



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE  
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

---

Corso di Laurea in Infermieristica

**EFFICACIA DEL NURSING NEL  
MANTENIMENTO DELL'AUTONOMIA E  
QUALITÀ DI VITA DEL PAZIENTE  
AFFETTO DA SINDROME ATASSICA**

Relatore: Chiar.ma  
**Dott.ssa Tiziana Traini**

Tesi di Laurea di:  
**Martina Nardinocchi**

**A.A. 2018/2019**

*A mia nonna Antonietta, mia zia Lella e mio nonno Giggi  
mancanze costanti della mia vita.  
Se esiste un lassù,  
oggi vi immagino lì sorridenti e pieni di felicità,  
quella felicità che vi è stata tolta ingiustamente  
e spero che in questo giorno vi sia stata restituita.*

*La vostra Marti*

# INDICE

<b>INTRODUZIONE .....</b>	<b>1</b>
<b>CAPITOLO 1: IL CERVELLETTO.....</b>	<b>3</b>
1.1 Anatomia del cervelletto.....	3
1.2 Fisiologia del cervelletto .....	4
<b>CAPITOLO 2: ATASSIA.....</b>	<b>6</b>
2.1 Cos'è l'atassia.....	6
2.2 Sindromi atassiche.....	6
2.3 Atassia autosomica recessiva.....	7
2.4 Atassia autosomica dominante .....	7
2.3 Atassia sporadica .....	9
<b>CAPITOLO 3: DIAGNOSI E TERAPIA .....</b>	<b>Errore. Il segnalibro non è definito.</b>
3.1 Diagnosi.....	10
3.1.1 Diagnosi differenziale.....	10
3.2 Terapia.....	12
<b>CAPITOLO 4: INTERVENTI RIABILITATIVI.....</b>	<b>13</b>
4.1 Introduzione allo studio.....	13
4.2 Obiettivo dello studio .....	14
4.3 Materiali e metodi.....	15
4.4 Risultati .....	16
4.5 Discussione .....	20
4.5.1 Modello Attività Esercizio Fisico.....	20
4.5.2 Modello Sonno/Riposo .....	26
4.5.3 Modello Ruolo/Relazioni .....	28

4.5.4 Modello Coping/Tolleranza allo Stress .....	29
4.6 Cure Palliative .....	31
<b>CONCLUSIONI.....</b>	<b>34</b>
<b>BIBLIOGRAFIA.....</b>	<b>36</b>
<b>SITOGRAFIA .....</b>	<b>38</b>
<b>RINGRAZIAMENTI.....</b>	<b>39</b>

## INTRODUZIONE

Questo elaborato nasce da un'esperienza vissuta presso l'Unità Operativa di Pneumologia dello Stabilimento Ospedaliero "C.&G. Mazzoni" dell'Area Vasta 5 di Ascoli Piceno.

Era il mio primo giorno di tirocinio del terzo anno e durante il momento delle "consegne", appresi che era ricoverato un paziente con diagnosi di polmonite, il quale era anche affetto da una rara malattia genetica: l'atassia spinocerebellare.

Incuriosita da questa patologia, della quale avevo scarsa conoscenza, andai a documentarmi nella rete internet ed ebbi modo nei giorni successivi, di parlare anche con i familiari.

Venni così a conoscenza del dramma che aveva vissuto e stava vivendo la famiglia di Luigi, un signore di appena 42 anni, il quale non riusciva più a comunicare se non con lo sguardo, si alimentava tramite PEG ed era ormai del tutto allettato. Stesso destino del fratello, del padre e del nonno.

Daniela, la moglie di Luigi, fu molto disponibile nel raccontarmi la loro storia. Al nonno e al padre di Luigi non fu diagnosticata l'atassia spinocerebellare (SCA), poiché ai loro tempi, la malattia non era ancora conosciuta e quindi ebbero figli senza sapere che stavano trasmettendo un gene modificato, che avrebbe cambiato le loro vite e quelle delle loro famiglie.

Quando Luigi iniziò ad avere i primi sintomi della malattia, fu costretto a dover girare gran parte degli ospedali italiani, per poter comprendere quale patologia lo avesse colpito. Poi arrivò la diagnosi definitiva: atassia spinocerebellare.

Daniela mi confidò che ogni step della malattia ha rappresentato per loro un forte lutto. Lutto è stata la diagnosi, lutto è stato il momento in cui Luigi fu costretto ad utilizzare il deambulatore, lutto è stata la sedia a rotelle, lutto è sapere che la malattia progredisce e nessun farmaco, nessuna terapia può guarirla.

L'atassia spinocerebellare fa parte di un gruppo di malattie genetiche rare, che prendono il nome di sindromi atassiche. Le malattie rare, per definizione sono forme poco frequenti e per questo poco approfondite dalla ricerca scientifica. La conoscenza disomogenea in tema di malattie rare ha determinato importanti mancanze nell'applicazione di percorsi assistenziali adeguati e perciò, necessitano di un approccio multidisciplinare e multi-specialistico.

I pazienti e le famiglie si trovano ad affrontare un'esperienza doppiamente dolorosa: per la malattia e per la sua rarità che la porta ad essere poco conosciuta e poco riconosciuta. Per queste ragioni un'adeguata informazione, non solo rivolta ai diretti interessati ma anche a chi li circonda, è un ottimo strumento affinché la malattia rara non venga percepita come malattia "dell'altro", quindi del "diverso" e chi ne è affetto non la viva come condanna. (Scarcella C., Orizio G., 2018)

Dalla storia della famiglia di Luigi e dagli approfondimenti condotti in seguito, è stato possibile constatare che in Italia circa 15000 persone, secondo stime prudenziali, sono affette da sindrome atassica (A.I.S.A onlus). Nonostante la ricerca, ancora nessuna terapia farmacologica, è in grado di arrestare il progredire della malattia e, essendo malattia rara come precedentemente detto, non sono presenti percorsi diagnostico terapeutici dedicati, perciò è di fondamentale importanza applicare ogni intervento possibile, mirato al mantenimento dell'autonomia del paziente e di impatto per la qualità di vita del malato e della famiglia.

# CAPITOLO 1

## IL CERVELLETTO

### 1.1 Anatomia del cervelletto

Il cervelletto fa parte del sistema nervoso centrale ed è situato dorsalmente al tronco encefalico ed inferiormente ai poli occipitali degli emisferi cerebrali.

Viene considerato l'organo fondamentale per la regolazione del tono muscolare, la pianificazione e la coordinazione dei movimenti. Tuttavia è sempre più evidente il suo ruolo anche nella realizzazione dei processi cognitivi.

Possiede una forma ovoidale in cui la faccia superiore presenta, sulla linea mediana, un rilievo che prende il nome di verme superiore. La faccia inferiore è invece interrotta da una profonda scissura mediana definita verme inferiore, in continuità con il verme superiore.

Le due masse che si trovano ai lati del verme costituiscono gli emisferi cerebellari.

Dal punto di vista filogenetico e funzionale il cervelletto può essere considerato come composto da tre principali sistemi:

- archicervelletto
- Paleocervelletto
- neocervelletto

L'archicervelleto è la porzione del cervelletto nata per prima e la sua funzione è prevalentemente correlata all'apparato vestibolare. Questo sistema contribuisce al controllo della muscolatura assiale, e quindi all'equilibrio e alla coordinazione dei movimenti della testa e degli occhi. Una lesione dell'archicervelletto provoca una tipica andatura "da ubriaco" definita andatura atassica, oltre al nistagmo.

Il paleocervelletto regola invece i movimenti e il tono posturale e, infine, il neocervelletto rappresenta la componente principale del cervelletto dell'uomo e corrisponde agli emisferi cerebellari. Esso modula le efferenza della corteccia motoria.

## 1.2 Fisiologia del cervelletto

Il cervelletto è costituito da sostanza grigia stratificata in superficie a formare una corteccia e, internamente ad essa dal centro midollare, è formato da sostanza bianca. Immersi in quest'ultima si trovano i nuclei propri del cervelletto.

La corteccia cerebellare presenta tre strati di neuroni ed è identica in tutte le differenti zone del cervelletto. Procedendo dalla profondità verso la superficie troviamo:

- Lo strato dei granuli formato da due principali tipi di neuroni: cellule di golgi e granuli
- Lo strato gangliare o delle cellule del purkinje
- Lo strato molecolare

Le cellule del purkinje costituiscono lo strato intermedio e sono i neuroni più caratteristici del cervelletto. Sono molto più grandi degli altri neuroni della corteccia cerebellare e hanno una forma tipica a fiasco, dalla cui base origina un assone, che attraversa lo strato dei granuli e raggiunge i nuclei del centro midollare. Gli assoni delle cellule del purkinje sono gli unici a lasciare la corteccia cerebellare, mentre gli assoni delle altre cellule corticali sono coinvolte in circuiti intracorticali. (anatomia dell'uomo).

Tutti i neuroni della corteccia cerebellare, ad eccezione dei granuli, producono un neurotrasmettitore inibitorio: l'acido gamma amminobutirrico (gaba). I granuli invece sintetizzano un neurotrasmettitore eccitatorio: il glutammato

Le cellule del purkinje vengono dunque eccitate dalle fibre rampicanti e dalle fibre parallele dei granuli e vengono inibite da tutte le altre fibre che ne prendono contatto. Essendo i neuriti delle cellule di purkinje la sola via di uscita degli impulsi della corteccia cerebellare, si può affermare che tutti gli altri neuroni cerebellari hanno la funzione di modulare la scarica delle cellule del purkinje, vere protagoniste della corteccia cerebellare che, tramite il gaba, inibiscono in maniera più o meno marcata i nuclei del centro midollare, dai quali partono le fibre efferenti dal cervelletto stesso. (anatomia dell'uomo)

Come già detto il cervelletto contribuisce all'esecuzione di movimenti coordinati, ricevendo le afferenze sensoriali che lo informano sullo stato dei movimenti e, quindi, regolando l'attività delle vie discendenti motorie per rendere ottimale l'esecuzione di un determinato movimento.



