



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE

FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in Infermieristica

Sede di Ancona

**Percorso d'assistenza infermieristica per il paziente affetto da
sindrome di Duchenne**

Nursing care pathway for patients with Duchenne syndrome

Relatrice: Dott.ssa

Maria Grazia Gioia

Tesi di Laurea di:

Tiziano Galeazzi

Anno Accademico 2024/2025

INDICE:

ABSTRACT:-----

1.INTRODUZIONE:-----pag.1

1.1 TEST DI GUTHRIE: -----pag.2

1.2 FASI KUBLER-ROSS: -----pag.3

2.OBIETTIVO:-----pag.6

3.MATERIALI E METODI:-----pag.7

3.1 QUESITO DI RICERCA: -----pag.7

3.2 CRITERI DI INCLUSIONE ED ESCLUSIONE: -----pag.8

3.3 STRATEGIA DI RICERCA: -----pag.8

4.RISULTATI: -----pag.12

5.DISCUSSIONE:-----pag.26

6.CONCLUSIONI:-----pag.27

7.RINGRAZIAMENTI:-----pag.28

8.BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA:-----pag.29

ABSTRACT:

INTRODUZIONE: Si introduce la patologia della sindrome di Duchenne, spiegando il suo decorso, come la malattia viene diagnosticata inizialmente con il test di Guthrie, con ulteriori esami e come il paziente si sente attraverso i modelli di Elizabeth Kubler Ross.

OBIETTIVO: Lo scopo di questo elaborato è quello di evidenziare il ruolo della figura infermieristica per i pazienti affetti da Sindrome di Duchenne e per i loro caregivers.

MATERIALI E METODI: È stata effettuata una revisione della letteratura, che ha restituito da 10 articoli scientifici, mediante ricerche su siti internet ufficiali e banca dati come Pubmed.

RISULTATI: I dati raccolti hanno evidenziato come, nonostante la terapia di mantenimento, il carico di lavoro del caregiver nella gestione della malattia sia rilevante. Il paziente affetto da sindrome di Duchenne è un paziente che presenta molteplici criticità.

DISCUSSIONE: Negli studi si evince come il caregiver abbia bisogno di supporto per poter gestire una malattia così complessa, soprattutto dal punto di vista psico-fisico. L'infermiere è una figura cardine per fornire supporto e assistenza sia al malato che al caregiver.

CONCLUSIONI: sono necessari dei futuri aggiornamenti e dei futuri piani d'assistenza che possano aiutare l'infermiere a gestire un ruolo importante di comunicazione tra il caregiver e il paziente oltre che di gestione delle terapie in una patologia così complessa.

1.INTRODUZIONE

La distrofia muscolare di Duchenne fu descritta per la prima volta nel 1868 dal neurologo francese Guillaume Duchenne de Boulogne (Ceradini, 2018); tuttavia, le basi genetiche della patologia sono state chiarite solo nel 1986 quando è stata dimostrata la sua associazione a mutazioni nel gene della distrofina. Tale gene, il più esteso noto nel genoma umano, è localizzato sul cromosoma X, elemento che giustifica la trasmissione della malattia secondo modalità legate al sesso.

La distrofia muscolare di Duchenne è una patologia neuromuscolare caratterizzata da un progressivo processo degenerativo a carico del tessuto muscolare. In particolare, si osserva una profonda alterazione della struttura muscolare: le fibre muscolari vengono progressivamente sostituite da tessuto connettivo e fibrotico, con conseguente perdita della capacità contrattile. Questo processo determina una marcata debolezza e atrofia muscolare, che interessa in modo diffuso i principali distretti corporei. Il coinvolgimento muscolare riguarda prevalentemente: i muscoli prossimali, in particolare quelli degli arti superiori e inferiori; i muscoli distali; la muscolatura respiratoria, inclusi i muscoli intercostali e il diaframma; il muscolo cardiaco. Un segno clinico caratteristico e precoce della patologia è rappresentato dal segno di Gowers, osservabile durante il passaggio dalla posizione supina o seduta a quella eretta. Tale manovra è contraddistinta dall'utilizzo delle mani e degli arti superiori per "arrampicarsi" lungo le gambe, al fine di compensare la debolezza dei muscoli prossimali. Ulteriori manifestazioni cliniche, osservabili soprattutto in età pediatrica, includono: ritardo nell'acquisizione della deambulazione rispetto ai coetanei; andatura instabile, frequenti cadute, difficoltà nella corsa e nel salto, talvolta interpretate erroneamente come segni di scarsa motivazione o "pigrizia"; in una minoranza di casi, la presenza di lievi deficit cognitivi o disturbi dello spettro autistico. Nel complesso, la patologia presenta un decorso progressivo e comporta un significativo impatto funzionale e sulla qualità di vita del paziente.

1.1 TEST DI GUTHRIE

La diagnosi molecolare rappresenta attualmente uno strumento diagnostico fondamentale per l'identificazione della distrofia muscolare di Duchenne, in quanto si configura come un'indagine non invasiva eseguibile mediante un semplice prelievo ematico. Essa consente di individuare con precisione eventuali mutazioni a carico del gene della distrofina, permettendo una conferma diagnostica definitiva. In passato, l'ottenimento di una diagnosi molecolare accurata risultava complesso e richiedeva tempi considerevoli; tuttavia, negli ultimi anni, l'introduzione di metodologie sempre più sensibili e specifiche ha reso questa analisi ampiamente accessibile e di uso routinario anche in Italia, riducendo significativamente il ricorso a procedure invasive quali la biopsia muscolare. Nel contesto della diagnosi precoce, un ruolo rilevante è svolto dal test di Guthrie, noto anche come screening neonatale (Cavarzere, 2007). Tale test viene effettuato generalmente entro le prime 48-72 ore di vita del neonato e rappresenta uno dei principali strumenti per l'identificazione precoce di patologie metaboliche congenite e genetiche.

Il test consiste in un prelievo di sangue capillare dal tallone del neonato: dopo disinfezione della sede, viene eseguita una piccola puntura per raccogliere alcune gocce di sangue su un'apposita carta assorbente (carta Guthrie). Il campione viene successivamente inviato a laboratori specializzati, dove viene analizzato al fine di individuare eventuali anomalie nei metaboliti o la presenza di sostanze indicative di patologie genetiche o metaboliche, come ad esempio la fibrosi cistica e altre malattie rare. La procedura è rapida, sicura e generalmente ben tollerata, causando al neonato solo un lieve e momentaneo disagio. I risultati vengono comunicati ai genitori entro pochi giorni; in caso di esito positivo, vengono avviati ulteriori approfondimenti diagnostici e predisposti interventi terapeutici mirati.

L'esecuzione tempestiva dello screening neonatale è di fondamentale importanza, poiché molte patologie genetiche e metaboliche non presentano sintomi evidenti nelle fasi iniziali, ma possono evolvere rapidamente se non trattate. Una diagnosi precoce consente non solo l'accesso a terapie innovative, anche di tipo sperimentale, ma offre inoltre alle famiglie la possibilità di pianificare in modo consapevole il percorso assistenziale del bambino. L'avvio precoce degli interventi terapeutici contribuisce infatti a rallentare la

progressione della malattia, migliorando la qualità di vita dei pazienti e dei loro familiari. In Italia il test di Guthrie è obbligatorio per legge e rientra nei programmi di screening neonatali garantiti dal Servizio Sanitario Nazionale, che ne assicura l'esecuzione gratuita. Tuttavia, per la diagnosi specifica della distrofia muscolare di Duchenne sono necessari ulteriori accertamenti successivi allo screening. In particolare, gli esami ematochimici e genetici comunemente utilizzati includono: il dosaggio della creatina chinasi (CK), enzima muscolare i cui valori normali risultano generalmente inferiori a 200 U/L, mentre nei soggetti affetti da distrofia muscolare di Duchenne si osservano livelli significativamente più elevati, spesso nell'ordine delle migliaia;

l'analisi genetica, eseguita a seguito di sospetto clinico e di valori alterati di CK, che consente di confermare la diagnosi mediante identificazione delle mutazioni del gene della distrofina, con tempi di refertazione generalmente compresi tra uno e due mesi.

