

CREATIVA

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA- ROMAGNA  
Azienda Unità Sanitaria Locale di Ferrara

e con il patrocinio di

Regione Emilia-Romagna

Fondazione Cassa di Risparmio di Ferrara

Cultura  
Natura  
Cura

*...100 giardini senza barriere...  
organizzazione programmi-vacanza  
per "turisti speciali"*



Team project:

G.Ricci (coordinamento)

F.Anzivino, I.Boccia,C.Passuti, R.Marchesi, A.Roncarati, D.Bondi

## Lo sviluppo progettuale

L'handicap<sup>1</sup> (Menomazione congenita o acquisita), a volte può condizionare l'individuo che ne è portatore fino a limitarne gravemente le possibilità di inserimento nella vita sociale. A causa del significato acquisito nel tempo dal termine *handicap* (che viene percepito come "il problema che non consente all'individuo che ne è portatore di condurre un'esistenza paragonabile a quella di un individuo normale"), a esso si preferisce attualmente il termine "deficit" (e al termine "handicappato" o "portatore di handicap" si preferisce "disabile" o "diversamente abile"), per sottolineare due punti:

- che l'handicap diventa un ostacolo insormontabile solo se la società lo considera tale;
- che il "diversamente abile" può condurre una vita piena e soddisfacente e avere un atteggiamento esistenziale positivo.

Fino agli anni cinquanta, nella società occidentale, il disabile era compatito, ignorato, o peggio ridicolizzato e talvolta rinchiuso in istituto; la mentalità comune non gli riconosceva i desideri, le esigenze, le necessità e i diritti di ogni essere umano ritenuto "normale". Ancora oggi la discriminazione è molto radicata, anche se le organizzazioni del volontariato sociale, le cooperative private che operano nel settore e le associazioni create dai disabili stessi hanno ottenuto notevoli risultati e riconoscimenti.

Dal punto di vista giuridico sono stati raggiunti alcuni importanti obiettivi. Nuove norme stabiliscono che i marciapiedi, i mezzi di trasporto e gli edifici pubblici (come scuole, ospedali, uffici) o di pubblica utilità (come chiese, cinema, teatri e musei) siano attrezzati ai fini di permettere l'accesso ai disabili. A tale scopo si stanno eliminando le "barriere architettoniche" in grado di ostacolare l'autonomia e la libertà di movimento. La previdenza sociale cerca di fornire ai disabili l'assistenza necessaria alla loro integrazione: viene tutelato, ad esempio, il diritto allo studio, con l'inserimento nelle classi, a vari livelli di istruzione, e l'ausilio, se necessario, di personale docente di sostegno. Anche l'accesso al lavoro è garantito da leggi che favoriscono e tutelano l'inserimento della persona disabile. L'esperienza tuttavia mostra quanto poco sia stata realizzata, all'interno della società, un'autentica ed effettiva integrazione dei disabili. E ciò si evidenzia maggiormente se si confrontano aspetti culturali e comportamentali nei diversi paesi europei. Tuttavia è

---

<sup>1</sup> L'handicap può essere distinto in tre tipologie: motorio (derivante da mutilazioni, distrofia muscolare, paralisi ecc.), sensoriale (ad esempio cecità e sordità), intellettuale (derivanti da disturbi o malattie mentali, ad esempio l'autismo o la sindrome di Down).

obiettivamente cresciuta la sensibilità nei confronti delle problematiche che quotidianamente si trovano ad affrontare milioni di cittadini del vecchio continente.

## Progetto: "100 giardini senza barriere"

programmi-vacanza per turisti con bisogni speciali - cura, natura, cultura

Con il progetto "100 giardini senza barriere", proposto dall'azienda USL di Ferrara con il patrocinio di Regione Emilia-Romagna e Fondazione Cassa di Risparmio di Ferrara, si cerca di affrontare un aspetto del problema sopraesposto e cioè consentire ad un elevato numero di persone diversamente abili, che attualmente non possono farlo, di andare in vacanza eliminando o limitando gli ostacoli di ogni tipo che la società "globale" ha costruito orientando i propri valori ed obiettivi di natura turistica, prevalentemente intorno al mito della persona sana, fisicamente integra.

In tema di vacanze all'estero uno dei principali problemi per molti turisti diversabili è la ricerca di punti di riferimento informativi ed assistenziali in grado di assicurare la continuità del proprio stile di vita in relazione allo stato di salute.

Nell'Unione Europea milioni di cittadini vivono quotidianamente una condizione di disabilità. Tale fenomeno, riguardando gran parte delle categorie sociali - minori, anziani, immigrati, disoccupati, ecc. - richiede un'attenzione "trasversale" in tutte le politiche sociali (diritti di cittadinanza, istruzione e formazione, lavoro, vita indipendente, accessibilità e mobilità, salute, tempo libero, ecc.). Per alcune categorie sociali particolarmente svantaggiate, inoltre, (donne, anziani, minori, immigrati) essere persone disabili produce una doppia ed a volte tripla discriminazione. Le persone disabili costituiscono una fascia sociale eterogenea, con abilità specifiche e condizioni differenti, che richiedono interventi personalizzati. Le persone con disabilità possono vivere condizioni di discriminazione e mancanza di pari opportunità, in tutti i settori della vita sociale, producendo spesso esclusione sociale.

Nelle strutture pubbliche preposte giungono molte richieste di "vacanze assistite", nonostante ciò, il ventaglio di proposte di questo tipo è rimasto invariato negli anni e molto spesso le mete non offrono grandi alternative. Si deve constatare, inoltre, come spesso le poche offerte non riescano ad intercettare e stimolare adeguatamente le richieste dei cittadini permanentemente o temporaneamente diversabili

Le informazioni che gli operatori del settore danno sui servizi turistici e sulla relativa fruibilità non sempre sono chiare, in genere tali operatori non sono adeguatamente preparati a rispondere alle esigenze di "turisti speciali", manca, infatti, una reale conoscenza dei loro bisogni e delle strategie migliori per soddisfarli, il che sta a significare che all'interno del mondo del turismo ancora molta strada deve essere compiuta nel campo della formazione.

Per tentare di portare un contributo al superamento di tali criticità, attraverso il progetto "100 giardini senza barriere", si propone di **organizzare vacanze per turisti europei con bisogni speciali, partendo dall'analisi di un "panel" di condizioni funzionali e patologiche ricercando i bisogni più rilevanti ad esse associate al fine di**

individuare le risposte più appropriate tali da assicurare la continuità dello stile di vita individuale anche in un contesto di vacanza lontano dal luogo d'appartenenza.

Il percorso progettuale si articola in una serie di fasi così delineate

1 - individuazione di alcune forme di disabilità ritenute particolarmente significative:

1. INSUFFICIENZA RENALE
2. EPATOPATIA CRONICA
3. STOMIE
4. CECITA'
5. CELIACHIA
6. DIABETE
7. TRAPIANTO D'ORGANI
8. SCLEROSI MULTIPLA
9. DISABILITA' MOTORIA
10. DISABILITA' PSICHICA

Per ciascuna forma di tali disabilità viene operata:

- la raccolta, analisi e rielaborazione una serie di informazioni: caratteristiche patologia-condizione funzionale, problemi connessi all'alimentazione, cure sanitarie e/o assistenziali, ausili e supporti necessari, problemi connessi alle barriere architettoniche, associazioni di riferimento, ecc.
- la elaborazione di un questionario (in collaborazione con la Università di Ferrara) comprendente tutte le informazioni precedentemente elencate ed alla somministrazione dello stesso alle associazioni di disabili, in modo tale da avere una raccolta-dati più aderente alla realtà ed alle finalità progettuali.
- la schematizzazione e sintesi di tutte le notizie ottenute per ciascuna forma di disabilità.
- la ricerca del dato statistico inerente la frequenza del fenomeno. In merito non essendo stato possibile recuperare informazioni ufficiali su base europea, si è proceduto alla ricostruzione del dato italiano per poi proiettarlo a livello di Unione Europea.
- la costruzione di una banca-dati delle organizzazioni pubbliche-private italiane ed europee operanti nella tutela, sostegno, assistenza alla popolazione diversamente abile (già individuati oltre 3000 enti a livello europeo).

2 - Predisposizione degli standard di servizio atti ad assicurare al turista "speciale" la continuità del proprio stile di vita, in ordine a:

- Cure sanitarie e/o assistenziali in relazione alle condizioni di salute del turista compatibilmente con i livelli assistenziali assicurati nella nostra regione ai residenti.
- Ospitalità alberghiera senza barriere fisiche o alimentari (in ragione delle condizioni di salute del turista).
- Mobilità, laddove vi è necessità da-per-nei luoghi previsti dal pacchetto.

- Visite a città d'arte e/o a siti di particolare interesse artistico-culturale
- Percorsi naturalistici.

