

## Riflessioni sull'esperienza di assistenza domiciliare in un modello di patologia genetica, cronico-degenerativa: la Malattia di Huntington

Anna Gioia JACOPINI (a), Paola ZINZI (b), Antonio FRUSTACI (a) e Dario SALMASO (a)

(a) Istituto di Psicologia, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Roma

(b) Fondazione Adriano Buzzati Traverso, Pavia

**Riassunto.** - Tra le iniziative nei confronti di utenti affetti da patologia cronico-degenerativa, vasto consenso ottiene attualmente il modello dell'assistenza domiciliare (AD) che offrirebbe il duplice vantaggio di ridurre i costi economici e consentire allo stesso tempo al paziente di rimanere nel proprio ambiente. Data la crescente rilevanza delle malattie genetiche nell'ambito del Servizio Sanitario Nazionale, abbiamo scelto di analizzare, attraverso l'uso di un questionario *ad hoc*, l'esperienza di AD in un gruppo di famiglie colpite da Malattia di Huntington (MdH), una patologia genetica ad andamento cronico, progressivamente ingravescente, caratterizzata da sintomi neurologici e/o psichiatrici. Lo studio evidenzia la specificità e complessità dei bisogni assistenziali, psicologici e relazionali degli individui colpiti da patologie genetiche e delle loro famiglie.

*Parole chiave:* malattie genetiche, assistenza domiciliare, formazione operatori, qualità dei servizi.

**Summary** (*Evaluation of the home assistance service in the case of a typical, chronic degenerative, genetic disease: Huntington's Disease*). - Home assistance has recently received wide approval among the facilities provided to the individuals suffering from chronic-degenerative diseases. This mode of caring seems to offer both the opportunities to reduce costs and to allow the affected individual to live in a familiar environment. The increasing relevance of genetic diseases in the context of the Health National Service suggested the authors to analyze, by means of an *ad hoc* questionnaire, the experience of home assistance in a group of families with Huntington's Disease (HD). HD is a chronic, degenerative, genetic disease characterized by neurological and/or mental symptoms. The article underlines the peculiar and complex needs of individuals affected by genetic diseases and of their families.

*Key words:* genetic diseases, home assistance, personal assistants training, standards of care.

### Introduzione

Da un'osservazione d'insieme dello stato attuale dei servizi sociosanitari in Italia appare evidente che un'area di particolare difficoltà che il sistema si trova ad affrontare è quella dell'assistenza e cura delle malattie cronico-degenerative [1-4]. In quest'ambito è il significato stesso del termine "cura" ad essere messo in crisi poiché si impone il passaggio da una sua concezione più ideale e ristretta - la *restitutio ad integrum* dello stato di benessere psicofisico ottimale - ad una ben più complessa che attiene piuttosto alla qualità globale di vita del paziente incurabile. Infatti, laddove esistano limiti obiettivi alle possibilità di intervento "curativo", l'accento deve essere spostato sull'esperienza soggettiva di vita del malato attraverso l'attivazione di interventi di prevenzione delle patologie secondarie e di salvaguardia della salute psichica. In particolare, le iniziative nei confronti di utenti affetti da patologie

cronico-degenerative di origine genetica non possono esimersi dal rivolgere un'attenzione speciale alle ripercussioni che tali patologie hanno in ambito familiare. Le dinamiche relazionali dei familiari con il malato e dei familiari tra loro (ad esempio tra i figli a rischio genetico per la stessa malattia del genitore affetto) sono infatti di spessore tale da assumere una rilevanza determinante rispetto all'esito dell'intervento stesso [5-8].

C'è attualmente un vasto consenso sulla possibilità di far fronte a queste difficoltà (assistenziali, psicologiche, relazionali), nonché ai notevoli costi in termini economici delle patologie croniche, attraverso lo sviluppo dell'assistenza domiciliare (AD) che consiste nel prestare cure di vario genere presso il domicilio dell'utente. In particolare, si definisce come assistenza domiciliare integrata (ADI) quella in cui interventi di tipo sanitario e psicosociale vengono programmati ed erogati in modo congiunto [3, 9]. Questa tipologia di intervento può fornire una risposta adeguata sia alle

esigenze di umanizzazione della cura, riducendo i fenomeni di istituzionalizzazione e mantenendo la persona nel suo ambiente familiare, sia alle attuali istanze di contenimento della spesa per l'assistenza, essendo stato ormai ampiamente dimostrato che i suoi costi sono inferiori a quelli ospedalieri o di altri tipi di istituzione [10].

