



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA
Scuola di Medicina e Chirurgia
Dipartimento di Medicina
Corso di Laurea in Infermieristica

Scoprire e affrontare una malattia rara: il vissuto nella MALATTIA DI WILSON e il ruolo dell'infermiere

Relatore: Prof.ssa Sanzovo Giannina

Correlatore: Dott.ssa Cazzagon Nora

Laureanda: Pengo Giorgia
(matricola n.: 2016354)

Anno Accademico 2022-2023

ABSTRACT

Background: Una malattia si definisce rara quando colpisce non più di 5 persone ogni 10000 abitanti; tra queste troviamo la Malattia di Wilson. La malattia rara accompagna la persona per tutta la vita, ricadendo nella vita quotidiana e ripercuotendosi nel suo vissuto, che raramente viene considerato negli studi pubblicati. Queste persone e le loro famiglie possono incontrare ostacoli nel percorso diagnostico e nella continuità della presa in cura; su questo influisce la mancanza di una visione olistica tra i professionisti sanitari e un'inadeguata conoscenza della malattia. Tutto ciò contribuisce ad un senso di disorientamento dell'assistito, con perdita di fiducia verso il sistema sanitario

Obiettivo: L'obiettivo dello studio è quello di comprendere il vissuto della persona con Malattia di Wilson dall'inizio del suo percorso di cura e nella gestione della vita quotidiana, andando ad esplorare il ruolo dell'infermiere durante il percorso.

Materiali e Metodi: È stato condotto uno studio qualitativo di tipo osservazionale descrittivo, sottoponendo un questionario in formato Google Form a persone affette da Malattia di Wilson, tutte facenti parte dell'Associazione Nazionale Malattia di Wilson. Lo studio è stato condotto da luglio a settembre 2023.

Risultati: Il campione ha incluso 40 soggetti con Malattia di Wilson, con un'età media di 40 anni (range 5-79). Il percorso che ha portato alla scoperta della malattia è stato tortuoso per la maggior parte delle persone colpite, con momenti di forte stress anche per le famiglie. Un sentimento di paura è emerso all'arrivo della diagnosi e per 31 partecipanti allo studio all'inizio è stato difficile accettare la malattia, ma il tempo ha portato in loro serenità e accettazione. Una malattia rara e cronica influisce sulla vita quotidiana, portando talvolta anche a delle conseguenze negative. I familiari sono indicati come il sostegno principale e più importante sia a livello emotivo-psicologico che per aspetti più concreti. Emerge inoltre la necessità di una relazione di continuità con il personale sanitario per integrare il percorso di cura con i bisogni quotidiani e per la gestione dei follow-up.

Conclusioni: Dallo studio condotto emerge come diverse siano le sfaccettature che le persone danno al loro rapporto con la malattia, da chi la definisce una compagna di vita a chi, al contrario, non l'ha mai accettata. La maggior parte delle persone colpite necessitano di una figura di riferimento competente, capace di coordinare e gestire il loro percorso di cura. Oltre al medico, che rappresenta la figura centrale per la diagnosi e il trattamento della patologia, l'infermiere potrebbe, grazie alle sue competenze, contribuire ad affrontare l'impatto emotivo della malattia, a promuovere la salute e il mantenimento delle attività di vita quotidiana. Per fare questo però necessita di migliore formazione e di linee guida specifiche per la presa in carico di queste persone e le loro famiglie.

Keywords: *rare disease, experiences, Wilson disease, role of the nurse*

INDICE

ABSTRACT	
INTRODUZIONE	3
Capitolo 1 LE MALATTIE RARE	5
1.1 Malattie rare: diagnosi e stress	5
1.2 Guida multiprofessionale ERN e fiducia	7
1.3 Famiglia e supporto	9
1.4 Il ruolo dell'infermiere	11
1.4.1 Rete di infermieri esperti e formazione.....	12
1.5 Malattia di Wilson	13
1.5.1 Definizione ed epidemiologia	13
1.5.2 Manifestazione e trattamento	14
Capitolo 2 MATERIALI E METODI	17
2.2 Obiettivo	17
2.2 Disegno di studio	17
2.3 Campionamento e Setting	17
2.4 Strumento di rilevazione e attività di raccolta dati	17
2.5 Affidabilità della raccolta dati	18
2.6 Analisi dei dati	18
Capitolo 3 RISULTATI	19
3.1 Vissuto della malattia e diagnosi	19
3.2 La malattia e la quotidianità	22
3.3 I professionisti sanitari: l'infermiere	23
Capitolo 4 DISCUSSIONE	27
Capitolo 5 CONCLUSIONE	33
BIBLIOGRAFIA	
ALLEGATI	

INTRODUZIONE

La scelta di trattare questo argomento e la Malattia di Wilson è nata da un'esperienza personale che mi ha permesso di osservare da vicino questa malattia, scoprendo le diverse sfaccettature di vita di queste persone e delle loro famiglie.

Le malattie rare sono patologie croniche e talvolta invalidanti che colpiscono non più di 5 persone ogni 10000 abitanti. Tra queste si trova la Malattia di Wilson, malattia genetica rara a trasmissione autosomica recessiva, causata dalla mutazione del gene ATP7B, localizzato sul cromosoma 13. Questa mutazione comporta un eccessivo accumulo di rame nel fegato e in altri organi e, come in tutte le malattie rare, conseguente stress psicofisico per assistiti e familiari (1).

Quando in letteratura ci si imbatte in questo argomento, quello che si trova sono studi medico-clinici, dove l'attenzione che viene posta al vissuto della persona è contenuta. Le persone colpite devono fare i conti con i lunghi e onerosi percorsi di cura che li accompagneranno per tutta la vita, ripercuotendosi indubbiamente sugli aspetti più significativi della loro vita quotidiana e del loro vissuto.

La mancanza di una presa in cura globale da parte degli specialisti, seguita dal fatto che nei servizi sanitari di maggiore accesso spesso la conoscenza della malattia non sia così diffusa, comporta un disorientamento dell'assistito e della famiglia, che progressivamente perdono la fiducia verso il personale sanitario, facendo venir meno anche la comunicazione con questo (1).

Lo scopo dello studio è quindi quello di comprendere il vissuto della persona con Malattia di Wilson dall'inizio del suo percorso di cura fino alla gestione della vita quotidiana, andando ad indagare quali sono gli snodi critici del percorso della persona con malattia rara e la percezione di questa rispetto alla continuità e alla relazione di fiducia con i sanitari. Si è andato a studiare quale sia il possibile contributo percepito dell'infermiere a queste persone e alle loro famiglie durante tutto il percorso, dall'iter diagnostico al processo di cura e follow-up.

CAPITOLO 1

LE MALATTIE RARE

1.1 Malattie rare: diagnosi e stress

Le malattie rare sono patologie croniche e talvolta invalidanti che colpiscono non più di 5 persone ogni 10000 abitanti. Lo sviluppo di una patologia cronica rara richiede risposte complesse al fine di garantire una presa in carico globale dell'assistito.

In letteratura ci si imbatte spesso in questo argomento studiato dal punto di vista medico-clinico, ma troppo poca è l'attenzione che viene posta sul vissuto della persona.

Per questa ragione si vogliono guardare le malattie rare con occhi diversi, attraverso il vissuto della persona assistita, parte essenziale e molto importante in ambito sanitario assistenziale.

Le malattie rare sono spesso sotto diagnosticate, con tempi di diagnosi molto lunghi che vanno ad interferire con la vita quotidiana della persona assistita, la quale può iniziare a sentirsi fuori dall'ordinario, con conseguenze fisiche e psicologiche deleterie tanto per l'assistito quanto per i familiari.

Gli assistiti ricordano il momento della diagnosi come un'esperienza dolorosa, una lunga strada nella quale l'urgenza delle persone colpite e dei familiari di sapere la diagnosi non coincide spesso con quella dei professionisti sanitari o del sistema sanitario (1).

Il *Journal of Clinical Nursing* ha pubblicato nel gennaio 2022 una revisione di letteratura dal titolo "*Emotional experience of the diagnostic process of a rare disease and the perception of support systems: A scoping review.*" (1), con l'obiettivo di esplorare l'esperienza dei pazienti adulti e delle loro famiglie durante il percorso diagnostico e la loro percezione dei sistemi di supporto ricevuti.

5 sono le fasi individuate che caratterizzano il processo diagnostico di tutte le malattie più invalidanti:

- 1) Incertezza e confusione dovute alla comparsa dei primi sintomi
- 2) Confusione nel momento della diagnosi
- 3) Opposizione e isolamento, così come cercare di mantenere la speranza per essere in grado di adattarsi alla nuova realtà
- 4) Rabbia e tristezza

5) Fase di adattamento

Le persone colpite e le loro famiglie, passando per queste fasi, attraversano momenti stressanti dovuti a emozioni forti e senso di impotenza. A questo dovrebbero far fronte i servizi assistenziali che però, a causa di una mancanza di conoscenza e di prospettiva olistica verso l'assistito (10), non sono in grado di rispondere alle esigenze di queste persone, portando ad esperienze spiacevoli. (1)

La necessità di vivere anni di esami e difficoltà, passando per ricoveri e interventi chirurgici, arrivando ad avere molte volte diagnosi errate e trattamenti non necessari, portano l'assistito e in particolare le famiglie ad avere sensi di colpa e di frustrazione dati da una mancata comunicazione terapeutica in assenza di diagnosi.

La prediagnosi, la mancata diagnosi e il ritardo di questa sono stati fattori di stress identificati in tutti gli studi presi in considerazione dall'articolo, che hanno influito anche sullo stato di salute mentale delle persone assistite e delle loro famiglie.

A questa problematica di ritardo diagnostico cerca di fare fronte anche il Piano sociosanitario della Regione Veneto 2019-2023, che pone come primo obiettivo strategico, riguardante le Malattie Rare, quello di *“Migliorare la fase diagnostica, limitando la latenza tra comparsa dei sintomi e diagnosi della malattia”*.