La predisposizione di standard qualitativi per ogni categoria di servizio comporta la definizione di protocolli operativi cui i soggetti partecipanti alla "rete" regionale dell'offerta dovranno necessariamente aderire.

3 - predisposizione di una banca-dati regionale dell'offerta di servizi (catalogo rete dei servizi) aderenti ai protocolli operativi

4 - individuazione di una struttura operante su base regionale in grado di assicurare il collegamento fra domanda ed offerta in relazione al turista portatore di bisogni "speciali" (centro servizi - agenzia di viaggio specializzata e sportello per l'accesso in relazione alla fruizione servizi sanitari-assistenziali necessari a garantire un serena fruizione della vacanza

5- collegamento-integrazione con l'organizzazione turistica regionale (APT - azienda regionale promozione turistica)

# UNO SGUARDO ALLE DISABILITA'...

## 1. INSUFFICIENZA RENALE.

Quali sono le funzioni dei reni?

### 1. ELIMINAZIONE SCORIE

I reni sono importanti per l'eliminazione di sostanze tossiche provenienti dal metabolismo dei nutrienti ingeriti con gli alimenti tra cui quelle derivate dal metabolismo delle proteine: urea, creatinina, acido urico. I reni depurano quindi il sangue di queste sostanze altrimenti tossiche per l'organismo.

### 2. EQUILIBRIO DEGLI ELETTROLITI

La quantità di sodio, cloro, potassio, fosforo, calcio e magnesio presenti nel nostro organismo deve essere costante. Questi elementi sono introdotti nel nostro corpo con gli alimenti ed i reni ne regolano l'eliminazione in base alla necessità dell'organismo in modo da mantenerne costante la concentrazione.

### 3. EQUILIBRIO DELL'ACQUA

La quantità di acqua presente nell'organismo è mantenuta costante in base ad un equilibrio tra entrate ed uscite che deve essere uguale. L'acqua presente nell'organismo deriva soprattutto dall'alimentazione (cibi e bevande). L'eliminazione dell'acqua avviene attraverso le feci, la respirazione, la sudorazione e l'urina.

### 4. PRODUZIONE DI ORMONI (RENINA, ERITROPOIETINA, VITAMINA D)

RENINA = regola la pressione arteriosa del sangue. Un aumento della renina determina un aumento della pressione

ERITROPOIETINA = aumenta il numero di globuli rossi nel sangue stimolando il midollo osseo. Previene quindi l'anemia

VITAMINA D = viene attivata dal rene e dal fegato; serve per un corretto metabolismo dell'osso e del calcio.

Le malattie che colpiscono i reni (glomerulonefriti, rene policistico, malattie dei vasi renali ecc.) possono, ciascuna secondo il proprio ritmo, condurre all'insufficienza renale cronica cioè ad un peggioramento nel tempo delle funzioni renali.

Una volta che l'I.R.C. si è instaurata, questa tende inesorabilmente a peggiorare nel tempo e può condurre all'uremia terminale cioè ad una situazione in cui il rene è completamente insufficiente e quindi alla necessità di iniziare la terapia sostitutiva (emodialisi, dialisi peritoneale).

Venendo meno le varie funzioni renali si possono avere diverse alterazioni. Innanzitutto si ha un accumulo nel sangue e nei tessuti di numerose sostanze tossiche (ad esempio l'urea e la creatinina) che il rene non riesce ad eliminare.

Inoltre insorgono numerose alterazioni tra cui:

#### 1. alterazioni ematologiche

a. diminuzione dei globuli rossi cioè anemia che può essere più o meno grave a seconda del grado di IRC e del tipo di malattia renale

b. tendenza alle emorragie dovuta ad alterazioni delle piastrine

#### 2. alterazioni del sistema nervoso centrale: facile stancabilità, incapacità all'attenzione

#### 3. alterazioni del sistema nervoso periferico: dolori e bruciori agli arti inferiori ed irrequietezza delle gambe

#### 4. alterazione del sistema digerente: secchezza della bocca, gastrite, alterazioni dell'alvo

#### 5. alterazioni del sistema cardiovascolare:

a. ipertensione arteriosa

b. alterazione dei vasi sanguigni

- c. insufficienza cardiaca
- 6. alterazioni del metabolismo idroelettrolitico e dell'osso:
  - a. iperpotassiemia (che può essere causa di disturbi cardiaci)
  - b. ipocalcemia
  - c. iperfosforemia
  - d. decalcificazione delle ossa (dovuta all'aumento di un ormone detto PTH)
- 7. alterazioni del sistema respiratorio
- 8. alterazioni dell'acidità del sangue
- 9. alterazioni del metabolismo glucidico: tendenza all'iperglicemia e quindi al diabete
- 10. alterazione del metabolismo dei lipidi: tendenza all'aumento dei grassi nel sangue
- 11. alterazioni del sistema immunitario: tendenza alla diminuzione delle difese dell'organismo.

La terapia dell'I.R.C. consiste nel contrastare tutte le alterazioni dei vari sistemi ed apparati che insorgono nel corso della malattia.

Alcune delle manifestazioni dell'IRC sono dovute all'accumulo nel sangue di sostanze azotate che il rene malato non riesce ad eliminare.

Dal momento che le proteine alimentari vengono trasformate in azoto e che non è possibile in nessun modo aumentarne l'eliminazione diventa quindi indispensabile ridurre la quantità introdotta con la dieta. Questa riduzione deve essere proporzionale al grado di funzione renale residua.

Altri sintomi dell'I.R.C. sono dovuti ad una eccessiva introduzione di sodio e di fosforo la cui assunzione con la dieta va ridotta. Introdurre meno proteine significa anche introdurre meno sodio e meno fosforo e quindi evitare alcune complicanze dell'I.R.C.

Perciò una adeguata dieta ipoproteica, ipofosforica ed iposodica è da considerarsi una delle terapie più efficaci per il controllo di molti sintomi dell'I.R.C.

Gli obiettivi della dieta ipoproteica sono i seguenti: ridurre i sintomi dell'I.R.C., tenere sotto controllo il bilancio elettrolitico con una adeguata assunzione di sodio, potassio e liquidi per evitare gli edemi e l'ipertensione arteriosa prevenire o ritardare le alterazioni dell'osso controllando l'assunzione di calcio, fosforo e vitamina D.

## 2. EPATOPATIA

Si definisce epatite virale un processo infiammatorio a carico del fegato dovuto ad infezione virale e caratterizzato da morte del tessuto ed infiltrato infiammatorio a decorso acuto o cronico.

Diversi virus possono scatenare un'epatite (citomegalovirus, herpes simplex, coxsackie virus) ma di solito ci si riferisce ai veri e propri virus dell'epatite ossia a quello dell'epatite A, dell'epatite B e a quello dell'epatite C.

### DIAGNOSI

Si basa sulle indagini di laboratorio con la possibilità di un aumento della VES, con un emocromo pressoché normale se si esclude una riduzione dei globuli bianchi ed un aumento dei linfociti, ma il dato più importante è un marcato aumento delle transaminasi spesso accompagnato da una diminuzione dell'albumina e del colesterolo in quanto sono prodotti dal fegato quando è sano.

Nelle forme con ittero conclamato si nota un aumento della bilirubina soprattutto di tipo diretto rilevabile anche nelle urine.

### DECORSO

Il quadro clinico dell'epatite acuta persiste per 4-6 settimane anche se in alcuni casi è più lungo, convenzionalmente l'epatite non viene considerata cronica se non supera la durata di 6 mesi.

### PROGNOSI

L'evoluzione di gran lunga più frequente è la guarigione spontanea senza complicanze; un'evenienza molto rara è la rapida morte per la massiccia risposta immunitaria.

Più comune è che l'epatite sfoci in una forma cronica che può guarire molto lentamente o può sfociare in

una cirrosi epatica più facile per le forme B e C.

### COMPLICANZE

- Miocardite per interessamento diretto del miocardio da parete del virus
- Pancreatite per localizzazione del virus nel pancreas
- Anemia aplastica per distruzione delle cellule staminali del midollo per la presenza del virus in tale sede
- Cirrosi
- Carcinoma epatico

### TERAPIA

Non esiste un trattamento specifico, è consigliabile il riposo evitando stress fisici e psichici. L'utilizzo dell'interferone sembra avere esito favorevole nel ridurre le complicanze e nel favorire la guarigione.

Si parla di epatite virale cronica quando l'infiammazione e la necrosi del fegato durano da più di sei mesi.

