sancito il diritto dei mutilati e degli invalidi civili ad usufruire dei servizi primari, fra cui il diritto alla scuola. Per invalidi civili e mutilati si intendono quelle persone affette da minorazioni congenite od acquisite, insufficienze mentali derivanti da difetti sensoriali e funzionali, che abbiano subìto una riduzione permanente della capacità lavorativa non inferiore ad un terzo e, nel caso dei minori di anni 18, che abbiano difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie della loro età. Gli articoli relativi alla scuola sono:

- l'art. n. 28 "Provvedimenti per la frequenza scolastica" : assicura il trasporto gratuito dalla propria abitazione alla sede della scuola o del corso, l'accesso alla scuola e, nel caso di gravi invalidità, viene garantita l'assistenza durante l'orario scolastico;
- l'art. n. 29 "Organizzazione scolastica nei centri di degenza e di recupero" : riguarda solo i casi di accertata impossibilità alla

- frequenza della scuola pubblica e prevede l'istituzione di classi separate dalla scuola e l'utilizzo di appositi insegnanti;
- l'art. n. 30 "Esenzione dalle tasse scolastiche ed universitarie" : garantisce alle famiglie dei portatori di handicap, in disagiata condizione economica, l'esenzione dalle tasse scolastiche e da ogni altra imposta.

La Legge 4 Agosto, 1977 n. 517 rappresenta il punto di riferimento più importante per il riconoscimento del diritto a frequentare le scuole pubbliche comuni a tutti, da parte dei portatori di handicap e disabili. Questo porta in parte al superamento della concezione della scuola organizzata sul principio di selezione che, portando all'istituzione di classi o scuole "speciali", ha trasformato il concetto di selezione nell'opposto di quello di integrazione. Nell'ambito delle sue attività ad esempio, la scuola deve attuare forme di integrazione con la prestazione di insegnanti specializzati. Nello specifico agli articoli n. 2 e n. 7 afferma : "Deve essere assicurata la necessaria integrazione specialistica, il servizio socio-psico-pedagogico e forme particolari di sostegno secondo le rispettive competenze dello Stato e degli Enti locali."

La Legge Quadro 5 Febbraio, 1992 n. 104 per l'assistenza, l'integrazione sociale ed i diritti delle persone portatrici di handicap detta i principi generali dell'ordinamento in materia di: famiglia, scuola, lavoro e società.

- Gli articoli della legge dedicati alla scuola sono molti e ben approfonditi:
- l'art. n. 12 "Diritto all'Educazione e all'Istruzione": nei suoi 10 comma chiarifica gli obiettivi da perseguire dall'asilo nido all'università per garantire il diritto all'Istruzione;
- l'art. n. 13 "Integrazione Scolastica": specifica come sia essenziale la programmazione coordinata dei servizi scolastici con quelli: sanitari, socio-assistenziali, culturali, ricreativi e sportivi;
- l'art. n. 14 "Modalità di attuazione dell'Integrazione": si occupa della formazione e dell'aggiornamento del personale docente incaricato a seguire gli studenti portatori di handicap;
- l'art. n. 15 "Gruppi di lavoro per l'integrazione scolastica": definisce la composizione dei gruppi di lavoro che collaborano alle iniziative educative e di integrazione;
- l'art. n. 16 "Valutazione del rendimento e prove d'esame": tratta di come valutare gli alunni portatori di handicap dalla scuola dell'obbligo all'università;
- l'art. n. 17 "Formazione Professionale": chiarifica nei suoi vari comma come deve avvenire l'inserimento nei centri di formazione professionale e nei rispettivi corsi, per le persone portatrici di handicap non in grado di frequentare i corsi normali.
  - La legge n. 9, 20 gennaio 1999 predispone le disposizioni urgenti per l'elevamento dell'obbligo di istruzione da 8 a 10 anni, elevando quindi il limite di obbligatorietà dai 14 anni ai 16 anni

d'età.

Nell'articolo n. 1, al punto 9 si afferma: "Agli alunni portatori di handicap si applicano le disposizioni in materia di integrazione scolastica nella scuola dell'obbligo vigenti alla data di entrata in vigore della presente legge."

La legge quadro n. 328, 8 novembre 2000 si occupa della "Realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali" ed afferma all'art. n. 14 "Progetti individuali per le persone disabili" che, per realizzare la piena integrazione delle persone disabili nell'ambito della vita familiare e sociale, nonché nei percorsi dell'istruzione scolastica o professionale e del lavoro, i comuni in intesa con le aziende unità sanitarie locali, predispongono, su richiesta dell'interessato, un progetto individuale secondo quanto stabilito al comma 2.

All'art. n. 16 "Valorizzazione e sostegno delle responsabilità familiari" la legge dice che questo sistema integrato riconosce e sostiene il ruolo peculiare delle famiglie nella formazione e nella cura della persona, nella promozione del benessere ecc., ed assicura un ruolo di partecipazione attiva con livelli essenziali di prestazioni sociali erogabili nel territorio nazionale.

La legge n. 4, 10 gennaio 2004: "Disposizioni per favorire l'accesso dei soggetti disabili agli strumenti informatici" afferma che tali disposizioni si applichino a tutto il materiale formativo e didattico utilizzato nelle scuole di ogni ordine e grado, e stabilisce che le convenzioni stipulate tra il Ministero

dell'Istruzione, dell'Università e della ricerca e le associazioni di editori per la fornitura di libri alle biblioteche scolastiche, prevedano sempre la fornitura di copie su supporto digitale degli strumenti didattici fondamentali, accessibili agli alunni disabili ed agli insegnanti di sostegno, nell'ambito delle disponibilità di bilancio.