Nel complesso, l'integrazione tra screening neonatale e diagnostica molecolare avanzata rappresenta oggi un approccio essenziale per una diagnosi precoce e accurata della patologia.

1.2 FASI KUBLER- ROSS

Il supporto psicologico fornito da personale sanitario qualificato e rafforzato dalla relazione di aiuto instaurata tra infermiere, paziente e familiari, riveste un ruolo centrale nella gestione della distrofia muscolare di Duchenne, soprattutto in relazione al carattere progressivo e invalidante della patologia. La presa in carico globale del paziente non può prescindere, infatti, da un adeguato sostegno emotivo, finalizzato a favorire l'adattamento alla malattia e a migliorarne la qualità della vita.

A tal proposito, risulta utile fare riferimento al modello teorico elaborato da Elisabeth Kübler-Ross (1969), che descrive le principali reazioni psicologiche osservabili nei pazienti affetti da patologie gravi. È importante sottolineare come tale modello non debba essere interpretato in modo rigidamente sequenziale: le fasi possono alternarsi,

sovrapporsi o ripresentarsi nel tempo, con intensità variabile in relazione alle caratteristiche individuali e al contesto.

Le principali fasi individuate sono:

- FASE DELLA NEGAZIONE O DEL RIFIUTO: Il paziente fatica ad accettare la diagnosi e la progressione della malattia;

- FASE DELLA RABBIA: emergono emozioni intense, quali rabbia, paura, frustrazione; si tratta di una fase particolarmente delicata, in cui il bisogno di supporto può coesistere con una tendenza all'isolamento;

- FASE DEL PATTEGGIAMENTO: la persona tenta di recuperare un senso di controllo sulla propria vita ridefinendo obiettivi e aspettative;

- FASE DELLA DEPRESSIONE: si manifesta con l'aggravarsi della condizione clinica ed è caratterizzata da sentimenti di tristezza, perdita e sconforto;

- FASE DELL'ACCETTAZIONE: Il paziente sviluppa una maggiore consapevolezza della propria condizione, pur potendo sperimentare nuovamente emozioni appartenenti alle fasi precedenti. La conoscenza di tali dinamiche da parte dell'infermiere risulta fondamentale per riconoscere e gestire le diverse reazioni emotive, adattando l'intervento assistenziale alle esigenze del paziente. L'infermiere, in collaborazione con l'équipe multidisciplinare, svolge infatti un ruolo chiave nell'offrire supporto psicologico continuo, accompagnando il paziente lungo tutto il decorso della malattia.

In questo contesto, è importante promuovere nel paziente alcune strategie di adattamento, tra cui: la consapevolezza e gestione delle proprie reazioni emotive; il superamento di sentimenti di impotenza, colpa e inadeguatezza; la valorizzazione delle abilità residue;

l'adozione di strategie per la riduzione del disagio (ad esempio tecniche di rilassamento e modalità comunicative efficaci); l'accettazione della malattia e la disponibilità a richiedere aiuto; il mantenimento delle relazioni sociali, evitando l'isolamento.

È inoltre essenziale sottolineare come il paziente affetto da distrofia muscolare di Duchenne sia, nella maggior parte dei casi, un individuo con capacità cognitive preservate. Pertanto, l'approccio assistenziale deve essere centrato sulla persona nella sua globalità, tenendo conto della sua storia, delle relazioni familiari, delle emozioni, degli interessi e delle abitudini di vita.

Il professionista sanitario è chiamato a instaurare una relazione basata su empatia, rispetto e ascolto attivo, mettendo temporaneamente da parte eventuali vissuti personali di ansia o timore. Una comunicazione chiara, onesta e adeguata al contesto rappresenta uno strumento fondamentale, così come la capacità di riconoscere anche il silenzio come forma significativa di espressione. In definitiva, l'empatia e le competenze relazionali dell'infermiere, sviluppate anche attraverso l'esperienza clinica, costituiscono elementi imprescindibili per affrontare le complessità assistenziali legate alla progressione della malattia e per garantire un supporto efficace al paziente e alla sua famiglia.

2. OBIETTIVI

Lo scopo della presente revisione è quello di analizzare la letteratura scientifica relativa al ruolo dell'infermiere nell'assistenza ai pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne. In particolare, l'elaborato si propone di evidenziare il contributo della figura infermieristica nel supporto allo stato psico-fisico del paziente e del caregiver. L'attenzione è rivolta, inoltre, all'impatto che la patologia esercita sull'intero nucleo familiare e affettivo, sottolineando come l'intervento infermieristico, attraverso competenze, relazionali ed educative, possa rappresentare un elemento fondamentale nel sostenere non solo il paziente, ma anche i familiari che condividono il carico emotivo e assistenziale associato alla malattia.

3. MATERIALI E METODI:

È stata effettuata una revisione della letteratura, basata sulla raccolta e la sintesi di articoli scientifici e revisioni pubblicate negli ultimi 18 anni. Gli articoli sono stati reperiti principalmente tramite la banca dati quali PubMed e con la ricerca libera sulla rivista scientifica, Health of Problem Of Civilization. Le caratteristiche sono state riassunte in tabella, per permettere una migliore lettura e interpretazione. Lo studio si è svolto secondo step:

- Definizione dell'argomento
- Formulazione di un quesito di ricerca
- Ricerca esaustiva di tutte le informazioni rilevanti sulla problematica in esame
- Selezione sistematica degli articoli: è stata attuata una prima scelta analizzando il titolo e l'abstract, in base ai criteri di inclusione ed esclusione, per verificare la presenza di elementi pertinenti al quesito scelto; successivamente gli articoli sono stati valutati in maniera più critica e approfondita per poter effettuare un'ulteriore selezione.
- Discussione dei risultati degli articoli individuati.

3.1 QUESITO DI RICERCA:

La presente revisione vuole riassumere gli studi che evidenziano la figura dell'infermiere nell'assistenza ai pazienti affetti da Sindrome di Duchenne.

Il quesito di ricerca è stato formulato e creato seguendo il metodo PICO (Patient and problem, Intervention, Comparison/Control, Outcomes)

- P: Pazienti affetti da sindrome di Duchenne, i loro familiari e i caregivers
- I: Assistenza infermieristica
- C: Assistenza in assenza del ruolo infermieristico

- O: Efficacia dell'intervento infermieristico per l'assistenza nella sindrome di Duchenne e per i suoi familiari

3.2 CRITERI DI INCLUSIONE ED ESCLUSIONE

I criteri di selezione utilizzati per individuare gli articoli, gli elaborati e studi scientifici sono:

- Pertinenza di informazioni alla patologia ricercata
- Studi risalenti a un intervallo di tempo non superiore ai venti anni
- Studi dove sono presenti pertinenze infermieristiche per la patologia di Duchenne

Sono stati esclusi studi non rispondenti al quesito di ricerca.

3.3 STRATEGIA DI RICERCA

Dopo aver strutturato il quesito di ricerca e il PICO, sono state generate le stringhe di ricerca per interrogare le banche dati, al fine di ricavare gli articoli più pertinenti, utilizzando l'operatore booleano "AND". Per la ricerca su Pubmed sono state utilizzate le seguenti, parole chiave: "duchenne"[title] AND "dystrophy muscular"[title] AND "nursing" AND "caregiver" AND "glucocorticoid"[title] AND "communication"[title].

Nella stringa "duchenne [title] AND muscular dystrophy[title]" i risultati totali sono stati 367, ma con l'applicazione dei criteri di inclusione e di esclusione, solo un articolo (Janet Sultana et al. 2020) è stato preso perché pertinente con l'obiettivo. Nella stringa successiva "duchenne [title] AND muscular dystrophy[title] AND nursing" i risultati sono stati 60, ma applicando i criteri di inclusione ed esclusione, sono stati rilevati due articoli pertinenti (Natassja Billich et al. 2024, Jih-Yuan Chen et al. 2010). La stringa successiva elaborata "duchenne [title] AND muscular dystrophy[title] AND caregiver" ha prodotto, dopo l'interrogazione della banca dati, un totale di 91 risultati, che in seguito al processo di selezione, ha evidenziato quattro articoli (Erik Landfeldt et al. 2016, Norah L. Crossnohere et al. 2024, Carolyn E. Schwartz et al. 2021, Madoka Mori-Yoshimura et al.