Le forme trasmesse per via enterica e cioè la A e la E, si risolvono spontaneamente, quindi quelle che possono manifestarsi come forme croniche sono:

- *epatite B*
- *epatite C*
- *epatite D associata ad epatite B.*

## 3. STOMIE

Il paziente stomizzato è un soggetto che per patologie varie (neoplastiche, infiammatorie, traumatiche, etc.) ha subito l'asportazione dei meccanismi della continenza (canale anale, sfinteri, ampolla rettale, vescica) e l'aboccamento alla parete addominale di un tratto di intestino (ileo, colon) e/o di uretere (in alcuni casi con l'impiego di un segmento ileale), la confezione cioè di una **stomia**.

Si tratta dunque di **derivazioni esterne** (esistono in Chirurgia anche delle derivazioni interne: ileotrasversoanastomosi, etc.).

Le stomie possono essere classificate in:

- **stomie digestive**: ileostomie; ciecostomie; trasversostomie; colostomie sul colon discendente; sigmoidostomie
- **stomie urinarie**: ureterocutaneostomie; ureteroileocutaneostomie; nefrostomie

Da un punto di vista funzionale (in base cioè alla possibilità o meno di escludere un tratto a valle, per consentire, ad esempio, la cicatrizzazione di una anastomosi):

- escludenti (chiamate anche "a canna di fucile")
- terminali

Un'ultima classificazione riguarda la durata della loro funzione:

- temporanee (possono essere rimosse, ricanalizzate; è fondamentale, comunque, l'integrità dei meccanismi della continenza)
- definitive.

A livello alimentare, sono nove i suggerimenti espressi, ovvero:

1. Mantenere un peso corporeo adeguato;
2. Ridurre l'assunzione di grassi al 30% o meno delle calorie totali;
3. Ridurre i grassi saturi a meno del 10% dell'apporto calorico, ridurre l'introduzione di colesterolo a meno di 300 mg al giorno;
4. Consumare 5 o più porzioni al giorno di vegetali verdi e gialli ed agrumi;
5. Consumare 6 o più razioni al giorno di pane, cereali e legumi;

6. Limitare l'introduzione di sale a meno di 6 gr al giorno
7. Consumare solo saltuariamente cibi salati o conservati in salamoia;
8. Limitare l'introduzione di alcool a 30 gr al giorno o evitarla del tutto;
9. Non assumere supplementi dietetici eccedenti le dosi quotidianamente raccomandate.

#### **4. CECITA' / IPOVEDENZA**

Condizione patologica caratterizzata dalla mancanza della vista. Può essere causata da un ostacolo che impedisca alla luce di raggiungere il nervo ottico, o da una lesione del nervo ottico o, ancora, dell'area cerebrale coinvolta nella visione. La cecità può essere permanente o transitoria, completa o parziale, o può presentarsi solo in condizioni di luce particolari (cecità notturna o diurna).

La cecità congenita, che si manifesta fin dalla nascita, si presenta nella minoranza dei soggetti non vedenti. In tal caso, infezioni contratte dalla madre come la rosolia e la gonorrea possono causare cecità rispettivamente nel feto e nel bambino al momento del passaggio attraverso il canale del parto. La cecità può insorgere in individui sani alla nascita, per complicanze di varie malattie e per patologie dell'occhio, come cataratta, glaucoma, tracoma e forme gravi di congiuntivite, o ancora, a causa del diabete mellito di tipo II e di ipertensione grave; oppure per il contatto della delicata superficie oculare con sostanze caustiche o per l'assorbimento di radiazioni. Nei soggetti anziani, una delle cause principali di cecità è la degenerazione della zona centrale della retina (macula), dovuta ad arteriosclerosi. Fra i bambini, soprattutto nel Terzo Mondo, cause di cecità possono essere malnutrizione, malattie infettive e infestazioni da parassiti.

##### Difetti visivi più comuni:

La miopia e l'ipermetropia sono provocate da una mancanza di simmetria della forma del bulbo oculare, cioè da un'incapacità dei muscoli oculari di modificare la forma del cristallino in modo che possa mettere a fuoco con precisione l'immagine sulla retina. La miopia può essere corretta con l'uso di lenti biconcave, mentre l'ipermetropia richiede lenti convesse. La presbiopia è conseguente alla perdita di elasticità dei tessuti oculari dovuta all'invecchiamento; di solito compare dopo i 50 anni ed è simile all'ipermetropia. Tutte queste condizioni possono essere corrette rapidamente con l'uso di lenti adatte. L'astigmatismo è dovuto alla deformazione della cornea o del cristallino, che perdono il loro normale contorno sferico, assumendo una maggiore curvatura lungo un meridiano rispetto all'altro. L'anisoiconia è una condizione frequente, in cui le immagini prodotte in un occhio hanno dimensioni diverse rispetto a quelle che si formano nell'altro. Difetti, debolezza o paralisi dei muscoli esterni del bulbo oculare possono provocare difetti della vista come la diplopia o sdoppiamento della visione e lo strabismo. Nei casi più lievi, lo strabismo può essere eliminato con l'uso di lenti a cuneo, mentre nei casi più gravi è spesso necessario un intervento chirurgico sui muscoli oculari.

La cecità può essere provocata dalla compressione del nervo ottico, da un trauma oppure da un distacco della retina; talvolta è possibile operare una correzione di questo difetto per mezzo di un intervento chirurgico.

#### **5. CELIACHIA.**

Malattia infiammatoria cronica dell'intestino tenue causata dall'intolleranza al glutine, proteina presente nei cereali. È classificata tra le malattie da malassorbimento poiché, causando l'alterazione della mucosa intestinale, limita l'assimilazione delle sostanze nutritive; per il coinvolgimento del sistema immunitario in tale processo degenerativo, viene anche compresa tra le malattie autoimmuni di tipo organo-specifiche.

Un tempo ritenuta patologia di interesse prevalentemente pediatrico, la celiachia viene attualmente diagnosticata in individui di tutte le età, con una incidenza variabile tra lo 0,3 e il 3,3% e maggiore frequenza nelle donne. Questo valore, in realtà, sembra essere sottostimato, poiché la malattia può essere asintomatica e non induce indagini mediche che ne rivelino la presenza, e per il fatto che la tecnica della biopsia digiunale si è affermata solo di recente; il numero, dunque, sembra destinato ad

umentare. La diffusione è variabile nelle diverse aree geografiche, l'incidenza è massima nell'Irlanda occidentale (1 caso ogni 300-400 abitanti) mentre scende nei paesi mediterranei.

La malattia insorge come intolleranza verso una particolare componente del glutine, la gliadina, che ne rappresenta la frazione idrosolubile; l'organismo viene a contatto con tale molecola mediante l'ingestione di alimenti a base di farina di grano, orzo, segale e avena. Si innesca un processo degradativo della mucosa intestinale in cui si modifica l'epitelio superficiale, si approfondiscono le cripte di Lieberkühn, si infiltrano linfociti e plasmacellule. L'esfoliazione dell'epitelio dei villi intestinali non viene adeguatamente compensata dai meccanismi di autoriparazione; per tale motivo, i villi si accorciano e si appiattiscono, fino a divenire atrofici e a perdere la propria funzionalità.

#### CAUSE.

Sono state proposte diverse ipotesi per spiegare in che modo la gliadina possa interferire con l'epitelio. Una teoria, attualmente ritenuta poco attendibile, propone che la mancata idrolisi del glutine causata dalla carenza dell'enzima peptidasi determinerebbe lesioni nella mucosa. Un'altra, detta teoria infettiva, parte dal presupposto che i soggetti celiaci siano portatori di un adenovirus presente nell'intestino; l'organismo produce anticorpi contro le proteine del virus, che agiscono da antigene e possiedono una porzione uguale a quella della molecola della gliadina; quindi, gli anticorpi agirebbero anche contro la gliadina e determinerebbero le lesioni della mucosa.

Più accreditata è infine una spiegazione fondata su basi immunitarie: la gliadina eserciterebbe una certa tossicità verso la mucosa intestinale causandone infiammazione; a causa di ciò, alcune molecole antigeniche presenti sulla superficie delle cellule intestinali verrebbero riconosciute come *non-self* dal sistema immunitario, come se non appartenessero all'organismo, e scatenerrebbero la formazione di anticorpi e fenomeni autoimmuni. Attualmente, la teoria più diffusa contempla un'origine sia ereditaria sia immunitaria: è stata infatti dimostrata la familiarità della malattia, dunque una predisposizione ereditaria di alcuni gruppi familiari.