Per tutta questa serie di motivi brevemente esposti, si sono diffuse esperienze in cui si prova ad applicare ad alcune categorie di utenti, come i portatori di handicap, gli anziani non autosufficienti e i malati cronici, questa forma di assistenza già da tempo attuata in altri Paesi europei: un tale potenziamento è previsto anche nell'ultimo Piano Sanitario Nazionale [11].

Lo studio che viene qui riferito fornisce alcune riflessioni riguardanti lo stato attuale dell'erogazione di questa tipologia di servizio in relazione ad un particolare segmento della popolazione affetta da patologie cronico-degenerative: i pazienti con Malattia di Huntington e i loro familiari.

La Malattia di Huntington (MdH) è una grave malattia neurodegenerativa, ad andamento cronico progressivo, che si trasmette ereditariamente secondo un modello autosomico dominante. Questo implica che ogni figlio/a di un genitore affetto ha una probabilità pari al 50% di avere a sua volta ereditato il gene difettoso che è all'origine della malattia [12, 13].

I primi sintomi si manifestano in media fra i 35 e i 45 anni, con una variabilità dell'età di insorgenza che va da prima dei 10 anni ad oltre i 70. Solo un 6% circa dei pazienti presenta sintomi prima dei 20 anni. La malattia ha una durata media di vita di 13 anni (10-25). Nei casi di insorgenza giovanile il decorso clinico è più rapido e grave.

Da un punto di vista neuropatologico la MdH è caratterizzata dalla distruzione prematura e selettiva delle cellule neuronali del cervello soprattutto a livello del corpo striato (caudato e putamen) e, in misura minore, del globo pallido e della corteccia cerebrale. Le manifestazioni cliniche sono molto varie comprendendo sia sintomi neurologici che psichiatrici. I sintomi neurologici si presentano come movimenti involontari bruschi, ampi e rapidi, localizzati al viso, tronco e arti, che parassitano progressivamente i movimenti volontari fino a rendere impossibile lo svolgimento delle più normali attività quotidiane (lavarsi, vestirsi, mangiare, guidare la macchina ecc). La deambulazione è alterata, con una tipica andatura a "zigzag" che è oltretutto causa non secondaria di stigmatizzazione sociale del malato in quanto erroneamente attribuita ad ubriachezza, ed anche l'equilibrio è compromesso con il risultato di cadute frequenti con conseguenze anche rovinose come fratture e traumi cranici. Nella quasi totalità dei casi i pazienti in fase avanzata della malattia non sono più in grado di camminare senza assistenza.

Ai sintomi neurologici si affiancano sintomi psichiatrici il più comune dei quali è la depressione. Anche in questo caso, tuttavia, esiste un'ampia varietà di manifestazioni che vanno da brusche alterazioni del tono dell'umore a vere e proprie forme di psicosi. Disartria e disfagia sono comuni e anche la compromissione, a vari gradi, delle capacità cognitive è una costante. La prevalenza, vale a dire la frequenza degli affetti nella popolazione in un dato momento, riportata nella letteratura internazionale, oscilla fra 5-10 su 100 000 mentre la frequenza degli eterozigoti, stimata sulla base della prevalenza, oscilla fra i 15,8 e i 34,9 per 100 000 [14]. Le stime qui riportate si riferiscono alle popolazioni caucasiche (cioè di razza bianca), sia europee che non europee, nelle quali la frequenza è più elevata. Studi storici e genealogici tendono a ricondurre alle grandi migrazioni dal nord-ovest europeo (Inghilterra, Olanda, Germania), avvenute negli ultimi trecento anni, la diffusione della malattia nel mondo. Una frequenza minore è invece riportata nelle popolazioni non caucasiche (neri americani, giapponesi, cinesi) [13].

