

FACOLTÀ DI

FARMACIA E MEDICINA



SAPIENZA
UNIVERSITÀ DI ROMA

Laurea Magistrale
Scienze Infermieristiche ed Ostetriche

Corso di Laurea A

Azienda Policlinico Umberto I

(Presidente: Prof. Paolo Villari)

Tesi

*“Il Case-Manager nell’assistenza domiciliare al
bambino affetto da Sindrome di CHARGE”*

Relatore
Ch.mo Prof.
Marco Di Muzio

Laureando
Marika Punzo

Matricola
1478506

Anno Accademico 2012/2013

INDICE:

Introduzione	pag.3
Capitolo 1: La Sindrome di CHARGE	pag. 5
1.1 Caratteristiche della Sindrome	pag. 7
1.2 Criteri Diagnostici	pag. 9
1.3 Principali problematiche	pag. 11
Capitolo 2: Gli organi di senso	pag. 17
2.1 I deficit sensoriali	pag. 23
Capitolo 3: La comunicazione	pag. 31
3.1 Comunicare con il bambino	pag. 36
Capitolo 4: La figura del Case Manager	pag. 39
4.1 Il Case Manager nell'assistenza domiciliare	pag. 45
4.2 L'infermiere con competenza avanzata	pag. 49
4.3 L'infermiere con competenza avanzata nella gestione della sindrome di CHARGE: ipotetico percorso formativo	pag. 54
Capitolo 5: Caso Clinico	pag. 57
Conclusioni	pag. 63
Bibliografia	pag. 66
Sitografia	pag. 68

INTRODUZIONE

La sindrome di CHARGE è una malattia genetica classificata nelle patologie rare che colpisce uno su circa 10000 nati. La sindrome è causata da difetti dello sviluppo embrionale a carico di diverse parti del corpo, quali gli organi sensoriali, il cuore e l'apparato genitale. Il termine CHARGE è un acronimo inglese delle più comuni caratteristiche della sindrome ovvero: coloboma (difetto visivo), malformazioni cardiache, atresia delle coane nasali (difficoltà o impossibilità di respirazione nasale), ritardo di crescita e dello sviluppo, malformazioni dell'apparato genitale e urinario, malformazioni dell'orecchio interno ed esterno.

Gli individui affetti da sindrome di CHARGE sono sottoposti fin dalla nascita a numerosi interventi chirurgici con lunghe degenze in ospedale, seguite da una prolungata supervisione da parte di numerose équipe di professionisti. Generalmente, la necessità di interventi chirurgici e di altri interventi medici diminuisce nel corso degli anni e le condizioni di vita di alcuni bambini possono raggiungere miglioramenti superiori alle aspettative.

Essendo bambini con problematiche importanti e con alto livello di complessità assistenziale vengono presi in carico dal CAD dell'ASL di appartenenza che provvede a fornire a domicilio del paziente personale qualificato per la totale assistenza del bambino.

L'infermiere con competenza avanzata, definito come l'infermiere che ha acquisito una base di conoscenze esperte, possiede abilità nella presa di decisioni complesse ed ha le competenze cliniche per mettere in atto assistenza infermieristica avanzata è, a livello internazionale, una figura presente, a seconda delle realtà e con differenti connotazioni, già da diversi decenni.

L'infermiere con competenza avanzata deve dunque possedere, oltre alla competenza di base che caratterizza il livello di infermiere generalista, anche abilità complesse di presa delle decisioni e competenze cliniche per una pratica clinica avanzata.

L'evoluzione professionale richiesta alle professioni sanitarie in genere, ma soprattutto, a quella infermieristica, nell'ottica di un'assistenza incentrata sull'individuo - persona, che si discosti sempre più dal modello biomedico che da

sempre ha indirizzato gran parte delle scelte in materia di politica sanitaria, deve passare necessariamente attraverso l'istituzione della figura dell'infermiere avanzato, detentore della completa autonomia necessaria per rendere realmente possibile un'assistenza incentrata sulla persona durante tutto il percorso della vita, non solo nelle fasi di malattia.

L'infermiere con competenza avanzata potrebbe essere una eccezionale risorsa nel contesto di uno sviluppo sanitario sempre più diretto sul territorio e verso pazienti con patologie croniche sia per qualità dell'assistenza che per minori costi per il SSN. Si rende necessario delineare la figura del Case Manager nell'ambito dell'assistenza domiciliare al paziente pediatrico affetto da una pluridisabilità , che sia, non solo un infermiere competente circa la conoscenza della sindrome , ma anche e soprattutto un coordinatore delle varie figure professionali che prendono in carico il bambino.

CAPITOLO 1

La sindrome di CHARGE

La Sindrome o Associazione CHARGE è una patologia rara che può colpire diverse parti del corpo e viene riconosciuta come una delle maggiori cause di cecità e sordità. La parola “CHARGE” corrisponde all’acronimo delle più comuni caratteristiche di questa malattia.

La Sindrome di CHARGE è una malattia genetica autosomica dominante dovuta ad un’alterazione del gene CHD7 sul cromosoma 8.

CHARGE è un acronimo che connota le caratteristiche principali della sindrome. L’incidenza è stimata in 1 su 8.500-12000 nati ; ha una distribuzione multi-etnica e non è sesso-correlata. Non sono noti teratogeni o fattori di rischio che incrementano il rischio della malattia.

La mortalità è maggiore nel periodo neonatale e nella prima infanzia ; i pazienti che sopravvivono sono affetti da diversi gradi di disabilità.

La sindrome di CHARGE è stata inizialmente definita come un’associazione non causale di anomalie, che rappresentano le caratteristiche della sindrome: Coloboma, Difetti cardiaci, Atresia delle coane, Ritardo di crescita e sviluppo, Ipoplasia dei genitali, Anomalie delle orecchie/Sordità) . Nel 1998 un gruppo di esperti ha definito i criteri maggiori, le 4 C (atresia delle Coane, Coloboma, orecchie Caratteristiche e anomalie dei nervi Cranici) e quelli minori della sindrome di CHARGE. La presenza dei criteri maggiori e minori indicano la probabile presenza della sindrome. Infatti gli individui con tutte e quattro le caratteristiche maggiori o con tre caratteristiche maggiori e tre minori presentano molto probabilmente la sindrome di CHARGE.

Il Coloboma colpisce soprattutto la retina; nel 75-80% dei pazienti sono presenti difetti cardiaci congeniti maggiori e minori . L’atresia delle Coane può essere membranosa o ossea, monolaterale o bilaterale. Il ritardo mentale è variabile con QI

che varia da normale a gravemente ritardato. L'iposviluppo dei genitali esterni è un segno comune nei maschi ma è meno evidente nelle femmine. Le anomalie delle orecchie includono la caratteristica classica di orecchie di forma inusuale e perdita dell'udito (la sordità può essere conduttiva e/o nervosa e variare da lieve a grave). Sono presenti disfunzioni multiple dei nervi cranici.

I bambini con sindrome di CHARGE richiedono un trattamento medico intensivo e numerosi interventi chirurgici. Hanno inoltre bisogno di un follow up multidisciplinare .

Quando il bambino raggiunge la pubertà è necessario l'intervento di servizi educazionali e terapeutici che includono terapie comportamentali e farmacologiche.