2024) attinenti. La stringa “duchenne AND muscular dystrophy AND glucocorticoid [title]” formata da 42 risultati totali ha restituito un solo articolo pertinente (A.Y. Manzur et al. 2008). Successivamente selezionando la stringa “duchenne[title] AND muscular dystrophy[title] AND communication [title]”, sono stati selezionati 11 risultati totali, di cui soltanto uno risponde ai criteri di inclusione (Laura A.G. Sulmonte et al. 2021). Il primo processo di selezione degli studi si applica partendo dai titoli e dagli abstract, verificando che nel loro contenuto siano presenti gli elementi pertinenti al quesito scelto e avviando poi il processo di selezione. I risultati totali sono stati 571 nel periodo temporale di 18 anni. Gli studi eleggibili sono riportati nei risultati di questo elaborato. Utilizzando il diagramma di flusso PRISMA è stato rappresentato il processo di selezione e identificazione.

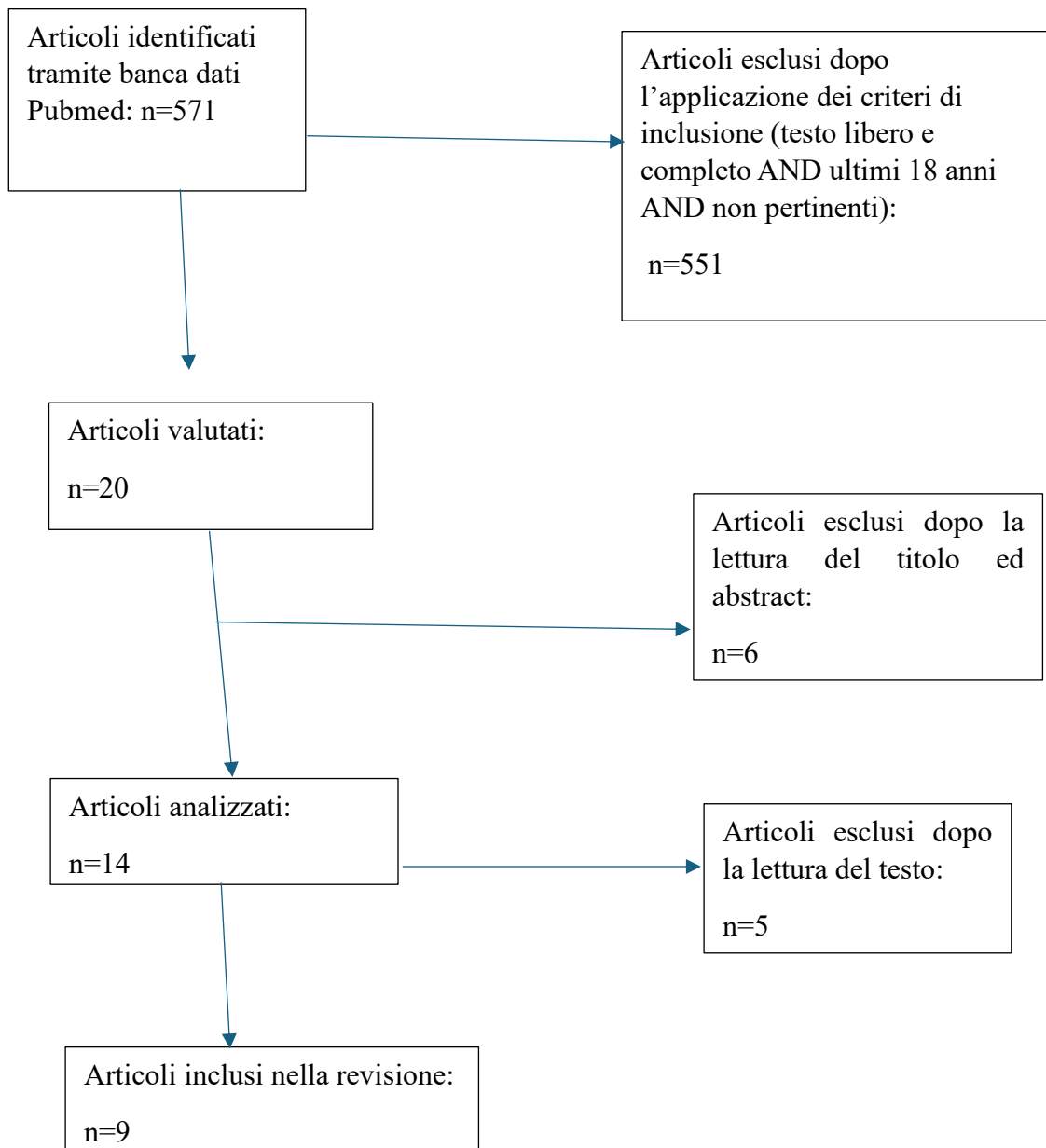
Tab.1-Stringhe di ricerca

Stringa di ricerca	Banca dati	Numero articoli totali	Numero articoli pertinenti	Autori/Titolo articoli pertinenti
duchenne [title] AND muscular dystrophy[title]	Pubmed	367	1	Janet Sultana et al. (2020). <i>Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis.</i>
duchenne [title] AND muscular dystrophy[title] AND nursing	Pubmed	60	2	Natassja Billich et al. (2024). <i>Exploring caregivers' attitudes and beliefs about nutrition and weight management for young people with Duchenne muscular dystrophy.</i> Jih-Yuan Chen et al. (2010). <i>Family resources and parental health in families of children with Duchenne muscular dystrophy.</i>

duchenne [title] AND muscular dystrophy [title] AND caregiver	Pubmed	91	4	<p>Erik Landfeldt et al. (2016). <i>Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy.</i></p> <p>Norah L. Crossnohere et al. (2024). <i>Barriers to diverse clinical trial participation in Duchenne muscular dystrophy: Engaging Hispanic/Latina caregivers and health professionals.</i></p> <p>Carolyn E. Schwartz et al. (2021). <i>Characterizing the quality-of-life impact of Duchenne muscular dystrophy on caregivers: a case-control investigation.</i></p> <p>Madoka Mori-Yoshimura et al. (2024). <i>Social difficulties and care burden of adult Duchenne muscular dystrophy in Japan: a questionnaire survey based on the Japanese Registry of Muscular Dystrophy (Remudy).</i></p>
duchenne AND muscular dystrophy AND glucocorticoid [title]	Pubmed	42	1	A.Y. Manzur et al. (2008). <i>Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy.</i>
duchenne [title] AND muscular	Pubmed	11	1	Laura A.G. Sulmonte et al. (2021). <i>Open</i>

dystrophy[title] AND communication [title]				<i>communication of Duchenne muscular dystrophy facilitates disclosure process by parents to unaffected siblings.</i>
---	--	--	--	---

Tab.2-PRISMA di identificazione degli articoli tramite motore di ricerca Pubmed



4. RISULTATI:

Nella revisione della letteratura sono stati selezionati un totale di 10 studi. La ricerca ha restituito uno studio osservazionale sulle varie esigenze di cura (Erik Landfeldt et al., 2016), tre studi con interviste di cui uno valutato con analisi tematica condotta negli Stati Uniti (Norah L. Crossnohere et al., 2024), un altro con interviste semi strutturate indagate qualitativamente, condotto negli Stati Uniti (Laura A.G. Sulmonte et al., 2021) ed un terzo con domande, raccolte con un sondaggio, intervistando i partecipanti, condotto in Australia (Natassja Billich et al., 2024). E' stato incluso nella ricerca uno studio scientifico condotto a Taiwan (Jih-Yuan Chen et al., 2010); una raccolta dati basata su una compilazione di un questionario, in uno studio condotto in Giappone ("Madoka Mori-Yoshimura et al., 2024). Inoltre sono state esaminate due revisioni sistematiche della letteratura, di cui una discute la terapia della sindrome di Duchenne (A.Y. Manzur et al., 2008), mentre la seconda mira a stimare la prevalenza globale complessiva della Sindrome di Duchenne (Janet Sultana et al., 2020). E' stato considerato un case report che valuta e analizza le condizioni cliniche di un paziente e il suo vissuto clinico in Polonia (Stanislawa Katarzyna Nazaruk et al., 2024) ed è stata inoltre considerata un'indagine basata sul controllo dei casi (Carolyn E. Schwartz et al., 2021).