## Materiali e metodi

Abbiamo scelto di analizzare i servizi di AD e ADI in relazione ai pazienti affetti da MdH perché si tratta di una patologia che pone problemi e difficoltà tali da renderla rappresentativa di tante diverse categorie di possibili utenti di questo servizio: è infatti incurabile, ha un andamento cronico degenerativo progressivamente ingravescente e fortemente invalidante, colpisce soggetti non anziani in quanto i sintomi compaiono soprattutto fra la terza e la quarta decade di vita, ha un decorso clinico che si protrae a lungo nel tempo ed è anche una malattia ereditaria. Rappresenta un modello completo di ciò che si intende per patologia familiare. Lo strumento di indagine che abbiamo utilizzato è stato un questionario *ad hoc* da noi elaborato e orientato ad acquisire informazioni sui seguenti aspetti:

- a) profilo socio-demografico del paziente, della persona che svolge il ruolo principale nell'assistenza (*caregiver*) e dati sulla composizione generale della famiglia (numero dei conviventi);
- b) quadro clinico del paziente e analisi dei bisogni;
- c) accesso alle informazioni sui servizi, descrizione e analisi dei servizi erogati;
- d) valutazione dei servizi erogati.

Nel corso di visite domiciliari ad un numero ristretto di famiglie con MdH sono state accertate la comprensibilità e la facilità di compilazione autonoma del questionario da parte del *caregiver*. Le famiglie destinatarie dell'invio del questionario sono da considerare un campione non casuale rispetto al livello di conoscenza e sensibilizzazione: esse sono non soltanto

informate in modo completo ed aggiornato sugli aspetti medici della malattia, ma sono anche “attive” rispetto al rischio determinato dall’ereditarietà della MdH, avendo chiesto e ricevuto consulenza genetica.

I nuclei familiari che hanno partecipato a questo studio, infatti, sono stati scelti tra coloro che fanno riferimento o all’ambulatorio specialistico per la MdH istituito presso l’Istituto di Neurologia del Policlinico “A. Gemelli” di Roma o all’Istituto di Psicologia del Consiglio Nazionale delle Ricerche di Roma dove, da oltre dieci anni, viene fornita consulenza genetica e psicologica nell’ambito del protocollo per il test genetico di MdH. Il criterio di selezione è stato rappresentato dalla presenza attuale - o comunque recente (paziente deceduto da meno di 5 anni) - all’interno del nucleo di un familiare affetto da MdH da accudire in modo da poter contare sulla testimonianza di una esperienza direttamente vissuta dal compilatore del questionario e che rispecchiasse una realtà attuale. Sulla base di questo criterio sono stati individuati 90 nuclei familiari cui spedire il questionario. Tre questionari non sono stati recapitati per cambio d’indirizzo del destinatario (3,4%) mentre gli altri sono arrivati a destinazione. Ci sono stati rispediti 50 questionari compilati (58%). I 37 destinatari del questionario che non lo hanno compilato e che abbiamo/ ci hanno contattato telefonicamente, hanno spiegato di non essersi ritenuti in grado di partecipare alla ricerca per le seguenti ragioni:

- 26 (70,3%) perché non avevano mai usufruito di AD;
- 7 (18,9%) perché non avevano mai ottenuto AD ed inoltre il paziente era nel frattempo deceduto, o a casa o in un istituto di ricovero;
- 4 (10,8%) perché non avevano mai ottenuto AD e, non potendo più far fronte alle necessità del malato, avevano dovuto ricoverarlo in un istituto a lunga degenza.

## Risultati e discussione

### *Profilo socio-demografico del paziente e del principale caregiver, composizione generale del nucleo familiare (numero dei conviventi)*

Il 90% dei rispondenti ha attualmente un malato vivente da accudire, quindi le risposte fornite si riferiscono ad esperienze in corso.

I pazienti sono equamente divisi tra maschi e femmine in accordo con l’eguale distribuzione della malattia per i due sessi riferita in letteratura [12-14]. Il 50% dei malati ha attualmente meno di 50 anni mentre un 30% si colloca tra 51-60 anni. La Tab. 1 riporta alcune caratteristiche del campione.

Come riportato nella Tab. 2, il ruolo di *caregiver* è svolto soprattutto dai coniugi (27/49; 55%), talora con la collaborazione dei figli (12/49; 24,5%). Circa un terzo

**Tabella 1.** - Sesso ed età dei pazienti ed età di esordio della MdH

Sesso	Statistica	Età attuale	Età di esordio
Maschi (n. 25)	Media	48,52	39,08
	DS	12,92	11,46
	Range	29-75	20-63
Femmine (n. 25)	Media	52,08	37,72
	DS	11,75	9,35
	Range	29-72	16-53
		ns	ns

MdH: Malattia di Huntington; DS: deviazione standard.