1.1 Caratteristiche della sindrome di CHARGE:

- **Coloboma:** è una malformazione di una delle strutture dell'occhio causata da una mancata chiusura di una fessura dell'occhio nella fase intrauterina, durante i primi due mesi di gestazione. E' un'anomalia congenita consistente in un difetto di una struttura oculare. Può dare origine a una serie di difetti della visione, come il campo visivo ristretto, intolleranza per la luce viva e, a volte, un rischio di ulteriori complicanze oculari come il distacco della retina. Il coloboma può essere unilaterale o bilaterale, può interessare l'iride e/o la retina. Le malformazioni oculari sono presenti in circa l'80% dei pazienti con sindrome di CHARGE.
- **Heart defects:** i difetti cardiaci congeniti si verificano nel 75-80% dei pazienti con la CHARGE. La sindrome CHARGE è correlata a una molteplicità di difetti cardiaci diversi, alcuni dei quali richiedono interventi chirurgici. Il difetto più comune è la Tetralogia di Fallot ma possono esserci anomalie dei dotti, dei setti atriali o degli anelli vascolari.
- **Atresia delle coane:** restringimento o blocco della comunicazione tra cavità nasale e rinofarige. Uno o entrambe le cavità nasali possono essere ostruite oppure presentarsi insolitamente strette. Il difetto è correggibile chirurgicamente, ma spesso sono necessari più interventi. Rappresenta una caratteristica primaria con alto indice di sospetto di sindrome di CHARGE che deve far porre l'attenzione su organi come occhio e cuore. L'atresia può essere membranosa o ossea, bilaterale o unilaterale. Un poliamnios gestazionale si verifica in individui con atresia delle coane bilaterali posteriore, probabilmente a causa di un meccanismo di deglutizione insufficiente.
- **Ritardo di crescita e sviluppo:** i problemi legati all'ormone della crescita sono piuttosto rari. Sembra infatti che il ritardo nella crescita sia dovuto essenzialmente alle difficoltà di alimentazione e, in seguito, all'assenza della pubertà. I problemi del ritardo si apprezzano quando il bambino cresce; alla

nascita, infatti, i bambini con sindrome di CHARGE presentano peso e lunghezza normale. La maggior parte dei bambini affetti dalla sindrome, in età scolare sono al di sotto del terzo percentile nelle tabelle di crescita. Le persone con la CHARGE possono presentare vari livelli di disabilità e il ritardo dello sviluppo sembra derivare dai deficit sensoriali e dai problemi cronici di salute e di equilibrio.

- **Genitali:** un mancato sviluppo dei genitali esterni è un riscontro comune nei maschi con sindrome. Si possono riscontrare anomalie dei genitali come micropene, agenasia del pene, criptorchidismo, atresia dell'utero, della cervice. Le anomalie renali possono includere rene solitario, idronefrosi, ipoplasia renale.
- **Ear anomalies:** caratteristica è l'insolita forma delle orecchie; l'orecchio esterno manca di cartilagine. L'orecchio esterno, medio e interno può essere oggetto di alcune problematiche; tra le più comuni si segnalano la fusione degli ossicini nell'orecchio medio, la formazione cronica di liquido nell'orecchio medio, il canale auricolare stretto o assente e malformazioni dell'orecchio esterno. Tuttavia non tutte queste caratteristiche sono presenti contemporaneamente in ogni persona affetta dalla patologia, né sono sempre gravi. E' compromesso il VII nervo, responsabile dell'innervazione dei muscoli dell'orecchio. Le anomalie delle orecchie sono riportate nell' 80-100% dei casi di bambini. La paralisi del nervo facciale sembra essere correlata alla perdita di udito neurosensoriale.

1.2 Criteri diagnostici della Sindrome di CHARGE:

Criteri principali:

- Coloboma
- Atresia delle coane
- Orecchio caratteristico CHARGE
- Disfunzione dei nervi cranici. Sembra essere molto comune, in particolare nel caso del primo nervo cranico (perdita dell'olfatto), del settimo nervo cranico (paralisi facciale), dell'ottavo nervo cranico (perdita dell'udito sensorio – neurale e problemi di equilibrio), e del nono e decimo nervo cranico (problemi di deglutizione).

Criteri secondari:

- Malformazioni dei genitali (scarso sviluppo dei genitali);
- Ritardo della crescita e dello sviluppo. Alcuni bambini affetti da CHARGE impiegano più tempo per raggiungere le principali posture, come stare seduti, alzarsi in piedi, ecc;
- Difetti cardiaci;
- Anomalie dei genitali;
- Bassa statura, che può essere dovuta alla nutrizione/alimentazione carente e a deficit ormonali;
- Ipotonia, ridotto tono muscolare o muscoli molto “flaccidi”; talvolta questi problemi persistono fino all’età adulta;
- Schisi orofacciale (labioschisi/palatoschisi) Questa situazione è frequente e, se presente, può rendere difficile la diagnosi dell'atresia delle coane. La terapia della schisi grave può richiedere un intervento chirurgico. I bambini con palatoschisi possono essere soggetti a infezioni auricolari, problemi di alimentazione e di pronuncia, anche dopo le correzioni chirurgiche;
- Atresia dell’esofago/Fistola tracheoesofagea. L’esofago può non essere collegato allo stomaco e/o può essere collegato alla trachea;
- Tipica faccia CHARGE. Un'asimmetria facciale può essere presente anche

in assenza di paralisi facciale; altre caratteristiche facciali includono: un viso quadrato, piatto, con fronte ampia e prominente, ptosi palpebrale (palpebre cadenti), mento piccolo.

I quattro criteri principali, oppure i tre principali e i tre secondari, sono generalmente necessari per una diagnosi. Tuttavia, alcuni medici raccomandano di prendere in considerazione la diagnosi di CHARGE anche nei bambini nati con coloboma, atresia delle coane, emiparesi facciale oppure con orecchio CHARGE combinato ad altre malformazioni congenite. Al momento sono pochi gli adulti identificati come pazienti CHARGE, probabilmente perché la malattia è stata riconosciuta solo nel 1979. Dato che la consapevolezza sta aumentando, un numero sempre maggiore di adulti sta iniziando a ricevere una diagnosi relativa a tale malattia rara.

1.3 Principali problematiche

I neonati affetti da CHARGE hanno spesso bisogno di interventi chirurgici di emergenza, con lunghe degenze in ospedale, seguite da una prolungata supervisione da parte di numerose équipes di professionisti. Generalmente, la necessità di interventi chirurgici e di altri interventi medici diminuisce nel corso degli anni e le condizioni di vita di alcuni bambini possono raggiungere miglioramenti superiori alle aspettative. Nonostante la complessità della condizione patologica, le persone affette da CHARGE possono superare i loro problemi, ottenendo molto più di quanto fosse inizialmente prevedibile. Perciò possono risultare errate le ipotesi degli specialisti e del personale sanitario che sostengono che le loro prospettive di vita sono molto limitate e precarie. Grazie a un'educazione e a un'assistenza adeguate, le persone affette dalla Sindrome di CHARGE ottengono dei buoni risultati in tutte le tappe fondamentali della loro vita. Come chiunque altro, possiedono tutte le qualità per avere successo purché venga loro fornita un'opportunità. Quindi, conviene ricorrere quanto prima a degli educatori specializzati, anche nel caso in cui gli aspetti medici possano sembrare la priorità principale. Senza dubbio, i genitori e la famiglia sono l'elemento cruciale, specialmente nel caso in cui riescano ad ottenere il sostegno e la guida degli specialisti. Se un genitore riesce a comprendere pienamente le difficoltà del proprio figlio, allora si trova nella posizione privilegiata per fornire l'assistenza necessaria affinché il bambino possa sviluppare le proprie potenzialità.

Le persone affette dalla Sindrome di CHARGE devono affrontare molte sfide. Sin dalla nascita possono essere sottoposte a numerosi interventi chirurgici e spesso continuano ad avere moltissimi problemi a livello medico. Devono inoltre far fronte a un sistema sensoriale piuttosto complesso che ostacola il loro sviluppo. Nonostante tutto, mostrano spesso una notevole capacità di superare le difficoltà e di sviluppare rapporti.