35.000 sono i cittadini veneti affetti da una malattia rara riconosciuta e pesante è l'impatto che queste hanno su tutto il sistema dei servizi sanitari.

Tra le principali criticità da affrontare, il Piano indica questi come primi obiettivi:

- Aumentare la precocità e capacità diagnostica e la competenza dei centri per le malattie rare;
- Garantire una reale presa in carico del malato raro, con un lavoro integrato e coerente tra tutte le reti assistenziali portando a una continuità assistenziale durante tutte le fasi della vita;
- Migliorare il legame tra i centri di specializzazione nel territorio regionale e i servizi e professionisti che lavorano nelle altre strutture ospedaliere e di cure primarie;
- Accompagnare nella transizione tra sistema di cure per il bambino e quello per l'adulto.

Con il primo obiettivo strategico si cerca quindi di evitare il più possibile lo stress durante il lungo percorso che porta alla diagnosi, riducendo il numero degli assistiti

senza diagnosi e limitando la latenza tra comparsa dei sintomi e diagnosi della malattia (5).

Si cerca quindi di migliorare la performance del sistema di riferimento, costituito dalla rete di cure primarie, la medicina generale e la rete ospedaliera, formando ed aggiornando i professionisti e coinvolgendoli nella diretta presa in carico delle persone assistite.

Il momento della diagnosi è fondamentale per le persone colpite e le loro famiglie che indicano questa come un sollievo e una spiegazione dei loro problemi, ma che genera molte volte sentimenti negativi come ansia, tristezza, rabbia, paura, stress e colpa (1).

1.2 Guida multiprofessionale ERN e fiducia

La fiducia tra persona colpita, famiglia e personale sanitario è essenziale in tutti i percorsi di cura, in particolare all'interno della sfera delle malattie rare.

Emerge come mancanza per questi assistiti una visione globale tra gli specialisti che seguono il caso; questo comporta spesso un disorientamento dell'assistito che compromette proprio quella fiducia che sta alla base dell'assistenza, facendo venire meno anche la comunicazione tra persone e operatore sanitario. (1)

Uno dei problemi principali che vengono riscontrati è la mancanza di conoscenza della malattia tra professionisti sanitari, tanto che molto spesso sono gli stessi assistiti che spiegano e aiutano i professionisti sanitari a conoscere la loro patologia.

Nel mondo delle malattie rare cambia infatti il tradizionale rapporto paziente-medico, in quanto l'esperienza della persona colpita porta ad un modello di interazione guidata dall'assistito (10).

È fondamentale mantenere quindi una comunicazione reciproca tra professionisti sanitari, assistiti e familiari durante tutto il processo di cura, migliorando non solo la comprensione della malattia, ma creando anche opportunità di collaborazione.

Questa continua comunicazione e necessità di un'interazione multiprofessionale nel processo diagnostico vede l'importanza di un sistema sanitario e di fattori organizzativi, come il coordinamento delle cure o iniziative nazionali e/o internazionali, che si impegnino a trovare strategie per migliorare l'erogazione di

assistenza sanitaria verso queste persone, facendo fronte non solo alle necessità fisiche, ma anche psicologiche, sociali e personali (1).

Offrire un trattamento sanitario specifico e multiprofessionale per le persone colpite da malattia rara può essere difficoltoso, portando gli assistiti a spostarsi non solo nel territorio nazionale, ma anche internazionale.

Per questa ragione l'Unione Europea ha adottato una misura sui diritti degli assistiti con malattia rara attraverso l'istituzione delle Reti europee di riferimento (ERN) (6).

Citando la Commissione europea nel capitolo *Public Health*, le reti di riferimento europee ERN sono “reti virtuali che coinvolgono prestatori di assistenza sanitaria in tutta Europa. Il loro compito è favorire la discussione sulle condizioni di malattie rare o complesse che richiedono cure altamente specializzate e conoscenze e risorse concentrate”.

Nel concreto l'ERN può convocare dei gruppi di discussione “virtuali” di professionisti sanitari multidisciplinari che possono riesaminare la diagnosi e le cure di un paziente, condividendo conoscenze ed esperienze, consentendo la mobilità transfrontaliera delle competenze, così da poter valutare il percorso della persona assistita attraverso un lavoro congiunto multidisciplinare e utilizzando risorse innovative di comunicazione e di eHealth, riducendo le disuguaglianze di trattamento tra malattie e paesi diversi in Europa (6).

Questo sistema può portare un reale aiuto alle persone colpite, consentendo anche ai professionisti sanitari di avere accesso alle più recenti competenze, facilitando la condivisione di conoscenze, esperienze e ricerca, permettendo di prendere le decisioni migliori e più informate riguardo al percorso di cura e al trattamento degli assistiti.

D'altra parte, la rete di assistenza per malati rari si basa però anche sull'attività degli ospedali e del territorio più prossimo al luogo di vita dell'assistito.

Il Veneto vede uno dei suoi maggiori successi della rete dei Centri di riferimento per le malattie rare proprio nella sua partecipazione molto numerosa alle reti europee ERN, con l'Azienda Ospedale-Università di Padova che vanta il maggior numero di centri specializzati tra tutti gli altri maggiori ospedali europei (5), tra cui il centro per le malattie epatiche rare di cui fa parte la Malattia di Wilson.

Nel PSSR della Regione Veneto 2019-2023 troviamo il secondo obiettivo strategico per le malattie rare che vede proprio come punto fondamentale quanto sopra citato.

L'obiettivo OS2 dice: *“Migliorare la qualità della presa in carico integrata del malato raro e realizzare una assoluta continuità assistenziale nei tempi e fasi della vita e nei diversi sistemi e luoghi di cura”*.

La Regione si pone l'obiettivo di sperimentare una piattaforma per le malattie rare negli ospedali full member delle reti di riferimento europee (ERN), nella quale i professionisti delle Unità Operative del Centro, siano compresenti, quando necessario, per svolgere le attività diagnostiche e il trattamento necessario al malato venendo affiancati dalle principali associazioni d'utenza attive per le patologie.

Per portare a coinvolgere più attivamente gli assistiti e le loro famiglie nel processo decisionale (1), la Regione Veneto pone il terzo obiettivo strategico del PSSR, nel capitolo delle malattie rare: *“Garantire lo stretto collegamento delle attività di assistenza attuate dei Centri veneti, parte delle reti europee di riferimento (ERN), con il restante sistema dei servizi sanitari e la loro coerenza con la programmazione regionale in materia”*.

Con questo obiettivo la Regione Veneto vuole cercare di migliorare i contenuti dei percorsi di cura, formando i professionisti coinvolti nella presa in carico delle persone affette da malattia rara operanti, non solo nei centri di riferimento ospedalieri, ma anche negli ospedali di prossimità e nei servizi territoriali e regionali.

L'obiettivo è quello di arrivare precocemente alla diagnosi, all'avvio di un'adeguata terapia e di presa in carico così da migliorare la fiducia delle persone e dei loro familiari verso i sanitari, dando il supporto necessario per affrontare la malattia (5).

1.3 Famiglia e supporto

Il processo diagnostico e la malattia è un evento stressante tanto per il malato quanto per la sua famiglia che, molto spesso, si sente colpevole ed impotente (1); in questa fase molti membri della famiglia, ascendenti e discendenti, sono inoltre coinvolti per l'approfondimento delle indagini genetico-diagnostiche (5).

I familiari sono il sostegno principale e più importante per gli assistiti, ma i lunghi e onerosi percorsi di cura portano molte volte gli stessi familiari a sentirsi responsabili dello stato di salute del loro caro.

Quest'ultima è una criticità che anche la Regione Veneto vuole affrontare con i suoi obiettivi strategici: *mitigare l'impatto sulla famiglia mettendo al centro*

l'empowerment del paziente, considerando la sua esperienza di vita di malattia per assumere decisioni non solo cliniche, ma anche organizzative (5).

Il supporto alla famiglia è dunque essenziale per contribuire alla presa in carico dell'assistito con malattia rara e può essere realizzato grazie anche ai gruppi di sostegno, alle associazioni di riferimento della malattia e ai gruppi spirituali.

Parlare con le persone e le famiglie che hanno vissuto le stesse esperienze ha molti benefici per i malati e i loro caregiver, i quali si sentono capiti e ascoltati, non fraintesi e stigmatizzati, sentimenti che spesso possono influenzare la qualità della vita (1).

La malattia rara accompagna la persona per tutta la vita ricadendo su numerose dimensioni della sua quotidianità, da quella educativa e lavorativa, a quella della sessualità e della fertilità. I servizi sanitari, prendendo in carico l'assistito, richiedono la messa in atto di interventi che incidono e ricadono sulle altre dimensioni della vita della persona, a volte difficilmente conciliabili con le dimensioni sociali, scolastiche e lavorative dell'individuo.

Per questa ragione la Regione Veneto vede la necessità di attivare percorsi di presa in carico integrati in modo da migliorare la comunicazione tra la sfera sanitaria e le altre Istituzioni e dimensioni della società, così da far fronte alla solitudine e al disagio che spesso ricadono su queste persone (5).

L'individuo inoltre deve far fronte, oltre al peso della malattia, anche a quello del trattamento farmacologico, essenziale per il benessere della persona (2).

Seguire un regime farmacologico importante, mantenendo una compliance efficace non è sempre semplice. L'aderenza alla terapia include l'assunzione di farmaci prescritti in relazione al tempo di assunzione e ai pasti e seguire le regole in modo persistente non è facile per una persona con malattia rara.

Secondo diversi studi un atteggiamento familiare favorevole, positivo e di supporto nei confronti del trattamento è uno dei fattori più importanti per una corretta somministrazione e aderenza farmacologica da parte delle persone assistite (3).

È fondamentale vengano quindi educati anche i caregiver, oltre che gli assistiti, in modo da migliorare la loro conoscenza e consapevolezza di malattia e trattamento; chi può svolgere questo compito in maniera professionale è l'infermiere.