**Tabella 2.** - Distribuzione del principale *caregiver* nelle famiglie con MdH

Chi assiste quotidianamente il malato ?	(%)
Coniugi	55,1
Figli	10,2
Genitori	28,4
Altri	6,3

MdH: Malattia di Huntington.

dei *caregivers* è costituito dal genitore del malato (14/49; 28,4 %) mentre i figli svolgono questo ruolo in modo predominante solo per il 10% circa dei casi (5/49).

L’età media della persona che assiste quotidianamente il malato è di 50,3 anni, (da 23 a 74 anni, DS 15,3). Sia essa coniuge, genitore o figlio, è un’unica persona a prendersi quotidianamente cura del malato nel 55% dei casi (27/49). La situazione familiare più rappresentata è quella della famiglia nucleare composta da tre persone conviventi, malato incluso (40% circa). I questionari sono stati compilati soprattutto da coniugi, genitori o figli dei malati, direttamente coinvolti nei problemi quotidiani di assistenza (84%).

Per quanto concerne la collocazione geografica delle famiglie, date le fonti di reperimento dei pazienti sopra descritte, il centro Italia è il più rappresentato (74%) ma il totale delle risposte offre il quadro di esperienze vissute, complessivamente, in 12 regioni.

### *Quadro clinico del paziente e analisi dei bisogni*

Nella maggioranza dei casi (63%) il nostro campione è costituito da pazienti che vengono seguiti presso l’ambulatorio per la Malattia di Huntington che è stato attivato dieci anni fa nella sede del Policlinico “A. Gemelli” di Roma in risposta alle richieste dell’associazione dei malati e delle loro famiglie (Associazione

Italiana Corea di Huntington, AICH - Roma). In questo gruppo, circa il 50% indica nel neurologo dell'ambulatorio il proprio unico riferimento medico. Il restante 13% riferisce di rivolgersi saltuariamente ad un neurologo privato oppure al medico di famiglia ma solo per necessità contingenti in quanto il neurologo dell'ambulatorio rimane il consulente principale per il trattamento farmacologico e l'organizzazione dell'assistenza al malato.

Il quadro clinico dei pazienti, dall'età di insorgenza della malattia, alla sua distribuzione nei due sessi, alla sintomatologia prevalente, appare in accordo con quanto riportato a tale proposito nella letteratura internazionale [12-14]. Il manifestarsi dei primi sintomi viene riferito tra i 30 e i 40 anni nella maggioranza dei casi (75,3%) mentre sono meno frequenti sia le insorgenze giovanili (prima dei 30 anni solo per il 16%) che quelle più tardive (oltre i 50 anni solo per l'8%).

Come riportato nella Tab. 3, i problemi principali nell'assistere il malato sono dovuti alla perdita di autonomia determinata dall'effetto combinato di sintomi neurologici (soprattutto disturbi motori) e sintomi psichiatrici (depressione, irritabilità, bruschi mutamenti del tono dell'umore) secondo quanto riferito dal 46% dei rispondenti. Solo una minoranza di pazienti è riferita presentare sintomi o prettamente neurologici (10,4%) o prettamente psichiatrici (12,5%) anche se il valore di questo tipo di distinzioni rimane sempre relativo a fronte di patologie che presentano un quadro clinico così complesso.

Secondo un 80% dei rispondenti, la necessità di una assistenza domiciliare nasce dall'aggravarsi della condizione complessiva, motoria, psicologica e cognitiva del malato. Raramente (20%) la richiesta di aiuto è dettata da problemi personali del caregiver (salute, lavoro) o da più generali difficoltà familiari di ordine organizzativo. Le famiglie mostrano infatti una estrema adattabilità alle esigenze del malato [15]. Si pensi, ad esempio, ai dati relativi all'età del caregiver che mostrano come tale ruolo venga svolto anche da persone anziane che dovrebbero essere destinatarie più che erogatrici di sostegno e assistenza.

**Tabella 3.** - Maggiori difficoltà causate dalla MdH

Difficoltà	(%)
Problemi motori	10,4
Perdita dell'autonomia	12,5
Alterazione del carattere e dell'umore	12,5
Problemi multipli prevalenza motoria	46,0
Problemi multipli prevalenza psichiatrica	14,6
Varie	4,0

MdH: Malattia di Huntington.