Le fibre afferenti raggiungono la corteccia cerebellare attraverso la sostanza bianca cerebellare e ne esistono di due tipi:

- fibre muscoidi (hanno origine da diverse strutture)
- fibre rampicanti (originano dal nucleo olivare inferiore controlaterale)

Le fibre muscoidi formano sinapsi nello strato granulare con i dendriti delle cellule dei granuli. In questo sistema è presente un alto grado di divergenza, poiché una singola fibra muscoide si ramifica ripetutamente e si connette con numerose cellule dei granuli.

Nel sistema delle fibre rampicanti non è presente un importante grado di divergenza, poiché una singola fibra rampicante contrae rapporti sinaptici con numerose sedi del corpo cellulare e dell'albero dendritico di una o poche cellule di Purkinje .

## CAPITOLO 2

### ATASSIA

#### 2.1 Cos'è l'atassia

Il termine atassia deriva dal greco “ataxis” che significa incoordinazione, assenza di ordine. Sotto questa denominazione vengono raggruppate diverse patologie del sistema nervoso centrale in cui l'atassia, e in generale la disfunzione del cervelletto, è la manifestazione predominante.

L'atassia è il sintomo principale delle cosiddette sindromi atassiche, ovvero l'insieme di malattie genetiche rare, ma può manifestarsi anche a causa di infezioni virali, encefalite, lesioni del sistema nervoso centrale, ingestione o contatto con sostanze tossiche quali stupefacenti, alcool, radiazioni. Perciò, è possibile suddividere le atassie in ereditarie (sindromi atassiche) e sporadiche.

Nonostante l'atassia fosse un sintomo riconosciuto dai primi dell'ottocento, solo nella prima metà del '900, è stata definita come malattia a sé stante e di probabile natura ereditaria, la cui caratteristica è la progressività, ovvero l'aggravarsi della sintomatologia atassica.

#### 2.2 Sindromi atassiche

In Italia circa 15000 persone, secondo stime prudenziali, sono affette dalle sindromi atassiche, ovvero l'insieme di malattie rare genetiche che hanno come sintomo principe la degenerazione della coordinazione motoria (A.I.S.A onlus)

Come già detto nel precedente paragrafo, solo nella prima metà del '900 l'atassia viene riconosciuta come malattia ereditaria, sulla base di esami autoptici che evidenziavano l'atrofia del cervelletto. Inizialmente si distinguevano solo 2 forme:

- atassia di Friedrich che si manifestava in età precoce
- atassia di Marie che si manifestava intorno ai 20 anni

Agevolati dal progresso tecnologico, con l'introduzione di esami diagnostici quali tac e risonanza magnetica nucleare, è stato possibile formulare diagnosi in vita e grazie alla ricerca genetica ad oggi possiamo distinguere le sindromi atassiche in:

- atassia autosomica recessiva
- atassia autosomica dominante

### **2.3 Atassia autosomica recessiva**

Nell'atassia autosomica recessiva, i genitori, difficilmente presentano i sintomi della malattia, ma entrambi sono portatori sani. I bambini con genitori portatori del gene hanno le seguenti probabilità di contrarre la malattia:

- 25% di possibilità di non contrarre la malattia
- 25% di possibilità di contrarre la malattia
- 50% di possibilità di essere portatore sano senza la manifestazione di alcun sintomo (manuale)

Tra le atassie a trasmissione autosomica recessiva, le più conosciute sono l'Atassia Friedrich e l'Atassia Teleangectasia.

L'Atassia di Friedrich è l'Atassia Autosomica Recessiva più frequente con una prevalenza di portatori sani nella popolazione bianca di 1 su 85. L'età di esordio varia dai 5 ai 25 anni ed è caratterizzata da un'atassia degli arti e della marcia, associata a disartria, areflessia, nistagmo.

Agli studi di neuroimaging non si osserva atrofia progressiva cerebellare ma dai test genetici si evince un'espansione a triplette GAA nel primo introne del gene della frataxina.

L'atassia teleangectasia è un'altra atassia a trasmissione autosomica recessiva con esordio intorno ai 2/3 anni di età con andamento progressivo, causata dalla mutazione del gene ATM, con un'incidenza di 1 su 100.000

Inizialmente i bambini presentano teleangectasie cutanee e oculari, distonia e immunodeficienza di grado variabile, aumentando il rischio di contrarre infezioni polmonari o di sviluppare neoplasie in particolare linfomi e leucemie (malattie sistema nervoso).

### **2.4 Atassia autosomica dominante**

Poiché si manifestino i sintomi di un'atassia dominante, è sufficiente che un solo genitore risulti malato, il bambino ha perciò la probabilità del 50% di sviluppare la malattia, senza distinzione di sesso.

Le atassie a trasmissione autosomica dominante, si possono raggruppare sotto il nome di atassia spinocerebellare (SCA). Alcune di queste patologie sono causate da anomale

ripetizioni di nucleotidi, in particolare 7 subtipi (SCA1 SCA 2 SCA3 SCA 6 SCA 7 SCA 12 E SCA 17), caratterizzati dall'espansione di triplette CAG nei rispettivi geni. Come in altre patologie ad espansione di triplette, l'età di esordio è inversamente correlata al numero di ripetizioni delle triplette. Le espansioni più lunghe del normale sono un sistema instabile e tendono ad espandersi ulteriormente; questo porta a un esordio più precoce e, conseguentemente, a un fenotipo più grave della malattia nelle generazioni successive. Tuttavia la predizione dei test genetici sull'età di esordio non è possibile.

Le ADCA ovvero, *autosomal dominant cerebellar ataxia*, possono essere suddivise in ADCA di tipo I, ADCA di tipo II e di tipo III. Le ADCA I sono definite SCA plus in cui l'ataxia è associata ad anomalie oculari e ne fanno parte SCA 1, SCA 2, SCA 3 e SCA 6.

Nelle ADCA di tipo II l'ataxia è associata a maculopatia (malattia che coinvolge la parte centrale della retina, andando a limitare la funzione visiva), che comporta la perdita precoce nella distinzione dei colori, seguita da perdita dell'acuità visiva. Solo la SCA 7, viene inserita in questo gruppo.

L'ADCA di tipo III, si definisce in presenza di ataxia cerebellare "pura", in genere a esordio tardivo, senza altri segni di coinvolgimento

Il numero di SCA di cui viene identificato il gene responsabile è in continua crescita e la prevalenza delle diverse tipologie, varia a seconda dell'etnia e dell'area geografica. La più diffusa al mondo è la SCA 3, anche definita di Machado-Joseph. Oltre all'andatura atassica, altro sintomo frequente è la sindrome delle gambe senza riposo, presente nel 40% dei casi ed è causa comune di disturbi del sonno.

I genotipi più frequenti in Italia sono SCA 1, nelle regioni settentrionali, e SCA2 nelle regioni meridionali. La SCA 1 si manifesta intorno ai 30/40 anni. Il fenotipo della malattia è altamente variabile e include sintomi di disfunzione cerebellare, quali ataxia della marcia, della stazione eretta e degli arti, disartria e nistagmo. Negli ultimi stadi della malattia si sviluppano facilmente disfagia, ipercinesia coreiforme e paralisi delle corde vocali. La SCA 2 differisce dalla SCA 1 per il rallentamento dei saccadi, l'iporeflessia e il tremore più pronunciato.

Relativamente comune in Francia e Germania, sembra essere la SCA 6, definita come ataxia cerebellare pura. Per il 60% dei casi la malattia si manifesta dopo i 50 anni di

età, presentando sintomi quali andatura atassica, neuropatia periferica lieve e distonia.  
(malattia sistema nervoso)

## **2.5 Atassia sporadica**

Molti pazienti affetti da atassia, possono non presentare situazioni analoghe in famiglia, perciò tale atassia si definisce sporadica. Le cause possono essere molteplici, acquisite o congenite e non esistono test diagnostici specifici. La malattia inoltre non potrebbe essere stata diagnosticata negli altri membri della famiglia, o gli stessi sono deceduti prima che la malattia si manifestasse. L'atassia sporadica può essere raggruppata in due aree:

- L'atassia sporadica che presenta sintomi dovuti solo a un disturbo funzionale del cervelletto e causano essenzialmente una ridotta coordinazione motoria, lenta ma progressiva.
- L'atassia sporadica accompagnata da altri sintomi, come neuropatia e demenza. La progressione è più rapida e la disabilità di solito è maggiore.

In questo caso è bene escludere ogni altra possibilità come l'ictus, tumore al cervelletto o altri parti del cervello, malformazioni congenite del cervelletto, deficit di vitamine o l'esposizione a sostanze tossiche.

## CAPITOLO 3

### DIAGNOSI E TERAPIA

#### 3.1 Diagnosi

La diagnosi si basa sull'anamnesi medica del paziente, un'anamnesi familiare e una valutazione neurologica completa.

Parte integrante dell'esame obiettivo neurologico è l'esame della postura e della marcia. Verrà perciò effettuata la manovra di Romberg, che consiste nel porre il paziente in stazione eretta, talloni uniti con occhi aperti e successivamente chiusi. In un primo momento si fa mantenere al paziente la posizione eretta ad occhi aperti. Nel caso il paziente tenda ad oscillare già nei primi secondi, allora si sospetta una probabile atassia cerebellare, in quanto la mancanza di equilibrio non deriva dalla deprivazione del senso della vista come invece avviene in alcune patologie del labirinto dell'orecchio.