Gli studi revisionati permettono di approfondire le criticità che devono affrontare i professionisti sanitari per quanto riguarda una malattia complessa. Inoltre, questi studi forniscono una visione precisa di quanto sia protagonista il caregiver nella gestione e nella cura per questa malattia.

L'articolo di A.Y. Manzur et al.(2008) analizza l'impatto dei corticosteroidi e dei glucocorticoidi sui pazienti affetti da sindrome di Duchenne. La revisione sistematica ha lo scopo di valutare se la terapia, con corticosteroidi e glucocorticoidi, possa evitare la degenerazione e il peggioramento di questa patologia, migliorandone la forza muscolare e la possibilità di prolungare la capacità di camminare, in quanto principale obiettivo di trattamento. La strategia di ricerca applicata dagli autori si basa su diverse fasi come la revisione sistematica di Cochrane pubblicata per la prima volta nel 2004 (Manzur 2004); digitazione dei termini "Distrofia muscolare di Duchenne" nel registro degli studi del

gruppo di malattie neuromuscolari del Cochrane; ricerca, su un intervallo di tempo, su diverse banche dati come MEDLINE (da gennaio 1966 a luglio 2007), EMBASE (da gennaio 1980 a agosto 2006), CINAHL (da gennaio 1982 ad agosto 2006); ricerca di tipi di studi pubblicati da esperti, tra cui studi randomizzati o quasi randomizzati, ai quali hanno partecipato pazienti con diagnosi confermata di sindrome di Duchenne in terapia, per un periodo minimo di trattamento di tre mesi, con glucocorticoidi come prednisolone, prednisone e deflazacort. Valutazione successiva della capacità di camminare in modo indipendente e misurazione della forza attraverso test manuali con i punteggi di forza del Medical Research Council.

La meta-analisi dei risultati, di quattro studi randomizzati controllati su 249 partecipanti, ha dimostrato che i corticosteroidi e glucocorticoidi hanno incrementato la funzione muscolare e la forza nell'arco di sei mesi. I miglioramenti osservati si rilevano nell'alzarsi dal pavimento (tempo di Gowers), sul tempo di arrampicata a quattro scale, sul tempo di camminata, sul grado di funzionalità delle gambe e la capacità di sollevare pesi. Uno studio controllato randomizzato con 28 partecipanti, inoltre, ha dimostrato che i corticosteroidi e glucocorticoidi stabilizzano la funzione muscolare e la loro forza per circa di due anni. Il regime con prednisolone più efficace sembra essere di 0,75 mg/kg/die, somministrato in regime di dose giornaliera. Con la terapia di corticosteroidi e glucocorticoidi si sono verificati degli effetti collaterali comuni come le anomalie comportamentali, l'aumento eccessivo di peso e l'eccessiva crescita dei capelli. A causa della durata a breve termine degli studi randomizzati non è stato possibile valutare gli effetti avversi a lungo termine della terapia con glucocorticoidi. Gli autori evidenziano che ci sono prove, da studi randomizzati controllati, che la terapia con corticosteroidi e glucocorticoidi, nella distrofia muscolare di Duchenne, migliora la forza e la funzione muscolare nel breve termine (da sei mesi a due anni). Il regime di prednisolone più efficace sembra essere 0,75 mg/kg/die, somministrato quotidianamente. A breve termine, gli effetti avversi sono stati significativamente più comuni ma non clinicamente gravi. Gli studi randomizzati attualmente pubblicati non consentono di valutare i benefici a lungo termine e i pericoli del trattamento con glucocorticoidi. Studi non randomizzati supportano le conclusioni dei benefici funzionali, evidenziando anche effetti negativi clinicamente significativi del trattamento a lungo termine. Sia i benefici che gli effetti negativi riscontrati hanno implicazioni per i futuri studi di ricerca e nella pratica clinica.

Importante è la valutazione della situazione familiare del paziente, infatti:

l'articolo di Jih-Yuan Chen et al. (2010) espone uno studio che fornisce rilevazioni sugli effetti delle risorse familiari, sulla salute dei genitori dei pazienti affetti da sindrome muscolare di Duchenne, utilizzando i dati raccolti da studi precedenti. In particolar modo si va ad analizzare e confrontare i due modelli dello studio: il modello di resilienza dello stress familiare, dell'adeguamento e dell'adattamento alla patologia con il modello per i fattori di stress e le risorse della famiglia stessa. L'obiettivo dello studio è di riportare se sono presenti relazioni significative tra la gravità della disabilità infantile, la resistenza, il sostegno familiare con la percezione del concetto di stato di salute dei figli e l'influenza sulla salute dei genitori con bambini affetti da sindrome di Duchenne. Per questo studio hanno partecipato 126 genitori con bambini affetti da Sindrome di Duchenne. I dati considerati: l'età del paziente a cui viene diagnosticata la patologia, variabili di risorse familiari, dati demografici, lo stato di salute dei bambini, sono stati esaminati applicando metodi statistici come la regressione lineare, la modellazione causale e la correlazione lineare di Pearson. Le conclusioni dello studio hanno evidenziato la presenza di correlazioni evidenti tra l'istruzione dei genitori e la loro occupazione lavorativa, la robustezza familiare, la salute dei bambini percepita dai propri genitori con la salute stessa sia fisica che psicologica dei genitori. Gli autori dello studio ribadiscono che l'intervento e l'assistenza infermieristica deve promuovere il sostegno alle famiglie, con bambini affetti da sindrome di Duchenne, anche con assistenza psicologica, finanziaria e con servizi comunitari. I programmi di caregiving sono altresì importanti perché di supporto sia fisico che psicologico ai caregiver del bambino, in quanto possono incrementare una migliore resilienza e adattamento generale della famiglia.

Le varie esigenze di cura, cui necessitano i pazienti con la sindrome di Duchenne, possano impattare sulla salute psicofisica del caregiver e sono esaminate con l'articolo di Erik Landfeldt et al. (2016). L'obiettivo dello studio, infatti, è di valutare come l'onere del carico di lavoro si riflette sulla figura del caregiver che si prende cura di un paziente affetto dalla sindrome di Duchenne. Il metodo utilizzato da questo studio osservazionale implica la raccolta di dati e la compilazione degli stessi attraverso metodi di valutazione come la valutazione trasversale della qualità della vita correlata alla salute (HRQL); la valutazione degli oneri utilizzando un questionario standardizzato (EuroQol EQ-5D); creare una valutazione attraverso un'indagine sanitaria, sulla salute dei partecipanti allo

studio, mediante la compilazione di un questionario SF-12; realizzazione di un'intervista online tramite un questionario da sottoporre ai partecipanti Zarit Caregiver Burden Interview (ZBI).

Per i caregiver, su un campione di 770 pazienti, si sono presentati diversi stati d'animo, ansie e/o preoccupazioni: alcuni pensano di non fare abbastanza per il bambino affetto, altri invece si preoccupano per il futuro del bambino affetto e altri ancora hanno dovuto abbandonare o diminuire le proprie ore lavorative per dedicare più tempo e sforzi per prendersi cura del bambino affetto da sindrome di Duchenne. I dati sottolineano, inoltre, che la mancanza di risorse, sia finanziarie che tempo da dedicare al paziente, sia un importante fonte di sofferenza nei caregiver che si prendono cura di persone così fragili. Gli autori dello studio raccomandano fortemente ai caregiver, di pazienti affetti da sindrome di Duchenne, di sottoporsi a screening per la diagnosi di stati depressivi e ribadiscono l'importanza di un approccio olistico alla salute mentale familiare nel contesto di questa malattia infantile cronica.

L'articolo di Janet Sultana et al. (2020), invece, ha come scopo, attraverso una revisione sistematica della meta-analisi e della letteratura, di poter stimare la prevalenza (numero totale di casi vecchi e nuovi di una malattia in una popolazione specifica) complessiva e globale della sindrome muscolare di Duchenne, esaminandone la qualità degli studi epidemiologici disponibili. Gli autori dello studio hanno ricercato, tramite l'aiuto di banche dati come EMBASE e MEDLINE, articoli sull'epidemiologia globale della patologia fino alla data del 1° ottobre 2019. I criteri che sono stati presi in considerazione per gli studi riguardano la presenza di informazioni sulla prevalenza e/o incidenza (frequenza con cui un fenomeno nuovo si manifesta in un determinato periodo) riguardante la patologia nella popolazione presa in considerazione. Riguardano anche l'utilizzo di una lista di controllo Strengthening the Reporting of Observational studies in Epidemiology (STROBE) adattata per esaminare la qualità degli studi osservazionali e sulle malattie rare.