### LAVORO

La prima legge a trattare le problematiche relative al lavoro per gli invalidi civili e i mutilati è Legge 30 Marzo, 1971 n. 118.

- l'art. n. 23 "Addestramento, qualificazione e riqualificazione professionale, lavoro protetto e provvedimenti per la vita di relazione": afferma che esiste una gestione speciale a cura del Ministero del Lavoro e della Previdenza Sociale che ammette i mutilati e gli invalidi civili alla fruizione dell'orientamento, addestramento, qualificazione e riqualificazione professionale. I posti da assegnare nei corsi di addestramento professionale sono determinati su richiesta degli uffici provinciali del lavoro e della massima occupazione;
- l'art. n. 24 "Indennità di frequenza ai corsi": prevede un assegno di frequenza giornaliero per i mutilati e gli invalidi civili che frequentano i corsi, anche se percepiscono già l'indennità di disoccupazione;
- l'art. n. 25 "Sistemi di lavoro protetto": assicura che il Ministero del Lavoro ed il Ministero della Sanità promuovono le iniziative

- ed i provvedimenti necessari per attuare dei sistemi di lavoro protetto per speciali categorie di invalidi;
- l'art. n. 26 "Congedo per cure": concede ai mutilati ed agli invalidi civili con una riconosciuta riduzione della capacità lavorativa non inferiore ai due terzi, un congedo straordinario annuale, non superiore a trenta giorni e con l'autorizzazione del medico.
   Nella Legge Quadro 5 Febbraio, 1992 n.104 diversi articoli sono riservati al diritto al lavoro delle persone portatrici di handicap:
- l'art. n. 18 detta i principi per la "Integrazione lavorativa". Qui viene annunciata l'istituzione in ogni regione di un albo degli enti, istituzioni, cooperative sociali, di lavoro, di servizi, 7.5 "Legislazione socio-assistenziale e previdenzialedei centri di lavoro guidato, associazioni ed organizzazioni di volontariato che svolgono attività idonee a favorire l'inserimento e l'integrazione lavorativa delle persone handicappate;
- l'art. n. 19 "Soggetti aventi diritto al collocamento obbligatorio":
   si includono all'interno del gruppo da considerare per il
   collocamento al lavoro, anche le persone con minorazioni
   psichiche;
- l'art. n. 20 "Prove d'esame nei concorsi pubblici e per l'abilitazione alle professioni": chiarifica le agevolazioni a cui ha diritto la persona con uno specifico handicap, come ad esempio la necessità di tempi aggiuntivi nel sostenere una prova d'esame;
- l'art. n. 21 tratta la "Precedenza nell'assegnazione di sede": per i portatori di handicap nelle assunzioni presso gli enti pubblici;

 l'art. 22 "Accertamenti ai fini del lavoro pubblico e privato": stabilisce per i portatori di handicap la non necessità del certificato di sana e robusta costituzione per la domanda di assunzione.

La legge n. 68, 12 Marzo 1999 intitolata "Norme per il diritto al lavoro dei disabili" ha come finalità la promozione dell'inserimento e dell'integrazione lavorativa delle persone disabili nel mondo del lavoro, attraverso servizi di sostegno e di collocamento mirato. Si applica:

- 1. alle persone in età lavorativa affette da minorazioni fisiche, psichiche o sensoriali e ai portatori di handicap intellettivo;
- 2. alle persone invalide del lavoro;
- 3. alle persone non vedenti o sordomute;
- 4. alle persone invalide di guerra, civili e per servizio.
- C'è inoltre il DPR n. 333 del 10 ottobre 2000 con cui viene emanato il Regolamento di esecuzione per l'attuazione della legge 12 marzo 1999 n. 68 sulle norme per il diritto al lavoro dei disabili.
- l'art. n. 1 specifica gli aventi diritto all'iscrizione negli elenchi,
  ed al comma 1 cita: "Le persone disabili" riferendosi alla
  precedente definizione data dalla legge n. 68;
- l'art. n. 9 parla delle graduatorie ed afferma che rimangono valide quelle dell'art. 8 della legge n. 68 l'art. n. 10 specifica le "Convenzioni tra datori di lavoro privati, cooperative sociali o disabili liberi professionisti e servizio competente".

La legge regionale del Piemonte n. 29 agosto 2000 "Fondo regionale per l'occupazione dei disabili" istituisce per l'appunto un Fondo destinato al finanziamento del programma regionale di inserimento lavorativo delle persone disabili e dei relativi servizi di sostegno e di collocamento mirato.

### GENITORI E FIGLI DISABILI

La legge n. 176, 27 maggio 1991 garantisce la piena e intera esecuzione della convenzione sui diritti del fanciullo, fatta a New York il 20 novembre del 1989.

- l'art. n. 1 della legge dice che la convenzione intende per fanciullo ogni essere umano avente un'età inferiore a 18 anni, salvo se abbia raggiunto prima la maturità in virtù della legislazione applicabile;
- I'art. n. 23 sancisce, nei suoi 4 comma, il diritto dei fanciulli mentalmente o fisicamente handicappati a condurre una vita piena e decente, in condizioni che garantiscano la dignità, favoriscano la loro autonomia e agevolino una loro attiva partecipazione alla vita della comunità. Afferma inoltre che gli Stati facenti parte della convenzione riconoscano a tali soggetti il diritto a beneficiare di cure speciali e garantiscano, in considerazione delle risorse disponibili, la concessione di un aiuto economico adeguato. Tale aiuto è tuttavia concepito in modo che il fanciullo abbia effettivamente accesso: all'educazione,

formazione, alle cure sanitarie, alla riabilitazione, alla preparazione al lavoro ed alle attività ricreative.