Le persone affette dalla Sindrome di CHARGE hanno una complessità di deficit a livello sensoriale e ciò rende alquanto impegnative azioni che noi riteniamo apparentemente elementari. Ad esempio, possono avere difficoltà a

controllare il loro equilibrio mentre concentrano l'attenzione su un'altra azione. Tutto questo pone su di essi un pesante "carico" cognitivo. Alcune limitazioni possono essere addirittura in contrasto fra loro: per esempio, il bambino che ha difficoltà a controllare il suo equilibrio può avere bisogno di spostarsi continuamente per migliorare la visione. Dato che le azioni elementari sono più difficili di quanto sembra, molti bambini affetti dalla Sindrome di CHARGE tendono a evitare le situazioni sovraccariche di stimoli; abbandonano i gruppi e preferiscono avere rapporti con una sola persona alla volta.

Nei bambini affetti dalla Sindrome di CHARGE osserviamo diversi stili di sviluppo, comportamenti e progressi, nonché la capacità di cambiare e di migliorare. Molti di questi comportamenti, che possono sembrare strani ed essere di sfida, sono in realtà dei tentativi da parte della persona affetta dalla Sindrome di CHARGE di adattarsi alla vita quotidiana e sono il risultato dell'influenza del loro deficit a livello sensoriale. Questi comportamenti spesso sono legati ai tentativi da parte del bambino affetto dalla Sindrome di CHARGE di esplorare e di comprendere il mondo che lo circonda.

Chi si prende cura di bambini CHARGE dovrebbe prestare molta attenzione nel presentare determinate situazioni, per permettere loro di affrontarle senza particolari problemi:

- Eseguire un compito o un'attività alla volta
- Concedere tempo per l'elaborazione sensoriale
- Assicurare un adeguato periodo di riposo

Qualunque sia il loro livello di sviluppo, le persone affette dalla Sindrome di CHARGE hanno bisogno di tempo e di spazio per recuperare l'attenzione e la concentrazione.

Nei bambini affetti dalla Sindrome di CHARGE, viene spesso osservata l'iperattività. Non se ne conosce il motivo, ma questi bambini hanno un evidente bisogno sia di mantenersi attivi che di periodi di riposo consecutivi. La sfida consiste nel sostenerli al fine di indirizzare questo bisogno di attività verso scambi di tipo sociale, che apporteranno benefici ad altri aspetti del loro sviluppo. Ove questo non sia possibile, come spesso accade, il bambino può

soffrire di una carenza di stimoli. Questi bambini sviluppano la curiosità e il bisogno di un contatto sociale più ampio, ma hanno ancora difficoltà a partecipare ai giochi e alle attività esplorative insieme ai loro coetanei. Chi si prende cura di questi bambini affronta tutta una serie di sfide, come ad esempio indirizzare il bisogno di attività del bambino in modo positivo e sociale, nonché nutrire la sua curiosità e il suo interesse verso le attività immaginative e di livello superiore.

I seguenti fattori sono molto importanti al fine di fornire una base per poter vincere queste sfide:

1) Un ambiente stabile che includa:

- Persone affidabili;
- Un contesto prevedibile e organizzato per le attività;
- Sistemi stabili e riconoscibili per la percezione, la memoria e l'immaginazione (materiali tattili duri invece che morbidi, immagini, simboli, ecc.);
- La comprensione del fatto che i comportamenti di sfida rappresentano una forma di comunicazione espressiva.

2) Una buona compagnia (genitori, componenti della famiglia, professionisti), in grado di adattarsi alle esigenze specifiche di ogni bambino, in modo particolare in termini di:

- Tempismo: sensibilità verso il bisogno di periodi di attività e di riposo di ogni singolo bambino;
- Concentrazione particolare su attenzione e interesse;
- Integrazione e sviluppo multisensoriali;
- Risorse (giocattoli, attività ludiche, ecc.) che stimolino e favoriscano lo sviluppo.

Come molte altre patologie, la Sindrome di CHARGE interessa le capacità globali di una persona. Non esistono due pazienti uguali: ogni singola persona dovrà infatti affrontare sfide diverse durante la propria vita. Esistono persone affette dalla Sindrome di CHARGE che conducono ciò che noi potremmo definire una “vita normale”.

Nessuno è in grado di prevedere con precisione come si evolverà la patologia nel corso della vita di una persona. Con o senza la Sindrome di CHARGE, tutte le persone hanno comunque il diritto di sviluppare al massimo le proprie potenzialità. Vivere con la Sindrome di CHARGE è una sfida alla quale molte persone rispondono positivamente.

Il naturale sviluppo della comunicazione negli esseri umani dipende molto dal legame iniziale realizzato all'interno della famiglia, ancor prima del legame di tipo verbale. Le opportunità di instaurare un legame attraverso l'alimentazione, il contatto fisico e le altre stimolazioni di tipo sensoriale possono essere gravemente limitate quando si è in presenza di esigenze mediche urgenti, come quelle associate alla sindrome di CHARGE. Tuttavia, come per ogni patologia, i bambini affetti dalla sindrome di CHARGE sono prima di tutto bambini e secondariamente bambini con una patologia. Di solito i bambini CHARGE presentano alcuni problemi legati alla comunicazione, quali:

- Compromissione a livello uditivo che consiste in una carenza del feedback uditivo e che influenza lo sviluppo del linguaggio;
- Compromissione a livello visivo, che influisce sulle capacità generali di interazione e di avvicinamento;
- Integrazione delle informazioni e dell'attenzione, per esempio la capacità di ascoltare e di osservare l'espressione facciale o i segnali;
- L'impatto di altre caratteristiche della sindrome di CHARGE, come la schisi orofacciale, che influenza la formazione dei suoni, e la paralisi facciale, che determina un linguaggio di difficile comprensione;
- Ritardo dello sviluppo che provoca un impatto generalizzato sull'acquisizione del linguaggio.

Sebbene i bambini affetti dalla sindrome di CHARGE siano vulnerabili a causa della loro fragilità corporea e delle compromissioni a livello sensoriale, le loro capacità di gioco e di immaginazione non andrebbero sottovalutate. L'identificazione con le esigenze sensoriali del bambino e l'adattamento ad esse aiuterebbero chiunque sia in diretto contatto con lui, a favorirne lo sviluppo. I bambini affetti dalla sindrome di CHARGE, come tutti i bambini, hanno bisogno di persone sensibili che li aiutino durante le prime fasi del loro

sviluppo. Hanno bisogno di persone (componenti della famiglia e professionisti) che siano in grado di accompagnarli attraverso il loro processo di sviluppo; qualcuno che conosca i loro punti di forza e di debolezza, i loro giochi e i modi specifici in cui usano il corpo per esplorare il mondo; qualcuno che sia in grado di riconoscere i momenti di attenzione del bambino, adattarsi ad essi, concentrarsi e stimolare tutte le loro potenzialità di sviluppo. Queste persone dovrebbero inoltre conoscere la storia del bambino. I bambini affetti dalla sindrome di CHARGE molto spesso cercano sistemi di rappresentazione immutabili, facilmente riconoscibili e comprensibili (per esempio oggetti di riferimento, immagini o simboli), come aiuto per richiamare alla mente l'argomento della conversazione e per favorire la loro comunicazione espressiva.

I sistemi di linguaggio o di simboli che questi bambini usano non sono necessariamente gli stessi sia nell'espressione che nella ricezione. Molti utilizzano il linguaggio verbale; altri comprendono il linguaggio parlato e usano il linguaggio dei segni come sistema di espressione. Alcuni bambini usano più sistemi di comunicazione allo stesso tempo, ad esempio la parola, il linguaggio dei segni, i segnali naturali, la scrittura, i simboli, ecc.