Successivamente verrà eseguita la risonanza magnetica nucleare dell'encefalo per controllare lo stato del cervelletto, e verranno eseguiti diversi esami ematochimici per escludere altre patologie genetiche con sintomi simili.

Inoltre i sintomi delle diverse forme di atassia si possono sovrapporre tra loro e solo tramite test genetici è possibile risalire con certezza a quale tipologia di atassia si è affetti. È anche vero che, nonostante la ricerca, molte forme di sindromi atassiche non state riconosciute, perciò è possibile essere affetti da un'atassia ereditaria anche se tutti i test genetici risultano normali.

##### 3.1.1 Diagnosi differenziale

Per diagnosi differenziale, in campo medico, si intende il procedimento che tende ad escludere, fra varie manifestazioni simili, quelle che non comprendono l'insieme di segni e sintomi riscontrati durante gli esami diagnostici, fino a individuare quale sia la diagnosi corretta.

Molto spesso le atassie ereditarie presentano sintomi molti simili tra loro, perciò risulta di notevole importanza sia l'anamnesi familiare del paziente, che i test genetici per andare ad escludere una forma di atassia ereditaria dall'altra, o eliminare l'ipotesi di un'altra patologia genetica.

Talvolta, anche l'anamnesi familiare, può risultare inefficace rendendo ancora più difficoltosa la formulazione di una corretta diagnosi. Essendo una patologia scoperta da relativamente poco tempo, e nonostante sia oggetto di ricerca scientifica per quanto possibile, è probabile che non sia stata formulata una corretta diagnosi nelle generazioni precedenti, o che i pazienti siano deceduti prima che la malattia si manifestasse.

Altra ipotesi, come già espressa nel precedente paragrafo, è il caso in cui si può essere affetti da atassia ereditaria, anche se tutti i test genetici risultino normali, in quanto molte forme di sindromi atassiche non sono state riconosciute.

Si possono elencare diversi esempi di diagnosi differenziale.

L'atassia cerebellare a esordio precoce, con riflessi tendinei conservati (EOCARR), si pone come diagnosi differenziale con l'atassia di Friedrich, il cui fenotipo risulta pressoché simile. L'unico esame che permette di distinguere le due patologie è l'indagine genetica, andando a ricercare il gene della frataxina.

L'atassia con deficit isolato di vitamina E, può presentare manifestazioni cliniche molto simili all'atassia di Friedrich, avendo un esordio precoce. La malattia è riconoscibile grazie alla mutazione della proteina trasportatrice dell'alfa-tocoferolo. Supplementi di vitamina E possono bloccare la progressione della malattia e migliorare l'atassia cerebellare

L'atrofia sistemica multipla (MSA) si pone come diagnosi differenziale delle atassie spinocerebellari (SCA 1, 2, 3, 6 e 7). È una malattia neurodegenerativa caratterizzata da insufficienza del sistema autonomo, parkinsonismo, anomalie cerebellari e segni corticospinali, con una sopravvivenza dai sei ai nove anni. Come la SCA, è egualmente distribuita per entrambi i sessi e la prevalenza varia da 1/50.000 e 1/20.000. Esordisce in età adulta intorno ai 30 anni fino ai 55/60 anni. Si possono riscontrare due differenti tipologie di MSA, la MSA-p con prevalenti segni di parkinsonismo e la MSA-c con evidenti segni cerebellari come l'atassia durante la marcia e agli arti, disfunzione oculomotoria e disartria. Nella MSA si riscontrano anche segni neuropsichiatrici e disturbi del sonno come ad esempio l'apatia, l'ansia, la depressione, il disturbo comportamentale nella fase REM con movimenti oculari rapidi e movimenti periodici degli arti durante il sonno. Di solito la MSA è sporadica ma sono stati riscontrati alcuni casi familiari. La diagnosi richiede la presenza del parkinsonismo con una scarsa risposta al levodopa, o segni cerebellari associati all'insufficienza grave del sistema autonomo, la RMN rivela atrofia del putamen e dei peduncoli cerebellari medi. ([link orphanet](#))

Anche la sindrome dell'X fragile con tremore/atassia (FXTAS) si considera come diagnosi differenziale delle atassie spinocerebellari. È una malattia rara neurodegenerativa, causata da un'espansione delle triplette del trinucleotide CGG, caratterizzata da tremore intenzionale progressivo e andatura atassica. È una patologia che colpisce maggiormente il sesso maschile e l'incidenza non è ben nota, si presuppone 1/8.000. Il quadro clinico presenta segni abbastanza variabile, quali andatura atassica progressiva, tremore intenzionale, disfunzioni esecutive del lobo frontale, declino cognitivo, neuropatia periferica e disautonomia (sistema nervoso autonomo presenta malfunzionamenti). La risonanza magnetica presenta una riduzione globale del volume del cervello, atrofia cerebellare e corticale e lesioni iperintense della sostanza bianca nell'area periventricolare e nei peduncoli cerebellari. Non esiste terapia specifica per combattere questa sindrome, ma si trattano esclusivamente i segni psichiatrici e neurologici.

### **3.2 Terapia**

Attualmente non esiste una terapia farmacologica efficace per le sindromi atassiche, se non quella sintomatica. Risulta però di rilevante beneficio la terapia riabilitativa che mira a ripristinare, per quanto possibile, le alterazioni motorie influenzando notevolmente sull'autonomia e autostima dei pazienti.

La ricerca di una terapia efficace è in continua evoluzione e per ogni tipologia di sindrome atassica. Ad esempio, uno studio effettuato dal 2016 al 2018 dal Dipartimento di scienze chimiche e farmaceutiche dell'università di Ferrara e dal reparto di Neurologia dell'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Ferrara, con il sostegno dell'associazione nazionale AISA e la Fondazione A.c.a.re.f di Ferrara, si è posto come obiettivo la ricerca di una terapia per l'atassia spinocerebellare di tipo I. Il progetto ha avuto lo scopo di bloccare la degenerazione delle cellule del cervelletto, attraverso una terapia etiologica, che vuole rimuovere, appunto, la causa della malattia. I ricercatori hanno studiato in vitro come bloccare l'anomalia genetica e sostituire la proteina tossica prodotta con una proteina sana. La sperimentazione dovrà però passare al vivo e per farlo dovrà essere prelevata dai pazienti affetti da SCA 1 una piccola porzione di cute (4 mm circa), dalla quale verranno estratti fibroblasti cutanei. Un intervento semplice e indolore che ma fondamentale per una futura applicazione della terapia sui pazienti.



## CAPITOLO 4

### INTERVENTI RIABILITATIVI

#### 4.1 Introduzione allo studio

Le malattie rare, per definizione sono forme poco frequenti e per questo poco approfondite dalla ricerca scientifica. La conoscenza disomogenea in tema di malattie rare, ha determinato importanti mancanze nell'applicazione di percorsi assistenziali adeguati e perciò, necessitano di un approccio multidisciplinare e multi-specialistico. (Scarcella C., Orizio G., 2018)

È quindi fondamentale il ruolo dell'infermiere nella sua funzione riabilitativa ed educativa, così come disposto nel D.M 739/94. L' articolo 1 del profilo professionale, infatti, definisce l'infermiere come “colui che in possesso di diploma universitario abilitante ed iscrizione all'albo professionale, è responsabile dell'assistenza infermieristica”, proseguendo nell'articolo 2, nel quale si afferma che “l'assistenza infermieristica preventiva, curativa, palliativa e riabilitativa è di natura tecnica, relazionale ed educativa”.

Persone affette da malattie neurologiche progressivamente invalidanti, entrano nell'ambito della complessità assistenziale, ovvero richiedono un elevato impegno di risorse sanitario-assistenziali, rappresentate da diversi professionisti che accertano i bisogni clinico-assistenziali, tramite un approccio personalizzato.

Nel paziente atassico, il disturbo caratterizzante è l'atassia, cioè la perdita progressiva della capacità di eseguire un movimento volontario propriamente orientato nella direzione, nella forza e nella coordinazione dei muscoli necessari alla sua corretta esecuzione.

Essa comporta la perdita di coordinazione tra diversi segmenti corporei, in particolare tronco e capo, tronco e arti. Possono inoltre essere associati altri disturbi, quali movimenti involontari degli arti, del capo o del tronco, lentezza nei movimenti oculari, disturbi nella deglutizione, incontinenza urinaria, problemi della memoria e sintomi non cerebellari come disturbi del sonno.

L'atassia derivante dalle sindromi atassiche di origine genetica, ha come principale caratteristica la progressività, che determina l'aggravarsi nel tempo della sintomatologia gettando nello sconforto il paziente e la famiglia.

L'accertamento infermieristico consiste nella raccolta e classificazione dei dati e conduce alla fase successiva, ovvero alla formulazione della diagnosi infermieristica. È utile inoltre ad indagare il quadro di autonomia dell'individuo nel soddisfacimento del bisogno, al fine di poter esprimere un giudizio infermieristico clinico e pianificare così azioni che siano di sostegno, guida, compensazione o sostituzione. La raccolta dei dati avviene durante ogni interazione tra infermiere e paziente, tramite la consultazione anche delle altre fonti disponibili.

Per poter organizzare i dati ottenuti, si può far riferimento al modello dell'accertamento fisiologico, sviluppato dalla teorica del nursing Marjory Gordon. L'infermiere ripartisce i dati raccolti, in 11 diverse aree, determinando poi la funzionalità o non funzionalità, dei vari modelli

La struttura dei modelli funzionali di M. Gordon, ha carattere olistico e si applica alla persona, in considerazione del fatto che le entità distinte, vanno ricollegate all'unicità e complessità della persona.