La Legge Quadro 5 Febbraio, 1992 n. 104 all'art. n. 33 si occupa di "Permessi retribuiti a favore di lavoratori disabili in stato di gravità o familiari di persone handicappate cui prestano assistenza".

Il comma n. 1 stabilisce che la lavoratrice madre od in alternativa il lavoratore padre, anche adottivi, di minore con handicap in situazione di gravità, hanno diritto al prolungamento fino a tre anni del periodo d'astensione facoltativa dal lavoro, questo purché il minore non sia ricoverato a tempo pieno presso istituti specializzati. Lo stato di gravità dell'handicap è valutato secondo quanto previsto agli art. n. 3 e n. 4 della legge n. 104; il comma n. 2 concede la possibilità ai genitori di bambino disabile di usufruire, in alternativa all'estensione facoltativa, di due ore giornaliere di permesso.

### **□** TRASPORTI

Gli articoli n. 26, n. 27 e n. 28 della Legge Quadro 5 Febbraio, 1992 n. 104 si occupano di: "Mobilità e trasporti collettivi ", "Trasporti individuali" e "Facilitazioni per i veicoli delle persone handicappate".

• l'art. n. 26 disciplina le modalità degli interventi per consentire ai portatori di handicap la mobilità nel territorio, per riuscire ad

- usufruire, come gli altri cittadini, del trasporto collettivo con mezzi appositamente adattati o di trasporti alternativi;
- l'art. n. 27 afferma che le unità sanitarie locali devono contribuire per il 20 % del totale della spesa, alla modificazione degli strumenti di guida per i titolari di patente A, B e C speciali con incapacità motorie permanenti;
- l'art. n. 28 si riferisce agli appositi spazi destinati dai comuni ai veicoli delle persone portatrici di handicap, sia nei parcheggi pubblici che in quelli gestiti da privati. Per utilizzare i posti riservati è obbligatorio avere sul parabrezza del veicolo l'apposito contrassegno.

Nella Legge 30 Marzo, 1971 n. 118

- l'art. n. 27 "Barriere architettoniche e trasporti pubblici" afferma che per agevolare la vita di relazione dei mutilati e degli invalidi civili, gli edifici pubblici, di interesse sociale e le scuole di nuova costruzione dovranno risultare conformi alla circolare del Ministero dei Lavori pubblici del 15 giugno 1968 che riguarda appunto l'eliminazione delle barriere architettoniche. In particolare i servizi di trasporti pubblici, i tram e le metropolitane dovranno essere accessibili agli invalidi non deambulanti, così come tutti i luoghi di spettacolo, manifestazioni ecc, dovranno poter essere raggiungibili nonché garantire uno spazio riservato a questi ultimi.
- l'art. n. 28 "Provvedimenti per la frequenza scolastica" assicura ai mutilati ed invalidi civili non autosufficienti il trasporto

gratuito dall'abitazione a scuola o al corso di addestramento professionale e viceversa. Si contempla inoltre l'accesso facilitato agli edifici e l'assistenza durante l'orario scolastico nei casi necessari.

### ■ SPORT

L'attività fisica è estremamente importante per l'integrazione sociale, la vita di relazione, il mantenimento ed il miglioramento dello stato di salute. La Legge Quadro 5 Febbraio, 1992 n. 104 per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone portatrici di handicap, comprende articoli e comma che riquardano lo svolgimento di attività sportiva;

- l'art. n. 7, tratta di "Cura e Riabilitazione" ed afferma di voler realizzare programmi che prevedano prestazioni sanitarie e sociali integrate tra loro, che valorizzino le abilità di ogni persona handicappata ed agiscano sulla globalità della situazione di handicap, coinvolgendo la famiglia e la comunità. Il "punto e" dell'articolo in questione dice che è necessario a tal fine: "un adeguamento delle attrezzature e del personale dei servizi educativi, sportivi, di tempo libero e sociali";
- l'art. n. 23 "Rimozione di ostacoli per l'esercizio di attività sportive, turistiche e ricreative": afferma che l'attività e la pratica delle discipline sportive sono favorite senza limitazione e che il Ministro della Sanità, con un decreto da emanare entro un anno dalla legge, dovrà definire i protocolli per la concessione

dell'idoneità alla pratica sportiva agonistica alle persone portatrici di handicap. Delega poi le regioni, i comuni ed il Comitato Olimpico Internazionale (CONI) all'eliminazione delle barriere architettoniche degli impianti per rendere accessibili e fruibili le strutture sportive da parte delle persone portatrici di handicap.

Il Decreto Ministeriale n. 64, 4 marzo 1993 riguarda la "Determinazione dei protocolli per la concessione dell'idoneità alla pratica sportiva agonistica alle persone handicappate".

L'art. n. 1 decreta che i soggetti portatori di handicap che praticano attività sportiva agonistica devono sottoporsi al controllo periodico di idoneità specifica allo sport che svolgono e che intendono svolgere. Nei successivi 8 articoli si specifica chi deve accertare l'idoneità alle attività sportive agonistiche, i certificati di idoneità che verranno rilasciati, la loro durata, e altri tematiche di interesse relativo.

Con la legge n. 189 15 luglio 2003 "Norme per la promozione della pratica dello sport da parte delle persone disabili", viene istituito il Comitato Italiano Paralimpico, un ente che non prepara solo le squadre agonistiche impegnate a partecipare ai Campionati e alle manifestazioni del calendario internazionale sanzionato dall'International Paralympic Commettee.