#### SINTOMI.

Spesso i primi sintomi si manifestano nel periodo dello svezzamento, quando il bambino tra i 6 mesi e l'anno di età viene a contatto con cibi contenenti glutine; in tal caso, l'intolleranza può mantenersi nei primi dieci anni, attenuarsi o scomparire del tutto e ripresentarsi dopo la terza decade. La celiachia può anche comparire nell'adulto tra i quaranta e i sessant'anni, a volte in modo insidioso e poco diagnosticabile e con sintomi più lievi rispetto alla forma infantile. Il sintomo più caratteristico è la steatorrea, emissione di feci chiare e grasse causate dal malassorbimento dei cibi, e vomito. In assenza di una cura adeguata, la malattia causa diminuzione di peso, rallentamento della crescita, rachitismo. La mancata assimilazione di sostanze nutritive essenziali causa squilibri e malnutrizione, con l'insorgenza di anemia (spesso di tipo sideropenica a causa del mancato assorbimento di ferro), difetti della coagulazione (per l'insufficiente assorbimento di vitamina K), squilibri correlati al malassorbimento delle vitamine del gruppo B, e insufficienza della funzione dei surreni; anche la milza può risultare alterata (iper- o iposplenismo). Spesso vi è una concomitante deficienza dell'enzima lattasi e una intolleranza al latte. Di conseguenza i celiaci risultano all'esame clinico piuttosto magri, pallidi, con cute disidratata.

La diagnosi del morbo celiaco trova conferma dalla biopsia del digiuno, secondo segmento dell'intestino tenue, che evidenzia il grado di degenerazione dei villi. Dall'analisi del sangue risultano alterati molti parametri come l'emocromo, indicatore di una condizione anemica, e la VES che evidenzia un processo infiammatorio in atto; aumenta il valore di transaminasi, parametro correlato alla funzionalità del fegato; sono anomali anche i livelli degli ormoni prodotti dalla mucosa intestinale, la secretina e la pancreozimina. Al morbo celiaco può associarsi diabete mellito; i pazienti sembrano anche più soggetti a epatite virale rispetto ai non celiaci.

#### TERAPIA.

La celiachia ha andamento cronico ma, se affrontata in modo adeguato, può regredire, permettendo la guarigione della mucosa intestinale e il recupero della sua funzione assorbente. La terapia comporta la completa abolizione degli alimenti contenenti glutine, in genere protratta per tutta la vita. Questa restrizione porta rapidi benefici: i sintomi più evidenti si riducono entro il primo mese mentre nell'arco

di alcuni mesi avviene il recupero delle lesioni intestinali. Per un certo lasso di tempo viene anche eliminato il latte, a causa del deficit di lattasi. Possono essere somministrati anche corticosteroidi o farmaci immunosoppressori. In qualche caso il decorso può andare incontro a complicazioni, soprattutto se la diagnosi è molto tardiva. Tra le complicazioni possibili vi è la cosiddetta sprue collagenosica, che consiste nell'accumulo della proteina collagene sotto l'epitelio della mucosa, che rende il paziente meno sensibile alla dieta priva di glutine; in una bassa percentuale, la malattia può evolvere verso forme di tumore.

In Italia, nel 1982 e successivamente nel 2001, la normativa prevede la prescrizione in regime gratuito di prodotti dietetici senza glutine; il decreto del 2001, in particolare, indica che la dieta deve basarsi per il 35% su tali prodotti dietetici e per il resto su cibi che sono naturalmente privi della proteina, quali riso, mais, patate e legumi. Nel settembre 2002 un gruppo di ricercatori della Stanford University (California) ha identificato la struttura della gliadina, corrispondente a una sequenza di 33 amminoacidi e capace di resistere all'azione degli enzimi digestivi. In vitro è stato osservato che l'impiego di uno specifico enzima elaborato da un batterio permette di frammentare questa sequenza in peptidi più piccoli, annullando la tossicità della gliadina.

## **6. DIABETE.**

### **Diabete insipido**

Diabete insipido Patologia caratterizzata da una insufficiente produzione della vasopressina, ormone sintetizzato a livello dell'ipotalamo. Tale malattia altera di conseguenza i meccanismi di controllo del riassorbimento dell'acqua a livello del rene. Si calcola che in 4 casi su 5, il diabete insipido sia di natura idiopatica, cioè sia di causa ignota e sia ereditario; nei casi rimanenti, la patologia può insorgere come conseguenza di traumi cranici, tumori dell'ipotalamo o dell'ipofisi, infezioni come le meningiti e le encefaliti e altre malattie. Può essere anche determinato dall'asportazione chirurgica dell'ipofisi, resa necessaria dall'insorgenza di gravi disturbi di questa ghiandola. Il diabete insipido non presenta alcuna relazione con un'altra patologia, il diabete mellito che, a causa della sua denominazione, apparentemente può risultare simile.

#### SINTOMI.

Le manifestazioni del diabete insipido comprendono una forte e continua sensazione di sete (sintomo chiamato polidipsia), e la poliuria, cioè l'escrezione di quantità abnormi di urina (5-10 litri di urina al giorno), caratterizzata da un colore limpido che la rende simile all'acqua.

#### TERAPIA.

La somministrazione dell'ormone vasopressina per istillazione nasale o per iniezione consente di tenere sotto controllo i sintomi della patologia; la terapia deve però protrarsi indefinitamente per tutta la vita, dato che essa è solo sostitutiva.

### **Diabete mellito**

Diabete mellito Malattia causata da un difetto del metabolismo dei carboidrati e caratterizzata da valori della quantità di zucchero nel sangue (glicemia) e nelle urine (glicosuria) eccessivi. Il diabete mellito colpisce all'incirca l'1-2% della popolazione. Può provocare danni a occhi, reni, cuore e arti, e costituire un fattore di rischio nel caso di una eventuale gravidanza. Un adeguato e tempestivo trattamento può, tuttavia, ridurre notevolmente queste complicanze.

Il diabete mellito viene di solito classificato in due tipi. Il tipo I, o diabete mellito insulino-dipendente (IDDM), detto anche diabete giovanile poiché colpisce i bambini e i giovani, costituisce il 10-15% dei casi di diabete mellito ed è classificato tra le malattie autoimmuni. Si manifesta precocemente e progredisce rapidamente. Il diabete mellito di tipo II, o non insulino-dipendente (NIDDM), detto anche diabete mellito dell'adulto poiché in genere colpisce gli adulti oltre i 40 anni, ha invece uno sviluppo più lento. Spesso non è accompagnato da alcun sintomo clinico e viene diagnosticato attraverso l'individuazione di livelli elevati di glucosio nel sangue e nelle urine.

#### CAUSE E DECORSO.

Il diabete è considerato un gruppo di disturbi, piuttosto che un singolo disturbo, e a esso si possono ascrivere cause diverse. Il pancreas è un organo facente parte dell'apparato digerente, producendo il succo pancreatico coinvolto nei processi digestivi, ma svolge anche funzione di ghiandola endocrina. Secerne infatti un ormone, chiamato insulina, che facilita l'ingresso del glucosio nei tessuti dell'organismo, fornendo energia per le attività del corpo.

Nei diabetici l'ingresso del glucosio viene impedito a causa di un deficit di insulina o dell'alterazione dei recettori di quest'ormone presenti nelle cellule. Di conseguenza, lo zucchero si accumula nel sangue e viene escreto nelle urine. Nel diabete di tipo I, il problema consiste di solito in una grave o totale riduzione della produzione di insulina; nel diabete di tipo II, il pancreas produce una considerevole quantità di insulina, ma ciò non è sufficiente per le necessità dell'organismo, soprattutto perché i tessuti sono spesso resistenti agli effetti dell'ormone. In alcuni soggetti che presentano quest'ultimo tipo di diabete, tale resistenza è dovuta a prolungata obesità. Un alto livello di glicemia rende inattivi i recettori bersaglio dell'insulina, presenti nelle cellule dell'organismo.

Il diabete di tipo I è accompagnato da sete intensa, calo ponderale e affaticamento. Poiché l'organismo non ricava sufficiente energia dal glucosio nei tessuti, inizia a utilizzare il grasso di riserva. Ciò causa un aumento, nel sangue, di composti detti corpi chetonici che rendono il sangue acido e interferiscono con la respirazione. Se non trattato, questo tipo di diabete risulta letale; la morte da coma diabetico rappresenta l'inevitabile conclusione della malattia, se non viene seguita la terapia insulinica.

In entrambe le forme di diabete, il protrarsi per molti anni di una condizione in cui i livelli di glicemia si mantengono moderatamente alti può alla fine causare malattie ai reni, compromissione della vista (per la rottura dei vasi sanguigni della retina), l'opacizzazione del cristallino (cataratta diabetica); inoltre, la riduzione del flusso ematico agli arti, con disturbi come l'intorpidimento degli stessi e la perdita della funzionalità, che in casi gravi può richiederne l'amputazione; ancora, alterazioni della sensibilità (polineuropatia diabetica). Altre patologie connesse con il diabete sono un aumento del rischio di attacco cardiaco e ictus. Nel caso di una gravidanza, il diabete è associato a mortalità elevata del feto e ad anomalie congenite. L'aspettativa di vita dei diabetici trattati in modo inadeguato è ridotta di circa un terzo.