Il modo in cui i bambini affetti dalla sindrome di CHARGE usano la gamma dei sistemi di comunicazione a loro disposizione cambia con il passare del tempo. Così, i sistemi di comunicazione che i bambini usano oggi (o che vengono usati con loro) non dovrebbero essere considerati immutabili, ma piuttosto una serie di risorse in evoluzione. Favorire questo uso dinamico dei sistemi di comunicazione è una responsabilità delle persone che stanno accanto al bambino; ciò richiede la capacità di adattarsi alle sue mutevoli capacità cognitive e sensoriali. La comunicazione e il linguaggio devono essere integrati nella vita emotiva e cognitiva dei bambini; in altre parole, devono essere integrati nei loro contatti sociali, nei loro giochi e nelle loro attività esplorative.

Una sfida specifica per i bambini affetti dalla sindrome di CHARGE e per le persone che stanno loro intorno è l'ampliamento della rete sociale del bambino. A causa della vulnerabilità, questi bambini tendono a fare affidamento solo su un numero ristretto di persone, sia nel gioco che nelle

attività sociali. Infatti, molti bambini affetti dalla sindrome di CHARGE preferiscono situazioni che prevedono il contatto con una sola persona.

L'introduzione del bambino in situazioni sociali più complesse richiede che le persone che gli stanno intorno lavorino insieme al fine di stabilire la modalità che gli permetta di affrontare informazioni e fonti di stimolo più complesse. I membri della famiglia, gli insegnanti e altri professionisti devono garantire che al bambino venga trasmesso un senso di sicurezza, di serenità e di prevedibilità in qualsiasi nuova situazione di gioco, di interazione sociale o in ogni altra attività in cui venga inserito. Questo offrirà al bambino maggiori opportunità di socializzare e di sviluppare le proprie capacità di comunicazione. Il supporto basato sulle esigenze comunicative della persona affetta dalla sindrome di CHARGE, piuttosto che sulle idee e sulle opinioni dei partner coinvolti, fornirà risultati sicuramente migliori nell'area della comunicazione di vitale importanza.

CAPITOLO 2

Gli organi di senso

Gli organi di senso ci permettono di interagire con il mondo circostante. Sono costituiti da recettori sensoriali (costituiti da terminazioni di cellule nervose) organizzati in strutture più o meno complesse, specializzate nella ricezione degli stimoli provenienti dall'esterno o dall'interno del nostro corpo, di trasformarli in impulsi nervosi e di trasmetterli al sistema nervoso centrale per la loro elaborazione.

I recettori sensoriali sono presenti in tutto il nostro corpo e possono essere distinti, in funzione della provenienza dello stimolo, in:

- esterocettori, in grado di reagire agli stimoli esterni (come i corpuscoli nervosi sensitivi della cute, atti a raccogliere stimoli tattili, termici, e gli organi dei sensi dell'olfatto, del gusto, dell'udito e dell'equilibrio e della vista,
- enterocettori, in grado di reagire a stimoli provenienti dai nostri organi interni,
- propriocettori, che forniscono continuamente informazioni sui movimenti che l'organismo stesso sta compiendo, sono presenti nei tendini e nei muscoli.

Il tatto o senso tattile, ci permette di rilevare con straordinaria precisione la presenza di stimoli dovuti al contatto della superficie della pelle con oggetti esterni. Il senso tattile è diffuso sull'intera superficie del nostro corpo, ma le terminazioni nervose sono concentrate soprattutto in alcune zone: palmo della mano e dita, pianta del piede, labbra.

Il senso tattile è dovuto a diversi tipi di recettori specializzati che traducono i diversi tipi di pressione e contatto sulla pelle in stimoli nervosi che vengono inviati, attraverso i nervi, al midollo spinale e all'encefalo. Su ogni centimetro quadrato di pelle si trovano mediamente circa 130 recettori tattili: i recettori per il freddo, per il caldo, per il dolore, le cellule di Merkel e i corpuscoli di Meissner, di Ruffini e di Pacini.

I recettori per il caldo e per il freddo sono costituiti da terminazioni nervose libere nella pelle, mentre le cellule di Merkel sono dei sensori sensibili alla pressione, direttamente collegati a delle fibre nervose.

I corpuscoli di Meissner sono costituiti da delle cellule sensoriali disposte a colonna, con all'interno una fibra nervosa avvolta a spirale. Sono molto numerosi nel derma dei polpastrelli e reagiscono alle variazioni di pressione: quanto più rapidamente varia la pressione, tanto maggiore sarà lo stimolo inviato lungo la fibra nervosa.

I corpuscoli di Pacini sono costituiti da un guscio contenente numerosi strati di cellule appiattite che circondano una grande terminazione nervosa centrale. Questi corpuscoli sono particolarmente sensibili alle vibrazioni.

L'olfatto e il gusto non sono chiaramente separabili l'uno dall'altro e per molti aspetti si sovrappongono. L'olfatto è connesso in maniera funzionale con il gusto, come si può dimostrare semplicemente quando un raffreddore congestiona le vie aeree, compromettendo la funzione olfattiva, ed i cibi hanno pressoché tutti lo stesso sapore. Entrambi sono dei sensi chimici, e sono in grado di rilevare la presenza di sostanze (naturali o artificiali) contenute nell'aria (olfatto) e nel cibo e nelle bevande (gusto).

In una piccola zona dell'epitelio che riveste la parte dorsale della cavità nasale si trovano tra i 10 ed i 20 milioni di recettori olfattivi, costituiti da neuroni bipolari. Un prolungamento è rivolto verso l'esterno e costituisce il recettore, l'altro è diretto in senso opposto e va a costituire il nervo olfattivo. I segnali inviati da questi neuroni giungono nel bulbo olfattivo del telencefalo (nei glomeruli olfattivi) e sono quindi inviati ad altre zone cerebrali (corteccia, ipotalamo) dove vengono elaborati ed interpretati. Mentre nell'uomo il ruolo dell'olfatto come strumento di conoscenza dell'ambiente circostante ha un carattere secondario, negli animali è uno strumento indispensabile per le attività fondamentali quali la caccia, la localizzazione dei partner, dei compagni e dei predatori.

I recettori del gusto sono costituiti dai calici gustativi presenti nelle papille gustative della lingua, nel palato molle, nelle guance e nella faringe. Nelle papille gustative si trovano i bottoni gustativi, che a loro volta contengono i

recettori del gusto, le cellule specializzate nel riconoscimento delle molecole gustative. In ogni bottone si trovano da 50 a 150 cellule che presentano al loro apice dei microvilli, che vengono a contatto con le sostanze presenti sulla superficie della lingua (sciolte nella saliva). Queste cellule recettrici sono connesse con delle fibre nervose afferenti che vanno a costituire parti del nervo facciale (7° nervo cranico), del nervo glossofaringeo (9°) e del nervo vago (10°). Tutti gli impulsi raggiungono il midollo allungato, poi il talamo e la corteccia cerebrale.

L'udito è un sistema estremamente complesso, il primo dei cinque sensi a svilupparsi nel feto e a permettere il contatto con il mondo. L'elemento chiave di questo sistema è l'orecchio, l'organo che ci permette di sentire i suoni. L'orecchio riceve e traduce i suoni in impulsi elettrici che vengono trasmessi per mezzo delle fibre nervose del nervo acustico all'encefalo, dove vengono analizzati ed interpretati.

L'orecchio è composto da 3 parti: l'orecchio esterno, l'orecchio medio e l'orecchio interno.