Nella maggior parte dei casi (72,2 %) l'aiuto richiesto riguarda l'accudimento fisico o una assistenza di tipo medico-infermieristico. Una interessante minoranza (20%) esprime invece una richiesta di aiuto solo per rispondere alle esigenze di socializzazione e svago del malato. E' infatti da sottolineare che la condizione di malattia non annulla ma, al contrario, acuisce il bisogno di comunicazione, compagnia, divertimento. Purtroppo questo rimane un tipo di bisogno molto spesso disatteso, considerato quasi un lusso quando il carico di assistenza di routine che grava sul caregiver è già soverchiante in mancanza di un sostegno esterno.

*Accesso alle informazioni sui servizi,  
descrizione e analisi dei servizi erogati*

Accedere ai servizi di assistenza domiciliare è tutt'altro che facile. La Tab. 4 mostra che il 40,8% dei rispondenti riferisce o di non avere avuto alcuna informazione sull'esistenza di questo servizio (34,7%) oppure che il servizio proprio non esiste (6,1%), mentre un ulteriore 14,2% ne ha fatto richiesta senza però riuscire ad ottenerlo. E' solo il 26,5% quello che è stato informato e ha fatto la richiesta presso il servizio pubblico con esito positivo.

Principali fonti d'informazione sono risultate essere: il servizio comunale (32,4%), l'AICH (24,3%) o il medico di famiglia (13,5%). Gli uffici ai quali i rispondenti si sono rivolti per ottenere assistenza a domicilio sono per il 71,5% dei casi uffici delle ASL. Nella maggior parte dei casi (60% circa) le famiglie possono individuare in queste strutture un operatore cui far riferimento per i problemi relativi all'assistenza ma questo purtroppo non si traduce in un migliore adattamento del servizio erogato alle necessità dell'utente: il 71% di coloro che lo ricevono riferisce di scontrarsi contro una totale mancanza di flessibilità da parte delle strutture (orari del servizio rigidi, mai modificabili in funzione delle esigenze di organizzazione familiare).

Alcuni (9 famiglie pari al 18,4%), hanno risposto di non avere bisogno di assistenza. Abbiamo provato ad accertare se questa percezione di autosufficienza fosse in relazione con una minore gravità dei sintomi. Data la grande variabilità clinica della MdH, abbiamo utilizzato come indicatore della gravità dei sintomi il tempo trascorso dall'esordio della malattia. Trattandosi di una malattia degenerativa a carattere progressivo, infatti, la sintomatologia si aggrava con il trascorrere del tempo. Tuttavia il tempo medio di malattia di questo gruppo (anni 11,9) non è risultato diverso da quello del resto del campione né esso si differenzia rispetto al tipo di problemi prevalenti del malato o al numero dei componenti il nucleo familiare. E' dunque ipotizzabile che, oltre alla gravità della sintomatologia, altri e importanti fattori familiari concorrano nel determinare o meno il bisogno di un aiuto esterno. Sul totale delle

**Tabella 4.** - Disponibilità di informazioni e richiesta del servizio di assistenza domiciliare per famiglie con MdH

Disponibilità di informazione e richiesta di assistenza	(%)
No, non conosciamo questo tipo di assistenza	34,7
No, perché non ci serve	18,4
No, perché sappiamo che da noi non c'è questo servizio	6,1
Si, siamo in lista d'attesa da (indicare da quanto tempo)	2,0
Si, e ci è stata data	26,5
Si, ma non ci è stata data	12,2

MdH: Malattia di Huntington.

risposte ottenute, il 73,6% indica che vengono ricevuti a domicilio servizi di tipo sanitario, consistenti soprattutto in visite programmate del medico di famiglia e prelievi (54,7%) mentre sono pochi (26,4%) i servizi domiciliari a carattere riabilitativo (ad esempio fisioterapia e logoterapia).

Le ore di assistenza per settimana erogate dall'assistenza pubblica sono in media 12,9 e la netta maggioranza dei rispondenti (80%) ritiene che il monte ore fornito dai vari servizi sia insufficiente a coprire i bisogni della famiglia. Alla domanda riguardante il numero di ore ritenuto necessario, i rispondenti esprimono richieste per una media di 24,7 ore settimanali, vale a dire circa il doppio di quelle mediamente ottenute. Abbiamo verificato l'eventuale esistenza di una relazione fra il valore del fabbisogno espresso e la gravità della malattia (sempre stimata in base al numero di anni dall'esordio) ma non è stata riscontrata una correlazione significativa confermando, come già evidenziato, che il bisogno di aiuto percepito non è semplicemente funzione delle condizioni obiettive dell'ammalato, ma che su di esso influiscono altri fattori quali: il reddito, il numero dei componenti il nucleo familiare, le loro condizioni lavorative e probabilmente altri ancora.