1.4 Il ruolo dell'infermiere

Secondo il Codice Deontologico: *l'infermiere è il professionista sanitario che agisce in modo consapevole, autonomo e responsabile (Art.1) per il bene della persona, della famiglia e della collettività (Art.2). Cura e si prende cura della persona assistita (Art.3) stabilendo una relazione di cura, utilizzando l'ascolto e il dialogo (Art.4). L'infermiere collabora con i colleghi e gli altri operatori (Art.12) assicurandosi che l'assistito riceva informazioni precise, complete e tempestive sul suo stato di salute (Art. 15). L'infermiere garantisce e tutela la confidenzialità della relazione con la persona assistita (Art. 19) come espressione concreta del rapporto di fiducia con l'assistito (Art.27).* (7)

All'interno della sfera delle malattie rare l'infermiere professionista può svolgere un ruolo chiave e cruciale nel coordinare la comunicazione tra le persone assistite, le loro famiglie e tutto il team del personale sanitario.

Grazie alle sue competenze in ambito relazionale, di coinvolgimento e problem solving, come descritto nel profilo professionale (13), può contribuire a facilitare il percorso delle persone e delle loro famiglie, svolgendo il ruolo di case manager così da essere un collegamento diretto tra professionisti, resolvendo le esigenze di base degli assistiti. (1)

L'infermiere è sempre al fianco della persona, accompagnandola per migliorare la qualità di vita, in particolare tra assistiti con malattia rara gli infermieri potrebbero supportare significativamente loro e la loro famiglia già prima della diagnosi e anche durante tutto il percorso di cura. (1)

Nella letteratura straniera emerge il "family health nurse" tra i supporti principali per assistito e familiari. Tale professionista potrebbe corrispondere alla nuova figura di infermiere di famiglia che sta emergendo anche nella realtà sanitaria italiana. Questo professionista lavora a stretto contatto con le persone colpite e le loro famiglie, migliorando le loro conoscenze e formandole nella somministrazione dei farmaci, così da migliorare la gestione della terapia. (11)

Citando il Codice Deontologico delle Professioni infermieristiche 2019, Capo I Principi e valori professionali, Art.2 – Azione, comprendiamo come: *“L'infermiere orienta il suo agire al bene della persona, della famiglia e della collettività. Le sue*

azioni si realizzano e si sviluppano nell'ambito della pratica clinica, dell'organizzazione, dell'educazione e della ricerca.” (7)

Da ciò si evince come l'infermiere, possa, grazie alle sue conoscenze basate sulla ricerca e sull'educazione, adattare le informazioni fornite, adeguandole al contesto e fornire cure complete e umanistiche alle persone affette da malattia rara e alle loro famiglie.

Grazie alle competenze comunicativo-relazionali, gli infermieri possono gestire l'impatto emotivo dopo la diagnosi, favorendo negli assistiti un atteggiamento favorevole e di adattamento, cercando di prevenire le conseguenze psicopatologiche, promuovendo la salute e il mantenimento delle attività quotidiane (1).

1.4.1 Rete di infermieri esperti e formazione

Per far sì che l'infermiere sia la chiave nel coordinamento della comunicazione tra le persone colpite da malattia rara, le loro famiglie e tutto il team multidisciplinare, è essenziale che questo disponga di linee guida e formazione specifica sulle malattie rare.

Migliorare il livello di competenza attraverso la formazione in *rare diseases* tra i professionisti, sia a livello di laurea che di post-laurea, è di fondamentale importanza per creare delle reti di infermieri esperti pronti a rispondere alle esigenze specifiche per ogni persona assistita in qualsiasi momento, trovando strategie per migliorare gli interventi di cura e la qualità della vita degli assistiti, portando le persone colpite a sentirsi prese in carico globalmente migliorando il loro senso di riconoscimento e accettazione.

Il professionista infermieristico può essere il collegamento diretto tra assistito e il resto del personale del team, prendendosi carico della comunicazione ed eliminando quelle barriere relazionali che spesso si creano.

Questo porterà l'assistito e la famiglia ad aumentare la fiducia e la sicurezza verso i professionisti sanitari, ricevendo risposte e educazione, necessari per affrontare la malattia rara con il minor stress possibile. (1)

Aumentare la formazione e la ricerca, in relazione al percorso di cura e al vissuto delle persone, è essenziale per portare supporto e maggiori conoscenze a tutti gli attori che fanno parte del mondo delle malattie rare.

1.5 Malattia di Wilson

La scelta di trattare la malattia di Wilson come tematica della tesi nasce da un'esperienza personale che mi ha permesso di osservare da vicino questa malattia rara e cronica. Le diverse sfaccettature di vita di queste persone e delle loro famiglie mi hanno guidata in diverse riflessioni, come la necessità di una presa in carico globale con particolare attenzione posta al vissuto di questa malattia e alla gestione della vita quotidiana degli assistiti, che non sempre trovano una conoscenza approfondita della propria malattia nei servizi sanitari di maggior accesso.

1.5.1 Definizione ed epidemiologia

La malattia di Wilson (MdW) è una malattia genetica rara a trasmissione autosomica recessiva causata dalla mutazione del gene, localizzato sul cromosoma 13, ATP7B proteina di membrana.

Questa mutazione porta alla disfunzione dell'adenosintrisfosfatasi che regola il trasporto del rame e la sua escrezione nella bile, con conseguente diminuzione della ceruloplasmina, principale proteina di trasporto del rame nel sangue, e minore escrezione biliare di questo microelemento. (3)

L'accumulo tossico di rame avviene primariamente nel fegato, con progressiva disfunzione epatica (cirrosi, epatite, ipertensione portale) (3), e successivamente in altri organi quali cervello, cornea e tubuli renali. (4)

La MdW in Italia è riconosciuta come Malattia Rara nel Decreto Ministeriale n° 279 del 2001 e la sua prevalenza varia da 1:30.000 a 1:100.000 individui, con aree delineate, come la Sardegna, in cui la frequenza della malattia raggiunge livelli più elevati (1:8.000 – 1:9.000 individui) (4).

I primi segni di malattia compaiono in età molto variabile, dai primi anni di vita, quando è spesso asintomatica, fino all'età adulta avanzata.

La diagnosi, quando asintomatica, può essere fatta tardivamente, ma solitamente i sintomi diventano più evidenti in seconda o terza decade di vita, quando avviene generalmente la diagnosi. (4)

Per le persone affette da malattia di Wilson, la prognosi è favorevole con aspettativa di vita paragonabile a quella della popolazione generale (8), ma se non trattata può portare a morte entro i 30 anni. (9)

1.5.2 Manifestazione e trattamento

I segni clinici sono generalmente non specifici e questo porta a una iniziale difficoltà nella diagnosi della malattia e, come in tutte le malattie rare, conseguente stress fisico e psicologico per assistiti e familiari (1).

La MdW coinvolge prevalentemente due organi: fegato e cervello.

La patologia epatica varia notevolmente e il riscontro è occasionale; si può infatti verificare epatomegalia, rialzo delle transaminasi, fino all'epatite cronica, la cirrosi e l'insufficienza epatica acuta. (4)

A carico dell'encefalo abbiamo invece manifestazioni neurologiche che possono portare a disgrafia, disartria, disfagia e atassia, fino a manifestazioni simil parkinsoniane con rigidità e tremori. A carico del SNC si possono anche riscontrare manifestazioni di carattere psichiatrico, con allucinazioni e delirio e disturbi comportamentali molto eterogenei e di entità variabile.

Nel 5-10% delle persone colpite l'apparato oculare può riportare segni caratteristici quali l'anello di Kayser-Fleischer, che indica un deposito di rame a livello della cornea, visibile con la lampada a fessura (4).

Gli assistiti affetti da malattia di Wilson devono assumere la terapia farmacologica per tutta la vita indipendentemente dalla presenza dei sintomi. Tra i farmaci utilizzati, a seconda della tollerabilità, troviamo la penicillamina e la trientina cloridrata che promuovono l'escrezione urinaria di rame o l'acetato o il solfato di zinco che riducono l'assorbimento intestinale del rame (3).

Molti studi indicano come l'aderenza alla terapia in persone con malattia rara e cronica sia molto difficoltosa e ciò porti a un forte impatto negativo sull'esito del trattamento (2-3).

Negli assistiti con malattia cronica rara il trattamento farmacologico prosegue per tutta la vita e, molto spesso, la non consapevolezza della sua importanza da parte dell'assistito, che non vede una guarigione definitiva dalla malattia, lo porta a non essere persistente, riducendo la compliance, con conseguente ricadute sul suo stato di salute.

Inoltre, nei pazienti Wilson il numero di compresse da assumere e la distanza dai pasti rendono il trattamento difficile e ciò può associarsi a frequenti dimenticanze nell'assunzione da parte della persona assistita. (3)

In uno studio retrospettivo eseguito a Varsavia tra febbraio e giugno 2012 è stato somministrato un questionario a 170 pazienti affetti da malattia di Wilson sintomatici, lo scopo era quello di valutare la persistenza al trattamento e i fattori correlati a questa. Dai dati è emerso come il 74,1% degli assistiti siano stati persistenti al trattamento per 11,7 anni in media di follow-up, con un miglioramento clinico nel 98% dei casi.

Il 25,9% delle persone assistite non è stato persistente, cioè ha avuto una o più interruzioni di assunzione della terapia di durata maggiore ai 2 o 3 mesi; di questi il 52,3% hanno riscontrato un peggioramento della malattia e dei sintomi.

Lo studio ha inoltre evidenziato come la compliance dell'assistito sia influenzata fortemente dal sostegno familiare che risulta essere il fattore più importante di persistenza del trattamento farmacologico (3).

L'appoggio della famiglia vede anche una maggiore aderenza, da parte della persona assistita, nel proseguire con le visite ospedaliere per il follow-up e nel sottoporsi ai ripetuti test di laboratorio necessari per monitorare la malattia e la terapia con gli effetti indesiderati dei farmaci (2).