L'orecchio esterno è composto dal padiglione auricolare e dal condotto uditivo esterno. Il padiglione auricolare è l'unica parte visibile dell'orecchio, è costituito da cartilagine rivestita dalla pelle e presenta vari solchi e rilievi. La sua funzione è quella di raccogliere i suoni per convogliarli nel condotto uditivo. Il condotto uditivo esterno è a fondo cieco ed è delimitato dal timpano, una membrana molto sottile che separa l'orecchio esterno dall'orecchio medio.

L'orecchio medio contiene gli ossicini, le tre ossa più piccole del corpo umano: martello, incudine e staffa. Il martello è intimamente collegato da una parte alla membrana timpanica e dall'altra all'incudine, che a sua volta è collegata alla staffa che si appoggia alla membrana della finestra ovale dell'orecchio interno.

Le vibrazioni del timpano, provocate dai suoni, sono amplificate di circa venti volte da queste tre ossa, che le trasmettono al liquido contenuto nell'orecchio interno.

L'orecchio medio comunica con la faringe attraverso la tuba di Eustachio, che permette di equilibrare, "compensare", la pressione dell'aria tra orecchio

medio ed esterno. La sensazione di "orecchie chiuse" che si avverte ad esempio salendo (o scendendo) da una montagna, scompare quando l'aria riesce ad uscire (o ad entrare) dall'orecchio medio attraverso la tuba di Eustachio.

L'orecchio interno ha una duplice funzione (*stato acustico*), costituendo:

- l'organo acustico, cioè recettore delle vibrazioni sonore che giungono dall'orecchio medio
- l'organo statico, che regola il senso dell'equilibrio.

E' formato dal labirinto osseo, costituito da un complicato sistema di spazi e cavità contenute nella parete dell'osso temporale, e dal labirinto membranoso, costituito da condotti e da vesciche comunicanti tra loro, a parete membranosa e sottile, interne al labirinto osseo. Tra le pareti del labirinto osseo e quelle del labirinto membranoso si trova un liquido, la perilinfa.

Il labirinto osseo è suddiviso in tre parti: il vestibolo, la coclea o chiocciola (assomiglia al guscio di una lumaca) e i canali semicircolari.

Il labirinto membranoso è costituito dall'utricolo, dal sacco (entrambi contenuti nel vestibolo), dai condotti semicircolari e dal condotto cocleare. All'interno del labirinto membranoso si trova l'endolinfa.

La perilinfa è un liquido chiaro di origine linfatica mentre l'endolinfa è un liquido incolore, trasparente, fluido, la cui composizione è simile a quella del liquido intracellulare.

L'organo acustico propriamente detto è formato dal condotto cocleare contenuto nella chiocciola ossea e collegato all'encefalo per mezzo del nervo acustico.

Il condotto cocleare è un tubo lungo e stretto avvolto su se stesso ad elica e chiuso ad entrambe le estremità, pieno di endolinfa. Sulla parte inferiore del condotto cocleare, la membrana basilare, si trova l'organo del Corti, che rappresenta l'organo acustico vero e proprio, perché contiene i recettori dell'udito, direttamente connessi al nervo acustico.

Le onde sonore seguono questo percorso: sono convogliate dal padiglione auricolare verso il condotto uditivo esterno e quindi al timpano, che colpito dalle onde sonore vibra, trasmettendo le vibrazioni alla catena degli ossicini dell'orecchio medio, che amplificano queste vibrazioni di circa 20 volte.

L'ultimo degli ossicini, la staffa, direttamente appoggiato alla finestra ovale dell'orecchio interno, trasmette le vibrazioni alla perilinfa contenuta nella coclea. Le vibrazioni si trasmettono quindi all'endolinfa contenuta nel dotto cocleare e vengono percepite dalle cellule cigliate (circa 10.000 in ogni orecchio) dell'organo del Corti, che le trasformano in impulsi nervosi, inviati al cervello attraverso il nervo acustico.

L'organo di senso statico è formato dall'utricolo, dal sacculo e dai canali semicircolari membranosi, contenuti nel vestibolo e nei canali semicircolari ossei, ed è unito all'encefalo dal nervo vestibolare dell'acustico.

L'utricolo è un sacchetto a pareti molto sottili. Sboccano in esso, per mezzo di piccoli orifizi, i canali semicircolari e il condotto endolinfatico. Il sacculo è una vescichetta rotondeggiante a pareti sottili, che si trova sotto all'utricolo. I canali semicircolari sono tre tubuli pieni di endolinfa, disposti nelle tre direzioni dello spazio.

Sul pavimento dell'utricolo e sulle pareti dei canali semicircolari si trovano le macule stato acustiche, dove si trovano i recettori cigliati, coperti da una cupola gelatinosa su cui poggiano gli otoliti, minuscoli cristalli di carbonato di calcio che permettono la percezione della posizione della testa e del corpo nello spazio.

La vista .L'occhio è l'organo della vista, ricava informazioni sull'ambiente a noi circostante attraverso la luce.

Il nostro occhio è un complesso sensore che raccoglie la luce proveniente dall'ambiente, ne regola l'intensità attraverso la pupilla, la mette a fuoco attraverso il cristallino per formare un'immagine sulla retina, dove viene trasformata in impulsi elettrici che attraverso il nervo ottico vengono inviati all'encefalo, dove vengono elaborati ed interpretati.

I nostri occhi hanno forma approssimativamente sferica e sono posizionati all'interno delle cavità orbitali, collegati a dei muscoli che ne permettono i movimenti.

La superficie esterna dell'occhio è costituita dalla sclera, una membrana di tessuto fibroso, opaca (bianca) e molto resistente. La sclera, nella parte esposta all'aria, è protetta dalla congiuntiva, una membrana protettiva e trasparente che riveste anche la parte interna delle palpebre, che proteggono

l'occhio e ne impediscono la disidratazione. Nella parte anteriore dell'occhio la sclera prende il nome di cornea: è sottile e trasparente e presenta una maggiore curvatura rispetto al resto dell'occhio.

Internamente alla sclera si trova una seconda membrana, pigmentata e ricca di vasi sanguigni, la coroide, che nella parte anteriore si inspessisce e forma il corpo ciliare, costituito da un anello muscolare che sostiene e regola la curvatura del cristallino (processo di accomodazione) e da un epitelio che produce l'umor acqueo. Anteriormente al corpo ciliare si trova un anello di fibre muscolari lisce che costituiscono l'iride, che presenta un foro centrale, la pupilla. Le fibre muscolari dell'iride regolano l'ampiezza della pupilla in funzione della quantità di luce.

Dietro la pupilla si trova il cristallino, una lente incolore, trasparente ed elastica la cui forma viene modificata dai muscoli del corpo ciliare, permettendo la messa a fuoco di oggetti posti a distanze diverse. Lo spazio tra il cristallino e la cornea è occupato dall'umor acqueo. L'ampio spazio posteriore dell'occhio, tra il cristallino e la retina, è occupato da una sostanza gelatinosa chiamata umor vitreo.

Internamente alla coroide si estende la retina, costituita da strati di cellule che contengono i fotorecettori, che trasformano la luce in impulsi elettrici che vengono quindi inviati, attraverso il nervo ottico, alle regioni cerebrali associate alla vista. Lo strato più superficiale della retina è costituito dai coni e dai bastoncelli, cellule sensibili alla luce.

Al centro della retina, nella zona chiamata fovea, sono presenti solo i coni (tre tipi diversi, sensibili rispettivamente alla luce rossa, verde e blu).

Più esternamente si trovano in numero molto maggiore rispetto ai coni, i bastoncelli, molto più sensibili alla luce dei coni. I bastoncelli permettono una buona capacità visiva anche in condizioni di scarsa luminosità (visione notturna), ma anche di distinguere i contrasti luce-buio e quindi il contorno degli oggetti.