Gli 11 modelli funzionali specificati da Marjory Gordon includono:

- 1) Percezione e gestione della salute
- 2) Nutrizione e metabolismo
- 3) Eliminazione
- 4) Attività ed esercizio fisico
- 5) Riposo e sonno
- 6) Cognitivo e percettivo
- 7) Percezione di sé e concetto di sé
- 8) Ruolo e relazioni
- 9) Sessualità e riproduzione
- 10) Coping/tolleranza allo stress
- 11) Valori e convinzioni

#### **4.2 Obiettivo dello studio**

Gli obiettivi dello studio, sono principalmente due:

- dimostrare l'efficacia dell'applicazione di diversi interventi riabilitativi, nel mantenimento dell'autonomia dei pazienti atassici

- verificare il miglioramento della qualità di vita della persona affetta da atassia e della propria famiglia.

### **4.3 Materiali e metodi**

È stata effettuata una ricerca della letteratura, nella banca dati di Pubmed e Google Scholar, nei mesi di agosto e settembre 2019, utilizzando le seguenti parole chiave: “ataxia”, “quality life”, “cerebellar ataxia”, “spinocerebellar ataxia” e infine “palliative care”, ponendo il quesito se gli interventi riabilitativi siano di impatto sulla qualità della vita del paziente e sulla sua autonomia, tramite la struttura del modello PICO:

(P) PATIENT: Pazienti affetti da sindrome atassica

(I) INTERVENTION: valutazione bisogni del paziente e attuazione interventi riabilitativi

(C) COMPARISON: condizioni cliniche dei pazienti prima dei trattamenti

(O) OUTCOME: mantenimento dell'autonomia e miglioramento della qualità di vita

#### ***Criteria di inclusione***

Nella revisione della letteratura effettuata, sono stati inclusi gli articoli scientifici, pubblicati negli ultimi 20 anni, che contenevano i seguenti criteri:

- Pazienti affetti da sindrome atassica
- Pubblicazione in lingua inglese
- Pubblicazioni in lingua italiana

#### ***Criteria di esclusione***

Sono stati esclusi dalla revisione i seguenti criteri:

- Terapie farmacologiche sperimentali
- Studi effettuati su campioni animali

### *Selezione degli articoli*

La selezione degli articoli è stata condotta attraverso un'analisi iniziale dei titoli, degli abstract e degli articoli "free full text". Una volta esaminati gli articoli, è stato considerato il testo integrale.

### *Limiti*

Sono stati evidenziati due principali limiti: la scarsa disponibilità di articoli in lingua italiana ed un limitato numero di articoli che trattavano l'atassia, forse dovuto alla rarità della malattia.

## **4.4 Risultati**

Nella seguente griglia sono riportate, in sintesi, le principali caratteristiche degli studi considerati:

<b>AUTORE</b>	<b>TIPO DI STUDIO</b>	<b>DIAGNOSI</b>	<b>INTERVENTO</b>	<b>EFFETTI</b>
D'abreu A (2010)	Revisione sistematica	Atassia spinocerebellare di tipo 3	Cure standard come consulenza genetica, programmi di fisioterapia e controllo dell'evoluzione della disartria e disfagia. Trattamenti sintomatici per depressione, disordini del sonno, dolore, parkinsonismo e distonia	Miglioramento della qualità di vita
Song YG et al (2019)	Case report	atassia cerebellare	24 lezioni di danza suddivise in 8 settimane	Miglioramenti nell'equilibrio, nell'andatura e nelle funzionalità motorie. Ridotti sintomi della depressione e miglior qualità di vita
Portaro S. et al (2019)	case report	Atassia di Friedrich	Duplicato intervento con esoscheletro e tDCS	Diminuzione del punteggio nella scala di valutazione SARA da 28 a 25
Huebra L. et al (2019)	Revisione sistematica	Atassia cerebellare	Descrizione dei disturbi del sonno in pazienti affetti da sindromi atassiche	I disturbi del sonno includono: disturbo comportamentale nella fase REM, insonnia, eccessiva sonnolenza giornaliera, apnee notturne, sindrome delle gambe senza riposo
Hsu CH. Et al (2016)	Case report	Atassia spinocerebellare	Sono stati studiati 3 casi affetti da disturbi del sonno e con diagnosi di	Riduzione dei disturbi del sonno dopo trattamento farmacologico con

			depressione. È stata tratta quest'ultima patologia con antidepressivi	antidepressivi
Sonni A. et al (2014)	Non identificato	Atassia cerebellare	Studiati 176 casi ai quali sono stati somministrati scale di valutazione e questionari sulla severità dell'atassia, sulla qualità del sonno e sulle funzioni cognitive	i disturbi del sonno hanno effetti determinanti sulla cognizione e l'umore dei partecipanti. Trattare i disturbi del sonno migliora la salute mentale e la qualità di vita del paziente
Stephen CD et al (2019)	Revisione sistematica	Atassia cerebellare	descrizione dell'approccio olistico al paziente affetto da atassia	Miglior qualità della vita in tutte le fasi della malattia e per ogni disturbo
Vogel AP. Et al (2019)	Studio randomizzato cieco	atassia cerebellare	Trattamento della disartria tramite biofeedback uditivo e visivo	Minori difficoltà nella comunicazione
Lo RY et al, (2016)	Non identificato	Atassia spinocerebellare	Studio della prevalenza e influenza dei sintomi della depressione dell'astassia spinocerebellare	La prevalenza dei sintomi della depressione è simile nei diversi tipi di SCA e sono associati al punteggio nella scala SARA
Paneque HM et al (2001)	Case report	Atassia spinocerebellare di tipo 2	24 pazienti sono stati sottoposti a una terapia psicologica di gruppo che consisteva in 15 sedute	Diminuzione dell'ansia e minori sintomi della depressione

*Tabella 3: tabella dei risultati analizzati dalla revisione*

Nel primo studio viene descritta l'importanza dell'approccio olistico al paziente, individuando e trattando sia sintomi cerebellari, che sintomi non cerebellari.

L'infermiere fornirà assistenza educativa rivolta al paziente ed ai caregivers, consigliando l'utilizzo di ausili quali bastone, deambulatore o sedia a rotelle ed indirizzandolo verso percorsi riabilitativi che si focalizzano sulla postura, l'equilibrio e il tono muscolare (D'Abreau A. et al, 2010)

Nel secondo studio è stato dimostrato che partecipare a lezioni di danza, aumenta la percezione del corpo del paziente ed ha un'influenza positiva, sia sotto il profilo fisico che psicologico della persona (Song YG et al, 2019); stessi risultati che si osservano nel terzo studio in cui, dal paziente, vengono seguite delle sedute riabilitative, agevolati da ausili all'avanguardia, come l'esoscheletro e la terapia di ultima generazione come la Tdcs, messi in funzione dall'IRCCS Centro Neurolesi "Bonino Pulejo" di Messina (Portaro et al, 2019).

Nel quarto studio, vengono illustrati i sintomi non cerebellari, quali i disturbi del sonno, e quanto questi siano di forte impatto negativo sulla vita del paziente. I disturbi del sonno includono: disturbo comportamentale nella fase REM, insonnia, eccessiva sonnolenza giornaliera, apnee notturne, sindrome delle gambe senza riposo (Huebra L. et al, 2019). Questi si ripercuotono sulla sfera cognitiva e umorale della persona e possono essere sintomi della depressione come illustrato nel quinto studio (Sonni A. et al, 2014). Nel sesto studio è stato anche dimostrato come somministrando antidepressivi alle persone affette sia da disordini del sonno che dalla depressione, si producano outcome positivi per entrambi i disturbi (Hsu CH et al, 2016).

Nel settimo studio si ribadisce l'importanza dell'approccio multidisciplinare al paziente atassico, in quanto ci si ritrova a dover gestire il profilo neurologico, medico, sociale ed emozionale della persona e della famiglia (Stephen CD et al, 2019)

Nell'ottavo studio viene descritto il disturbo della disartria, che risulta essere molto invalidante nei pazienti atassici, creando difficoltà nella comunicazione con il mondo circostante. E' stato perciò creato un software dedicato al paziente atassico, tramite il quale la persona può avere un feedback giornaliero delle proprie capacità di linguaggio, dando l'opportunità ai pazienti di identificare le criticità e definire gli obiettivi da raggiungere e su cui lavorare nei giorni successivi (Vogel et al, 2019).

Nel nono studio, emerge come la depressione colpisce non solo la persona malata, ma anche i propri caregivers, ritrovandosi ad affrontare una mole di lavoro non indifferente

per accudire nel migliore dei modi il proprio caro (Lo RY et al 2016). Infine, nel decimo studio viene dimostrato come la terapia di gruppo diminuisca il livello di ansia e depressione delle persone, le quali si trovano a condividere le stesse problematiche e le stesse paure (Paneque HM et al, 2001).

#### **4.5 Discussione**

Dai dati emersi dalla revisione della letteratura effettuata, si possono includere trasversalmente le problematiche assistenziali riguardanti le disfunzioni, caratteristiche dei pazienti atassici, incluse nei seguenti Modelli della Salute di Marjory Gordon:

- Modello attività/esercizio fisico (modello 4)
- Modello sonno e riposo (modello 5)
- Modello ruolo/relazioni (modello 8)
- Modello coping/tolleranza allo stress (modello 10)

##### **4.5.1 Modello attività/esercizio fisico**

Il cervelletto viene considerato l'organo fondamentale per la regolazione del tono muscolare, la pianificazione e la coordinazione dei movimenti.

La manifestazione principale della malattia è l'andatura atassica, in gergo definita anche "andatura da ubriaco" e perciò risulta evidente che il rischio di caduta del malato, aumenta drasticamente. Con "rischio di caduta", si intende lo stato in cui la persona presenta un'aumentata probabilità di cadute che possono essere causa di danni fisici.