#### TERAPIA.

L'individuazione del diabete di tipo II in assenza di sintomi inizia dalla misurazione del livello di glucosio nelle urine. Se viene individuato un livello alto, viene effettuata la misurazione del livello di glicemia dopo una notte di digiuno. Un valore alto indica la presenza della patologia, mentre i soggetti che presentano un livello normale possono sottoporsi a un test orale di tolleranza al glucosio, in cui viene misurata la quantità di glucosio nel sangue dopo l'ingestione di una grande quantità di zuccheri.

Per il diabete di tipo I o di tipo II con produzione di insulina scarsa o assente, la terapia comporta iniezioni di insulina (terapia insulinica) e cambiamenti nella dieta. Grazie all'apporto di ormone dall'esterno, gran parte dei malati mantiene i livelli di glicemia entro limiti normali o quasi normali; ciò permette lo svolgimento di una vita normale e la prevenzione di alcune conseguenze a lungo termine della malattia. La dieta prevede la distribuzione di pasti e spuntini in tutto l'arco della giornata, in modo che l'apporto di insulina non venga superato dalla quantità di glucosio, nonché l'assunzione di cibi che contengono polisaccaridi invece che zuccheri semplici (i polisaccaridi, infatti, devono essere scomposti nello stomaco prima di essere assorbiti, e pertanto provocano un aumento della glicemia molto più lento).

Per i diabetici di tipo II, la maggior parte dei quali è almeno moderatamente sovrappeso, i punti fondamentali della terapia sono il controllo della dieta, la riduzione del peso e l'esercizio fisico. La diminuzione di peso sembra ridurre almeno in parte la resistenza all'insulina nei tessuti. Il medico può prescrivere iniezioni di insulina nei casi in cui la glicemia continui a restare alta; nei casi meno gravi, per abbassarla è invece possibile somministrare un farmaco orale (sulfanilurea).

Attualmente, una modalità terapeutica è rappresentata dalle pompe di insulina, piccoli dispositivi che vengono applicati al corpo dei pazienti e che rilasciano insulina in momenti e in quantità prestabiliti. Tali pompe migliorano il controllo dei livelli glicemici, nonostante talvolta provochino complicanze come la chetoacidosi e l'infezione del punto in cui avviene l'inoculazione dell'ormone.

## 7. TRAPIANTO DI ORGANI.

Il trapianto d'organo è un intervento di estrema necessità, che deve essere riservato a pazienti per i quali non sussistano più possibilità terapeutiche, mediche o chirurgiche, d'altro genere. Gravità dell'affezione dell'organo in questione e aspettativa presuntiva di vita del paziente sono i due fattori determinanti nella programmazione dell'intervento. Perché il trapianto abbia ragionevoli possibilità di successo immediato e duraturo, è indispensabile che non esistano malattie generali importanti o serie compromissioni di altri distretti od organi. La personalità del paziente e il suo giusto equilibrio emotivo e psicologico, le condizioni ambientali in cui vive, sono fattori essenziali per il successo.

Stabilito che un paziente può essere candidato al trapianto d'organo, rimangono da stabilire i tempi dell'intervento. È questa una decisione di estrema delicatezza perché, considerata l'alea ancora elevata di decessi che questo tipo di interventi comporta, è da escludere l'esecuzione precoce di un trapianto; l'operazione è d'altronde certamente inutile, se troppo tardiva, quando sono già esaurite le capacità generali di recupero del paziente.

È essenziale ribadire, a questo proposito, che il trapianto d'organo è un mezzo terapeutico in cui il lavoro di équipe assume la massima importanza: l'atto chirurgico non è altro che uno dei tempi (e forse neanche il più importante) di una serie di azioni coordinate, plurispecialistiche, che vedono affiancati al chirurgo, l'anestesista, il cardiologo, il nefrologo, l'analista, l'immunologo, il genetista ecc.

**Trapianto del rene.** Nel 1954, Harrison e Murray trapiantarono un rene a un soggetto prelevandolo a un suo gemello omozigote: la sopravvivenza fu di otto anni. A tutto il 1968 erano stati eseguiti in tutto il mondo circa 2000 trapianti di rene; nel 1996 i trapianti di quest'organo sono stati oltre 20 000.

Il trapianto del rene è un intervento relativamente facile da eseguirsi. La sede, i rapporti e le connessioni anatomiche di questo organo sono infatti relativamente semplici; l'emodialisi è ormai in grado di mantenere in buone condizioni il paziente prima e dopo l'intervento; in caso di rigetto si può tentare con successo un altro intervento in tempo utile. L'indicazione clinica al trapianto di rene è rappresentata dalla uremia terminale, condizione in cui in un soggetto è venuta a mancare del tutto la funzione depuratrice del rene. Con il migliorare delle tecniche immunosoppressive vi è una certa tendenza ad ampliare l'indicazione dell'intervento anche a situazioni di insufficienza renale meno grave.

**Trapianto del polmone.** Primo trapianto nell'uomo: Hardy 1963: sopravvivenza 18 giorni.

L'indicazione al trapianto polmonare è quella della insufficienza respiratoria da cause varie (enfisema, bronchiectasie, polmone policistico, tumore). Le difficoltà che sono connesse al successo di questo intervento derivano essenzialmente dalla facilità con cui l'organo trapiantato va incontro alle complicazioni infettive; questo sia perché già all'atto del prelievo dal cadavere il polmone è costantemente inquinato, sia perché l'assenza delle connessioni nervose e il consecutivo blocco dell'eliminazione dei secreti accentua la facilità dell'insorgere di broncopolmoniti massive.

**Trapianto del fegato.** Primo trapianto nell'uomo: Starlz e coll., 1963. Dai 171 casi operati fino al 1971, si è giunti agli oltre 8000 eseguiti nel corso del 1996. Oltre al trapianto totale di fegato (ortotopico) è previsto un intervento di minore portata che consiste in un trapianto con funzioni ausiliari (eterotopico). Indicazioni elettive al trapianto di fegato sono il tumore epatico, l'atresia delle vie biliari e la cirrosi epatica.

Alla riuscita dell'intervento si frappongono difficoltà di ordine emodinamico identificabili nella caduta della portata cardiaca all'atto dell'allacciamento del fegato, per la derivazione improvvisa di una notevole quantità di sangue a occuparne l'albero circolatorio (circa mezzo litro di sangue).

**Trapianto del cuore.** Nel 1964 Hardy e Webb eseguono il trapianto del cuore di uno scimpanzé a un uomo, con sopravvivenza di poche ore. Il primo trapianto di cuore da uomo a uomo venne effettuato da Christian Barnard a Città del Capo, nella notte tra il 2 e il 3 dicembre 1967. Il cardiopatico operato, Louis Washkansky, sopravvisse 18 giorni. Barnard precedette così, con questo ardito tentativo, tutti gli

altri chirurghi, ottenendo quella priorità che forse sarebbe spettata all'americano Norman Shumway di Palo Alto, che aveva messo a punto la tecnica del trapianto, sperimentandola in 800 animali. Il secondo paziente operato da Barnard, Blaiberg, ebbe una sopravvivenza di 19 mesi. Nel 1969 i cuori trapiantati erano già un centinaio, ma negli anni seguenti i primitivi entusiasmi vennero frenati dalla constatazione che il problema del rigetto sembrava praticamente insuperabile: nel 1970 e nel 1971 vennero operati soltanto 20 casi per anno. Tuttavia nel 1972 Shumway intervenne a difendere la validità della sostituzione di cuori gravemente malati, riferendo alcuni dati inoppugnabili: i pazienti non operati dovevano aspettarsi da 2 a 90 giorni di sopravvivenza, con qualità penosissima di vita; i pazienti operati giungevano nel 40% dei casi al secondo anno di vita, in condizioni spesso quasi normali. Tra il 1977 e il 1978, Barnard trapiantò senza successo quattro cuori di babuino nell'uomo. Nel 1982 William De Vries tentò il già citato impianto di una protesi cardiaca di poliuretano, con sopravvivenza di 4 mesi. Un secondo tentativo, del 25 novembre 1984, è attuato con la stessa protesi, parzialmente modificata. Il 26 ottobre 1984 Leonard Bailey e la sua équipe dell'University Medical Center di Loma Linda trapiantano un cuore di babuino a una neonata di 14 giorni. Il cuore trapiantato ha le dimensioni di un'albicocca. La piccola paziente, alla quale è stato dato lo pseudonimo di Baby Fae, sopravvive tre settimane.