CAPITOLO 2

MATERIALI E METODI

2.1 Obiettivo

L'obiettivo di questo studio è quello di comprendere il vissuto della persona con malattia di Wilson dall'inizio del suo percorso di cura e nella gestione della vita quotidiana. In particolare, si vuole approfondire:

- Il vissuto della malattia e gli snodi critici del percorso della persona con malattia rara;
- i vissuti relativi alla gestione della vita quotidiana;
- la percezione della persona rispetto alla continuità, alla relazione di fiducia con i sanitari e al ruolo dell'infermiere durante il percorso di cura.

2.2 Disegno di studio

Per raggiungere questi obiettivi è stato condotto uno studio qualitativo di tipo osservazionale descrittivo.

Per tale scopo è stato creato un questionario (Allegato 1) da sottoporre a persone affette da Malattia di Wilson.

Il questionario è stato proposto all'Associazione Nazionale Malattia di Wilson, attraverso il Presidente, nel mese di giugno 2023; sono stati spiegati l'obiettivo della tesi e concordate le modalità di somministrazione del questionario.

Il periodo di raccolta dati si è svolto da luglio a settembre 2023.

2.3 Campionamento e Setting

La popolazione che si è stimata di raggiungere è di 100 persone colpite da MdW.

Per raccogliere i dati è stato creato uno spazio dedicato al questionario in formato Google Form nell'homepage del sito dell'Associazione Nazionale Malattia di Wilson. In tal modo tutti gli associati, avvisati dell'iniziativa da parte del Presidente, potevano compilare il questionario in modo anonimo e rispettoso della privacy.

2.4 Strumento di rilevazione e attività di raccolta dati

Il questionario (Allegato 1) è risultato composto da domande a risposta chiusa e aperta. È stato costruito a partire dagli elementi emersi dalla ricerca di letteratura (Allegato 2)

e la consultazione di un questionario validato e utilizzato nei pazienti affetti da una malattia rara delle piccole vie biliari, la Colangite Biliare Primitiva (12).

Il questionario prevede:

- una parte relativa alle caratteristiche del campione come sesso, età in anni compiuti e con chi vive la persona colpita;
- un'altra parte del questionario è organizzata per:
 - o approfondire la percezione della malattia dall'inizio dei sintomi alla diagnosi;
 - o il vissuto della malattia e la quotidianità;
 - o il ruolo dei professionisti sanitari, in particolare dell'infermiere, nel vissuto di questa malattia.

2.5 Affidabilità della raccolta dati

Le risposte ricevute sono state 40 e non tutte le persone coinvolte hanno risposto alla totalità delle domande del questionario; in particolare le domande a cui non hanno risposto tutte le persone sono: n°6, 7, 11, 16, 17, 20, 30,31.

I partecipanti hanno potuto rispondere in maniera libera al questionario, senza sentirsi giudicati visto l'anonimato e il non contatto diretto con chi ha proposto il questionario. D'altra parte, questo, ha creato un limite in quanto, il non confronto con chi ha somministrato il questionario, può aver portato a interpretazioni personali e diverse delle domande.

2.6 Analisi dei dati

Le risposte alle domande chiuse sono state raccolte attraverso i risultati statistici di Google Moduli e inseriti su database Microsoft Excel. Sono state utilizzate inoltre medie matematiche, frequenza assoluta e percentuali. L'analisi delle risposte aperte è stata fatta mediante lettura e comprensione delle risposte date, da queste sono state estratte le parole più significative, aggregando i concetti uguali o simili, eliminando le espressioni vaghe, formando delle macroaree di interesse per la ricerca (Metodo Van Kaam) (14).

CAPITOLO 3

RISULTATI

Per questo studio sono state raccolte 40 risposte di persone colpite da Malattia di Wilson facenti parte dell'Associazione Nazionale Malattia di Wilson.

Il 65% delle persone raggiunte sono di sesso femminile, il restante 35% di sesso maschile, con un'età media di 40 anni (range 5-79 anni). La maggior parte delle persone che hanno risposto al questionario appartiene alle classi di età 40-49 anni (40%) e 50-59 anni (18%), il 90% vive con qualche familiare (coniuge/partner o famiglia) e 4 persone vivono sole.

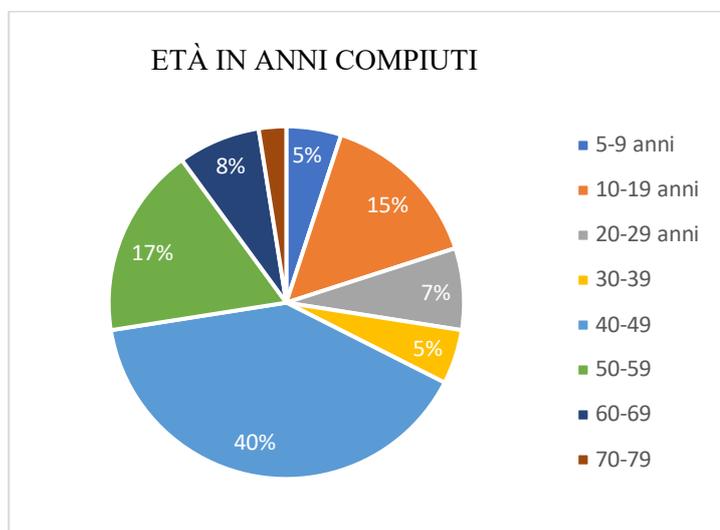


Grafico I Età dei partecipanti allo studio; 40 risposte

3.1 Vissuto della malattia e diagnosi

Nella storia di scoperta della malattia si sono andati ad indagare i primi sintomi e l'età di comparsa, il tempo di diagnosi e la difficoltà del percorso per l'assistito e la sua famiglia (domande dalla 4 alla 10).

I primi sintomi di malattia sono comparsi nel 43% dei partecipanti al questionario tra gli 0 e 9 anni, nel 35% tra 10 e 19 anni, nel 15% tra 20 e 59 anni, mentre il 7% si presentava asintomatico.

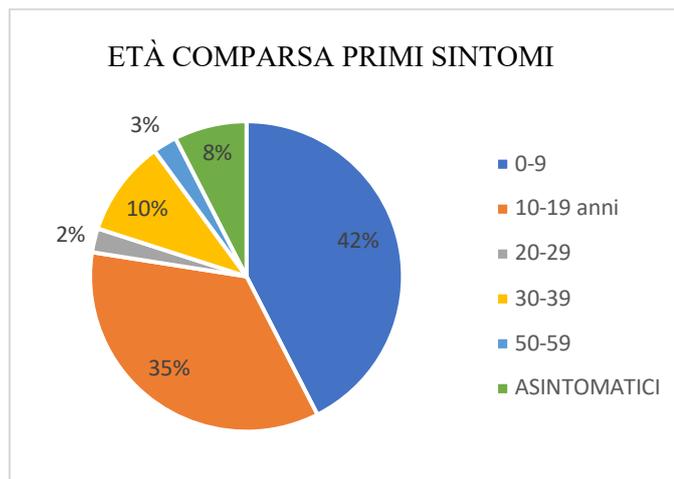


Grafico II Età di comparsa primi sintomi di malattia; 40 risposte

La scoperta della malattia e le manifestazioni dei sintomi sono molto differenti tra i 40 casi presi in esame. Il 60% ha avuto disturbi epatici, la maggior parte (14 persone) ha riscontrato un innalzamento dei livelli di transaminasi, altre invece riferivano gonfiore generalizzato associato a ittero, altre epatopatie, emesi e dolore addominale.

Il 9% delle persone che hanno risposto al questionario presentava disturbi neurologici causati dall'accumulo di rame quali tremori agli arti e 1 persona, uno dei primi casi Wilson in Italia, riferiva una perdita di memoria e paralisi.

Alcuni partecipanti riferivano inoltre astenia, crisi emolitiche e altri disturbi, tra cui scompenso cardiaco e la difficoltà respiratoria. Per il 4% la scoperta è stata casuale e per il 6% la diagnosi è avvenuta tramite test genetici per l'ereditarietà della malattia.

Alla domanda *“dopo quanto tempo lei si è rivolto/a al medico per cercare di capire quale fosse la causa dei sintomi?”*, le risposte sono state 39 e da queste si evince che il 66,7% (n=26) delle persone si è rivolto subito al medico per capire quale fosse la causa dei sintomi, il 25,6% (n=10) ha aspettato da 1 a 6 mesi, 1 persona si è rivolta dopo 9 mesi e 2 persone dopo più di un anno. I tempi di diagnosi della malattia sono molto vari, di 38 risposte troviamo come il 49% (n=16) ha ricevuto una diagnosi definitiva nell'arco di 1-3 mesi, per il 18% (n=6) la diagnosi è arrivata tra i 4 e i 6 mesi e solamente per 3 persone (9%) la scoperta della malattia è stata quasi immediata in quanto ricoverati in ospedale per altri motivi. I restanti 13 casi (24%) hanno atteso da uno a più di 10 anni prima di arrivare a una diagnosi.

Il percorso che ha portato alla diagnosi è stato molto tortuoso e complesso per il 35% delle persone (n=14), per il 25% (n=10) abbastanza difficile e per i restanti partecipanti

il percorso è stato da “poco” a “per niente” complesso, senza intoppi e avvenuto il modo rapido.

Per il 47,5% degli assistiti (n=19) il percorso che ha portato alla diagnosi è stato abbastanza stressante per loro e per la loro famiglia, mentre per il 32,5% (n=13) molto stressante.

Ventotto persone (73,7%) indicano che il medico è stato il professionista sanitario che è riuscito a dare conforto durante il percorso stressante che ha portato alla diagnosi, 4 partecipanti (10,5%) l’hanno trovato nella figura dell’infermiere e 6 persone (15,8%) hanno dichiarato che nessun professionista sanitario è stato in grado di rassicurarli prima della diagnosi.