Obiettivo: l'assistito non avrà episodi di cadute come evidenziato dai seguenti indicatori:

- Dichiarerà l'intenzione di adottare le misure di sicurezza per prevenire le cadute
- Adotterà le misure per prevenire le cadute

Interventi:

- Orientare l'assistito rispetto l'ambiente
- Assicurare il corretto utilizzo dei presidi di sostegno
- Fornire assistenza infermieristica educativa

Grazie all'utilizzo di due scale di valutazione, è possibile definire quanto sia elevato il rischio di caduta.



La scala di Conley è uno strumento che consente all'infermiere di individuare il grado di rischio di caduta e si articola in sei domande suddivise in due items: precedenti cadute e deterioramento cognitivo. Le prime tre domande devono essere rivolte esclusivamente al paziente e possono essere rivolte al caregiver solo se il paziente ha gravi deficit cognitivi.

Valori compresi tra 0 e 1 indicano un rischio minimo di caduta, valori compresi tra 2 e 10 indicano, in progressione, un rischio di caduta da basso ad alto. Un punteggio equivalente o superiore a 2 indica un paziente a rischio (punteggio di cut-off)

<b>PRECEDENTI CADUTE (domande rivolte a paziente/caregiver)</b>	<b>SI</b>	<b>NO</b>
1- È caduto nel corso degli ultimi tre mesi?	2	0
2- Ha mai avuto vertigini o capogiri?	1	0
3- Le è mai capitato di perdere urine o feci mentre si recava in bagno? (negli ultimi tre mesi?)	1	0
<b>DETERIORAMENTO COGNITIVO (osservazione infermieristica)</b>		
1- Compromissione della marcia, passo strisciante, ampia base di appoggio, marcia instabile	1	0
2- Agitato	2	0
3- Deterioramento della capacità di giudizio / mancanza senso di pericolo	3	0

*Tabella 1 (scala Conley)*

Una delle scale più riconosciute per la valutazione specifica delle sindromi atassiche è la “Scala per la valutazione e classificazione dell’atassia” (SARA), che consiste in una valutazione semiquantitativa dell’atassia cerebellare, in base al livello di disabilità.

La scala attuale presenta 8 items e il punteggio finale può variare da 0 (no ataxia) a 40 (forma più grave di atassia). Gli otto items sono descritti nella tabella seguente:

1) cammino (punteggio da 0 a 8)
2) da 0 a 6) stazione eretta (punteggio d
3) posizione seduta (punteggio da 0 a 4)
4) disturbi del linguaggio (punteggio da 0 a 6)
5) test di inseguimento col dito (punteggio da 0 a 4)
6) test di coordinazione dito-naso (punteggio da 0 a 4)
7) test di movimenti rapidi alternati delle mani (punteggio da 0 a 4)
8) test di scivolamento del tallone sulla tibia (punteggio da 0 a 4)

*Tabella 2 scala di valutazione SARA*

Secondo le linee guida ministeriali, risultano essere efficaci i programmi di prevenzione che includono interventi multifattoriali, multidisciplinari e personalizzati. Non solo le condizioni di salute della persona sono causa di cadute, ma anche la struttura dell'unità abitativa, il suo livello di dotazione infrastrutturale e di arredo.

Risulta efficace fornire una valutazione degli aspetti strutturali e impiantistici, attraverso l'esecuzione di visite domiciliari associate ad interventi informativo/educativi e alla fornitura di dispositivi di sicurezza, come le spie antincendio, le strisce antiscivolo ed i maniglioni.

Una combinazione di consigli, interventi educativi mirati all'aumento della fiducia e della consapevolezza dei rischi, l'eventuale modifica di alcune caratteristiche degli ambienti, risultano essere, nell'insieme, interventi efficaci.

Con il progredire della malattia i pazienti sono esposti maggiormente al rischio di cadute, perciò è opportuno prendere in considerazione l'utilizzo di ausili come il bastone, il deambulatore ed infine la sedia a rotelle. È importante che il paziente non percepisca l'utilizzo di questi ausili, come una sconfitta od un arrendersi, ma un controllare la progressione della malattia, un supporto per la propria sicurezza e finalizzato al mantenimento della propria autonomia (D'Abreau A et al, 2010)

Oltre all'utilizzo degli ausili, si può educare il paziente ad intraprendere diverse attività riabilitative, come l'insegnamento di movimenti di danza, influenzando positivamente sull'equilibrio e sulle funzioni motorie del malato. Un paziente di 39 anni affetto da

atassia cerebellare diagnosticata da più di 15 anni, è stato arruolato in uno studio sperimentale, per verificarne gli outcomes. La persona ha seguito 24 lezioni nell'arco di otto settimane, le quali si basavano sull'insegnamento di molteplici movimenti di danza, con lo scopo di migliorare il suo equilibrio e la sua stabilità, facendo aumentare la percezione della persona del proprio corpo e, appunto, del proprio equilibrio. Inoltre, sono stati osservati dei miglioramenti nella qualità di vita. (Song YG, 2019)

È di fondamentale importanza intervenire anche sul tono muscolare del paziente. Leggendo il manuale sulle sindromi atassiche, nel quale sono presenti diverse testimonianze di persone affette da questa patologia, è stato interessante leggere il racconto di un ragazzo di 22 anni affetto da atassia di Friedrich, il quale afferma che, per mantenere la propria muscolatura attiva, pratica l'ippoterapia con risultati positivi.

Il 25 marzo 2015 la conferenza Stato Regione ha approvato l'Accordo e le linee guida in materia di interventi assistiti con gli animali (IAA), che stabiliscono gli standard minimi per il loro svolgimento e definiscono regole omogenee sul territorio nazionale, garantendo sia la tutela delle persone coinvolte che degli animali.

Gli IAA impiegano i benefici della relazione uomo-animale per la cura, la riabilitazione e la promozione del benessere e della qualità della vita della persona, ma non possono essere attuati in modo generico perché non è sempre vero che l'animale, in quanto tale, genera influssi positivi, oppure, che la relazione con l'animale apporti automaticamente benefici alla persona. Gli IAA possono procurare miglioramenti, solo se si adeguano ai particolari bisogni di ogni paziente, nella sua specificità, patologica o meno e biografica, e quindi solo mettendo a punto attività di relazioni coerenti e sinergiche con gli obiettivi prefissati.

Tra gli IAA la riabilitazione equestre rappresenta la più antica delle pratiche, infatti, ha alle spalle una lunga tradizione che parte dalla medicina greco-romana, che considerava tutte le attività equestri "benefiche" per la salute umana, per proseguire poi nel Rinascimento e nei secoli successivi con i primi studi "sugli effetti del moto a cavallo" ed arrivare fino ai giorni nostri, in cui l'ippoterapia comincia a svolgere un ruolo interessante all'interno di percorsi riabilitativi.

"Le caratteristiche biomeccaniche del cavallo agiscono da vera e propria "fisioterapia", con effetti anche a medio termine abbastanza persistenti. Non è un caso che questo sia stato il primo grande terreno di sviluppo della riabilitazione equestre e che tutt'ora il campo riabilitativo neuromotorio sia sempre più promettente, anche perché meglio si

presta a valutazioni di efficacia di tipo quantitativo, che sono le più accettate in ambito scientifico.

Il cavallo è, tra gli animali degli IAA, il più imponente fisicamente, il più ricco di valori simbolici, il più interessante dal punto di vista riabilitativo, perché consente di poter lavorare ad un tempo sia sulla parte neuromotoria che quella relazionale. Inoltre anche la localizzazione fisica della scuderia/maneggio, abitualmente in ambienti non sanitari e spesso immersi nel verde, in zone tranquille e rilassanti, influisce positivamente nella gestione e costruzione dell'intervento.

La riabilitazione robotica, produce outcomes alle funzioni motorie, nei pazienti affetti da atassia.

È stato studiato il caso di un ragazzo italiano di 29 anni affetto da atassia di Friedrich, il quale all'età di 10 anni presentava andatura atassica, associata alla difficoltà di salire e scendere le scale, debolezza muscolare e lieve disartria. I sintomi sono progrediti lentamente dall'instabilità dell'andatura, difficoltà nel mantenimento dell'equilibrio, cadute frequenti sino alla perdita di coordinazione. Negli ultimi 5 anni è diventato dipendente nell'uso della sedia a rotelle.

L'evoluzione clinica è stata valutata con l'utilizzo della scala di valutazione SARA, con un punteggio finale pari a 28, su un massimo di 40, che indica una medio/alta severità della malattia.

Considerato che gli effetti della riabilitazione robotica non erano stati ancora indagati in pazienti affetti da atassia, gli studiosi hanno deciso di applicare un protocollo riabilitativo intensivo, tramite l'utilizzo dell'esoscheletro.

L'esoscheletro è un dispositivo robotico, costituito da ortesi di andatura con attuatori lineari, controllati da computer, posizionati su entrambe le articolazioni del ginocchio e dell'anca, da un supporto per il peso corporeo e un tapis roulant.



*Figura 1 esoscheletro*

Diversi sono stati gli approcci applicati dagli studiosi, ma alle visite di follow up, i miglioramenti che si evidenziavano al fine della riabilitazione robotica, non perduravano nel tempo, assistendo così ad una regressione delle funzioni motorie, fino ad arrivare alla soluzione di un duplice e combinato approccio: l'esoscheletro e la tDCS (stimolazione trans-cranica elettrica continua)

Il protocollo prevedeva che il paziente venisse sottoposto a 3 riabilitazioni settimanali con l'esoscheletro per un totale di 24 sedute. Ad ogni sessione al paziente è stato richiesto di camminare in posizione eretta, di oltrepassare ostacoli o prendere oggetti che venivano posti durante il cammino e di essere in grado quindi, di cambiare direzione. Questi esercizi sono stati applicati in modo random, durante ogni seduta riabilitativa permettendo l'attivazione selettiva dei muscoli/articolazione e l'apprendimento motorio.