L'indicazione clinica principale del trapianto di cuore è l'insufficienza cardiaca non dominabile con comuni terapie, da coronaropatie, da tumori del cuore, da aneurismi giganti o da affezioni similari. Il fallimento di un trapianto del cuore può essere legato non soltanto al rigetto dell'organo, ma può dipendere dal ripristinarsi delle stesse condizioni patologiche che avevano imposto l'intervento. L'autopsia effettuata sul cadavere di Blaiberg ha evidenziato il rinnovarsi di una grave coronarosclerosi del cuore trapiantato, certamente sano all'epoca del prelievo dal giovane donatore mulatto. Per il cuore resta poi il problema di difficile soluzione del reperimento di cuori sani e di volume adeguato al paziente ricettore. Questo ostacolo sembra insolubile ove non si progetti la soluzione di ricorrere a cuori artificiali o a trapianti xenoplastici.

## **8. SCLEROSI MULTIPLA.**

Patologia neurodegenerativa del sistema nervoso centrale. Si presenta in diverse forme, caratterizzate da differenti manifestazioni cliniche, quali la difficoltà di deambulazione, la paralisi e la cecità. Può insorgere in qualunque età; tuttavia, colpisce preferibilmente soggetti tra i 20 e i 40 anni. Il decorso della sclerosi multipla, diagnosticata per la prima volta nel 1849, è spesso imprevedibile; le lesioni neurologiche possono rimanere relativamente circoscritte o estendersi fino a danneggiare le vie nervose che collegano il cervello alle altre parti del corpo.

### CAUSE.

La sclerosi multipla trova la sua origine in una errata risposta immunitaria dell'organismo, che si scatena a danno della guaina mielinica che riveste le fibre nervose; per tale motivo, è compresa nel gruppo delle malattie autoimmuni. La mielina ha una funzione isolante e permette la rapida propagazione dell'impulso nervoso. La sua degradazione (demielinizzazione) determina il rapido esaurirsi dell'impulso nervoso lungo la fibra nervosa, quindi la mancata propagazione dei segnali alle varie parti del corpo; ne derivano vari disturbi neurologici. Le funzioni dell'organismo colpite dipendono dal gruppo di fibre nervose demielinizzate; ad esempio, se vengono danneggiate le vie ottiche, il paziente verrà colpito da disturbi della vista. L'attacco di sclerosi viene preceduto dall'infiammazione di alcune aree (placche) della sostanza bianca; ha quindi inizio il processo degenerativo vero e proprio.

L'incidenza della sclerosi nelle donne è doppia rispetto a quella degli uomini; inoltre, nelle zone temperate risulta 5 volte più frequente che in quelle tropicali. Ciò potrebbe indicare una correlazione tra sclerosi e fattori ambientali, ma non vi sono dati certi in proposito. Periodicamente, vengono registrate "epidemie" di questa patologia; fu famosa quella delle Isole Fær Øer, che si registrò durante la seconda guerra mondiale negli anni che seguirono l'arrivo delle truppe inglesi. Tale fenomeno è di difficile interpretazione, perché non sembra che vi sia uno specifico agente infettivo responsabile della malattia. Le infezioni virali possono comunque interferire con il decorso della sclerosi; infatti,

scatenano nell'organismo fenomeni infiammatori e la produzione di un composto, l'interferone, che peggiora le condizioni dei pazienti.

Le ricerche sulla sclerosi multipla hanno evidenziato che vi è una componente genetica nella sua insorgenza. Risultano coinvolti, in particolare, i geni localizzati sul cromosoma 6, che controllano le caratteristiche degli antigeni HLA che formano il complesso maggiore di istocompatibilità. Tre delle proteine HLA nei malati risultano differenti da quelle dei soggetti sani; vi è una correlazione tra la gravità dei sintomi e la presenza di una sola o di tutte e tre le proteine indagate. Nella genesi della patologia vi sarebbero coinvolte anche altri *loci* genici, presenti sui cromosomi 2, 3, 7, 11, e sul cromosoma sessuale X. La progressione della sclerosi multipla sarebbe dunque di tipo multifattoriale, coinvolgendo probabilmente fattori ambientali e l'interazione di numerosi geni.

Una recente ipotesi prospetta l'interessamento dell'herpesvirus della mononucleosi (EBV o virus di Epstein-Barr), nell'insorgenza dei fenomeni autoimmunitari che demielinizzano le fibre nervose. Come emerge dai risultati di uno studio pubblicato nel 2002 e compiuto dalla Harvard Medical School di Boston nell'arco del decennio 1990-2000, il virus produce sostanze antigeniche sia durante la fase attiva e replicativa sia durante la fase latente in cui il virus si insedia nei linfociti, ove può permanere anche per molti anni; contro tali antigeni l'organismo secerne anticorpi che vengono rilevati dall'esame del siero. Un significativo innalzamento degli anticorpi diretti contro gli antigeni della forma latente, prima dell'esordio della malattia, caratterizza il profilo sierologico dei soggetti osservati: l'interazione tra linfociti e virus EBV potrebbe determinare i processi autoimmunitari a carico delle fibre nervose. Non è però stata dimostrata la presenza del virus nelle placche in soggetti già malati, e pertanto la teoria richiede ulteriori conferme.

#### SINTOMI.

Nella maggior parte dei casi, la sclerosi multipla si manifesta inizialmente con sintomi episodici e transitori, della durata di qualche ora o al massimo di qualche giorno. Tra un attacco e l'altro possono passare anche anni, in cui il soggetto è completamente asintomatico. Tuttavia, anche se in modo parzialmente silente, la malattia progredisce, di solito molto lentamente, causando generalmente deficit funzionali permanenti, che si manifestano con debolezza e scoordinamento motorio. La diagnosi richiede in genere numerosi esami, come la risonanza magnetica nucleare e la puntura lombare, per l'esame del liquido cefalorachidiano.

#### TERAPIA.

Un trattamento definitivo per la sclerosi multipla non è disponibile. L'azione terapeutica è mirata a rallentare la progressione delle lesioni neurologiche, in modo da migliorare la qualità della vita del paziente. È possibile intervenire sui singoli disturbi, come gli spasmi muscolari o le anomalie di funzionamento della vescica; inoltre, si impiegano farmaci immunosoppressori per ridurre l'azione autoimmunitaria dell'organismo, e antinfiammatori a base di cortisone e ACTH per limitare i danni alle fibre nervose. Una speranza è riposta nei composti immunomodulatori che, rispetto agli immunosoppressori, esercitano un'azione più mirata nei confronti del sistema immunitario; in pazienti che non hanno raggiunto fasi della malattia invalidanti, una di queste sostanze, l'interferone  $\beta$ , sembra ridurre la frequenza degli attacchi. La fisioterapia e la terapia occupazionale risultano importanti strumenti di sostegno del malato, per il quale è fondamentale il mantenimento di una vita attiva malgrado le limitazioni causate dal progredire della sclerosi.

## **9. DISABILITA' MOTORIA**

Consiste in una ridotta abilità nel compiere atti e funzioni legate alla vita quotidiana

Alcune forme.....

### **Distrofia muscolare.**

Distrofia muscolare Termine generico di un gruppo di patologie neuromuscolari che determinano una graduale atrofia della muscolatura in alcune parti corporee e una condizione generale di debolezza. Le diverse forme di distrofia sono in genere malattie genetiche, e si differenziano per età di insorgenza,

gravità delle lesioni e rapidità della progressione. In tutti i casi, si rilevano anomalie microscopiche della muscolatura scheletrica.

#### PRINCIPALI TIPI.

La forma più comune nei bambini è la distrofia muscolare di Duchenne (o distrofia muscolare ipertrofica), che deve il suo nome al medico francese che la individuò nel 1868. I primi sintomi si presentano in genere tra i 2 e i 6 anni, e tendono ad aggravarsi rapidamente. I muscoli colpiti per primi sono quelli delle anche e delle cosce, il che conferisce al soggetto un'andatura oscillante (anserina); compaiono difficoltà nel salto o nel salire le scale o da una sedia e, più tardi, nel mantenere l'equilibrio. La muscolatura dei polpacci degenerata viene sostituita da tessuto adiposo e tessuto connettivo (fenomeno detto pseudoipertrofia). In genere, porta a paralisi; può causare il decesso per atrofia dei muscoli respiratori. Poiché questa malattia viene trasmessa da un gene recessivo portato sul cromosoma X, si manifesta negli uomini, mentre le donne sono portatrici sane. La distrofia muscolare di Becker è una forma più lieve, sempre trasmessa con il cromosoma X, che insorge tra i 5 e i 25 anni e progredisce più lentamente, permettendo la sopravvivenza fino all'età adulta. La distrofia di Duchenne e di Becker in genere comportano anche un interessamento del muscolo cardiaco.

Nell'età dell'adolescenza può insorgere la distrofia dei cingoli (pelvico e scapolare) colpisce entrambi i sessi e può esordire a qualunque età, progredendo a partire dalle spalle o dal bacino. L'evoluzione è in genere piuttosto lenta, ma negli stadi avanzati può interessare quasi tutti i muscoli del corpo.