Si evidenzia che un totale di 44 studi, che riportano l'epidemiologia globale della distrofia muscolare, sono stati inclusi nella revisione sistematica e di questi 40 studi sono stati inclusi nella meta-analisi. Dei 44 studi 36 (81,8%) è stato considerato di media qualità a discapito degli 8 rimanenti (18,2%) considerati di bassa qualità.

Gli autori tendono a sottolineare come la loro revisione sistematica, la meta-analisi, il doppio processo di revisione e l'inclusione di studi pubblicati recentemente sono i principali punti di forza di questo studio. Una limitazione che però tuttavia descrivono è la presenza di eterogeneità negli studi visionati. Gli autori necessitano, in futuro, l'importanza di generare studi di qualità migliore sulle malattie rare per sostenere il processo decisionale sulla salute pubblica.

L'impatto che la distrofia muscolare di Duchenne ha sullo stile di vita dei caregiver familiari viene affrontato nello studio degli autori di Carolyn E Schwartz et al. (2021). I caregiver, infatti, vengono associati ad un gruppo di confronto stratificato di genitori con bambini di età simile, non affetti da malattia della sindrome di Duchenne, valutando diversi parametri quali: lo stress, la qualità della vita e costi indiretti della vita stessa. È stato condotto un sondaggio online che accomuna i risultati di caregiver familiari di bambini affetti da sindrome di Duchenne con caregiver di bambini non affetti dalla patologia. I modelli presi in considerazione hanno tenuto conto della qualità della vita, resilienza, eventi di vita stressanti, produttività e ambizioni lavorative non realizzate, tensione finanziaria. I risultati ottenuti da questo sondaggio hanno evidenziato come i caregiver familiari, che si occupano di bambini affetti da sindrome di Duchenne, hanno riportato una salute fisica migliore, ma una peggiore condizione dello stato di salute psicologico. Nello studio, inoltre, si sono riscontrate maggiori difficoltà, per i caregiver, nel prendersi cura di adolescenti affetti da sindrome di Duchenne che non di bambini. I caregiver di pazienti affetti da sindrome di Duchenne hanno apportato modifiche, dove possibile, alla propria abitazione o veicolo, proprio per arginare le complessità legate a questa disabilità. Nell'ambito familiare anche i membri non malati o affetti da questa patologia hanno dovuto fare sacrifici per poter essere di supporto e aiutare i principali caregivers familiari. Gli autori concludono affermando che i caregivers di famiglie con bambini affetti da Sindrome di Duchenne, rispetto al gruppo di confronto, hanno avuto nel sondaggio risultati negativi perché devono affrontare più rinunce e sacrifici sia dal punto di vista lavorativo sia dal punto di vista di ambizione e benessere personale.

Altro aspetto individuato con l'articolo di di A. G. Sulmonte et al. (2021) è l'analisi del processo di divulgazione e trasmissione delle informazioni, riferite ai bambini affetti da sindrome di Duchenne, ai fratelli e sorelle di età tra 8 e 17 anni, nel momento in cui viene diagnosticata la malattia al loro familiare. Per questo studio qualitativo, infatti, si sono

create delle interviste semi-strutturate sui partecipanti dello studio stesso, esaminando l'esperienza di ogni partecipante. Inoltre si sono analizzati i dati da un punto di vista qualitativo e sono emersi diversi temi e sottotemi. Tra i vari temi sono comparsi: la presenza e l'importanza di una comunità di nuclei familiari, con membri della famiglia affetti da Distrofia muscolare di Duchenne, la specifica e graduale informazione sulla malattia da parte degli operatori. I sottotemi che si sono presentati riguardano le esperienze emotive dei fratelli e sorelle. Le domande più frequenti che rivolgevano i fratelli/sorelle, non affetti, riguardavano soprattutto elementi procedurali di cura come supporti da utilizzare e trattamenti da svolgere. Gli autori sottolineano la difficoltà che i genitori, che si trovano davanti a una diagnosi di sindrome di Duchenne, affrontano nel doverlo riferire agli altri figli sani. Se non è presente un metodo corretto di divulgazione delle informazioni, gli altri componenti minorenni del nucleo familiare possono sottovalutare la patologia del fratello. Condividere informazioni, dubbi, perplessità e preoccupazioni, sia tra i vari membri della famiglia, sia in una comunità dove sono presenti individui che devono affrontare la stessa sfida, può essere utile anche da un punto di vista psicologico per comunicare con i propri figli.

Viene sottolineata nell'articolo di Stanisława Katarzyna Nazaruk et al. (2024) l'importanza che assume la figura professionale infermieristica nel fornire assistenza ai pazienti affetti da questa malattia genetica rara poco conosciuta. Lo studio, dove ogni anno si rilevano circa 40 nuovi casi di distrofia muscolare di Duchenne, ambientato in Polonia, è stato condotto organizzando uno studio qualitativo partendo da un caso di studio. Lo sviluppo dello studio si è basato sull'osservazione e analisi delle cartelle cliniche. Conseguentemente il materiale raccolto nell'anno 2023, necessario per il caso di studio, ha compreso: informazioni sulla storia medica del paziente, osservazione del paziente, problemi quotidiani, gli obiettivi pianificati di assistenza, gli interventi infermieristici e la loro valutazione, il tempo della loro attuazione e i loro effetti. Il paziente affetto da sindrome di Duchenne, con il progredire della malattia, va incontro a problemi quali i disturbi del sistema respiratorio, cardiocircolatorio e digestivo. Per quanto riguarda l'alimentazione è di vitale importanza scegliere una giusta procedura di alimentazione e una giusta via di somministrazione (alimentazione orale, gastrostomia, nutrizione parenterale) per prevenire il soffocamento. Il paziente deve inoltre assumere una posizione Fowler o semi Fowler durante il pasto, e nei successivi trenta minuti va

comunque monitorato. Va prestata anche attenzione all'igiene orale del mattino, della sera e dopo ogni pasto. Il paziente, per evitare possibili complicanze circolatorie e respiratorie va osservato con controllo della temperatura, della pressione sanguigna, del polso, della saturazione. Far posizionare il paziente in modo tale che vengano drenati saliva e secrezioni dall'albero bronchiale per permettere una pervietà delle vie aeree respiratorie superiori e inferiori. In particolar modo il paziente necessita, quindi, di cure specializzate, su misura per le sue esigenze individuali volte a migliorare il più possibile le sue condizioni sia fisiche che psichiche. La terapia medica va coadiuvata con un supporto psicologico che motivi sia il paziente che la famiglia a continuare a mantenere rapporti con coetanei e amici. Il caso riportato nello studio descrive un paziente di sesso maschile, di trenta anni, con distrofia muscolare diagnosticata. Il paziente vive lontano dal centro abitato con i genitori e i fratelli. La madre, con istruzione professionale, si prende cura della famiglia, della cura del figlio malato e dell'educazione dei suoi fratelli più piccoli. Il padre, con istruzione secondaria, lavora nella propria fattoria. Nonostante la grave situazione si percepisce un'atmosfera di amicizia, calma e sostegno reciproco in casa. Il paziente è nato per cause naturali a trentanove settimane di gestazione. Ha ricevuto 10 punti sulla scala Apgar; è stato allattato su richiesta fino a 6 mesi di età. Non era malato, si è sviluppato normalmente e ha subito le vaccinazioni secondo il calendario delle vaccinazioni. Le preoccupazioni della madre sono affiorate durante le fasi successive motorie dello sviluppo del bambino, come la difficoltà nello stare in piedi e nel rialzarsi da terra. All'età di quattro anni, è stato indirizzato a una clinica specializzata a Varsavia, in Polonia, dove gli è stata diagnosticata la sindrome di Duchenne. Era sotto la costante cura della clinica ambulatoriale neurologica per i bambini a Biała Podlaska e della Clinica di Neurologia di Varsavia, con raccomandazioni per la riabilitazione sistematica e controlli periodici presso la clinica muscolare. Le sue condizioni generali continuarono a deteriorarsi nonostante gli sforzi, gli esercizi e la riabilitazione con i suoi genitori. All'età di 8 anni, sono iniziati i problemi di mobilità e le contratture iniziali nei tendini di Achille e ginocchio. E già durante questo periodo, a causa della debole immunità del ragazzo e del peggioramento della disabilità, è iniziata l'educazione domestica. Il problema dell'insufficienza respiratoria è incrementato con il passare del tempo. Dal 2010 in poi, a seguito di un declino del sistema immunitario del paziente, ci sono state infiammazioni del tratto respiratorio, bronchite, polmonite e influenza, presentando grossi problemi con