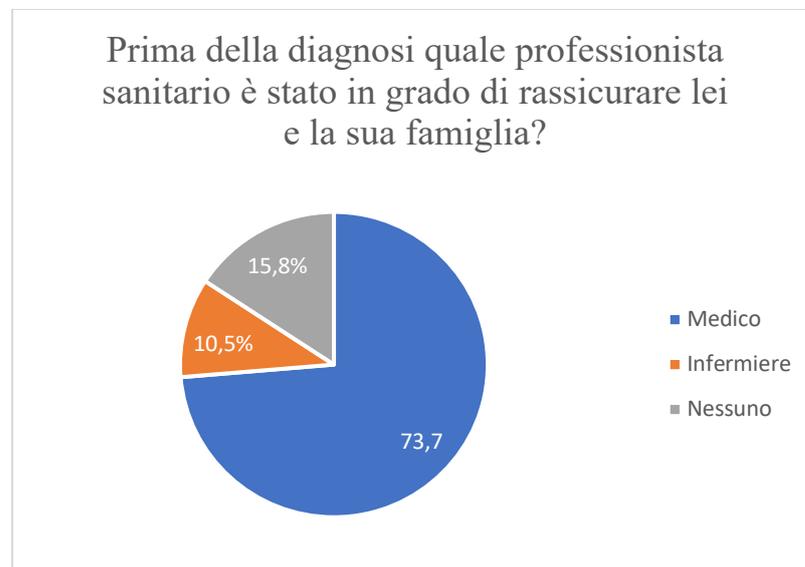


Grafico III domanda numero 11; 38 risposte

Sono state inoltre indagate le preoccupazioni delle persone dopo aver ricevuto la diagnosi. In 25 risposte (62,5%) si evince il sentimento di paura, declinato in molte sfaccettature, come la paura nell'affrontare la malattia non conoscendola in quanto malattia rara e non curabile, paura di non poter condurre una vita normale, che i figli potessero contrarre la malattia in quanto genetica o che questa si ripercuotesse nel futuro sportivo di un giovane malato. Dodici persone (30%) ricordano la preoccupazione dei genitori in quanto loro erano troppo piccoli per capire quello che stava accadendo e 3 persone (7,50%) invece non hanno provato nessuna preoccupazione al momento della diagnosi.

3.2 La malattia e la quotidianità

Andando ad indagare la quotidianità di queste persone è emerso come 31 partecipanti al questionario siano “abbastanza d’accordo” o “molto d’accordo” sul fatto che, per loro, sia stato difficile all’inizio accettare la malattia, ma con il passare del tempo hanno imparato a convivervi, sentendosi ad oggi sereni.

Sempre in 31 si sono trovati “molto” o “abbastanza d’accordo” con l’affermazione “*la malattia mi ha reso forte capace di affrontare le difficoltà*”.

Diciassette dei partecipanti (42,5%) si dice abbastanza preoccupata per il futuro e per i problemi di salute che potrebbero riscontrare.

La Malattia di Wilson per il 27,5% (n=11) ha influito negativamente in alcuni aspetti della vita quotidiana, in particolare nel lavoro e/o istruzione (10 persone) e nei rapporti sociali e di relazione con gli altri (7 persone). In 3 hanno indicato problemi con la famiglia e altrettanti nei sentimenti di coppia. Il restante 72,5% (n=29) indica come la malattia non abbia mai influito negativamente in alcun aspetto della loro vita quotidiana e neanche i sintomi hanno impedito loro di svolgere una vita normale.

Riguardo al ruolo della famiglia nel loro percorso di cura, il 55% (n=22) dà molta importanza alla famiglia in particolare per quanto riguarda il supporto morale, psicologico e l’aspetto emotivo. Viene indicato poi come la famiglia li abbia sempre accompagnati “*per mano*” in questo lungo percorso, aiutandoli con la gestione della terapia e del follow-up. Due dei casi sono bambini di meno di 10 anni e indicano come la famiglia sia essenziale in tutti gli aspetti del loro percorso. Il 32,5% (n=13) dà abbastanza importanza alla famiglia e il restante 12,5% (n=5) si dice autonomo senza alcun bisogno del supporto familiare per affrontare la malattia.

Tra gli aiuti dati dalla famiglia ai pazienti è stata indagata anche la gestione della terapia (domande dalla 17 alla 20).

Su 40 partecipanti, 38 (95%) riferiscono di assumere regolarmente la terapia per la malattia di Wilson, 1 tra i partecipanti ha eseguito un trapianto di fegato e per questo ha sospeso la terapia per il Wilson, mentre uno dei bambini che ha partecipato indica che, per il momento, non deve prendere alcuna terapia.

La maggior parte delle persone (50%) assume da 1 a 3 cp/die, il 37% da 4 a 7 cp/die e i restanti assumono più di 8 cp/die.

Il 65% (n=26) dichiara di assumere la terapia in maniera corretta e il 32,5% (n=13) dichiara di assumerla costantemente, ma non sempre in maniera corretta.

Per il 40,5% (n=15) di loro non è difficile assumere la terapia nel modo giusto, il 29,7% (n=11) non trova nessuna difficoltà nella gestione terapeutica e la restante percentuale trova “abbastanza” o “molto” difficile prendere i farmaci in modo preciso.

3.3 I professionisti sanitari: l'infermiere

L'ultima parte del questionario (domande dalla 21 alla 31) riguarda il rapporto che le persone colpite da questa malattia hanno con i professionisti sanitari.

Il 42,5% (n=17) dopo la diagnosi si è sentito molto ascoltato dai professionisti sanitari, il 45% (n=18) si è trovato abbastanza rassicurato da questi, mentre il 12,5% (n=5) si dice poco confortato. È stato dunque chiesto di rispondere alla domanda 22 “*cosa è mancato nella sua esperienza?*” solo a chi non aveva risposto “molto” e si evince come, di 23 persone, alla maggior parte sia mancato il supporto psicologico e la relazione con il professionista sanitario, non venendo sempre ascoltati e supportati. Anche il tempo dedicato e le informazioni ricevute, come ad esempio delucidazioni sulla dieta, sui sintomi e la terapia, sono state una mancanza sentita.

Dal quesito a risposta multipla relativo alle informazioni ricevute sulla malattia ed il trattamento, 31 risposte (77,5%) riguardano il medico di medicina generale o lo specialista, 20 (50%) l'Associazione Nazionale dei pazienti e le rimanenti dal web, giornali e riviste. Nonostante questo, il 32,5% (n=13) riferisce di aver molto bisogno di ulteriori informazioni, il 37,5% (n=15) abbastanza e il 30% (n=12) pensa di avere “poco” o “per niente” bisogno di altre informazioni.

Riguardo gli infermieri, il 90% (n=36) dei casi non ha mai incontrato nessun infermiere nel loro percorso di cura e solo il 10% (n=4) ha avuto modo di incrociare un infermiere nel percorso di cura. Questi assistiti riferiscono però come la figura infermieristica sia stata per loro di grande aiuto soprattutto nell'educazione terapeutica e come supporto alla famiglia.

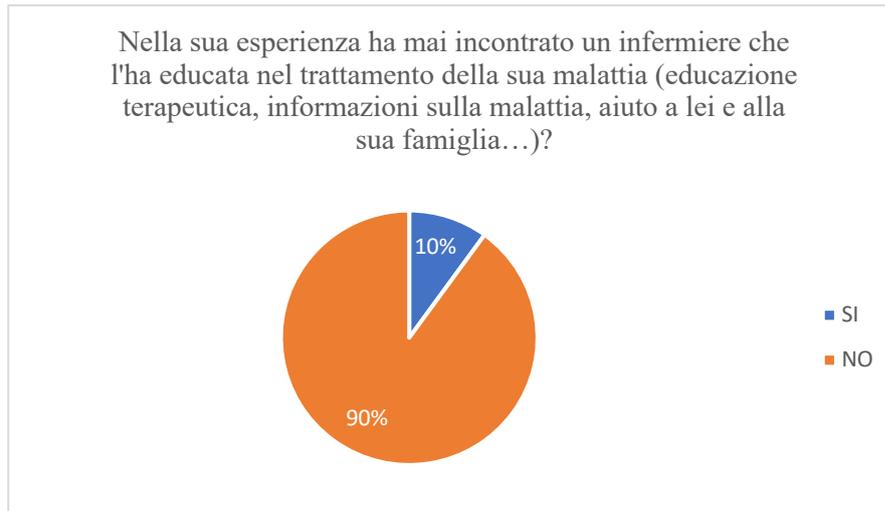


Grafico IV domanda numero 25; 40 risposte

Si è andato poi ad indagare se avere una figura di riferimento sempre raggiungibile quando sopraggiungono dubbi, problemi e urgenze possa essere d'aiuto per le persone colpite da Malattia di Wilson e le loro famiglie e si evince come per il 70% (n=28) delle persone potrebbe essere molto utile, per il 20% (n=8) abbastanza d'aiuto e per il 10% (n=4) "poco" o "per niente" utile.

Dopo aver fatto leggere una breve descrizione di chi è l'infermiere, si è andato ad analizzare se questa figura possa effettivamente essere quella giusta per dare un aiuto alla persona colpita e alla famiglia, prendendosi in carico del percorso di diagnosi e cura della malattia; per 22 persone (55%) la risposta è stata affermativa, in 14 (35%) non sanno se la figura dell'infermiere possa effettivamente aiutarli a migliorare la qualità di vita, rispondendo alle loro esigenze, ed infine in 4 (10%) credono che l'infermiere non sia la figura ideale per migliorare il loro percorso di cura.

L'80% (n=32) delle persone che hanno risposto al questionario farebbe un colloquio infermieristico, se venisse proposto, prima della visita specialistica, nel quale verrebbe valutata l'assunzione e l'aderenza alla terapia, insieme alle difficoltà che la persona colpita può aver incontrata o incontra nella gestione della terapia; il 15% (n=6) si trova titubante di fronte a questa possibilità, mentre solo il 5% (n=2) risponde negativamente.