#### *Valutazione dei servizi di assistenza domiciliare erogati*

Nel questionario è stata inserita anche una breve sezione, riportata nella Tab. 5, dedicata alla valutazione dell'assistenza erogata. Essa è costituita da un elenco di 8 voci relative ad alcune caratteristiche del servizio che gli utenti dovevano valutare su una scala a quattro punti (per niente, poco, abbastanza e molto). Veniva inoltre richiesta una valutazione complessiva dell'assistenza ricevuta, AICH o pubblica, attraverso l'attribuzione di

un voto globale su una scala a 10 punti (voti da 1 a 10). L'assistenza erogata dalla AICH riceve mediamente un voto superiore a quello assegnato all'assistenza pubblica (8,3 vs 6,3).

Per verificare quale delle caratteristiche del servizio influisse di più sulla valutazione globale fornita dall'utenza abbiamo applicato il calcolo della correlazione fra singola voce e punteggio globale (*tau* di Kendall). L'assunto di base di questo metodo è che più la singola caratteristica considerata è ritenuta importante da chi esprime la valutazione, maggiore sarà il suo peso e quindi la sua correlazione con la valutazione globale. Abbiamo perciò calcolato la correlazione di ogni singola voce elencata nella scala, ciascuna riguardante un singolo aspetto del servizio, con la valutazione complessiva data dall'utenza. Dall'analisi statistica è risultato, in modo coerente, che la correlazione più elevata e significativa (assistenza pubblica *tau* = - 0,7 ; assistenza AICH *tau* = - 0,66) si ha con la voce che riguarda la disponibilità degli operatori a svolgere tutti i tipi di mansioni che vengono loro richieste. Questa caratteristica di maggiore collaboratività/disponibilità degli operatori inviati dall'AICH potrebbe essere riconducibile sia alle informazioni sulla malattia che vengono loro fornite prima di iniziare ad assistere un malato sia ad un generale atteggiamento meno "mansionaristico" che caratterizza coloro che operano nelle cooperative per i servizi.

Infine, nel nostro questionario abbiamo chiesto alle persone di esprimere liberamente opinioni e commenti sui servizi. Per quanto riguarda i possibili suggerimenti per migliorarne la qualità le indicazioni degli utenti sollecitano:

- la qualificazione professionale degli operatori (90%);
- l'innalzamento del loro livello di motivazione (40%);
- il potenziamento del numero degli operatori nel servizio (40%).

Altri commenti generali esprimono critiche sulla inadeguatezza dell'assistenza sanitaria (60%) e sul senso di solitudine e abbandono percepito dalle famiglie (73%).

**Tabella 5.** - Voci relative alla valutazione delle caratteristiche del servizio di assistenza domiciliare per malati di MdH

Gli operatori sono gentili
Ci danno sicurezza perché sanno sempre gestire la situazione
Per alcune cose hanno bisogno del nostro aiuto
Sono capaci di trovare nuove soluzioni in caso di problema
Sono affidabili nel rispetto degli orari
Sono capaci di stabilire buoni rapporti con il paziente ed i familiari
Con quale frequenza vi viene cambiato l'operatore domiciliare?
Vi è capitato che gli operatori non abbiano voluto fare qualcosa che avevate chiesto loro?

MdH: Malattia di Huntington.