le secrezioni persistenti, con rischio di un frequente soffocamento. Nel 2014, il paziente è stato ricoverato nel reparto di terapia intensiva, sviluppando insufficienza respiratoria, disturbi della deglutizione e ostruzione delle vie aeree. È stata eseguita una tracheostomia di emergenza ed è stato sottoposto alla ventilazione meccanica cronica domestica con un dispositivo TRILOGY con TV 0.3, PEEP 4, FiO2 0.21. Nel 2015 e nel 2018, il paziente è stato nuovamente ricoverato in ospedale a causa di un'ostruzione intestinale non specificata. Il paziente attualmente ha scarso contatto verbale, ed è ancora ventilato meccanicamente, lamentando dolore addominale ricorrente. Il paziente è ora un uomo adulto di trenta anni che richiede la presenza della figura infermieristica a tempo pieno costante, che la sua famiglia è in grado di fornire in collaborazione con un'infermiera a lungo termine. Nonostante le sue gravi disfunzioni, quest'uomo ha molte motivazioni per combattere la sua malattia.

La cura mira a garantire una migliore ventilazione polmonare per una maggiore pervietà delle vie aeree. Se presente una tracheostomia occorre controllare la pervietà della cavità aspirando eventuali secrezioni dai rami bronchiali e monitorare attraverso medicazioni lo stato della tracheostomia. Insegnare al paziente esercizi efficaci per liberare le vie aeree (tossire), inumidire la miscela respiratoria per la nebulizzazione con soluzione a 0,9% salina, controllare segni e parametri vitali. Una successiva diagnosi infermieristica è il ripristino di una comunicazione efficace tra il paziente, i caregiver e i professionisti sanitari, nel caso in cui la comunicazione verbale stessa è compromessa a seguito dell'inserimento del tubo di tracheostomia e della ventilazione meccanica. Il paziente, infatti, ha manifestato stati d'animo alterati per la mancata o imparziale comprensione delle sue richieste o bisogni. La figura del caregiver, in questo caso la madre, ha un ruolo fondamentale in quanto è riuscita attraverso la preparazione per la comunicazione a ristabilire tramite esercizi come: l'enunciazione di frasi chiare e comprensibili e quesiti precisi che richiedessero pochi sforzi comunicativi da parte del paziente stesso, come il muovere il capo per annuire o rifiutare una risposta. Il paziente, dopo due settimane, ha dimostrato maggiore disponibilità, con il professionista sanitario e la famiglia, esprimendosi in modo non verbale attraverso gesti. Altra importante diagnosi infermieristica è la presenza nel paziente di stitichezza cronica e flatulenza legata al metabolismo rallentato e al lungo periodo di immobilità, che sfociano inoltre in una situazione di nervosismo e malessere addominale. Un obiettivo infermieristico è la

regolamentazione dell'intestino inserendo nella dieta una percentuale maggiore di cibi liquidi e riducendo alimenti pesanti, oltre ad un eventuale somministrazione di farmaci per favorire la peristalsi e all'applicazione di un massaggio addominale per incentivare la motilità intestinale. Gli autori concludono spiegando che prendersi cura di una persona con distrofia muscolare di Duchenne comporta l'affrontare molteplici sfide. È necessario, infatti, un approccio olistico con il paziente che comprenda tutti gli ambiti della sua vita e tutti i vari aspetti di questa patologia. Il professionista sanitario, non solo tratta problemi dal punto di vista medico, ma è fondamentale che sia di supporto per problemi sociali, mentali e spirituali.

Negli studi clinici, valutati nell'articolo di Norah L. Crossnohere et al. (2024) ed effettuati negli Stati Uniti d'America, sulla sindrome di Duchenne, gli individui affetti dalla patologia e appartenenti a nuclei familiari di minoranze etniche, come quelle ispaniche, sono poco rappresentati. Si è cercato in questo articolo di comprendere gli ostacoli e le barriere che si interpongono tra i partecipanti e gli studi clinici sulla sindrome di Duchenne. Nei metodi utilizzati sono stati coinvolti i caregiver ispanici e i professionisti sanitari. Le interviste hanno evidenziato sia atteggiamenti ed esperienze di studi clinici che sono state fatte ai caregiver, sia l'individuazione degli ostacoli alla partecipazione degli studi delle famiglie socio-demograficamente sottorappresentate, ad esempio per basso reddito, minoranza rurale ed etnica. L'analisi dei dati è avvenuta utilizzando un'analisi tematica, infatti, le trenta interviste condotte hanno considerato dodici badanti ispanici e diciotto professionisti sanitari. I risultati dello studio hanno evidenziato come nel processo di prescreening, i limiti sono la non conformità anticipata nei protocolli di sperimentazione clinica e la discriminazione linguistica. Nello screening, invece, le barriere includevano preoccupazioni sulle caratteristiche del processo, così come la diffidenza / mancanza di fiducia. Molti caregiver hanno riportato un aumentato disagio nel recepire le informazioni dei professionisti sanitari riguardanti i metodi, lo scopo degli studi e la raccolta delle informazioni. D'altro canto, i professionisti sanitari hanno evidenziato una non completa predisposizione al dialogo da parte dei caregiver che si occupavano dei bambini affetti da sindrome di Duchenne. Gli autori concludono sottolineando che le numerose barriere presenti, possono ostacolare la partecipazione agli studi clinici di Duchenne per le famiglie ispaniche e altre popolazioni di minoranze etniche. Queste barriere vanno contrastate, con interventi specifici, in più fasi, del

processo di iscrizione agli studi clinici, come la totale traduzione di testi e delle istruzioni per i partecipanti nella loro lingua madre.

Situazione diversa, presa in esame nell'articolo di Madoka Mori-Yoshimura et al (2024) nell'ambito del paese nipponico, evidenzia come le poche conoscenze sulle difficoltà sociali e le esigenze di assistenza sanitaria dei pazienti adulti affetti da sindrome di Duchenne, così come lo stress finanziario e fisico sperimentato dai loro caregiver, abbiano bisogno di un'analisi per indagare sulle circostanze sociali, che circondano i pazienti affetti da sindrome di Duchenne, valutando il grado di coinvolgimento dei membri della famiglia. Con l'aiuto del caregiver, i partecipanti allo studio reclutati attraverso il Registro della distrofia muscolare (Remudy), sono stati poi invitati a compilare un questionario. I dati raccolti si basano sulla qualità della vita, sulla situazione lavorativa, sull'assistenza sanitaria e sulle spese familiari per stimare i costi associati alla distrofia muscolare di Duchenne. I risultati hanno evidenziato che i pazienti che hanno compilato il questionario hanno avuto diverse difficoltà sociali dovute alla loro patologia, come ad esempio essere vittima di bullismo. Per quanto riguarda il mondo del lavoro alcuni partecipanti hanno subito una riduzione delle ore lavorative e in altri casi anche l'incapacità di poter continuare la propria attività, con conseguente sostegno della famiglia da parte, soprattutto, delle loro madri come figura del caregiver. Il reddito familiare dei nuclei, familiari con un paziente adulto malato, risulta inferiore rispetto al reddito delle famiglie senza la presenza di un familiare affetto. In conclusione, i pazienti affetti da sindrome di Duchenne, purtroppo, devono affrontare anche molte difficoltà a livello sociale, dall'infanzia fino all'età adulta. Le famiglie, inoltre, offrono la maggior parte delle cure e del sostegno finanziario e per affrontare questo grande disagio, gli autori raccomandano la necessità di migliorare i sistemi di assistenza pubblica ai pazienti, per superare gli oneri fisici ed economici dell'assistenza stessa ai pazienti adulti affetti da sindrome di Duchenne.