Dopo l'utilizzo dell'esoscheletro il paziente è stato sottoposto a una doppia tDCS e al termine della riabilitazione, si è potuto verificare un miglioramento delle funzioni motorie e un punteggio pari a 25 nella scala di valutazione SARA, miglioramenti che sono stati poi apprezzati anche nelle viste di follow up successive (Portaro S. et al, 2019)

#### **4.5.2 Modello sonno/riposo**

I processi degenerativi nei pazienti con atassia ereditaria, colpendo diverse aree del sistema nervoso, possono contribuire alla comparsa di sintomi non cerebellari, come ad esempio i disordini nel sonno.

I disordini del sonno comprendono insonnia, eccessiva sonnolenza durante l'arco della giornata, movimenti irrequieti delle gambe durante il riposo, fino ad arrivare alla sindrome delle gambe senza riposo, disturbo comportamentale nella fase REM e apnee notturne (Huebra L. et al., 2019)

Il riconoscimento di questi sintomi è fondamentale poiché possono essere trattati per migliorare la qualità di vita del paziente.

Per “disturbato modello del sonno” si intende lo stato in cui la persona presenta interruzioni limitate nel tempo della durata e della qualità del sonno dovute a fattori esterni.

Obiettivo: l'assistito riferirà un equilibrio ottimale tra l'attività e il riposo, come evidenziato dai seguenti indicatori:

- descriverà i fattori che favoriscono o inibiscono il sonno
- identificherà le strategie per favorire il sonno

Interventi generali

- ridurre o eliminare le distrazioni ambientali e le interruzioni del sonno
- aumentare, per quanto possibile, le attività diurne ed evitare riposi pomeridiani
- favorire rituali per il sonno come ad esempio il mantenimento dello stesso orario per coricarsi e svegliarsi
- gestione dei farmaci
- sostegno al caregiver

Sono stati studiati tre casi (caso 1, caso 2 e caso 3) affetti da SCA 2, i quali appartenevano alla stessa famiglia e hanno dimostrato quanto la depressione e i disturbi del sonno siano tra loro associati.

Tutti e tre presentavano disturbi del sonno che sono stati determinati grazie ad un'iniziale intervista; con l'utilizzo della polisomnografia si è confermata l'assenza di apnee notturne, mentre tutti dichiaravano un'eccessiva sonnolenza giornaliera, confermata dalla scala di valutazione Empworth Sleepiness Scale. Solo nel caso 3 sono

stati rilevati la sindrome delle gambe senza riposo e movimenti rapidi degli occhi nella fase REM.

Sintomi di psicosi come allucinazioni notturne, sono state vissute dal caso 1 e 3 (dovuti probabilmente al lieve decadimento cognitivo poiché affetti da molti anni dalla malattia).

Di conseguenza sono stati prescritti ai 3 casi clonazepam 0.5-2 mg e/o quietapina 25-100 mg., ma la terapia non ha portato i benefici sperati. È stato perciò consultato uno psichiatra che dopo aver confermato, per ogni caso, la diagnosi di depressione, quest'ultima è stata trattata con antidepressivi quali duloxetine 30 mg o venlafaxine 75 mg., due volte al giorno e si è assistito ad un miglioramento della qualità del sonno per tutti e tre i pazienti.

In conclusione l'insonnia e la stanchezza giornaliera nell'atassia spinocerebellare di tipo 2, risultano fortemente correlati alla depressione e di conseguenza, è evidente che diagnosticarla precocemente, e trattarla con i dovuti farmaci, permette al paziente di ripristinare il proprio modello sonno/riposo (Hsu CH et al, 2016).

I disturbi del sonno si ripercuotano negativamente anche sulle funzioni cognitive e sull'umore dei pazienti affetti da atassia cerebellare.

Sono stati presi in considerazione 143 casi di individui affetti da atassia cerebellare, diagnosi confermata da test genetici appropriati. Il 51% di essi presentava disturbi del sonno evidenziati dal questionario Pittsburg Sleep Quality Index (PSQI), il 73% riferivano, due o più sintomi, della sindrome delle gambe senza riposo e l'88% risultava avere il disturbo comportamentale nel sonno REM. La severità dell'atassia definita dalla scala di valutazione "international cooperative Ataxia Rating Scale" (ICARS), influisce negativamente sul punteggio del questionario Pittsburg Sleep Quality Index" che valuta la qualità del sonno, sulla scala di valutazione Epworth Sleepness Scale, che determina la stanchezza giornaliera e sul questionario riguardante il disturbo comportamentale del sonno REM.

La sfera cognitiva è stata valutata somministrando ai pazienti, il Composite Cognitive Questionnaire, un questionario sui disturbi cognitivi e comportamentali, mentre la gravità della depressione è stata misurata utilizzando il Beck Depression Inventory.

L'analisi dei dati ha evidenziato che i soggetti affetti da disturbi del sonno presentano funzioni cognitive ridotte e i sintomi della depressione sono maggiori facendo assumere

così al sonno un ruolo cruciale tra la severità della malattia, la depressione e la sfera cognitiva. Trattarli precocemente non solo incide sulla qualità della vita ma anche sulla salute mentale del paziente (Sonni A. et al, 2014)

#### **4.5.3 Modello ruolo relazioni**

Per “relazione inefficace”, si intende un modello di reciproca partnership insufficiente a soddisfare le reciproche necessità, correlata ad un’incapacità di comunicare in modo soddisfacente.

Obiettivo: l’assistito riferirà di essere soddisfatto della capacità di comunicare come evidenziato dai seguenti indicatori:

- dimostrerà maggiore capacità di comprensione
- dimostrerà maggiore capacità di espressione
- utilizzerà metodi di comunicazione alternativi

Interventi:

- individuare la modalità di comunicazione che permetta all’assistito di esprimere i bisogni
- indentificare i fattori che favoriscono la comunicazione
- ascolto attivo

La disartria è molto comune nei pazienti affetti da sindromi atassiche e gioca un ruolo essenziale nella compromissione della salute e del benessere della persona. I pazienti mostrano disturbi nell’articolazione di consonanti e vocali e un’anormale qualità della voce, che implica un approccio multidisciplinare, conducendo ad una valutazione globale del paziente che include la respirazione, la fonazione, la sonorità, l’articolazione e la metrica del linguaggio (Stephen D.C. et al, 2019)

Evidenze scientifiche sul trattamento della disartria in pazienti affetti da sindromi atassiche sono assenti, perciò è stato condotto uno studio sul trattamento del suddetto disturbo rivolto in modo specifico al paziente atassico. È stato ipotizzato un approccio intensivo basato sul biofeedback, ovvero una tecnica terapeutica che consente all’individuo di imparare a controllare e autoregolare le proprie risposte fisiologiche che sono solitamente al di fuori del controllo volontario, con esercizi finalizzati ad accrescere la neuroplasticità e l’apprendimento motorio. I pazienti sono stati valutati tre



volte durante lo studio: quattro settimane prima del trattamento, immediatamente prima dell'inizio del trattamento e subito dopo la fine della riabilitazione.

Gli esercizi terapeutici potevano essere svolti a casa tramite un computer, in cui era stato installato un software denominato "Melbourne Ataxia Speech Treatment" (MAST), il quale forniva un duplice feedback: sonoro e visivo per un auto confronto. La riabilitazione ha avuto una durata di quattro settimane con sedute di 45 minuti, cinque volte a settimana.

I partecipanti sono stati invitati a registrare la propria voce ogni giorno ed a riascoltarla il successivo. L'ascolto post-sessione è un importante feedback che ha lo scopo di sviluppare un auto confronto, dando l'opportunità ai partecipanti di identificare le criticità e definire gli obiettivi da raggiungere e sui quali lavorare nei giorni successivi.

Il feedback visivo permette al paziente di valutare in tempo reale la stabilità o la variabilità del tono e del volume mentre si parla, i quali sono stati rappresentati sul desktop del computer massimizzando le opportunità di progresso.

Al termine dello studio si sono registrati miglioramenti clinici sotto il profilo dell'intelligibilità, ovvero la capacità di essere capiti dall'interlocutore, in oltre il 50% dei partecipanti (Vogel et al, 2019).

#### **4.5.4 Modello coping/tolleranza allo stress**

Incredulità, sconcerto, smarrimento, confusione, rifiuto, ansia: sono solo alcune delle emozioni che attraversano una famiglia quando viene messa al corrente, che un proprio caro, è affetto da atassia. Il malato può sentirsi invaso dal senso doloroso vissuto dai familiari, che preannuncia un'imminente e sconosciuta catastrofe; può fare propria questa ansia e rispecchiarla a sua volta all'interno del contesto familiare. Si instaura così, in modo circolare, un senso di apprensione che coinvolge tutti e pone il malato e la sua famiglia in un pericoloso, quanto inutile, stato d'allarme.

Negare l'atassia è inizialmente il naturale meccanismo difensivo attivato per affrontare questa realtà dolorosa, ma il rifiuto della malattia è accettabile, se ragionevolmente transitorio. Il protrarsi della negazione della malattia, può essere dovuto al tentativo di non affrontare il senso di inadeguatezza, la vergogna e il conseguente timore di essere umiliati e messi in ridicolo. Alla base di questi meccanismi difensivi inadeguati messi in atto dal paziente, il modello di coping/tolleranza allo stress risulta non funzionale.

Per “coping inefficace” si intende l’incapacità della persona di fare un’idonea valutazione degli agenti stressanti, inadeguatezza nella scelta di risposte pratiche e/o incapacità di utilizzare le risorse disponibili.