2.1 Deficit Sensoriali

I deficit visivi

Il principale parametro per valutare la capacità visiva è l'acuità visiva o visus, definibile come la capacità di distinguere a una distanza data determinate forme o di discriminare due punti vicini.

La misura di tale capacità viene normalmente espressa con frazioni numeriche. Un visus ottimale corrisponde, in Italia a 10/10.

Un ulteriore parametro di valutazione della funzionalità visiva è il campo visivo, che corrisponde all'ampiezza della scena visibile quando lo guardo è fisso su un punto dello spazio.

I deficit visivi possono essere attribuiti a una riduzione dell'acuità visiva (ambliopia) oppure a una riduzione del campo visivo (emianopsia).

Il grado di minorazione visiva può variare :

- dalla cecità totale, in cui vi è l'impossibilità di percepire qualsiasi stimolo visivo;
- dalla cecità legale, ossia un residuo visivo inferiore a un minimum prestabilito.
- dalla ipovisione, ossia una parziale capacità visiva. Per parlare di ipovisione si fa riferimento a un residuo visivo fino a 3/10 o a un campo visivo inferiore a 30°, indipendentemente dall'acuità visiva.

La mancanza della vista, che si può avere per le alterazioni di qualunque parte dell'organo della vista, ad esempio membrana oculare, retina, nervo ottico, o lesioni cerebrali che corrispondono alla zona visiva, e può essere di tipo ereditario o dovuto a malattie o a traumi.

Le anomalie dell'occhio presenti dalla nascita sono solitamente di tipo ereditario e possono portare ad una perdita totale o parziale della vista impedendo lo svolgimento di una vita normale.

Fra le malattie di tipo ereditario troviamo: la degenerazione pigmentaria della retina, l'atrofia del nervo ottico ed il retinoblastoma (solitamente si manifesta nella prima infanzia).

Tuttavia non tutte le malattie della vista sono di tipo ereditario, in alcuni casi concorrono alla perdita della vista anche altre malattie, ad esempio la toxoplasmosi o la rosolia, anche se oggi sono in declino, contratta in età infantile.

Ovviamente le cause ereditarie e di malattie della prima infanzia non sono le uniche cause di cecità; a tal proposito si possono menzionare lesioni di tipo incidentali o dovuti a tumori dell'occhio. In questo ultimo caso, come nei casi di malattie degenerative, è molto importante la diagnosi precoce che può salvare, almeno in parte, la vista.

In ogni caso, sui ritardi evolutivi dei bambini ciechi dalla nascita esistono numerosi studi che, di volta in volta, ne hanno messo in evidenza i comportamenti di tipo autistico, i ritardi nella acquisizione delle abilità sociali, le difficoltà di apprendimento e quelle nella comunicazione non verbale.

La poca chiarezza e la confusione di opinioni che riguardano, invece, la concezione attuale di ipovisione è riflessa dall'estrema varietà dei termini impiegati per designare questo tipo di handicap visivo. Chi è affetto da ipovisione viene qualificato, di volta in volta, con i termini di semicieco, semivedente, minorato visivo, ambliope, deficiente visivo, disabile visivo, subvedente, videoleso, malvedente.

In Italia l'ipovedente è colui che presenta un residuo visivo fino a 3/10, senza considerare il campo visivo.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità prevede invece cinque categorie di disabili visivi, con visus compreso tra i 3/10 e l'1/10 e la cecità totale.

Nell'elaborazione di programmi e progetti educativo-riabilitativi, si dovrebbe comunque tener conto del tipo di patologia presentata dal disabile non vedente o ipovedente, il suo adattamento alla luce, il valore funzionale delle varie parti della retina (un danno periferico compromette l'autonomia della deambulazione in modo diverso, rispetto a un danno centrale). I soggetti affetti da ipovisione dovuta a degenerazione tapetoretinica (retinite pigmentosa) conserva un buon grado di autonomia e di capacità di autogestione, in condizioni ottimali di luminosità. Nelle ore preserali e con l'illuminazione artificiale il valore funzionale del residuo si riduce

notevolmente fino alla cecità totale. Lo stesso fenomeno si verifica in condizioni di incremento improvviso di luminosità.

Generalmente, la minorazione visiva, suscita nell'immaginario collettivo l'idea di un deficit con caratteristiche compensatorie, per cui gli altri sensi, attraverso un processo di plasticità, si rafforzerebbero conducendo il soggetto a "guardare" in modo alternativo il mondo circostante.

In assenza della funzione visiva devono intensificarsi e affinarsi le funzioni della percezione uditiva e tattile della memoria. Prioritaria è quindi l'educazione alla vicinanza sensoriale, impiegando al meglio gli altri sensi per conoscere il mondo circostante. Ad esempio, per ricavare le informazioni spaziali, le modalità percettive fondamentali risultano essere:

- l'aptica (percezione tattile attraverso il movimento);
- la propiocezione (percezione della posizione e dei movimenti del proprio corpo attraverso il controllo muscolare);
- l'udito.

E' importante, però, precisare che il residuo visivo è sempre di grande aiuto, così come per i ciechi "tardivi" le conoscenze e le esperienze pregresse.

Infatti, a differenza del disturbo congenito, il soggetto affetto da cecità acquisita ottiene le informazioni sull'ambiente circostante direttamente dai ricordi, utili alla formazione di un'immagine mentale delle cose e punti di riferimento per muoversi in un mondo fatto di suoni, odori, conosciuto con il tatto ed inserito in un tempo e in uno spazio fortemente egocentrico.

E' la motricità che permette al bambino l'esplorazione dell'ambiente circostante e la conoscenza della realtà, favorendo conseguentemente lo sviluppo cognitivo, percettivo e sociale.

Nei bambini non vedenti questa capacità è compromessa, in quanto la deprivazione sensoriale incide sulla modicità e sulle conoscenze spaziali che conseguentemente si realizzano più lentamente e con maggiore difficoltà.

Diversi autori concordano sul fatto che l'entità del ritardo sia particolarmente elevata in quelle abilità che implicano una motricità volontaria, come il sollevarsi sulle braccia o lo spostarsi da una posizione all'altra, oltre che nelle capacità di deambulazione (camminare) e di prensione dell'oggetto sonoro.

Queste capacità risulterebbero influenzate direttamente dalla mancanza di visione.

Per quanto riguarda l'acquisizione della deambulazione autonoma poi, il bambino non vedente presenta un considerevole ritardo: impara a stare in piedi in un periodo relativamente normale, ma di rado cammina in posizione quadrupedica e spesso non si rotola. Necessita inoltre di un tempo maggiore affinché la mobilità avvenga per iniziativa personale.

La vista e la prensione dal punto di vista biologico, si sviluppano in sincronia e ciò determina nei bambini non vedenti un evidente ritardo nella strutturazione dello schema di prensione e nell'utilizzo delle mani.

Nei primi mesi di vita le mani del bambino rimangono vicine alla spalla e c'è la tendenza nel bambino con deficit visivo a utilizzarle più come strumento di autostimolazione che come strumento di esplorazione

Lo spazio è per i disabili visivi, una cosa che non ha forma se è fatto di silenzio; è l'acustica di uno spazio che fa percepire le dimensioni, i vuoti ed i pieni e sono le fonti sonore che orientano e permettono di localizzare gli oggetti che, invece, sono scoperti mediante il tatto.

Rispetto alla percezione visiva, che si caratterizza per una discriminazione prospettica e ad ampio raggio, la percezione tattile è tridimensionale e si basa su un contatto "intimo" del soggetto affetto da cecità esclusivamente con oggetti accessibili, toccabili, vicini, piccoli e fermi.