Altro aspetto importante di questa malattia, messa in evidenza nell'articolo di Natassja Billich et al. (2024), è come l'obesità può aggravare, nei bambini e adolescenti affetti da sindrome di Duchenne, la loro patologia. In questo studio, infatti, l'obiettivo è di raccogliere informazioni dei caregiver per la realizzazione di un programma di gestione del peso di giovani affetti da sindrome di Duchenne. Successivamente si è cercato di approfondire le conoscenze su quali strategie dietetiche intraprendere nella gestione

riabilitativa dei giovani, con distrofia muscolare di Duchenne, che hanno un peso corporeo elevato. Lo studio è stato condotto attraverso un sondaggio di caregiver di giovani con distrofia muscolare di Duchenne, coinvolgendo quattro cliniche pediatriche neuromuscolari australiane, ponendo domande specifiche rivolte a capire se sono presenti criteri ostativi nella gestione degli alimenti e del peso corporeo. I risultati hanno evidenziato che l'aggravarsi della patologia è stata confermata sia dall'aumento di peso, confermato dai caregiver, e sia dalla scarsa conoscenza alimentare su cibi nutrienti idonei a un piano dietetico personalizzato. Gli autori dello studio concludono che l'aumento di peso dei pazienti affetti dalla sindrome di Duchenne è una criticità da non sottovalutare e che le diverse figure professionali devono cercare di affrontare, educando anche i caregiver. La soluzione sta nel programmare diete e piani alimentari, strutturati con integratori alimentari, rendendo partecipe sia il paziente sia i caregiver. In questo modo, si cercherà di prediligere pasti tollerati dal paziente, che aumentino il senso di sazietà, con riduzione di alimenti che possono produrre una lunga digestione.

Tab. 3: Studi inclusi nella revisione

Autori	Titolo Articolo	Fonte/Banca dati	Link	Abstract	Anno di Pubblicazione
A. Y. Manzur et al.	Glucocorticoid and corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18254031/	La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è la distrofia muscolare più comune dell'infanzia. Questa malattia incurabile è caratterizzata da deperimento muscolare e perdita di capacità di camminata che porta a completa dipendenza da sedia a rotelle di 13 anni di età. Il prolungamento della camminata è uno dei principali obiettivi di trattamento.	2008
Jih-Yuan Chen et al.	Family resources and parental health families of children with Duchenne muscular dystrophy	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21139443/	Questo studio si è basato su due modelli, vale a dire, il modello di resilienza dello stress familiare, dell'adeguamento e dell'adattamento e del modello per i fattori di stress, le risorse e la funzione della famiglia. Le risorse familiari, come la resistenza familiare e il sostegno, hanno precedentemente dimostrato di migliorare l'adattamento familiare. Ci sono poche prove per i potenziali effetti tampone delle risorse familiari sulla salute dei genitori nelle famiglie di bambini con distrofia muscolare di Duchenne (DMD).	2010
Erik Landfeldt et al.	Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26964543/	La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una rara malattia neuromuscolare pediatrica associata a una progressiva degenerazione muscolare e a vaste esigenze di cura. Il nostro obiettivo era stimare l'onere del caregiver associato alla DMD.	2016

Janet Sultana et al.	Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32503598/	La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è un raro disturbo causato da mutazioni nel gene della distrofina. Non è disponibile una recente revisione sistematica e meta-analisi dell'epidemiologia globale della DMD. Questo studio mirava a stimare la prevalenza globale complessiva e alla nascita della DMD attraverso una revisione sistematica aggiornata della letteratura.	2020
Carolyn E. Schwartz et al.	Characterizing the quality-of-life impact of Duchenne muscular dystrophy on caregivers: a case-control investigation	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34800189/	Questo studio ha esaminato l'impatto della distrofia muscolare di Duchenne (DMD) sui caregiver familiari in termini di qualità della vita, stress di vita e costi indiretti, rispetto a un gruppo di confronto stratificato di genitori di bambini di età simile senza DMD.	2021
Laura A. G. Sulmonte et al.	Open communication of Duchenne muscular dystrophy facilitates disclosure process by parents to unaffected siblings	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32683768/	La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una malattia neuromuscolare ad esordio infantile progressiva senza cura nota. C'è un'ampia letteratura sull'impatto di una diagnosi sul benessere psicosociale dei fratelli non affetti, con la necessità di ulteriori ricerche per fornire informazioni su modi ottimali per divulgare queste informazioni ai bambini non affetti	2021
Stanisław a Katarzyna Nazaruk et al.	Nursing care and education of the family of a child with Duchenne muscular dystrophy	Health problems of Civilization	https://hpc.edu.pl/NURSING-CARE-AND-EDUCATION-OF-THE-FAMILY-OF-A-CHILD-WITH-DUCHENNE-r-nMUSCULAR-DYSTROPHY.176604,0,2.html	Alcuni individui soffrono di una malattia genetica rara poco conosciuta chiamata distrofia muscolare di Duchenne. In Polonia, ogni anno nascono circa 40 ragazzi con questa condizione. Pertanto, prestare attenzione alle persone con questa malattia rara è stata la motivazione per intraprendere uno studio qualitativo al fine di identificare i compiti dell'infermiera in termini di assistenza medica e di educazione sia del paziente stesso che della sua famiglia, sulla base di un caso di studio.	2024

Norah L. Crossnohere et al.	Barriers to diverse clinical trial participation in Duchenne muscular dystrophy: Engaging Hispanic/Latina caregivers and health professionals	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38773664/	Nonostante la crescente disponibilità di studi clinici nella distrofia muscolare di Duchenne, le minoranze etniche e altre popolazioni che affrontano disparità di salute rimangono sottorappresentate negli studi clinici che valutano i prodotti per Duchenne. Abbiamo cercato di capire le barriere affrontate dalle famiglie ispaniche / latine in modo specifico e dai gruppi sottorappresentati più in generale alla partecipazione degli studi clinici a Duchenne.	2024
Madoka Moriyoshimura et al.	Social difficulties and care burden of adult Duchenne muscular dystrophy in Japan: a questionnaire survey based on the Japanese Registry of Muscular Dystrophy (Remudy)	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38689355/	Poco si sa sulle difficoltà sociali e le esigenze di assistenza sanitaria dei pazienti adulti con distrofia muscolare di Duchenne (DMD) in Giappone, così come lo stress finanziario e fisico sperimentato dai loro caregiver. Questo studio mirava a chiarire le circostanze sociali che circondano i pazienti adulti affetti da DMD e valutare il grado di coinvolgimento dei membri della famiglia nella loro cura e l'onere economico associato del disturbo in Giappone.	2024
Natassja Billich et al.	Exploring caregivers' attitudes and beliefs about nutrition and weight management for young people with Duchenne muscular dystrophy	Pubmed	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38353293/	L'obesità colpisce in modo sproporzionato bambini e adolescenti con distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e con conseguenze avverse per la progressione della malattia. Questo studio mira a: esplorare barriere, abilitatori, atteggiamenti e credenze sulla nutrizione e sulla gestione del peso; e per ottenere preferenze caregiver per la progettazione di un programma di gestione del peso per DMD.	2024