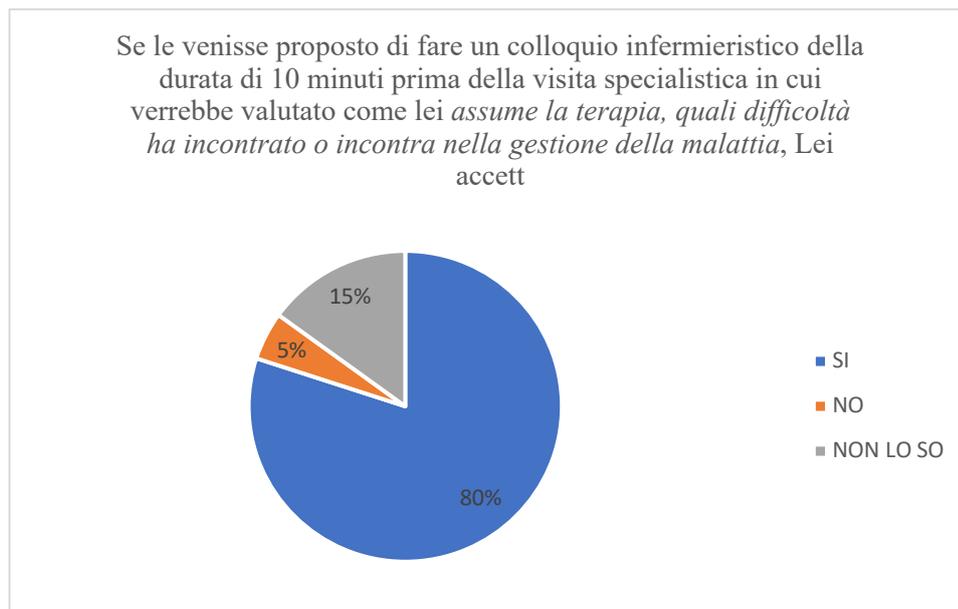


Grafico V domanda numero 29; 40 risposte

Proprio rispetto alla figura di un sanitario nel loro percorso di cura si è andato a chiedere *“in base alla sua esperienza ritiene utile la presenza di un sanitario, ad esempio la figura dell’infermiere, come consulente/garante della continuità assistenziale e della gestione quotidiana della sua malattia?”*; di 38 risposte ricevute il 73% ha risposto affermativamente, andando a sottolineare come l’infermiere grazie alle sue competenze può rispondere alle esigenze della persona in modo immediato, tra le risposte c’è chi afferma che *“potrebbe essere utile per dubbi e incertezze che a volte vengono. Credo basterebbe anche un semplice contatto WhatsApp dedicato alla malattia”*. Da alcune risposte si evince come però sia necessaria una formazione specifica *“ritengo utile una figura di riferimento, però riguardo le malattie rare bisogna fare molta informazione”*. Molto spesso, sottolineano alcune persone, incrociano medici e personale sanitario che ne sa meno di loro sulla Malattia di Wilson; diverse persone hanno dichiarato che questo aspetto porta loro un senso di frustrazione, un esempio lo si trova nella risposta data da un assistito che dice *“troppe volte mi trovo medici che ne sanno meno di me, certo è una malattia rara, ma per noi pazienti non è positivo”*. Rispetto al quesito inoltre, 5 persone rispondono “non lo so” e 5 rispondono negativamente.

Terminato il questionario è stato chiesto di descrivere il vissuto e il rapporto con la malattia. Sono state date 34 risposte e ogni persona è stata libera di descrivere il proprio

rapporto. La maggior parte si dice serena e tranquilla, vedendo la malattia come una compagna di vita, un modo per darsi forza per migliorare ogni giorno; una minoranza risponde di avere un rapporto difficile con la malattia, definendola un cammino tortuoso e solo due persone dicono di non aver mai accettato la malattia. Di seguito alcune delle risposte più articolate:

- *“Sereno, credo che tutto arrivi per darci la possibilità di migliorare e rafforzare il nostro essere.”*
- *“Dopo anni di calvario è stato un sollievo arrivare alla diagnosi; che si voglia o no io ho accettato la malattia e questa non è un grosso problema per il mio quotidiano.”*
- *“Dopo 38 anni di malattia, nella normalità più assoluta, solo nell’adolescenza è stato un rapporto travagliato.”*
- *“Era dormiente, ora condiziona la mia vita.”*
- *“Intenso, faticoso, ma grazie al supporto della famiglia, sereno.”*
- *“Non l’ho mai accettata e forse non la temo come dovrei.”*
- *“Non mi ricordo la mia vita senza. Sono contenta di stare bene, ma a volte invidia chi non ha necessità di disciplina”*

CAPITOLO 4

DISCUSSIONE

Aver condotto una ricerca sulle persone affette da malattia rara come la Malattia di Wilson, il contatto con i sanitari che si occupano di questi assistiti e il referente dell'Associazione, ha permesso un approfondimento della conoscenza di questo ambito non solo dal punto di vista clinico, ma come vissuto personale del percorso di malattia.

Uno dei bisogni principali della persona con *rare disease* e la sua famiglia, emerso dalla letteratura e confermato dalla ricerca, è quello di trovare un equilibrio tra le necessità imposte dalla malattia e quelle della vita quotidiana, arrivando ad un modello di presa in carico globale che vede questa non solo come paziente, ma come persona. Emerge dai risultati che la persona manifesta la malattia di Wilson in età infantile-giovanile (0-19 anni) e gli intervistati presentano una gamma di età molto ampia (5-79 anni). Questo fa riflettere su come possiamo incontrare queste persone in vari servizi sanitari e momenti diversi non solo di sviluppo della malattia, ma anche di vita.

Rispetto a questo, in riferimento agli obiettivi posti dal PSSR della Regione Veneto, è necessario sviluppare sempre più *“la reale presa in carico del malato raro, con un lavoro integrato e coerente tra tutte le reti assistenziali portando a una continuità assistenziale durante tutte le fasi della vita”*. Oltre ai centri specializzati, che sanno dare risposte sempre più veloci e mirate a questi assistiti, dobbiamo perciò tener conto che queste persone dovranno accedere ad altri servizi sanitari. I professionisti sanitari hanno la responsabilità di conoscere ed integrare nel loro operato l'attenzione anche a questo tipo di popolazione, in modo che la mancata conoscenza della loro condizione, in quanto rara, non vada a ledere la continuità di presa in cura di cui parla il PSSR: *“migliorare il legame tra i centri di specializzazione nel territorio regionale e i servizi e professionisti che lavorano nelle altre strutture ospedaliere e di cure primarie”*.

Affrontare una malattia rara da adulto piuttosto che da bambino o da adolescente comporta delle problematiche e delle attenzioni informative-educative molto diversificate. La malattia rara accompagna la persona per tutto il percorso della vita, dai risultati emerge come la diagnosi di malattia avvenga per la maggior parte in età infantile-giovanile, con la comparsa di sintomi, a volte, molto diversi tra loro. Per

questa ragione è importante portare attenzione anche come sanitari ad *“accompagnare nella transizione tra sistema di cure per il bambino e quello per l’adulto”*.

La diagnosi che avviene in tempi relativamente veloci (da 1-3 mesi fino a qualche anno), espone però la persona e la sua famiglia a tempi di “attesa” senza una risposta, con molte ipotesi, diagnosi errate e con trattamenti spesso non necessari.

Seppur la risposta clinica sia la maggiormente attesa, emerge dagli intervistati che in questo percorso ci sia stata necessità anche di sostegno e supporto personale e che la maggior parte di essi l’abbiano trovato nel medico di base, nello specialista, in piccola parte nell’infermiere e qualcuno sottolinea come invece non abbia trovato questa forma di comprensione e sostegno in nessun professionista sanitario. Quello che risulta è che questa popolazione spesso vive un viaggio travagliato fino alla diagnosi che può mettere a dura prova la sua stabilità e la fiducia nella relazione con i sanitari.

Infatti, per la maggior parte delle persone con Malattia di Wilson che hanno partecipato allo studio, il percorso per arrivare alla diagnosi viene definito tortuoso, complesso, abbastanza difficile.

L’ansia dell’attesa della diagnosi, che ha visto persone colpite e familiari trovarsi in un limbo di incertezze e forte stress, si risolve con la diagnosi stessa e la possibilità di conoscere e sentir nominare, forse per la prima volta, questa patologia. Questo momento viene indicato come fondamentale nella vita di queste persone, alcuni aspetti si sciogliono, c’è un po’ di chiarezza e si riesce finalmente a dare un nome a tutte quelle manifestazioni che per mesi o addirittura anni hanno influenzato la vita di queste persone.

Quasi tutti gli intervistati sottolineano però come dopo la diagnosi sia emersa un’emozione particolare altrettanto coinvolgente: la paura. Questa emozione è stata presente per vari motivi: l’influenza sull’istruzione o il lavoro, lo sport, sulle conseguenze di salute; ma anche paura rispetto alla propria famiglia per il carico che comporta la gestione e l’adattamento alla nuova condizione, o per la discendenza, con la preoccupazione di aver trasmesso o di poter trasmettere questa stessa malattia. Alcune persone ricordano di aver vissuto da piccoli la paura e la preoccupazione dei propri genitori coinvolti nel percorso di scoperta della malattia del figlio.

È stato poi possibile approfondire come queste persone vivono nel quotidiano il rapporto con la loro malattia. Si evince come, per gran parte delle persone intervistate,

l'aspetto più difficile sia stato quello della scoperta della malattia e dell'adattamento per la gestione della terapia e dei percorsi di follow up.

Come le malattie croniche, le malattie rare accompagneranno per tutta la vita la persona ricadendo su numerose dimensioni di questa; l'aderenza alle cure diventa un fattore fondamentale.

Pur diventando esperti della loro malattia, le persone colpite da questo morbo sentono la necessità di avere dei professionisti sanitari formati e competenti nel campo, in grado di dare loro risposte quando si presentano dei dubbi relativamente alla gestione della malattia e dei controlli. Rispetto a ciò possiamo considerare due aspetti.