Con il decreto della Presidenza del Consiglio dei Ministri 8 aprile 2004, viene infatti riconosciuta la valenza sociale dell'organismo che mira a garantire il diritto allo sport in tutte le sue espressioni "promuovendo la massima diffusione della pratica sportiva per disabili in ogni fascia d'età e di popolazione".

Questo affinché ciascun disabile abbia la possibilità di migliorare il proprio benessere e di trovare una giusta dimensione nel vivere civile proprio attraverso lo sport quale strumento di recupero, di crescita culturale e fisica, nonché di educazione dell'individuo disabile e non.

### ACCERTAMENTO E RICONOSCIMENTO

L'accertamento dell'handicap è trattato dalla Legge Quadro 5 Febbraio, 1992 n. 104

- l'art. n. 3 afferma che la persona handicappata ha diritto alle prestazioni stabilite in suo favore;
- l'art. n. 4 dice che gli accertamenti relativi alla minorazione, alla difficoltà, alla necessità dell'intervento assistenziale permanente e alla complessità individuale residua sono effettuati dalle unità sanitarie locali (ASL) mediante le commissioni mediche, che sono integrate da un operatore sociale e da un esperto in servizio presso le unità sanitarie. La domanda per l'accertamento dell'handicap va redatta su apposito modulo che si trova presso l'ufficio invalidi della propria ASL al quale deve essere aggiunto un certificato medico.

Nel caso venga riconosciuta la condizione di handicap grave si potrà usufruire di: detrazioni fiscali (dichiarazione dei redditi), permessi lavorativi retribuiti, sostegno all'inserimento scolastico, fornitura di mezzi che possano aiutare nello svolgimento delle attività quotidiane (computer, videocitofono, fax e altri strumenti tecnologici), contributi per l'abbattimento delle barriere architettoniche, contributi per l'acquisto o l'adattamento di autoveicoli privati e l'esenzione dal pagamento del bollo auto.

Per il riconoscimento dell'invalidità civile la legge n. 118, 30 marzo 1971 dice che per ottenerlo bisogna presentare domanda presso l'ufficio invalidi della azienda locale sanitaria di residenza(ASL), redatti su appositi moduli. Entro tre mesi dalla presentazione della domanda la persona viene convocata e visitata da una Commissione Medica presso la ASL di appartenenza, che rilascia la certificazione attestante la patologia e il grado d' invalidità riconosciuto. Tale riconoscimento permette ad esempio l'erogazione di un assegno di accompagnamento, assegno d'invalidità o pensione di inabilità, l'indennità di frequenza scolastica per i minori, corsi di formazione, l'iscrizione nelle liste speciali per il collocamento mirato al lavoro, l'erogazione di presidi sanitari (protesi, ossigeno...) punteggio per l'assegnazione di case popolari.

# SERVIZIO DI AIUTO PERSONALE e INTERVENTI A FAVORE

Nella Legge Quadro 5 Febbraio, 1992 n. 104:

- l'art. n. 9 afferma che il servizio di aiuto personale è diretto ai cittadini con grave limitazione dell'autonomia personale non superabile attraverso la fornitura di sussidi tecnici, informatici, protesi o altre forme di sostegno rivolte a facilitare l'autosufficienza e le possibilità d'integrazione dei cittadini stessi, e comprende il servizio d'interpretariato per i cittadini non udenti. Il servizio è integrato con gli altri servizi sanitari e socio-assistenziali esistenti sul territorio e può avvalersi dell'opera aggiuntiva di chi presta servizio civile, cittadini maggiorenni volontari e organizzazioni di volontariato.
- I'art. n. 10 della legge dice che i comuni, le province, le ASL ecc. possono, realizzare con le proprie ordinarie risorse di bilancio, comunità alloggio e centri socio riabilitativi per le persone con handicap gravi e organizzare servizi e prestazioni per la tutela e l'integrazione sociale dei soggetti per i quali venga meno il sostegno della famiglia. Gli enti possono contribuire mediante appositi finanziamenti alla realizzazione e al sostegno di comunità alloggio e centri socio riabilitativi.

## □ CURA, RIABILITAZIONE e SOGGIORNO ALL'ESTERO PER CURE

Per assicurare che la cura e la riabilitazione della persona handicappata si realizzino grazie a prestazioni sanitarie e sociali integrate tra loro, coinvolgendo sia la famiglia che la comunità: l'art. n. 7 della legge n. 104/1992 assicura gli interventi

ambulatoriali, a domicilio o presso i centri socio-riabilitativi ed educativi, la fornitura e la riparazione di apparecchiature, attrezzature, protesi e sussidi tecnici necessari per il trattamento delle menomazioni. Inoltre le regioni assicurano la completa e corretta informazione sui servizi e gli ausili presenti sul territorio, in Italia e all'estero." <sup>43</sup>

#### 7.4 Legislazioni Nazionali: l'esempio della regione Piemonte

La FOP è riconosciuta come malattia rara e le è stato assegnato un codice di esenzione valido solo in: Piemonte (RM0101), Valle d'Aosta (RM0101) e Toscana (RM 0090).

Il Piemonte e la Valle d'Aosta hanno lo stesso codice di esenzione poiché cooperano insieme.

Per il bene delle persone affette da malattie rare sono state promulgate appositamente: diverse leggi, decreti ministeriali, delibere e regolamenti, al fine di consentire lo sviluppo di terapie adequate per la patologia che li ha colpiti.

Questo grande problema è stato affrontato sia a livello della Comunità Europea, sia a livello Nazionale che della Regione Piemonte.