5. DISCUSSIONE:

La sindrome di Duchenne è una patologia presente a livello globale ed è oggetto di studi in diversi paesi. Essa richiede un approccio professionale e sanitario su differenti aspetti. I vari articoli mettono in evidenza come il supporto al paziente, alla famiglia e a relativi caregiver sia fondamentale e pressoché imprescindibile. In aggiunta valutano come, nei loro diversi studi e indagini, sia molto importante definire le criticità e le problematiche che la patologia arreca non solo al paziente, ma anche alla famiglia che condivide i disagi della malattia. Inoltre, in alcuni studi, si parla di una terapia con somministrazione di farmaci giornalieri, basata sul mantenimento e sul preservare le funzioni motorie ed evitare l'aggravarsi della malattia, la cui efficacia può essere valutata sistematicamente solo dalla figura professionale e sanitaria dell'infermiere che ha in carico il paziente. Altri articoli si focalizzano sull'analisi delle varie criticità e i vari problemi economici-finanziari e sociali che accomunano i vari nuclei familiari, nei diversi paesi dove sono stati condotti gli studi. In particolare si rileva come le tante criticità sono pressoché simili nelle famiglie di pazienti, appartenenti a diverse etnie, alcune delle quali hanno anche trovato difficoltà, come ad esempio, la barriera linguistica. Si evince altresì come il nucleo familiare, e in particolare i caregiver, abbiano bisogno di un maggiore supporto fisico e psicologico, rispetto ai caregiver che si occupano di pazienti affetti da altre patologie. Il supporto della figura infermieristica risulta fondamentale: oltre a somministrare le terapie, gestisce il dialogo tra paziente e caregiver. La figura professionale infermieristica deve fornire sostegno e aiutare il dialogo tra i vari membri della famiglia per far conoscere questa difficile patologia; in particolare nello studio di A.G. Sulmonte et al. si evince come la comunicazione, per spiegare la gravità, le problematiche e le complicanze di questa malattia, sia importante e necessaria per le sorelle e i fratelli sani. L'analisi del caso, nello studio condotto in Polonia da Stanisława Katarzyna Nazaruk et al., ha precisato come, sia essenziale la figura dell'infermiere, soprattutto nell'ambito della gestione alimentare e respiratoria. È descritta la gestione di una tracheostomia, sia di competenza infermieristica e la pervietà delle vie aeree superiori. Nella gestione alimentare, inoltre, si è sottolineato come l'infermiere assuma un ruolo di rilevanza nel collaborare con altre figure professionali per la scelta di un piano alimentare adeguato e ben tollerato dal paziente affetto da sindrome di Duchenne.

6. CONCLUSIONI

Le conclusioni che si possono trarre, analizzando i diversi studi, sono molteplici. La sindrome di Duchenne è una patologia complessa che coinvolge la figura professionale infermieristica sotto diversi aspetti. La patologia, infatti, non colpisce solo il malato in modo critico e invalidante, ma dal punto di vista psico-fisico impatta in modo significativo sulla vita di tutto il nucleo familiare che circonda il malato. L'infermiere che si prende in carico pazienti affetti da questo tipo di patologia deve osservare, analizzando lo status psico-fisico, non solo del paziente ma considerare anche il benessere di ogni familiare che condivide i disagi e le difficoltà di questa malattia. Dagli studi si evince come il caregivers familiare, che nella quasi totalità dei casi è ricoperto dalla figura materna, sia protagonista nella gestione e nella cura del paziente affetto da sindrome di Duchenne; l'infermiere deve essere quindi un riferimento, di supporto, con competenze educative e relazionali, oltre che per il paziente, che esprime difficoltà e disagio, anche di aiuto e di conforto per il caregivers, spesso afflitto dalla situazione che sta vivendo. Il miglioramento dei sistemi di assistenza pubblica ai pazienti, per affrontare gli oneri della cura ai malati affetti da sindrome di Duchenne risulta essenziale. È fondamentale, infatti, procedere nell'approfondimento degli studi di ricerca di questa grave patologia per garantire, in futuro, una nuova migliore assistenza e cura sia al malato che al caregiver.

7. RINGRAZIAMENTI

Sono giunto alla fine di questo viaggio pieno di emozioni. È stato un percorso lungo, faticoso e pieno di difficoltà. Questi anni di infermieristica sono stati complessi e per nulla semplici. I tirocini e i laboratori mi hanno aiutato a crescere e ad accrescere l'esperienza e la conoscenza di come è organizzato un ambiente di lavoro. Molte sono le persone che voglio ringraziare in particolare la mia relatrice per la disponibilità e la chiarezza nel darmi consigli per la stesura della tesi. Ringrazio i miei tutor per tutti gli insegnamenti che mi hanno dato nel corso di questi anni. Ci tengo a ringraziare inoltre la mia famiglia che mi è sempre stata vicino e mi ha supportato nei periodi difficili. Un ringraziamento particolare va a una persona che mi è stata vicina in tutti questi anni e che mi ha aiutato nei momenti di difficoltà credendo sempre in me sopportandomi e supportandomi, ascoltandomi nei miei momenti di difficoltà e spronandomi sempre ad essere migliore consigliandomi il meglio.

8. BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA

[1] Billich N., Bray P., Truby H., Evans M., Ryan M. M., Carroll K., de Valle K., Villano D., Kornberg A., Sowerby B., Farrar A. M., Menezes M. P., Holland S., Lindeback R., Cairns A., Davidson Z.E. (2024). Exploring caregivers' attitudes and beliefs about nutrition and weight management for young people with Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 69(4):448-458

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38353293/>

[2] P. Cavarzere, R. Gaudino, L. Tatò (2007) Gli screening neonatali.

[https://www.researchgate.net/profile/Paolo-](https://www.researchgate.net/profile/Paolo-Cavarzere/publication/266331971_Gli_screening_neonatali/links/54f87e7e0cf28d6deca2a65c/Gli-screening-neonatali.pdf)

[Cavarzere/publication/266331971_Gli_screening_neonatali/links/54f87e7e0cf28d6deca2a65c/Gli-screening-neonatali.pdf](https://www.researchgate.net/profile/Paolo-Cavarzere/publication/266331971_Gli_screening_neonatali/links/54f87e7e0cf28d6deca2a65c/Gli-screening-neonatali.pdf)

[3] F. Ceradini (2018) Distrofia muscolare di Duchenne, tutta colpa di un gene.

Diagnosi, terapie e prospettive future <https://www.osservatoriomalattie.it/distrofia-di-duchenne-che-cose>

[4] Chen, JY., Clark MJ. (2010). Family resources and parental health in families of children with Duchenne muscular dystrophy. *The Journal of Nursing Research*.

18(4):239-48 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21139443/>

[5] Crossnohere N.L., Campoamor N.B., Camino E., Dresnick E., Martschenko D.O., Rodrigues V., Apkon S., Hazlett A., Mittur D., Rodriguez E.P., Bridges J.F.P., Armstrong N. (2024). Barriers to diverse clinical trial participation in Duchenne muscular dystrophy: Engaging Hispanic/Latina caregivers and health professionals. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 19(1):207

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38773664/>

[6] Elisabeth Kübler-Ross (1969) *La morte e il morire*, 13^a ed., Cittadella Editrice, Assisi

[7] Landfeldt E., Lindgren P., Bell FC., Guglieri M., Straub V., Lochmuller H., Bushby K. (2016). Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Neurology*. 263(5):906-915

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26964543/>

[8] Manzur, AY, Kuntzer, T, Pike M, Swan A (2008). Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. Cochrane Database Syst. Rev. (1)003725
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18254031/>

[9] Nazaruk S.K., Kulik A., Sokolowska B., Tkachuk T., Sobieszczuk K. (2024). NURSING CARE AND EDUCATION OF THE FAMILY OF A CHILD WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY. Health Problems of Civilization. 18(2): 164-173

<https://hpc.edu.pl/NURSING-CARE-AND-EDUCATION-OF-THE-FAMILY-OF-A-CHILD-WITH-DUCHENNE-r-nMUSCULAR-DYSTROPHY,176604,0,2.html>

[10] Schwartz C.E., Stark RB., Aduhya F I., Gooch L K. (2021). Characterizing the quality-of-life impact of Duchenne muscular dystrophy on caregivers: a case-control investigation. Journal of Patient- Reported Outcomes. 5(1):124.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34800189/>

[11] Sulmonte L.A.G., Bisordi K., Ulm E., Nusbaum R., (2021). Open communication of Duchenne muscular dystrophy facilitates disclosure process by parents to unaffected siblings. Journal of Genetic Counseling 30(1):246-256

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32683768/>

[12] Sultana J., Crisafulli S., Fontana A., Salvo F., Messina S., Trifirò G. (2020). Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. Orphanet Journal of Rare Diseases. 15(1):141

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32503598/>

[13] Yoshimura M.M., Ishigaki K., Shimizu-Motohashi Y., Ishihara N., Unuma A., Yoshida S., Nakamura Harumasa (2024). Social difficulties and care burden of adult Duchenne muscular dystrophy in Japan: a questionnaire survey based on the Japanese Registry of Muscular Dystrophy (Remudy). Orphanet Journal of Rare Diseases 19(1):182

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38689355/>