Il primo riguarda la necessità di portare attenzione al ruolo della famiglia, per la maggior parte delle persone con Malattia di Wilson un punto centrale di sostegno negli aspetti morali, psicologici ma anche concreti come l'aspetto terapeutico e i follow up. La famiglia è essa stessa coinvolta nel vissuto della malattia e necessita di considerazione e attenzione, oltre che di sostegno nei lunghi percorsi di cura. Anche in ciò il PSSR cita un obiettivo importante e cioè quello di *“mitigare l'impatto sulla famiglia mettendo al centro l'empowerment del paziente, considerando la sua esperienza di vita di malattia per assumere decisioni non solo cliniche, ma anche organizzative”*. È necessario che professionisti sanitari come l'infermiere, con le sue competenze educativo-relazionali, siano coinvolti nella gestione come consulenti di questa malattia. Tanto più che il bambino o adolescente che scopre la malattia rara, diventerà un adulto che non potrà sempre e per sempre fare affidamento sulla famiglia soprattutto in una società in cui la famiglia tradizionale sta subendo delle importanti variazioni.

La seconda considerazione riguarda il fatto che l'aderenza al percorso di cura necessita di sostegno, aggiustamenti e revisioni, nonché una relazione di fiducia con i professionisti sanitari che seguono il caso.

Per portare un trattamento sanitario specifico alle persone con malattia rara, gli specialisti si possono avvalere di guide multiprofessionali, che l'UE garantisce attraverso le reti ERN. Queste reti formate da gruppi “virtuali” di professionisti multidisciplinari portano al personale sanitario, anche di piccoli ospedali territoriali, le più recenti competenze ed esperienze, così che anche questi possano prendere

decisioni migliori riguardo i percorsi di cura e trattamento degli assistiti con malattia rara.

Avere un team multidisciplinare competente garantisce sostegno, oltre che a persone e familiari, anche agli stessi medici e specialisti, i quali potrebbero trovare un supporto, per esempio, nell'infermiere che può prendere in carico proprio l'aspetto dell'integrazione del percorso di cura con i bisogni quotidiani e con i percorsi sanitari. L'infermiere può rispondere in modo competente alle domande e alle esigenze di base della persona assistita, inoltre, grazie alle sue competenze in ambito relazionale, di coinvolgimento e problem solving, può svolgere un ruolo chiave e cruciale nel coordinare la comunicazione tra persone assistite, le loro famiglie e tutto il team del personale sanitario, facilitando il percorso di cura e migliorando la qualità della vita delle persone con malattia rara.

Ancora poca è la consapevolezza delle persone sul chi è l'infermiere e quali sono le sue competenze di base e questo si evince tanto in letteratura, dove poco si trova riguardo a ciò che l'infermiere può portare alle persone con *rare disease*, quanto in ciò che affermano le persone con Malattia di Wilson, che nel loro percorso di cura non hanno quasi mai incontrato questa figura.

Nonostante questo, però, la maggior parte di loro troverebbe molto utile la presenza di un sanitario come consulente/garante della continuità e della gestione quotidiana della malattia.

La figura di un infermiere dedicato potrebbe dunque essere molto d'aiuto a queste persone e avere un professionista raggiungibile quando sopraggiungono dubbi, problemi e incertezza porterebbe loro ad aumentare anche la fiducia verso il sistema sanitario.

Per creare il giusto rapporto con queste persone, si potrebbero introdurre brevi colloqui con l'infermiere fatti prima della visita specialistica, così da valutare l'assunzione e l'aderenza alla terapia, capendo se ci sono state o ci sono delle difficoltà e rispondendo alle domande della persona assistita. Questa possibilità è stata indagata e confermata dalle persone con Malattia di Wilson che hanno partecipato allo studio.

Il problema principale rispetto a ciò è che questo ruolo dell'infermiere attualmente non esiste in Italia e la formazione infermieristica non prevede approfondimenti specifici sulle malattie rare.

Nella letteratura straniera il “*family health nurse*” dà supporto e risponde alle esigenze delle persone colpite e le loro famiglie, e questa figura in Italia potrebbe riferirsi alla nuova figura dell’infermiere di famiglia e comunità. Una figura professionale, con specifiche competenze in ambito di supporto alla fragilità e alla cronicità, potrebbe risultare fondamentale per le persone con malattia rara, agevolando tutto il processo di presa in carico, dall’iter diagnostico, al processo di cura e al follow-up.

All’interno delle malattie rare esistono molte sfaccettature; diversi sono i vissuti di queste persone e diverso è il rapporto che hanno con la malattia, la quale viene vista come una *compagna di vita*, ma anche come un ostacolo alla propria libertà.

Dallo studio emerge come all’interno di una malattia rara, ci siano tanti piccoli mondi, fatti di paure e speranze, incertezze e sicurezze.

In conclusione, si può affermare che, una figura come quella dell’infermiere, può portare le persone affette da malattia rara e le loro famiglie a vivere con serenità il lungo percorso di cura che devono affrontare, aiutandoli nel gestire l’impatto emotivo del pre e post diagnosi, incoraggiandoli ad avere un atteggiamento favorevole, così da migliorare la loro qualità di vita e il rapporto con la malattia, promuovendo la salute e il mantenimento delle attività quotidiane.

CAPITOLO 5

CONCLUSIONI

Il presente elaborato mette in luce le difficoltà e i bisogni che la persona con Malattia di Wilson incontra fin dall'inizio del percorso di cura. Emerge come il vissuto di queste persone sia molto differente, come ci sia chi vive la malattia con serenità e chi si trova ad affrontare un cammino per lo più tortuoso.

La malattia rara accompagna la persona per tutta la vita imbattendosi spesso nelle dimensioni della vita quotidiana. Per questa ragione, la maggior parte delle persone con Malattia di Wilson troverebbe utile una figura professionale, facilmente reperibile, in grado di rispondere alle loro domande ed esigenze di base. Questa figura la si può trovare nell'infermiere, presente nei servizi sanitari e nel territorio, che con le sue competenze, può gestire l'impatto emotivo della malattia, migliorando la qualità della vita e mitigando l'impatto sulla famiglia, sostegno principale e più importante per le persone colpite da malattia rara.

Per fare questo però è necessaria una preparazione degli infermieri in questo ambito nei percorsi di laurea e post-laurea.

In Italia si potrebbe identificare la figura dell'infermiere di famiglia e comunità come riferimento per questa popolazione.

Questo studio svolto su persone colpite da Malattia di Wilson, può essere utilizzato per comprendere e dare importanza al vissuto delle persone con malattia rara.

I risultati alla ricerca sono limitati (40 risposte) e studi condotti in precedenza sul vissuto della persona con Malattia di Wilson sono del tutto assenti. Lo studio, quindi, pone le basi per ampliare la conoscenza del vissuto di questa popolazione, cercando di comprendere come l'infermiere possa migliorare la loro qualità di vita.

Sarebbe opportuno coinvolgere negli studi futuri una popolazione più ampia; potrebbe inoltre risultare interessante per questa popolazione avere del materiale, tipo opuscolo, creato a partire dai loro bisogni di assunzione e aderenza alla terapia e gestione dei percorsi clinico-assistenziali.

BIBLIOGRAFIA

1. Llubes-Arrià, L., Sanromà-Ortíz, M., Torné-Ruiz, A., Carillo-Álvarez, E., García-Expósito, J., & Roca, J. (2022). Emotional experience of the diagnostic process of a rare disease and the perception of support systems: A scoping review. *Journal of clinical nursing*, 31(1-2), 20–31.
<https://doi.org/10.1111/jocn.15922>
2. Komal Kumar, R. N., Taly, A. B., Nair, K. P., Sinha, S., Prashanth, L. K., Vidya, N., Arunodaya, G. R., & Rao, S. (2008). Quality of life in Wilson's disease. *Annals of Indian Academy of Neurology*, 11(1), 37–40.
<https://doi.org/10.4103/0972-2327.40224>
3. Maselbas, W., Członkowska, A., Litwin, T., & Niewada, M. (2019). Persistence with treatment for Wilson disease: a retrospective study. *BMC neurology*, 19(1), 278.
<https://doi.org/10.1186/s12883-019-1502-4>
4. Associazione Nazionale Malattia di Wilson (A.P.S.).
<https://www.malattiadwilson.it/la-malattia> (UC: settembre 2023)
5. Legge Regionale Veneto n. 48 del 28 dicembre 2018. Pssr della Regione del Veneto 2019-2023.
https://bur.regione.veneto.it/BurVServices/pubblica/Download.aspx?name=Allegato_legge_48-2018_385199.pdf&type=11&storico=False
6. Ministero della Salute – ISS. Portale delle Malattie Rare. Reti di Riferimento Europee – ERN (2022).
<https://www.malattierare.gov.it/ern/ricerca> (UC: agosto 2023)
7. Mangiacavalli B, Pulimeno AML, Mazzoleni B, Cicolini G, Cicia C, Draoli N, et al. (2019) *Codice deontologico delle professioni infermieristiche: a cura del comitato FNOPI*

8. Sartorelli M. R. (2022). Malattia di Wilson. *Ospedale Bambino Gesù*.
<https://www.ospedalebambinogesu.it/malattia-di-wilson-80207/> (UC: agosto 2023)
9. Johnson L. E. (2021). Malattia di Wilson; Intossicazione ereditaria da rame. *Merck & Co, Inc., Rahway, NJ, USA*.
<https://www.msmanuals.com/it-it/professionale/disturbi-nutrizionali/carenza-e-tossicita-dei-minerali/malattia-di-wilson>
10. Budysh, K., Helms, T. M., & Schultz, C. (2012). How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health policy (Amsterdam, Netherlands)*, 105(2-3), 154–164.
<https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2012.02.018>
11. Granero-Molina, J., Sánchez-Hernández, F., Fernández-Sola, C., Jiménez-Lasserrotte, M. D. M., Antequera-Raynal, L. H., & Hernández-Padilla, J. M. (2020). The Diagnosis of Hereditary Angioedema: Family Caregivers' Experiences. *Clinical nursing research*, 29(2), 117–126.
<https://doi.org/10.1177/1054773818780102>
12. Floreani, A., Scaffidi, M., Coco, B., Giannini, E. G., Labanca, S., Bonaiuto, E., De Martin, S., Invernizzi, P., Carbone, M., Alvaro, D., Bragazzi, M. C., Calvaruso, V., Cossiga, V., Cazzagon, N., & Italian Foundation for Research in Hepatology (FIRE) (2022). Primary biliary cholangitis: perception and expectation of illness. *Digestive and liver disease: official journal of the Italian Society of Gastroenterology and the Italian Association for the Study of the Liver*, 54(9), 1230–1233.
<https://doi.org/10.1016/j.dld.2022.02.006>
13. D.M. n.739 del 14 settembre 1994. Profilo Professionale dell’Infermiere.