Del DM 729/01 c'è una bozza in atto, il DPCM del 21/3/08, all'allegato 7 c'è un aggiornamento del DM del 2001, il quale riconoscerà la FOP come malattia rara in tutta la nazione.

-

<sup>43</sup> http://www.parlamento.it/parlam/leggi/03189l.htm

#### Conclusioni

Questo lavoro è stato svolto al fine di far conoscere e comprendere appieno cos'è la FOP e le problematiche ad essa correlate. Nonostante sia stato scoperto il gene responsabile, rimane comunque una malattia complicata, crudele ed inesorabile, ma al tempo stesso molto affascinante dal punto di vista medico. Allo stato attuale, con i mezzi terapeutici ed i metodi di assistenza per i giovani affetti da FOP, ma anche per i più anziani, non c'è una risoluzione definitiva, poiché i sopra citati mezzi, farmaci e metodi sono soltanto di tipo palliativo, quindi le cure non accelerano, né ritardano la morte, ma soltanto agiscono sul sintomo cercando di controllarlo il più possibile. L'assistenza a questi malati è dura, difficile, c' è un costante peggioramento del paziente, che porta a uno stato di sconforto generale, sia dell'equipe sanitaria ma soprattutto della famiglia, degli amici e dello stesso paziente.

Gli obiettivi infermieristici, quando raggiunti, sono a piccoli passi; gli stimoli psico-fisici e la creazione di un ambiente circostante sicuro sono elementi fondamentali per poter ridurre al minimo i danni fisici e morali.

Per quanto possa essere menomato, il paziente è e rimane una persona nella sua integrità, che deve essere quindi considerarto come persona nel suo insieme, e per questo ricevere il rispetto da chi lo circonda.

La conoscenza della patologia si auspica potrebbe essere resa più completa, grazie allo sviluppo delle tecnologie e della scienza medica. Il processo di sensibilizzazione è teso allo stimolo di verificare la diagnosi precoce nel sospetto della malattia. L'obiettivo delle associazioni dedicate è quello di riuscire a contattare, ed esser contattate, le persone affette da FOP e dai famigliari per: aiutarle, sostenerle ed assisterle.

E la tesi?

## Allegati:

Allegato	nu	mero		1:	consu	lenze		ed
associazio	ni						pag 1	50
Allegato	numero	2:	prof	ilo pi	rofessiona	le e	cod	ice
deontolog	ico						pag 1	.52
Allegato n	iumero 3:	lesioni	da coi	npressi	oni		pag 1	56
Allegato r	iumero 4:	tabello	a fenot	tipo clin	iico della F	OP	pag 1	58
Allegato	numero	5: f	igura	caratt	eristiche	anato	omiche	e
temporali	delle lezio	oni nel	la FOP				pag 1	59
Allegato n	iumero 6:	foto p	ersone	affett	e da FOP		pag 1	60

## - Allegato numero 1

## Consulenze ed Associazioni

#### Consulenze

- Roma-> ASL RM E U.O.S. di genetica Dip. Tutela Maternità
  ed Infanzia, consulenza genetica.
  Sig.ra Dr Angela MENDICINO
  Sig. Dr Mariano Salvatore PERGOLA;
- Roma-> Centro per la Salute della Donna S. Anna U.O. di Citogenetica e Genetica Medica - Azienda USL RMA, consulenza genetica.

### Sig. Dr Gian Franco GELLI;

- Roma-> IRCCS Ospedale Pediatrico Bambin Gesù Ambulatorio Polispecializzato per le Malattie Rare, consulenza genetica.
   Sig. Dr Andrea BARTULI;
- Roma-> Istituto CSS-Mendel Servizio Clinico di Consulenza Genetica, consulenza genetica.
   Sig. Pr Bruno DALLAPICCOLA;
- Roma-> Policlinico Umberto I Dipartimento di Pediatria-Servizio di Citogenetica, consulenza genetica.
   Sig. Dr Luigi TARANI;
- Genova-> Istituto Giannina Gaslini Pediatria II; Modulo Dipartimentale di Malattie Rare.
   Sig.ra Dr Maja DiRocco;
- Istituto Giannina Gaslini Diagnosi Molecolare
   Prof. Roberto Ravazzolo.

#### Associazioni

Internazionale con sede in U.S.A. www.ifopa.org;
 www.pohdisease.org;

- Ufficiale FOP Germania www.fop-ev.de;
- Ufficiale FOP Brasile www.fopbrasil.com.br;
- Ufficiale FOP Olanda www.fopstichting.nl;
- Ufficiale FOP Scandinavia www.fopsverige.se;
- Ufficiale FOP Polonia www.fop.prv.pl;
- Ufficiale FOP Latinoamericana
   www.geocities.com/alafop/principal.htm;
- Federazione Italiana Malattie Rare www.uniamo.org;
   www.malattierare.org;
- A.I.L.A. associazione italiana Lafora www.fopitalia.it;
- Parents Project Onlus www.parentproject.org;" 44

Centri di riferimento

Piemonte: 0112402127; 0119026432;

Valle d'Aosta: 01655431;

Firenze: 0554296586

## - Allegato numero 2

## Profilo Professionale

Nel'articolo 1 del profilo professionale vengono messi in evidenza punti salienti della professione infermieristica:

-

<sup>44</sup> http://www.fopitalia.it

2 - L'assistenza infermieristica preventiva, curativa, palliativa e riabilitativa è di natura tecnica, relazionale, educativa. Le principali funzioni sono la prevenzione delle malattie, l'assistenza dei malati e dei disabili di tutte le età e l'educazione sanitaria.