Sui questionari compilati non abbiamo effettuato analisi statistiche complesse poiché il campione è limitato ed il rischio di errore sarebbe stato, di conseguenza, elevato. L'analisi che abbiamo qui presentato ha unicamente lo scopo di mettere in luce alcune tendenze che i dati mostrano, soprattutto quando ricompaiono in più parti del questionario. Tenuto conto che la MdH è, come recentemente riconosciuto anche dal Ministero della Sanità, una malattia rara e considerando la sostanziale coerenza tra le varie esperienze descritte, anche se vissute in regioni diverse, riteniamo che l'esiguità del campione non infici la validità e rappresentatività delle realtà descritte nei questionari. Bisogna inoltre considerare che anche l'esperienza delle 37 famiglie che non hanno compilato il questionario è, come indicato prima, non in contraddizione ma sovrapponibile a quella dei rispondenti: nessuno di loro ha mai ottenuto assistenza domiciliare. Una ulteriore conferma dei nostri dati viene anche dalle riflessioni sul mancato decollo di questo tipo di assistenza presentate nel corso di un convegno sull'assistenza domiciliare integrata promosso dalla IV Commissione Consiliare Politiche Sociali e Servizi alla Persona del Comune di Roma nel novembre 1999 [16].

Prendersi cura di un paziente affetto da MdH si rivela un compito molto complesso da diversi punti di vista [17]. Trattandosi di una malattia che progredisce lentamente, la vita del coniuge o, comunque, del familiare che più si prende cura del malato viene gradualmente modificata e questi cambiamenti possono protrarsi per molti anni [18]. Man mano che il paziente non riesce più a svolgere i propri compiti abituali la vita familiare è sconvolta anche perché l'estrema inadeguatezza dei servizi socio-assistenziali di supporto, così come la difficoltà ad ottenerli, di fatto rafforzano la tendenza delle famiglie a farsene carico *in toto*. I familiari riferiscono di sentirsi progressivamente prigionieri e isolati dal mondo, malato e sani tutti intrappolati dalla malattia. Il *caregiver* è talmente sopraffatto dall'entità e dalla varietà di problemi da essere colpito nella salute, sia fisica che mentale: insonnia, irritabilità, spossatezza, depressione sono tra gli effetti più frequenti di questa prolungata condizione di stress [15].

La MdH rappresenta per la famiglia anche un notevole onere economico. L'inesorabile ripresentarsi della malattia ad ogni generazione determina un progressivo impoverimento dovuto, oltre che alle spese per cure e assistenza, alla mancanza di entrate: da un lato, perché la malattia colpisce l'individuo proprio quando è nel pieno delle realizzazioni personali e finanziarie e lo costringe a lasciare il lavoro e dall'altro, perché proprio l'inadeguatezza dell'assistenza fornita rende tutt'altro che rara la situazione in cui il coniuge sano che lavora è costretto ad un pensionamento anticipato per accudire quello malato.

Le ripercussioni della malattia si riflettono inoltre nella sfera delle relazioni sociali causando, purtroppo nella maggior parte dei casi, un progressivo abbandono e isolamento del nucleo familiare derivante dalla stigmatizzazione sociale dovuta ad ignoranza della malattia e delle sue cause [19].

## Conclusioni

Esiste nel nostro paese una lunga tradizione di sensibilità e solidarietà nel campo della salute e dei servizi sociali che il *welfare state* cerca di esprimere compatibilmente con i limiti delle risorse economiche disponibili. Nel momento in cui il Piano Sanitario Nazionale 1998-2000 pone tra i propri obiettivi prioritari lo sviluppo di interventi diretti al miglioramento della qualità della vita e prende in considerazione sia le malattie croniche ed invalidanti che le malattie rare [11], la nostra speranza è che questo studio, relativo ad una patologia che racchiude in sé entrambe queste caratteristiche, possa contribuire all'elaborazione di un modello di servizio di assistenza adeguato alle aspettative dei malati.

Le esperienze nel mondo della malattia e della sofferenza raccontate dai pazienti e dai *caregivers* della nostra ricerca sembrano avere la caratteristica di essere comuni e condivisibili da chiunque si trovi ad affrontare un percorso di malattia. Analogamente, a prescindere dalle caratteristiche della malattia, ci sembra auspicabile che gli operatori dei servizi socio-sanitari arricchiscano la propria formazione con quelle qualità che i partecipanti alla nostra ricerca ritengono attualmente insufficienti: la competenza professionale e la motivazione al servizio svolto. Qualità la cui carenza dovrebbe, a nostro avviso, essere presa in seria considerazione tra le molteplici cause del mancato decollo di questo tipo di servizi lamentato nel corso del citato Convegno a cura del Comune di Roma [16]. Un servizio di assistenza domiciliare adeguato a individui o famiglie in situazioni di grave stress ci sembra non solo/non tanto una questione di risorse economiche. Esso consiste, prima di ogni altra cosa, in una relazione umana e come tale è piuttosto una questione di capacità di comunicazione che richiede, da un lato, uno specifico sapere e dall'altro la disponibilità/motivazione ad esprimere empatia.