Inoltre, dobbiamo tener conto del fatto che i soggetti ciechi non utilizzano spontaneamente il tatto, perché non hanno stimoli visivi che determinano in loro la curiosità e quindi la scoperta. Anzi, se non opportunamente portati all'utilizzo delle mani, le tengono rigide, a spatola.

La loro curiosità va sollecitata pertanto a:

- ✓ manipolare ed esplorare l'oggetto per interrogarlo e scoprirne le caratteristiche;
- ✓ toccarlo con tutte e due le mani per coglierne la forma e poi utilizzare i particolari;
- ✓ usare tutto il corpo per cogliere informazioni.

Il contatto “intimo” con l’oggetto, conduce a far proprio lo stesso, poiché resta in memoria, quasi fosse un’impronta sulla pelle e su tutto il corpo, a differenza del contatto visivo che tiene il soggetto a distanza da ciò che vede. E’ necessario fornire al soggetto, inoltre, molteplici occasioni di esperienza, facendogli conoscere più esemplari dello stesso genere, al fine di fargli catalogare gli oggetti, dandogli la possibilità di descriverli in modo ordinato ed esauriente.

L’unico apprendimento imitativo è dato, invece, dal senso della comunicazione verbale.

Sino a 6-7 mesi non sono state riscontrate differenze nelle vocalizzazioni fra bambino non vedente e bambino normodotato.

I deficit uditivi

Nell’affrontare le problematiche connesse al deficit uditivo, si utilizza spesso il termine sordomuto, pensando a persone che costituzionalmente non possono sentire, né accedere al linguaggio, confondendo la conseguenza con la causa.

La parola sordo, invece, fa più correttamente riferimento al solo deficit uditivo, sottendendo quindi l’idea che chi non sente non ha per questo perduto la facoltà di apprendere la lingua.

Il deficit uditivo raramente è un deficit totale, più frequentemente si parla di audiolesi o ipoacustici, ossia di persone che, pur avendo compromesse le capacità di accesso al mondo dei suoni, conservano anche in questo ambito potenzialità e risorse.

Per classificare il deficit uditivo bisogna anzitutto localizzare il danno che determina la perdita dell’ udito, in base a ciò abbiamo:

- Sordità trasmissive, che riguardano generalmente orecchio esterno e orecchio medio, facendo così arrivare i suoni in maniera distorta all’ interno dell’ orecchio stesso. Anche se rappresentano delle sordità lievi.
- Sordità percettive, chiamate anche neuro-sensoriali in quanto riguardano l’ orecchio interno e le sue varie connessioni. In questo caso l’ entità del danno può essere più o meno grave.
- Sordità miste, riguardano sia zone periferiche che centrali dell’ orecchio.

I parametri di riferimento per stabilire l'entità del danno uditivo sono caratterizzati dall'intensità e dall'altezza della percezione sonora.

L'intensità è data dall'ampiezza dell'onda e si misura in dB (decibel), mentre l'altezza è data dalla frequenza del suono e si misura in Hz (herz).

Le perdite uditive possono essere suddivise sostanzialmente in due gruppi, trasmissive e neurosensoriali. Le ipoacusie trasmissive si verificano quando il timpano e/o gli ossicini dell'orecchio medio non trasmettono le vibrazioni sonore all'orecchio interno, mentre la coclea e il nervo acustico funzionano normalmente.

La sordità di trasmissione può determinare una perdita uditiva di entità lieve/media. Le principali cause di sordità di trasmissione sono: le infezioni dell'orecchio medio (otiti), l'otosclerosi, le lesioni traumatiche e i difetti congeniti.

Le ipoacusie neurosensoriali sono generalmente causate da un malfunzionamento della coclea (orecchio interno) dovuto al danneggiamento di alcune o della maggior parte delle cellule ciliate che si allineano lungo la coclea, oppure da un danno del nervo uditivo o delle vie nervose. Le cellule ciliate danneggiate non sono in grado di trasformare il segnale acustico in impulsi nervosi. Più cellule sono danneggiate, più grave sarà la sordità.

Le conseguenze di una perdita uditiva possono essere molto diverse in relazione a questi fattori causali. Per esempio una sordità che si manifesta dopo l'acquisizione del linguaggio ha sicuramente un effetto minore sullo sviluppo del bambino nel suo complesso; tuttavia tale evento potrebbe provocare un trauma notevole sul piano psicologico di una sordità congenita.

La diagnosi di ipoacusia nel bambino va effettuata al più presto possibile, in modo da consentire l'attuazione celere di un programma terapeutico valido. Infatti quanto minore è il periodo di deprivazione uditiva, tanto minori saranno i deficit comunicativi.

Molte ricerche evidenziano come si reagisca selettivamente alla voce materna fin dai primi giorni. Questa capacità, assente nei bambini sordi, compromette lo stabilirsi di un legame di attaccamento. Infatti, nonostante i bambini sordi sfruttino altre fonti, come l'odore, per reagire selettivamente

alle figure familiari, l'assenza di reciprocità tra madre e figlio è dovuta al fatto che i bambini sordi sono poco reattivi e questo causa frustrazione per i genitori udenti che non immaginano la causa di tale atteggiamento e si sentono rifiutati dal figlio, reagendo, a volte, con l'eliminazione di ogni tipo di comunicazione.

Un buon sviluppo affettivo e sociale è dato, invece, proprio dalla capacità degli adulti di non scoraggiarsi per la mancata produzione di suoni, mantenendo un contesto vivo e stimolante e una comunicazione ricca.

Spesso, però, si è testimoni di un percorso inverso: la tendenza da parte dei genitori a una maggiore direttività e intrusività nei confronti del figlio con disabilità uditiva. Un'eccessiva generalizzazione di questi comportamenti, necessari al fine di garantire l'incolumità del bambino che ha un accesso ridotto ai suoni, può sfociare in iperprotezione, rendendo difficoltosa l'acquisizione di abilità che sono alla portata del bambino.

Il vero disturbo sul piano strettamente comunicativo risulta essere, per un soggetto audioleso, l'acquisizione del linguaggio.

Occorre innanzitutto effettuare una distinzione tra apprendimento della lingua dei segni e apprendimento della lingua parlata.

Sicuramente un bambino sordo che nasca da una famiglia dove almeno uno dei genitori è segnante, apprende la lingua in tempi simili a quelli che un bambino udente impiega a imparare la lingua parlata, acquisendo quindi nei primi anni di vita una modalità comunicativa visivo-gestuale, che gli consente di interagire efficacemente all'interno del nucleo familiare e con chi tale lingua conosce.

Per tutti i figli sordi di genitori udenti non potrà mai avvenire un apprendimento naturale di questo tipo, in quanto tali genitori non posseggono questo strumento comunicativo. E questi casi risultano essere la maggioranza. È quindi ipotizzabile che nella maggior parte dei casi anche il bambino sordo segnante entri nella lingua con un ritardo più o meno marcato rispetto ai compagni.

Ritardo presente nel caso in cui il bambino sia educato oralmente, ma dipendente sia da fattori intrinseci al deficit (entità, epoca di insorgenza), sia da caratteristiche del soggetto e dell'ambiente. Infine importante è anche il

contesto educativo per influenzare l'uso di un linguaggio più o meno elaborato.

Fattori importanti per il successo dell'apprendimento verbale sono per esempio:

- una predisposizione individuale per la comunicazione e per il linguaggio
- una disponibilità alla comunicazione nell'ambiente.

I deficit visivo-uditivi

I sordo-ciechi, sono definiti come individui con un deficit uditivo e visivo da moderato a profondo, in presenza o meno di altre disabilità, che necessitano di servizi finalizzato all'incremento del livello di autonomia.