#### 3 - L'infermiere:

- a) partecipa all'identificazione dei bisogni di salute della persona e della collettività;
- b) identifica i bisogni di assistenza infermieristica della persona e della collettività e formula i relativi obiettivi;
- c) pianifica, gestisce e valuta l'intervento assistenziale infermieristico;
- d) garantisce la corretta applicazione delle prescrizioni diagnostico e terapeutiche;

## Codice Deontologico

Nel patto infermiere-cittadino vengono messi in evidenza punti salienti:

(Io Infermiere mi impegno a:)

garantirti le migliori condizioni igieniche e ambientali, favorirti nel mantenere le tue relazioni sociali e familiari aiutarti ad affrontare in modo equilibrato e dignitoso la tua giornata supportandoti nei gesti quotidiani di mangiare, lavarsi, muoversi,

dormire, quando non sei in grado di farlo da solo, individuare i tuoi bisogni di assistenza, condividerli con te, proporti le possibili soluzioni, operare insieme per risolvere i problemi, insegnarti quali sono i comportamenti più adeguati per ottimizzare il tuo stato di salute nel rispetto delle tue scelte e stile di vita ed infine starti vicino quando soffri, quando hai paura, quando la medicina e la tecnica non bastano.

Nel codice deontologico sono presenti diversi capi, a tal proposito metto in evidenza alcuni articoli dei diversi capi:

Capo I

Articolo 3

La responsabilità dell'infermiere consiste nell'assistere, nel curare e nel prendersi cura della persona nel rispetto della vita, della salute, della libertà e della dignità dell'individuo;

Articolo 4

L'infermiere presta assistenza secondo principi di equità e giustizia, tendendo conto dei valori etici, religiosi e culturali, nonchè del genere e delle condizioni sociali della persona;

Capo II

Articolo 7

L'infermiere orienta la sua azione al bene dell'assistito di cui attiva le risorse sostenendolo nel raggiungimento della maggiore autonomia possibile, in particolare, quando vi sia disabilità, svantaggio, fragilità;

Capo IV

#### Articolo 20

L'infermiere ascolta, informa, coinvolge l'assistito e valuta con lui i bisogni assistenziali, anche al fine di esplicitare il livello di assistenza garantito e facilitarlo nell'esprimere le proprie scelte;

Articolo 21

L'infermiere, rispettando le indicazioni espresse dall'assistito, ne favorisce i rapporti con la comunità e le persone per lui significativa, coinvolgendole nel piano di assistenza. Tiene conto della dimensione interculturale e dei bisogni assistenziali ad essa correlati;

#### Articolo 24

L'infermiere aiuta e sostiene l'assistito nelle scelte, fornendo informazioni di natura asistenziale in relazione ai progetti diagnostico-terapeutici ed adeguando la comunicazione alla sua capacità di comprendere;

#### Articolo 28

L'infermiere rispetta il segreto professionale non solo per obbligo giuridico, ma per intima convinzione e come espressione concreta del rapposto di fiducia con l'assistito;

#### Articolo 29

L'infermiere concorre a promuovere le migliori condizioni di sicurezza dell'assistito e dei familiari...



AZIENDA UNITA' SANITARIA LOCALE RM "C"

Via dell' Amba Aradam,9 -00184ROMA

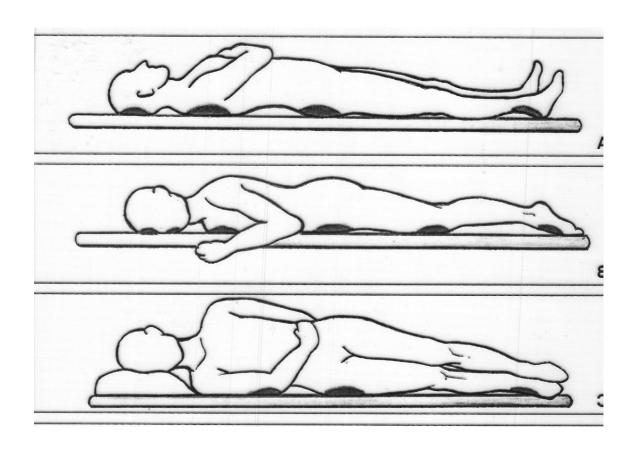
C.A.D. DISTRETTO IX

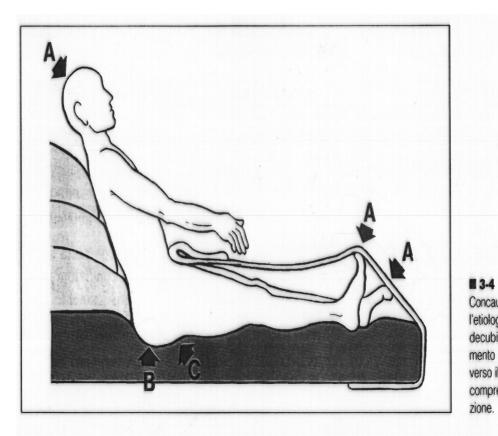
Circ.ne Appia 23 - 00181 - Tel. 78.42.689

Foglio n. 1

#### SCHEDA DI VALUTAZIONE PER LE PIAGHE DA DECUBITO ACCETTATO IL UNITA' OPERATIVA: ..... Diagnosi di dimissione: Cognome Età Nome Cartella n° 0 NEOPLASTICO TRAUMATIZZATO ALTRE: DIABETE ANGIOPATIE NEUROLESO NECROSI Scala di valutazione: un punteggio di 12 o meno equivale a "rischio" Scadente..... A Stato físico B Stato mentale C Attività D Mobilità Buono ..... 4 Buono .... 4 Cammina ... 4 Pessimo... Apatico...... In sedia..... Molto limitata Abit. Urinaria Soporoso..... A letto...... Non si muove. 2 2 2 2 Piena.....4 No.....4 Doppia..... A B C D E Totale Data Note