Obiettivo: l’assistito deciderà e modificherà le situazioni che provocano stress, come evidenziano i seguenti indicatori:

- esprimerà i sentimenti correlati al suo stato emotivo
- si concentrerà sul presente
- identificherà i propri modelli di risposta
- identificherà le proprie risorse e accetterà un sostegno

Interventi:

- stabilire un rapporto di fiducia con l’assistito
- verificare l’attuale stato di coping ascoltando attentamente il paziente mentre parla, osservare l’espressione del viso, la mimica, il contatto visivo, la postura, il tono e l’intensità della voce
- aiutare l’assistito a sviluppare le strategie appropriate per la risoluzione dei problemi
- insegnare le tecniche di problem solving

La depressione è comune nelle SCA e sono molto frequenti le idee di suicidio. I sintomi della depressione sono associati con l’aggravarsi del punteggio della scala SARA e hanno un negativo e significativo impatto nella qualità di vita della persona, richiedendo una particolare attenzione nel momento della presa in carico del paziente affetto da atassia (Lo RY et al, 2016).

La riabilitazione psicologica nei pazienti affetti da malattie neurodegenerative aiuta a migliorare la loro qualità di vita e offre l’approccio più adatto per le loro malattie.

È stato proposto perciò di valutare l’efficacia della terapia di gruppo in 24 pazienti affetti da SCA 2, per un totale di 15 sedute. La valutazione psicologica è stata effettuata sia prima che dopo la riabilitazione e si è assistito a una riduzione del livello di ansia nel 50% dei partecipanti e una diminuzione della depressione per il 31% dei malati, dimostrando così, la reale efficacia della terapia di gruppo (Panneque HM et al, 2001)

I gruppi che aderiscono alla riabilitazione devono essere omogenei rispetto alla patologia e composti da un minimo di dieci ad un massimo di quindici persone.

Tale approccio offre uno spazio protetto ed un clima di incoraggiamento che tende a facilitare gli interventi; favorisce all'interno della rete interattiva, lo sforzo di condivisione del proprio malessere fisico, ma soprattutto emotivo. Si crea un'atmosfera di tolleranza, in cui si sostiene l'elaborazione dei sentimenti quali risentimento, rabbia, rancore, odio, gelosia, invidia, vergogna, impotenza, che inizialmente possono essere nascosti, o presentati con reticenza.

Il gruppo facilita la condivisione di contenuti impegnativi e scomodi, ma può rilevarsi anche uno spazio d'incontro in cui poter confrontare le soluzioni adottate da ciascun partecipante, per far fronte ai disagi della malattia. (A.I.S.A onlus, 2000)

#### **4.6 Cure palliative**

Dalla revisione della letteratura effettuata, è emerso che le cure palliative rappresentano un importante riferimento per le atassie e, in generale, per le malattie degenerative. Le cure palliative hanno lo scopo di migliorare la qualità di vita nei pazienti affetti da gravi malattie e si focalizzano sull'alleviamento sia del dolore fisico, che emotivo, rivolto a pazienti e familiari.

Un colloquio incentrato sulla malattia è un elemento importante delle cure palliative e consiste in una discussione tra il paziente e gli operatori sanitari riguardo i loro obiettivi assistenziali, i valori e l'apprendimento della malattia stessa. Questo approccio risulta molto positivo per i pazienti, i quali mostrano un livello minore di stress e depressione rispetto a chi non ne è sottoposto. Le cure devono essere rivolte non solo ai pazienti, ma anche ai rispettivi caregivers, poiché molto impegnati nell'assistenza dei propri cari. Risulta infatti necessario rispondere anche ai loro bisogni, pianificando un'appropriata assistenza (Stephen CD et al, 2019).

Le cure palliative sono state definite dall'organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), come “un approccio che migliora la qualità di vita dei malati e delle loro famiglie, che si trovano ad affrontare le problematiche associate a malattie inguaribili, attraverso la prevenzione e il sollievo della sofferenza, per mezzo di un'identificazione precoce e di un ottimale trattamento del dolore e delle altre problematiche di natura fisica, psicofisica e spirituale”. Si rivolgono a pazienti in fase avanzata di malattia cronica ed

evolutiva, in primo luogo malattie oncologiche, ma anche neurologiche, respiratorie, cardiologiche, con lo scopo di dare al malato, la massima qualità di vita possibile, nel rispetto delle sue volontà, aiutandolo a vivere al meglio la fase terminale della malattia ed accompagnandolo verso una morte dignitosa.”

Le cure palliative mettono al centro dell’assistenza il nucleo “paziente-famiglia” considerandolo la prima “unità di cura”.

In Italia, nel 2010, è stata emanata la legge 15 marzo 2010 n. 38, concernente “Disposizioni per garantire l’accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore”, la quale garantisce per la prima volta l’accesso alle cure palliative e alla terapia del dolore da parte del malato, nell’ambito dei livelli essenziali di assistenza, al fine di assicurare della dignità e autonomia della persona umana, il bisogno di salute, l’equità nell’accesso all’assistenza, la qualità delle cure e la loro appropriatezza riguardo alle specifiche esigenze.

Le strutture sanitarie che erogano cure palliative devono assicurare un programma di cura individuale per il malato e la sua famiglia, promuovendo la qualità della vita in ogni fase della malattia, in particolare in quella terminale.

Il decorso della malattia del malato inguaribile è molto irregolare, segnato da esigenze e necessità sempre diverse e nuove. Per questi motivi, l’assistenza deve essere flessibile, attenta e rapida, al contrario del sistema ospedaliero incentrato sul paziente con problematiche acute, che risulta preparato a risposte spesso standardizzate ed automatiche.

La legge 38/2010, punta a dare un nuovo impulso all’integrazione tra l’ospedale e territorio, soprattutto allo sviluppo dell’assistenza domiciliare, attraverso criteri specifici di accreditamento delle strutture sanitarie, definite tramite accordi Stato Regioni.

Le cure palliative propongono un modello assistenziale incardinato sull’assistenza domiciliare, che è stata la prima forma di assistenza durante gli anni ‘80 in Italia. La “propria casa” è sempre stato il luogo più gradito dai pazienti considerato come setting più idoneo per trascorrere le fasi più critiche e delicate di una malattia.

Altri setting assistenziali, comprendono le cure palliative residenziali: l’hospice si inserisce come ulteriore anello complementare nella rete di servizi quando le cure all’interno dell’abitazione non rispondono più ai bisogni del malato, quando la medicina tradizionale, non riesce più ad offrire terapie adatte ad alleviare le sofferenze del

paziente, quando la famiglia che assiste ha bisogno di riposo. In tutti questi casi, l'hospice diventa il luogo di accoglienza più simile all'ambiente domestico.

L'esperienza di assistere questa tipologia di malati, rende indispensabile l'approccio interdisciplinare che, nella pratica clinica, viene svolto grazie all'interazione di diverse figure professionali, che lavorano in equipe per soddisfare al meglio tutte le necessità del paziente.

L'equipe multiprofessionale è composta da medici, infermieri, operatori socio sanitari, psicologi, assistenti sociali, terapisti della riabilitazione, terapisti occupazionali (Mastroianni C, Calvieri A, 2014).

## CONCLUSIONI

Le sindromi atassiche penetrano prepotentemente nella vita delle persone, andando a modificare progetti e sogni delle famiglie. La quotidianità viene ribaltata e tutte le attenzioni e preoccupazioni sono rivolte alla persona malata, che spesso nega la realtà dei fatti e non affronta le difficoltà che la malattia pone ogni giorno. La consapevolezza del progressivo peggioramento della malattia e dell'assenza di terapia getta nello sconforto il paziente ed i caregivers.

Ritrovarsi in un sistema sanitario in cui non esistono percorsi diagnostico terapeutici dedicati, rende il cammino delle persone ancora più tortuoso e frustrante.

Questo è il quadro drammatico che l'infermiere si trova a dover affrontare con la responsabilità di supportare psicologicamente il nucleo familiare, instaurando una relazione di aiuto, che unisca le sue capacità comunicative e conoscenze tecniche specifiche allo scopo di fornire un'assistenza completa ed efficace.

Educare il paziente ad avviare dei percorsi riabilitativi, come lezioni di danza e interventi assistiti con gli animali, è di fondamentale rilevanza, non solo per l'aspetto fisico, ma per lo sviluppo delle loro capacità residue e la diminuzione dei livelli di ansia e dei sintomi della depressione.

Trattandosi di una malattia invalidante, preservare la qualità di vita è l'obiettivo primario che l'infermiere deve garantire, affinché il paziente continui a godere di una vita dignitosa, nonostante le sue limitazioni.

Nella discussione della revisione della letteratura è stata ipotizzata la formulazione di 4 diagnosi infermieristiche per ciascun modello funzionale compromesso e sono stati elaborati specifici interventi, che hanno prodotto l'ottenimento di outcomes.

Gli outcomes raggiunti in merito alla diagnosi infermieristica di "rischio di caduta" sono: controllo dei rischi, comportamenti di prevenzione delle cadute, sicurezza dell'ambiente domestico, soddisfazione dell'assistito

Gli interventi effettuati:

- Orientare l'assistito rispetto l'ambiente
- Assicurare il corretto utilizzo dei presidi di sostegno
- Fornire assistenza infermieristica educativa

Per la diagnosi infermieristica “Disturbato modello del sonno”, è stato prodotto l’outcome “sonno”, applicando i seguenti interventi:

- ridurre o eliminare le distrazioni ambientali e le interruzioni del sonno
- aumentare, per quanto possibile le attività diurne ed evitare riposi pomeridiani
- favorire rituali per il sonno come ad esempio il mantenimento dello stesso orario per coricarsi e svegliarsi
- gestione dei farmaci
- sostegno al caregiver

Proseguendo con il modello funzionale ruolo/relazioni è stata formulata la diagnosi di “Relazione inefficace” correlata ad un’incapacità della persona di comunicare in modo soddisfacente effettuando i seguenti interventi:

- individuare la modalità di comunicazione che permetta all’assistito di esprimere i bisogni
- indentificare i fattori che favoriscono la comunicazione
- ascolto attivo

Sono stati così raggiunti i seguenti outcomes: adattamento alla propria disabilità fisica, soddisfazione dell’assistito, comunicazione, abilità nelle interazioni sociali.