La distrofia facio-scapolo-omerale e la distrofia miotonica colpiscono invece soggetti in età adulta. La prima forma può interessare soggetti di entrambi i sessi; si manifesta con una tipica debolezza dei muscoli facciali che, ad esempio, rende impossibile fischiare o contrarre le labbra sorriso, e con debolezza e atrofia del cingolo scapolare e degli arti superiori. La maggior parte dei pazienti resta in grado di camminare fino a età avanzata. La forma miotonica è caratterizzata, oltre che da atrofia e da debolezza muscolare, anche da miotonia, cioè dalla difficoltà a decontrarre i muscoli e, in alcuni casi, da cataratta, atrofia degli organi riproduttori, diabete. L'età di esordio e la gravità dei sintomi sono variabili e il decorso è lentamente progressivo. Nell'ambito familiare si osserva spesso un quadro clinico incompleto nei genitori (ad esempio, solo cataratta) e uno più grave e a esordio più precoce nei figli.

#### TERAPIA.

Le distrofie ereditarie non possono essere trattate in modo definitivo, poiché non è possibile correggere il gene che determina la malattia. È possibile però intervenire per migliorare la qualità della vita dei pazienti e, in alcuni casi, rallentare la progressione della malattia, applicando trattamenti diversi, dalla fisioterapia, alla chirurgia, all'impiego di respiratori meccanici (nel caso dei soggetti affetti da distrofia tipo Duchenne con capacità respiratoria sensibilmente ridotta), alla terapia occupazionale. Nel caso della distrofia tipo Duchenne e tipo Becker è possibile compiere analisi genetiche che individuano se una donna è portatrice sana della malattia. Inoltre, indagini prenatali compiute sul feto possono evidenziare tempestivamente la presenza di danni genetici.

#### **Paralisi**

Paralisi Perdita dei movimenti volontari e/o involontari in una parte del corpo umano, dovuta a lesioni di varia natura a carico dei nervi motori.

#### PRINCIPALI CAUSE.

Le cause comprendono, in particolare, tumori, traumi, avvelenamenti, infezioni, emorragie e occlusioni dei vasi sanguigni; occasionalmente la paralisi è dovuta a deficit congeniti nello sviluppo dei nervi motori. La paralisi può avere durata permanente o temporanea. Nel primo caso il danno è generalmente esteso; nel secondo caso, invece, la causa scatenante può risiedere in un'infezione, un trauma o un'intossicazione che sopprimono temporaneamente l'attività motoria, ma non danneggiano gravemente le cellule nervose.

#### TIPI DI PARALISI.

Poiché quasi tutti i nervi motori che si dipartono da uno dei due emisferi cerebrali sono collegati alla muscolatura del lato opposto del corpo, le lesioni localizzate all'emisfero sinistro del cervello di solito producono paralisi al lato destro del corpo, e viceversa. A seconda dell'area del corpo interessata, le paralisi vengono classificate nel seguente modo: monoplegia (paralisi di un solo arto), emiplegia (paralisi

di due arti sullo stesso lato del corpo), paraplegia (paralisi dei due arti inferiori), tetraplegia (paralisi di tutti e quattro gli arti). Le paralisi che hanno origine da danni cerebrali, a seconda che causino una riduzione o un'accentuazione del tono muscolare e dei riflessi, vengono dette rispettivamente flaccide o spastiche.

Fra le più note affezioni che causano paralisi vi sono la poliomielite o paralisi infantile, la paralisi cerebrale infantile e la sclerosi multipla.

La paralisi di Bell è una forma piuttosto comune e in genere temporanea che colpisce il nervo facciale, solitamente dovuta a infezioni o a infiammazioni nervose. La tabe dorsale è una conseguenza dell'infezione del midollo spinale e del cervello da parte dei microrganismi che causano la sifilide. La paralisi alcolica è prodotta dalla degenerazione delle cellule nervose del midollo spinale e, più raramente, del cervello, dovuta agli effetti tossici dell'alcol.

#### TERAPIA.

Le paralisi temporanee vengono in genere curate con l'eliminazione delle cause scatenanti, mentre le manifestazioni delle paralisi permanenti possono in alcuni casi essere ridotte dalla fisioterapia o da altri sistemi di rieducazione appropriati.

### **10. DISABILITA' PSICHICA.**

Alcune forme...

#### **Sindrome di down.**

Sindrome causata da un'anomalia cromosomica, che si manifesta con caratteristiche somatiche tipiche, accompagnate da ritardo mentale più o meno grave.

#### CAUSE.

L'anomalia cromosomica responsabile della sindrome è la trisomia 21, cioè la presenza di tre copie del cromosoma numero 21 anziché due; pertanto, nelle cellule dell'organismo di un soggetto Down si trovano 47 cromosomi invece dei normali 46.

L'anomalia sembra avere origine al momento della fecondazione, quando uno spermatozoo normale fonde il suo nucleo con quello di una cellula uovo anomala, dotata di un cromosoma in più. Il difetto dell'ovulo è dovuto a un fenomeno di non disgiunzione avvenuto durante la meiosi a carico della coppia dei cromosomi 21 che, invece di separarsi, è rimasta unita; questo fenomeno è responsabile del 95% delle nascite di bambini Down. In una piccola percentuale la causa sembra invece risiedere nella traslocazione di materiale genetico, proveniente da altri cromosomi, sul cromosoma 21.

In alcuni pazienti si riscontrano gruppi di cellule con corredo cromosomico normale e gruppi di cellule con 47 cromosomi: tali casi sono denominati "mosaici". L'anomalia è stata talvolta riscontrata nello spermatozoo anziché nell'ovulo. I fattori che determinano l'insorgenza dell'aberrazione cromosomica non sono del tutto chiariti: non è stato possibile stabilire, infatti, una precisa relazione tra l'esposizione ad agenti mutageni (radiazione, composti chimici, virus) e nascita di bambini Down. Si pensa dunque che, almeno in buona parte, questo tipo di anomalia cromosomica sia fisiologica, e che vi sia la possibilità che il delicato meccanismo della meiosi vada spontaneamente incontro a errori.

#### DIAGNOSI.

La diagnosi prenatale può essere effettuata mediante esami genetici, biochimici e morfologico-funzionali, i cui risultati permettono una valutazione complessiva del rischio che il feto sia portatore di sindrome di Down. Gli esami genetici comprendono l'amniocentesi, la funicolocentesi e l'esame dei villi coriali. Con le indagini biochimiche di misurano i livelli ematici materni di composti diversi (nel test dell'alfafetoproteina si valuta questa proteina, di origine fetale; nel tri-test si misurano alfafetoproteina, estriolo libero e gonadotropina corionica; nel bi-test si rilevano la gonadotropina corionica e la cosiddetta PAPP A o plasma-proteina A associata alla gravidanza). Gli esami morfologico-funzionali permettono di verificare direttamente la crescita del feto e impiegano la tecnica dell'ecografia a ultrasuoni; in particolare, fortemente correlato al rischio Down è il test della traslucenza nucale, con cui si verifica la presenza nella nuca di un accumulo sottocutaneo di fluido.

Un nuovo esame diagnostico che sembra abbinare una elevata attendibilità e l'assenza di rischi per la gestante consiste nel test dell'osso nasale mediante ultrasuoni. Nel dicembre 2002 il team londinese di medicina fetale del King's College ha reso note le proprie ricerche in base alle quali circa i due terzi dei feti di 15-22 settimane portatori di sindrome Down mancano dell'osso nasale; nei feti sani la percentuale è dell'1%. La valutazione di questo parametro, eseguita tra l'11° e la 14° settimana, appare più affidabile di altre tecniche ecografiche, come ad esempio la misurazione dell'osso femorale, e non comporta il rischio di aborto che si associa all'amniocentesi (seppure in una percentuale di donne pari all'1%). Se l'osso nasale è presente, non vi è l'assoluta certezza che il bambino sia sano, ma il rischio che sia Down è ridotto a un terzo rispetto a quello che si aveva prima dell'introduzione di questo test. Un quadro più preciso del rischio può essere ottenuto combinando questa tecnica con il tri-test.

#### SINTOMI.

Nonostante la causa della sindrome di Down sia conosciuta da molto tempo, non è ancora del tutto chiaro come da questa anomalia possano derivare tutte le sue complesse e numerose manifestazioni. Le caratteristiche somatiche del soggetto Down comprendono: cranio piccolo con base appiattita, faccia rotonda con fronte bombata, naso piccolo con narici allargate, occhi con piega palpebrale obliqua verso l'alto e l'esterno, con una tipica piega cutanea (epicanto) nell'angolo interno dell'occhio. La lingua è voluminosa e spesso sporgente; le orecchie possono essere impiantate più in basso del normale. Il corpo è tozzo, gli arti sono corti; i palmi delle mani e le piante dei piedi presentano un unico solco, trasversale nel primo caso e longitudinale nel secondo, dal tallone allo spazio tra il primo e il secondo dito. Nelle persone affette da questa sindrome sono, inoltre, frequenti una particolare suscettibilità alle infezioni, una maggiore predisposizione alla leucemia rispetto al resto della popolazione e difetti cardiaci congeniti, molti dei quali possono essere corretti chirurgicamente.