	COGN	NOME			*	CARTELLA N°	foglio n. 2	
-		VAUTAZIONE DELLE PIAGHE DA DECUBITO						
-	Data	Lunghezza	Larghezza	Profondità	Sottominata	Granulazione	Note	
	0 4 1 4				-			
			•					
			,					
							<u> </u>	
		:						
		'						
	•							
		'					•	
	. ,	F. A	Fig 1 L	_ocalizzazior	ne zone a ris	chio		
	<i>≨ūJ</i>				Fig. 2 Locali	zzazione piaghe da	a decubito	
	Vo	ume iniziale - Vo lume iniziale jhezza x larghez	za v profondit	à	= fino a 3+(+	Pc Finale =	tuale di contrazione)	



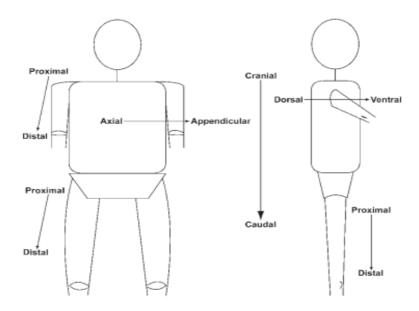


### Concause meccaniche nell'etiologia delle piaghe da decubito: A) forze di stiramento (il paziente scivola verso il basso); B) forze di compressione; C) macera-

## Tabella numero 1. Fenotipo clinico della FOP

<u>Caratteristiche</u> <u>Cliniche</u>	<u>Prevalenza</u>		
Congenita malformazione dell'alluce	<b>&gt;</b> 95%		
Progressiva ossificazione	100%		
eterotopica			
Progressione in caratteristiche	100%		
parti anatomiche			
Esacerbazioni da trauma	<b>&gt;</b> 95%		
Orto topica fusione della spina	<b>&gt;</b> 90%		
cervicale			
Osteocondrioma mediale prossimale	<b>&gt;</b> 90%		
tibiale			
Perdita udito	~ 50%		
Sindrome da insufficienza toracica	<b>&gt;</b> 95%		
Progressiva immobilità	100%		

Figura 1. Caratteristiche anatomiche e temporali delle lesioni nella FOP.















### Bibliografia

- 3 Kaplan FS, Shore EM, Connor JM. 2002 Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP). In: Royce PM, Steinmann B. Connective Tissue and Its Heritable Disorders: Molecular, Genetic, and Medical Aspects 2nd Ed.. Wiley-Liss; John Wiley & Sons, Inc., New York, pp. 827-840.
- 4 Rocke DM, Zasloff M, Peeper J, Cohen RB, Kaplan FS. 1994 Age and joint-specific risk of initial heterotopic ossification in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. Clin Orthop 301:243-248.
- 5 Peltier LF.1998 A case of extraordinary exostoses on the back of a boy. Clin Orthop 346:5-6.
- 6 McKusick VA. 1972 Heritable Disorders of Connective Tissue, 4th Ed., C.V. Mosby, St. Louis, MO. Smith R. 1998 Fibrodysplasia ossificans (myositis) progressiva (FOP). Clinic Orthop 346:7-14
- 14 Schaffer AA, Kaplan FS, Tracy MR, et al. 2005 Developmental anomalies of the cervical spine in patients with fibrodysplasia ossificans progressiva are distinctly different from those in patients with Klippel-Feil syndrome: clues from the BMP signaling pathway. Spine 30:1379-1385.
- 15 Levy CE, Lash AT, Janoff HB, Kaplan FS. 1999 Conductive hearing loss in individuals with fibrodysplasia ossificans progressive. Am J Audiol 8:29–33
- 16 Kaplan FS, Shore EM, Connor JM. 2002 Fibrodysplasia ossificans progressiva. In: Royce PM, Steinmann B, eds. Connective Tissue and Its Heritable Disorders: Molecular,

- Genetic, and Medical Aspects, 2<sup>nd</sup> Ed. Wiley-Liss; John Wiley & Sons; New York, pp. 827-840.
- 19 Perry AG Potter PA. Cura delle ulcere da pressione. Primo volume di Strumenti di medicina pratica. Assistenza infermieristica clinica. Tecniche procedure emergenze. 234-236.
- 20 Spairani C Lavalle T. ANIN. Linee guida per la prevenzione delle lesioni da pressione. Procedure, protocolli e linee guida di assistenza infermieristica. 83-85
- 21 Perry AG Potter PA. Cura delle ulcere da pressione. Primo volume di Strumenti di medicina pratica. Assistenza infermieristica clinica. Tecniche procedure emergenze. 234-236
- 22 Perry AG Potter PA. Sicurezza. Primo volume di Strumenti di medicina pratica. Assistenza infermieristica clinica. Tecniche procedure emergenze. 79-83
- 24 Perry AG Potter PA. Trasferire e posizionare il paziente. Secondo volume di Strumenti di medicina pratica. Assistenza infermieristica clinica. Tecniche procedure emergenze. 1113-1125
- 25 Einhorn TA, Kaplan FS. Traumatic fractures of heterotopic bone in patients who have fibrodysplasia ossificans progressiva. 1994 Clin Orthop 308:173-177
- 27 Perry AG Potter PA. Farmaci per bocca. Primo volume di Strumenti di medicina pratica. Assistenza infermieristica clinica. Tecniche procedure emergenze. 705-714
- 29 Kaplan FS, Shore EM, Connor JM. 2002 Fibrodysplasia ossificans progressiva. In: Royce PM, Steinmann B, eds. Connective Tissue and Its Heritable Disorders: Molecular,