Ricevuto il 9 febbraio 2000.

Accettato il 30 maggio 2000.

## BIBLIOGRAFIA

1. ABATE, G., BAVAZZANO, A & DI IORIO, A. 1995. *Assistenza domiciliare integrata (ADI). Indagine conoscitiva sulla situazione italiana*. CNR, Progetto Finalizzato Invecchiamento.
2. CENTRO STUDI DEL MINISTERO DELLA SANITA'. 1995. *Tutela della salute degli anziani: materiali e metodi per l'attuazione del Progetto Obiettivo Anziani*. Ministero della Sanità, Roma.

3. FONDAZIONE LABOS. 1995. *I servizi di assistenza domiciliare agli anziani: premesse per la costruzione di una banca dati*. Labos, Roma.
4. PASQUARELLA, A., MASTRILLI, F., MARRA, P. & GUZZANTI, E. 1997. Indagine sui servizi di assistenza agli anziani in Italia. *Ricerca sui Servizi Sanitari* **4**(1): 201-212.
5. KESSLER, S. 1993. The spouse in the Huntington disease family. *Family Systems Medicine* **11**: 191-199.
6. CENSIS. 1999. *Alzheimer: i costi sociali e i bisogni assistenziali di una "malattia familiare"*. Roma, 29 aprile 1999. [www.censis.it/ricerche/1999/290499.html](http://www.censis.it/ricerche/1999/290499.html)
7. DONATI, P. 1989. Il ruolo della famiglia nella salute: la "svolta relazionale". In: *Salute, famiglia e decentramento dei servizi*. P. Donati (Ed.). Franco Angeli, Milano.
8. NOBILI, A., PERILLI, A. & FOCARILE, F. 1997. Valutare l'efficacia dell'assistenza domiciliare agli anziani. *Prospettive Sociali e Sanitarie* **2**: 9-16.
9. SOCIETA' ITALIANA DI GERIATRIA E GERONTOLOGIA. 1997. A un decennio dal progetto obiettivo: realtà e futuro delle politiche socio-sanitarie per l'anziano. In: *42. Congresso Nazionale della Società Italiana di Geriatria e Gerontologia*. Roma, 9 novembre 1997.
10. FLISI, E. 1995. Anziani nel distretto sanitario di Lugo: autonomia, disabilità e rete di assistenza. In: *Atti del Convegno "Costi sociali dell'invecchiamento della popolazione italiana"*. Milano, 15 dicembre 1995. CNR, Progetto Finalizzato Invecchiamento.
11. ITALIA. Decreto del Presidente della Repubblica del 23 luglio 1998. Approvazione del Piano Sanitario Nazionale 1998-2000. *GU* n. 288 (suppl. ord.) 10 dicembre 1998.
12. HARPER, P.S. 1991. *Huntington's disease*. Saunders Company, New York.
13. HAYDEN, M. R. 1981. *Huntington's Chorea*. Springer, New York.
14. SABBADINI, G. 1996. La Corea di Huntington: esempio di malattia da mutazione dinamica. Dal clonaggio del gene ai primi studi sulla proteina. *Nuova Rivista di Neurologia* **6**(2): 70-85.
15. PRENTICE, P.A. 1986. *Huntington disease: a manual for care*. Huntington Society of Canada, Toronto.
16. IV COMMISSIONE CONSILIARE "POLITICHE SOCIALI, SERVIZI ALLA PERSONA E SANITÀ". 1999. *Relazione presentata al Convegno sull'Assistenza Domiciliare Integrata promosso dal Comune di Roma*. Roma, 15-16 Novembre 1999.
17. CHIU, E. 1991. *Caring for persons with Huntington disease*. New York Huntington Disease Society of America, New York.
18. TOMPSON, S.C., MEDVENE, L.J. & FREEDMAN, D. 1995. Caregiving in the close relationships of cardiac patients: exchange, power, and attributional perspectives on caregiver resentment. *Personal Relationships* **2**: 125-142.
19. WEXLER, N.S. 1979. Genetic "russian roulette": the experience of being "at risk". In: *Genetic counseling. Psychological dimension*. S. Kessler (Ed.). Academic Press, New York.