14. Streubert, H., & Carpenter, D. (2005). La ricerca qualitativa: un imperativo umanistico. Edizione italiana a cura di Matarese M. Napoli: Idelson – Gnocchi, pp. 52- 72.

ALLEGATI

ALLEGATO 1: Questionario Malattia di Wilson

QUESTIONARIO MALATTIA DI WILSON

Il questionario che segue rientra nel progetto di tesi di Laurea in Infermieristica di una laureanda dell'Università degli Studi di Padova, Sezione di Treviso.

Il progetto di tesi, dal titolo "Scoprire e affrontare una malattia rara: il vissuto nella malattia di Wilson e il ruolo dell'infermiere" viene svolto sotto la supervisione della Prof.ssa Sanzovo, professore a contratto nel Corso di Laurea in Infermieristica, sede di Treviso.

Il questionario ha come obiettivo quello di comprendere quale contributo possa portare la figura dell'infermiere durante l'iter-diagnostico, il processo di cura e il follow-up del paziente con malattia di Wilson. Inoltre si vorrebbe comprendere quali elementi possano contribuire alla creazione del rapporto tra Assistito e personale sanitario e il vissuto di questa malattia.

I dati vengono raccolti ed analizzati in forma anonima.

Cliccando invio alla fine del questionario si conferma il consenso da parte del partecipante ad utilizzare i dati ottenuti, nel rispetto della privacy

ANAGRAFICA

1. Lei è:
 - Maschio
 - Femmina
 - Preferisco non identificarmi

2. Qual è la sua età (in anni compiuti)? _____

3. Lei vive:
 - Da solo/a
 - Con il/la coniuge/partner
 - Con altri familiari

LA STORIA DELLA MALATTIA

4. A che età ha iniziato ad avere i primi sintomi della malattia? _____

5. In che modo si è manifestata la malattia di Wilson?

6. Dopo quanto tempo lei si è rivolto/a al medico per cercare di capire quale fosse la causa dei sintomi?
 - Subito
 - Da 1 a 6 mesi
 - Da 6 mesi a 1 anno
 - Dopo più di un anno

7. Quanto tempo è passato dalla prima visita a quando le è stata diagnosticata la Malattia di Wilson?

8. Quanto è stato difficoltoso arrivare alla diagnosi? *Consideri "Molto" per indicare un percorso molto tortuoso, complesso che ha richiesto diverse visite e diversi medici per arrivare alla diagnosi e "per niente" per indicare un percorso rapido, senza intoppi che l'ha condotta presto alla diagnosi*

- Molto
- Abbastanza
- Poco
- Per niente

VERSO LA DIAGNOSI

9. Quanto è stato stressante per lei e per la sua famiglia il percorso che l'ha portata alla diagnosi?

- Molto
- Abbastanza
- Poco
- Per niente

10. Qual era la sua più grande preoccupazione? *Le chiedo di scriverla qui sotto in maniera sintetica*

11. Prima della diagnosi quale professionista sanitario è stato in grado di rassicurare lei e la sua famiglia? (più di una risposta possibile)

- Medico
- Infermiere
- Altro _____

LA MALATTIA E LA QUOTIDIANITÀ

12. Se le chiedessi com'è stata la sua esperienza di malattia, dalla diagnosi ad oggi, quanto si sentirebbe d'accordo con ciascuna di queste affermazioni?

	MOLTO D'ACCORDO	ABBASTANZA D'ACCORDO	NÉ D'ACCORDO NÉ IN DISACCORDO	POCO D'ACCORDO	PER NIENTE D'ACCORDO
- All'inizio è stato difficile accettare la malattia, ma con il passare del tempo ho imparato a convivere e oggi mi sento sereno	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- La malattia mi ha reso forte, capace di affrontare le difficoltà	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- La malattia ha influito negativamente sulla mia vita	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Sono preoccupato per il mio futuro, per i problemi di salute che potrei avere	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- I sintomi mi impediscono di svolgere una vita normale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

13. Lei ritiene che la malattia abbia influito negativamente su alcuni aspetti della sua vita? (carriera lavorativa/istruzione, vita di relazione/rapporti sociali...)

- SI
- NO (salti la domanda successiva e passi oltre)

14. Se ha risposto SI alla domanda precedente le chiedo di indicare qui sotto quali sono gli aspetti di vita quotidiana che maggiormente sono stati influenzati dalla Malattia di Wilson

	Si	No
- con la sua famiglia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- sentimentali/di coppia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- sociali/di relazione con gli altri	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Lavoro/istruzione	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

15. Quanto importante è la sua famiglia nel percorso di cura che sta affrontando?

- Molto
- Abbastanza
- Poco
- Per niente

16. In quale aspetto della sua malattia diventa essenziale l'aiuto della sua famiglia?

TERAPIA

17. Lei segue attualmente una terapia specifica per la Malattia di Wilson?

- SI
- NO

18. Quante compresse prende al giorno? (Scriva il numero di compresse)

19. Riesce ad assumere correttamente i farmaci per la malattia di Wilson?

- SI
- NO
- Sì, ma non sempre la assumo in maniera corretta
- So che dovrei assumerla a distanza dai pasti, ma mi dimentico quasi sempre di farlo

20. Quanto è DIFFICILE per lei assumere la terapia nella maniera corretta?

- Molto
- Abbastanza
- Poco
- Per niente

I PROFESSIONISTI SANITARI: L'INFERMIERE

21. Una volta diagnosticata la Malattia di Wilson quanto si è sentito ascoltato e rassicurato dai professionisti sanitari?
- Molto
 - Abbastanza
 - Poco
 - Per niente
22. Se NON ha risposto "Molto", cosa è mancato nella sua esperienza: *può indicare più di una risposta*
- La relazione con il professionista sanitario (presenza, supporto, ascolto...)
 - Il tempo a Lei dedicato
 - Il supporto psicologico
 - Le informazioni (sulla malattia, sulle cure...)
 - Altro: _____
23. Parlando delle informazioni che lei attualmente ha sulla malattia e il trattamento quali sono le fonti o le persone a cui chiede informazioni?
- Medico di medicina generale (medico di base) o medico specialista
 - Infermiere
 - Associazione pazienti
 - Ricerche su internet
 - Ricerche su giornali/riviste/enciclopedie
 - Altro _____
24. Quanto sente di aver bisogno di maggiori informazioni sulla sua malattia e il suo trattamento?
- Molto
 - Abbastanza
 - Poco
 - Per niente
25. Nella sua esperienza ha mai incontrato un infermiere che l'ha educata nel trattamento della sua malattia (educazione terapeutica, informazioni sulla malattia, aiuto a lei e alla sua famiglia...)?
- SI
 - NO (salti la successiva e passi oltre)
26. Se ha risposto SI, le chiedo di scrivere qui sotto in che modo l'infermiere ha influito nel suo percorso di cura
- _____
- _____
- _____
27. Quanto potrebbe essere utile per lei e per la sua famiglia avere una figura di riferimento sempre raggiungibile quando sopraggiungono dubbi, problemi, urgenze?
- Molto
 - Abbastanza
 - Poco
 - Per niente

28. "L'infermiere è il **professionista sanitario** che, con il suo campo proprio di attività, **assiste, cura e si prende cura dell'assistito in maniera globale**, instaurando con esso una relazione di fiducia."

Dopo aver letto questa descrizione sul ruolo dell'infermiere, crede che un infermiere dedicato, che prenda in carico lei e la sua famiglia durante il percorso di diagnosi e cura della malattia di Wilson, possa aiutarla a migliorare la sua qualità di vita, la gestione della terapia e della dieta, rispondendo alle sue domande sulla malattia?

- SI
- NO
- NON LO SO

29. Se le venisse proposto di fare un colloquio infermieristico della durata di 10 minuti prima della visita specialistica in cui verrebbe valutato come lei *assume la terapia, quali difficoltà ha incontrato o incontra nella gestione della malattia*, Lei accetterebbe?

- SI
- NO
- NON LO SO

30. Come descriverebbe il suo vissuto/rapporto con la sua malattia?

31. In base alla sua esperienza ritiene utile la presenza di un sanitario, ad esempio la figura dell'infermiere, come consulente/garante della continuità e della gestione quotidiana della sua malattia?

Grazie per la sua partecipazione

ALLEGATO 2: Ricerca bibliografica

La ricerca di letteratura si è svolta nella banca dati *PubMed (Public Medline)* dove sono state utilizzate principalmente le parole chiave: rare disease, nursing, nurse, support system, Wilson disease, treatment outcome, quality of life. In *PubMed* le parole chiave sono state combinate con l'operatore booleano "AND", ponendo come limite temporale dai 15 ai 5 anni e come lingue inglese, italiano, spagnolo.

È stato, inoltre, preso in considerazione il settimo capitolo "Le Malattie Rare" del *Piano Socio-Sanitario Regionale della Regione del Veneto 2019-2023*.

URL Banca dati	Stringa di ricerca	Limiti	Articoli reperiti	Articoli selezionati
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/	Rare disease AND emotional AND nurse	- 15 anni - inglese, italiano, spagnolo	31	2
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/	"Wilson disease" AND Treatment outcome	- 5 anni - inglese, italiano, spagnolo	38	1
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/	"Wilson disease" AND quality of life	- 10 anni - inglese, italiano, spagnolo	20	1

Tabella I, allegato 2; principali stringhe di ricerca