- Genetic, and Medical Aspects, 2<sup>nd</sup> Ed. Wiley-Liss; John Wiley & Sons; New York, pp. 827-840.
- 31 Perry AG Potter PA. Insegnare la respirazione diaframmatica. Secondo volume di Strumenti di medicina pratica. Assistenza infermieristica clinica. Tecniche procedure emergenze.
- 32 Perry AG Potter PA. Fisioterapia toracica. Primo volume di Strumenti di medicina pratica. Assistenza infermieristica clinica. Tecniche procedure emergenze. 555-557
- 33 Perry AG Potter PA. Usare lo spirometro con incentivatore. Primo volume di Strumenti di medicina pratica. Assistenza infermieristica clinica. Tecniche procedure emergenze. 537-540
- 34 Kussmaul, WG, Esmail AN, Sagar Y, Ross J, Gregory S, Kaplan FS. 1998 Pulmonary and cardiac function in advanced fibrodysplasia ossificans progressiva. Clin Orthop 346:104-109.
- 35 Levy CE, Lash AT, Iverson MA, Dixon RS. 2000 Using the internet to enable access to medical conferences. 2000. Am J Phys Med Rehabil 79:509-512.
- 36 Levy CE, Lash AT, Janoff HB, Kaplan FS. 1999 Conductive hearing loss is individuals with fibrodysplasia ossificans progressiva. Am J Audiol 8:29–33.
- 37 Glaser DL, Rocke DM, Kaplan FS. 1998 Catastrophic falls in patients who have fibrodysplasia ossificans progressive. Clin Orthop 346:110-116.

- 38 Glaser DL, Rocke DM, Kaplan FS. 1998 Catastrophic falls in patients who have fibrodysplasia ossificans progressive. Clin Orthop 346:110-116.
- 39 Campbell RM Jr, Smith MD, Mayes TC, et al. 2003 The characteristics of thoracic insufficiency syndrome associated with fused ribs and congenital scoliosis. J Bone Joint Surg Am 85:399-408.
- 40 Shah PB, Zasloff MA, Drummond D, Kaplan FS. 1994 Spinal deformity in patients who have Fibrodysplasia ossificans progressiva. J Bone Joint Surg Am 76:1442-1450.
- 41 Connor JM, Evans CC, Evans DAP. 1981 Cardiopulmonary function in fibrodysplasia ossificans progressiva. Thorax 36:419-423.
- 42 Bergofsky EH. 1979 Respiratory failure in disorders of the thoracic cage. Am Rev Resp Dis 119:643-669.

Perry AG Potter PA. Farmaci per bocca e topici. Primo volume di Strumenti di medicina pratica. Assistenza infermieristica clinica. Tecniche - procedure - emergenze. 705-707.

Checklists dell'assistenza. Manuale di consultazione pratica della Tecniche infermieristiche. Hubert A et all. 47-51; 75; 79-81; 203-204; 213-215; 261-267; 373-374.

Il nuovo dizionario Hazon Garzanti italiano-inglese, ingleseitaliano. Garzanti Milano

N. Zingarelli Vocabolario della lingua italiana. Zanichelli

Dizionario Collins-Mondadori italiano-porrtoghese, portogheseitaliano Dizionario Collins-Mondadori. Dizionario dei sinonimi e dei contrari della lingua italiana

Medicina interna. Problemi di assistenza infermieristica, assistenza al paziente con flebotrombosi. Terza edizione. Casa editrice: McGraw-Hill

Nursing clinico - Tecniche e procedure Kozier - Erb Edizione: I / 2005. Casa Editrice: Edises

Diagnosi infermieristiche e piani di assistenza. Edizioni sorbona, milano

Nursing riabilitazione. Riabilitazione nelle malattie respiratorie. UTET 1993

Telefilm "Scrubs - medici ai primi ferri" serie 7° episodio 6

Telefilm "Criminal minds" serie 1° episodio 4

## Sitografia

2 - http://www.orpha.net

7 - "Scoperto il gene che causa la malattia dell'uomo di pietra" da: http://www.it.health.yahoo.net

8 - "Scoperto il gene che causa la malattia dell'uomo di pietra" da: http://www.it.health.yahoo.net

9 - http://www.fopbrasil.com

- 10 "Il sistema immunitario e la FOP" da: http://www.fopitalia.it/approfondimenti.html
- 11 "Il sistema immunitario e la FOP" da: http://www.fopitalia.it/approfondimenti.html
- 12 "Perché il trapianto di cellule staminali potrebbe non essere in grado di curare con successo o trattare la FOP?" da: http://www.fopitalia.it/approfondimenti.html
- 13 "Trapianto di midollo osseo (cellule staminali)" da: http://www.fopitalia.it/approfondimenti.html
- 17 http://www.eurodis.org
- 18 "Profilo professionale" http://www.vicenzaipasvi.it
- 23 "Prevenzione delle lesioni" da: http://www.fopitalia.it/approfondimenti.html
- 26 "Medicamenti" da: http://www.fopitalia.it/medicamenti.html
- 28 "Medicamenti" da: http://www.fopitalia.it/medicamenti.html
- 30 http://www.psiconcologia.info
- 43 http://www.coinsociale.it
- 44 http://www.parlamento.it/parlam/leggi/031891.htm

http://www.lenubi.it/jacques\_rigaut/jacques\_rigaut.php

rosaria alvaro