#### TERAPIA.

A tutt'oggi la sindrome di Down non è curabile; tuttavia, molte delle sue manifestazioni patologiche possono essere tenute sotto controllo, per cui l'aspettativa di vita dei soggetti che ne sono affetti è passata dai 9 anni del 1929 a oltre 50 anni negli anni Settanta. Diversamente che in passato, quando la maggior parte dei soggetti Down veniva ricoverata in speciali istituti, oggi la tendenza è di avviarli a un trattamento riabilitativo e di inserirli in un normale corso di studi, finalizzato allo svolgimento in autonomia di alcune attività lavorative. I bambini Down possono imparare, sia pure in misura che dipende dalla gravità della loro sintomatologia, a effettuare le attività svolte normalmente dagli altri bambini, come giocare, parlare, costruire, praticare sport, anche se ciò richiede tempi di apprendimento più lunghi.

#### **Autismo.**

Termine con cui viene descritto un sintomo della schizofrenia o con cui si designa un particolare tipo di psicosi dell'infanzia (disturbo autistico o autismo infantile precoce o autismo di Kanner). Esso è caratterizzato da un grave disturbo psicopatologico della comunicazione e del comportamento.

#### CENNI STORICI

Coniato da Eugen Bleuler nel 1911 per indicare un sintomo della schizofrenia, il termine autismo è stato in seguito applicato, in modo indipendente, dagli psichiatri austriaci Leo Kanner (nel 1943) e Hans Asperger (nel 1944) per descrivere una sindrome che si sviluppa in età infantile, in genere al di sotto dei tre anni. Kanner descrisse il comportamento di 11 bambini, caratterizzati da difficoltà di relazionarsi con l'ambiente esterno, compresi i genitori, e che sembravano vivere in un loro mondo. I piccoli pazienti solo nei due terzi dei casi svilupparono il linguaggio, che però utilizzavano solo in parte per rapportarsi con gli altri; essi usavano il pronome "tu" parlando di se stessi. Una caratteristica peculiare era il desiderio ossessivo di mantenere immutabile il proprio ambiente, da cui derivavano manifestazioni di ordine eccessivo e una modalità ripetitiva nell'eseguire azioni come vestirsi o mangiare. I soggetti esaminati da Kanner sembravano avere ritardi mentali, ma possedevano inaspettate abilità in alcuni ambiti, come nella costruzione di puzzle o nell'elencare sequenza di numeri. Nel 1943 lo psichiatra austriaco indicò che la sindrome autistica aveva natura congenita, e osservò anche una correlazione tra bambini con sintomi autistici e genitori non affettuosi e con una certa tendenza al perfezionismo. In seguito, tali ipotesi sulla causa di questa psicopatologia non furono

confermate. Una precisazione della sindrome autistica descritta da Kanner fu data dallo psichiatra inglese M. Rutter che, nel 1978, indicò come tipica sintomatologia dell'autismo ecolalia (cioè la continua ripetizione di parole o frasi che vengono rivolte al paziente), ritardo mentale in circa tre quarti dei soggetti, ritardi del linguaggio, mancanza di rapporto con gli altri.

#### SINTOMI DELL'AUTISMO INFANTILE PRECOCE

Il bambino autistico è incapace di usare il linguaggio in modo comprensibile o di elaborare le informazioni provenienti dall'ambiente. Circa metà dei bambini autistici è priva della parola; quelli che parlano spesso si limitano a ripetere meccanicamente ciò che sentono. Il termine "autismo" descrive, in particolare, l'atteggiamento, comune a questi soggetti, di totale isolamento dall'ambiente esterno e di chiusura in un mondo interiore.

I soggetti autistici possono, inoltre, presentare disomogeneità dello sviluppo, fascino per gli oggetti meccanici, reazioni stereotipate nei confronti degli stimoli ambientali e resistenza a qualunque cambiamento esterno. Alcuni bambini autistici mostrano precocità in discipline come la matematica. Attualmente, l'incidenza dell'autismo nella popolazione è dello 0,02-0,5%; il numero dei soggetti colpiti di sesso maschile è circa il triplo di quelli di sesso femminile. Le bambine autistiche sembrano avere un grado di ritardo mentale assai più accentuato dei maschi; il grado di separazione rispetto all'ambiente esterno e l'incapacità di relazionarsi con gli altri sembrano invece presenti in misura simile.

#### TERAPIA.

Causa, prognosi e terapia dell'autismo infantile precoce sono tuttora oggetto di studio. Le ricerche suggeriscono che l'origine potrebbe risiedere in un difetto genetico, oppure in una forma di malattia autoimmune o degenerativa del cervello. L'educazione e la formazione scolastica dei bambini autistici devono essere seguite attentamente e, in genere, prevedono un apprendimento a piccoli passi, uno stretto controllo comportamentale e terapie psicoterapeutiche. Forme di terapia farmacologica, ad esempio a base di fenfluramina e aloperidolo, sono attualmente in fase di studio. Generalmente, la prognosi è sfavorevole per i bambini autistici che restano muti oltre il quinto anno di età, mentre alcuni dei bambini che parlano riescono a compiere maggiori progressi e talvolta anche a guarire. In particolare, una recente stima valuta che circa l'11-12% dei pazienti può raggiungere la guarigione pressoché totale, e che il 10-15% dei soggetti può compiere importanti progressi e divenire autonomo dalla famiglia.

POPOLAZIONE UNIONE EUROPEA

Paese	Popolazione	%
Austria	8.100.000	1,68
Belgio	10.200.000	2,12
Bulgaria	8.100.000	1,68
Cipro	800.000	0,17
Danimarca	5.300.000	1,10
Estonia	1.400.000	0,29
Finlandia	5.100.000	1,06
Francia	60.400.000	12,54
Germania	82.000.000	17,02
Grecia	10.500.000	2,18
Irlanda	3.700.000	0,77
Italia	57.600.000	11,96
Lettonia	2.400.000	0,50
Lituania	3.700.000	0,77
Lussemburgo	400.000	0,08
Malta	400.000	0,08
Paesi Bassi	15.800.000	3,28
Polonia	38.600.000	8,01
Portogallo	10.800.000	2,24
Regno Unito	58.600.000	12,16
Repubblica ceca	10.300.000	2,14
Romania	21.700.000	4,50
Slovacchia	5.400.000	1,12
Slovenia	2.000.000	0,42
Spagna	39.400.000	8,18
Svezia	8.900.000	1,85
Ungheria	10.200.000	2,12
<b>Totale</b>	<b>481.800.000</b>	<b>100,00</b>

**PATOLOGIE / CONDIZIONI FUNZIONALI - PROIEZIONE UE - DATI-BASE: FREQUENZA ITALIANA**

Paese	Popolazione	%	Sclerosi multipla	INSUFF. RENALE	STOMIE	EPATITE CRONICA	CECITA' (assoluti e ipovedenti)	DIABETE	TRAPIANTI	CELIACHIA	DISAB FISICA (con conseguenze di rilievo)	INSUFF. MENTALE (demenze)	TOTALI
					650000 pz con cancro colon retto	1% della popolazione	prevalenza 0,5 %	prevalenza 4-4,5 %		Frequenza 1/180	2.600.000 in Italia pari al 4,8%	600.000	
Italia	57.600.000	11,96	54.500	159.000	650.000	570.000	288.000	2.600.000	101.000	320.000	2.600.000	600.000	7.942.500
UNIONE EUROPEA	481.800.000	100	456.000	1.330.000	5.435.000	4.767.813	2.409.000	21.747.917	844.823	2.677.431	21.747.917	5.018.750	66.434.650

**PATOLOGIE / CONDIZIONI FUNZIONALI - PROIEZIONE UE - DATI-BASE: FREQUENZA ITALIANA**

Paese	Popolazione	%	Sclerosi multipla	INSUFF. RENALE	STOMIE	EPATITE CRONICA	CECITA' (assoluti e ipovedenti)	DIABETE	TRAPIANTI	CELIACHIA	DISAB FISICA (con conseguenze di rilievo)	DISABILITA' PSICHICA	TOTALI
UNIONE EUROPEA	481.800.000	100	456.000	1.330.000	5.435.000	4.767.813	2.409.000	21.747.917	844.823	2.677.431	21.747.917	5.018.750	66.434.650