In ultimo è stata elaborata la diagnosi infermieristica di “Coping inefficace” e sono stati attuati i successivi interventi:

- stabilire un rapporto di fiducia con l’assistito
- verificare l’attuale stato di coping ascoltando attentamente il paziente mentre parla, osservare l’espressione del viso, la mimica, il contatto visivo, la postura, il tono e l’intensità della voce
- aiutare l’assistito a sviluppare le strategie appropriate per la risoluzione dei problemi
- insegnare le tecniche di problem solving

Gli outcomes prodotti sono: adattamento alla propria disabilità e ai cambiamenti della vita, coping, diminuzione livello di ansia e depressione

In definitiva, emerge la necessità di standardizzare i percorsi di cura e di assistenza, anche per le malattie definite rare, per facilitare il processo di presa in carico e per attuare tempestivamente tutti gli interventi necessari al miglioramento degli outcomes.

## BIBLIOGRAFIA

- Ambrosi G. (2010), *“Anatomia dell’uomo”*, seconda edizione, edi ermes
- Brigoni P., De Masi S., Di Franco M., Rinopaoli G, Romanini E., Sampaolo L., Torre M., Turchetti G, Vanacore N.,(2009) *“prevenzione delle cadute da incidente domestico negli anziani”* Emanuele Bonfanti, Zadig, Milano
- Bulechek G.M, Butcher HK., Dochterman JM, Wagner CM (2013) *“Classificazione NIC degli interventi infermieristici”* seconda edizione, casa editrice Ambrosiana
- Carpenito Lynda Juall (2014) *“Manuale tascabile delle diagnosi infermieristiche”*, sesta edizione, Casa editrice Ambrosiana
- D'Abreu A<sup>1</sup>, França MC Jr, Paulson HL, Lopes-Cendes I. (2010) *“Caring for Machado Joseph disease: current understanding and how to hel patients”*, Parkinson related disorders
- Ferrarese C., Ildebrando Appollonio, Cavaletti G., Erik P. Sganzerla, Cortelli P., Antonio Federico, Marciani M.G. (2014) *“Core curriculum, Malattie del sistema nervoso”*, seconda edizione, McGraw Hill
- Hsu CH, Chen YL, Pei D, Yu SM, Liu IC (2016).” *Depression as the primary cause of insomnia and excessive daytime sleepiness in a family with multiple cases of spinocerebellar ataxia”*. J Clin Sleep Med ;12(7):1059–1061.
- Huebra L., Morgadinho Coelho F., Moura Rezende Filho, Barsottini O.G., Pedroso J.L.,(2019) *“Sleep disorders in Hereditary ataxias”*, Springer Science+Business Media, LLC, part of Springer Nature 2019
- Levy Matthew N., Koeppen Bruce M., Stanton Bruce A. (2007) *“Principi di fisiologia di Berne & Levy”*, quarta edizione, Elsevier Masson s.r.l
- Lo RY, Figueroa KP, Pulst SM, Perlman S, Wilmot G, Gomez C<sup>5</sup>, Schmahmann J, Paulson H, Shakkottai VG, Ying S, Zesiewicz T, Bushara K, Geschwind M, Xia G, Yu JT, Lee LE, Ashizawa T, Subramony SH, Kuo SH. (2016) *“Depression and clinical progression in spinocerebella ataxia”* Parkinsonism Relat Disord. 2016 Jan;22:87-92
- Mastroianni C., Calvieri A. (2014) *“La rete di cure palliative: realtà Hospice e realtà domiciliare”* MEDIC 2014; 22(1): 53-58
- Moorhead S., Johnson M., Mass M.L., Swanson E. (2013), *“Classificazione NOC dei risultati infermieristici. Misurazione dei risultati di salute”* seconda edizione, casa editrice Ambrosiana



- Paneque HM<sup>1</sup>, Reynaldo AR, Velázquez Pérez L, Santos FN, Miranda HE, Real PN, García ER, Hechavarría PR. (2001) “*Type 2 spinocerebellar ataxia: an experience in psychological rehabilitation*” Rev Neurol. 2001 Dec 1-15;33(11)
- Portaro S, Russo M, Bramanti A, Leo A, Billeri L, Manuli A, La Rosa G, Naro A, Calabrò RS. (2019) “*The role of robotic gait training and tdcS in Friedrich ataxia: a case report*” Medicine (Baltimore). 2019 Feb;98(8)
- Song YG, Ryu YU, Im SJ, Lee YS, Park JH. (2019) “*Effects of dance-based movement therapy on balance, gait and psychological functions in severe cerebellar ataxia: a case study*” Physiother Theory Pract. 2019 Aug;35(8):756-763.
- Sonni A., Kurdziel B.F., Baran B., Spencer R., (2014) “*The effects of Sleep Dysfunction on Cognition, Affect, and Quality of Life in Individual with Cerebellar Ataxia*”, Journal of Clinical Sleep medicine Vol. 10, No. 5
- Stephen D.C, MB ChB, MRCP (UK)1,2,3,\* Brizzi K.T, Bouffard M.A, Gomery P., Sullivan L.S, Mello J., MacLean J., Jeremy D. Schmahmann, MD “*The comprehensive management of cerebellar ataxia in adults*” (2019) Springer Science+Business Media, LLC, part of Springer Nature 2019
- Taroni F, Giordani A., Vedova P. , D’Alessio A. (2000) “*Manuale del paziente atassico*”, A.I.S.A onlus
- Vogel A., Stoll L.H., Oettinger A., Rommel N., Kraus E.M, Timman D., Scoot D, Atay C., Storey E., Schol L., Synofzik M. (2019) “*Speech treatment improves dysarthria in multisystemic ataxia: a rater blinded, controlled pilot-study in ARSACS*” Springer-Verlag GmbH Germany, part of Springer Nature 2019, Journal of Neurology (2019) 266:1260–1266
- Weyer A. Abele M. Schmitz-Hubsch T. ( 2007) “*Reliability and validity of the scale for the assessment and rating of ataxia: a study in 64 ataxia patients. Movement disorders*” 22(11) 1633-1637

## SITOGRAFIA

- <<https://www.aprirenetwork.it/2018/03/09/cap-18-la-presa-in-carico-dei-malati-con-bisogni-assistenziali-complessi/#MR>> visitato il 2/08/2019
- <<https://www.atassia.it/>> visitato il 02/08/2019
- <[https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease\\_Search.php?lng=IT&data\\_id=8744&Grupo%20de%20doen%20relacionadas=Atrofia-sistemica-m-ltipla&title=Atrofia-sistemica-m-ltipla&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=IT&data_id=8744&Grupo%20de%20doen%20relacionadas=Atrofia-sistemica-m-ltipla&title=Atrofia-sistemica-m-ltipla&search=Disease_Search_Simple)> visitato il 20/08/2019
- <[https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease\\_Search.php?lng=IT&data\\_id=12199&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=ORPHA&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=93256&Disease\(s\)/group%20of%20diseases=FXTAS-syndrome&title=FXTAS-syndrome&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=IT&data_id=12199&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=93256&Disease(s)/group%20of%20diseases=FXTAS-syndrome&title=FXTAS-syndrome&search=Disease_Search_Simple)> visitato il 20/08/2019
- <<http://www.ospfe.it/area-comunicazione/news/un-importante-passo-avanti-per-la-cura-all2019atassia>> visitato il 15/09/2019
- <[http://www.salute.gov.it/portale/temi/p2\\_6.jsp?lingua=italiano&id=225&area=cani&menu=pet&tab=2](http://www.salute.gov.it/portale/temi/p2_6.jsp?lingua=italiano&id=225&area=cani&menu=pet&tab=2)> visitato il 03/08/2019
- <[http://www.salute.gov.it/portale/temi/p2\\_6.jsp?lingua=italiano&id=207&area=cani&menu=vuoto](http://www.salute.gov.it/portale/temi/p2_6.jsp?lingua=italiano&id=207&area=cani&menu=vuoto)> visitato il 03/09/2019

## **RINGRAZIAMENTI**

*Ringrazio la mia relatrice, la dottoressa Tiziana Traini, per il tempo a me dedicato, la sua estrema disponibilità e professionalità nel risolvere ogni mio dubbio, e per avermi accompagnato in questi tre anni di formazione.*

*Un sentito ringraziamento va ai miei genitori, pilastri della mia vita, grazie ai quali sono riuscita a coronare il mio sogno.*

*Un fortissimo ringraziamento ad Alessia, Elisa e Noemi le mie più care amiche arrivate in momenti diversi della mia vita ma con le quali ho condiviso tante gioie e che anche oggi, come sempre, sono vicine a me per festeggiare questo mio risultato.*

*Un ringraziamento speciale al mio fidanzato Matteo che è entrato inaspettatamente nella mia vita e nel mio cuore. Oggi festeggiamo il nostro primo traguardo raggiunto insieme condividendolo con le nostre famiglie e i nostri amici più stretti, mettendo le basi per costruire una vita insieme.*

*Vorrei spendere un pensiero per l'A.I.S.A onlus che ogni giorno combatte contro le sindromi atassiche donando speranza a coloro che ne sono affetti.*

*Martina*