Sono rarissimi i casi di impedimento completo nei vari canali sensoriali. Ciò consente di programmare interventi di potenziamento delle capacità residue, visive e uditive oltre a quelli di addestramento delle altre abilità sensoriale (tattile, olfattiva, cinestesica) . cruciale risulta essere la precocità dell'intervento.

Dal punto di vista comportamentale i bambini con duplice disabilità sensoriale appaiono meno responsivi, meno attivi e meno coinvolti in esperienze di interazione giocosa con i propri genitori.

Essi possono manifestare un maggior numero di comportamenti di autostimolazione e un repertorio ridotto di comportamenti comunicativi preverbali.

La peculiarità dell'handicap determina ridotte possibilità di interazione reciproca fra il bambino e chi si prende cura di lui, ma queste risultano indispensabili per il primo e gratificanti per il secondo.

CAPITOLO 3

La comunicazione

La comunicazione è un processo consistente nello scambio di messaggi , attraverso un canale e secondo un codice, tra un sistema (uomo, animale, macchina ecc.) e un altro della stessa natura o di natura diversa.

I rapporti tra due o più individui (o sistema) che si scambiano , anche inconsapevolmente , segnali di natura culturale , sociale , emozionale , operativa ecc. sono considerati , globalmente , nella teoria della comunicazione.

Essendo il fenomeno comunicativo un fenomeno dinamico in continua evoluzione , l' applicazione pratica delle nozioni acquisite attraverso la ponderazione di detta teoria dovrà essere flessibile e sempre pronta ad adeguarsi a nuovi contesti e contingenze.

Per conoscere , o meglio , prevedere , quale sia la direzione verso cui si orienta un fenomeno dinamico , è bene ed utile conoscere le origini e la storia stessa del fenomeno in questione.

In riferimento alla comunicazione bisogna considerare che si verifica a diversi livelli: il primo livello , che potremmo definire primordiale , è senz' altro comune a tutti gli esseri animali e al genere umano.

A tale livello la trasmissione di informazione si realizza mediante segnali di varia natura(posturale , tattile , olfattiva , chimica , ecc.) percepiti attraverso gli organi sensoriali (gusto e olfatto per i segnali chimici; udito vista e tatto per quelli fisici) e correlati all' ambiente , al tipo di informazione che deve essere fornito e al grado di acuità sensoriale per i diversi stimoli caratteristico di ogni singola specie.

Diffusissimi nel mondo animale sono i segnali chimico - olfattivi , utilizzati soprattutto per la marcatura dei territori e per il richiamo sessuale , e fisico - visivi / fisico - uditivi che per la complessità e per il grado di interazione rivestono maggiore importanza e interesse .

Tutte queste forme di comunicazione , connaturate a limitazione spazio - temporali , riguardano ovviamente anche il genere umano , pur se

l'evoluzione e le superiori facoltà degli uomini le relegano spesso a ruoli di secondo piano.

Esse rimangono però di fondamentale importanza soprattutto nei primissimi periodi vita dell' individuo , cioè quando ancora non si è acquisita la cognizione di forme verbali di linguaggio e i rapporti interpersonali dipendono dalle primitive percezioni sensoriali istintive e congenite.

E' ormai scientificamente provato che già nelle prime ore di vita il neonato instaura con la madre un immediato legame di carattere olfattivo e si sostiene che la capacità di distinguere la voce materna risalga addirittura al periodo prenatale. Con lo sviluppo degli altri sensi , soprattutto il visivo , acquista predominanza il così detto "linguaggio del corpo " , un linguaggio innato che trasmette messaggi convenzionali (inizialmente assenti) e istintivi di genere posturale , o comunque di mutamento fisico , originati dal subconscio dell'individuo.

I messaggi inviati da un sorriso , da un volto corrucciato , dal tingersi roseo delle gote e da tanti altri atteggiamenti assunti dal volto e dal corpo in genere, sono espressioni di un linguaggio universale da tutti ugualmente decodificabile senza precostituite conoscenze.

Gradualmente il linguaggio corporale puro (innato) viene " contaminato " da segni convenzionali acquisiti , evolvendo in un linguaggio misto detto gestuale.

Con il passare del tempo e la completa padronanza delle facoltà che distinguono il genere umano , le varie tipologie di comunicazione si arricchiscono di nuovi linguaggi , nuovi codici e , soprattutto , possono usufruire di mezzi di veicolazione del messaggio che supera ogni barriera di tipo spazio - temporale .

La coscienza di se stessi e degli altri , le facoltà propriocettive unite alla razionale percezione dello spazio e della realtà circostante , la propensione all' aggregazione sociale , con la conseguente necessità di comunicare emozioni , esperienze , i pensieri formulati e le informazioni , hanno spinto l' uomo , comunque naturalmente predisposto , all' adozione del linguaggio verbale , o più precisamente , alla sua invenzione .

Infatti , anche se l' emissione di suoni per l' uomo è innata , il modo in cui essi possono essere formulati è infinito .

Affinchè più soggetti possono comunicare fra loro e trasmettere informazioni è necessario che diano convenzionalmente un unico significato allo stesso suono , ovvero , che facciano corrispondere ad un determinato suono un determinato significato .

Conseguentemente , ogni comunità sociale elabora un proprio linguaggio ugualmente decodificato da tutti i membri della comunità stessa , pena l'esclusione e l' emarginazione dalle relazioni sociali .

Per millenni l' oralità è stata l' unico mezzo di trasmissione di informazione.

La trasmissione dell' informazione orale presuppone infatti la presenza contestuale dell' emittente e del ricevente nel medesimo luogo , con ovvie limitazioni .

La condizione ideale per trasmettere il maggior numero d' informazione possibili con il più alto grado d' interattività tra emittente e ricevente , è la presenza dei due sistemi nel medesimo luogo .

Il passaggio, nel campo medico-sanitario ,dal modello biomedico, centrato sulla malattia, a quello psicosociale centrato sulla persona ha posto una serie di nuovi e inevitabili interrogativi sui quali si cerca di dare delle risposte in linea con la nuova prospettiva che assume il malato al centro dell'interesse dell'organizzazione sanitaria.

Tale prospettiva viene a configurarsi come il nuovo modello all'interno del quale tentano di muoversi tutte le figure sanitarie che riconoscono come comune identità di fondo “l'interazione con l'altro”.

In tale contesto, nello specifico ambito infermieristico, le problematiche inerenti la comunicazione hanno subito un approfondimento e un ampliamento considerevole volto a fornire all'operatore sanitario informazioni, tecniche, metodologie provenienti da diversi approcci scientifici e non (counseling, PNL, psicologia dinamica, pedagogia, tecniche di improvvisazione, di comunicazione di massa, ecc.).

La consapevolezza che la “vera cura” della persona inizia e si sviluppa nel poterlo offrire concretamente la possibilità di partecipare , in base alle sue reali capacità, alla gestione del proprio percorso terapeutico, implica in prima

istanza che l'operatore debba porsi nei confronti del malato non in modo "autoritario".

È fondamentale la capacità dell'operatore di approntare un intervento comunicativo efficace il cui scopo dovrebbe mirare sia a favorire la libera e incondizionata espressione del malato sia a coinvolgerlo attivamente contribuendo, inoltre, alla chiarificazione dei dubbi e delle eventuali difficoltà connesse con il dover "vivere" la malattia .

Tale aspetto presuppone che l'operatore debba effettuare, preventivamente, una serie di operazioni , cioè possedere delle conoscenze specifiche di natura medica, tecnica, psicologica, scientifica, volte alla buona riuscita della relazione comunicativa o del colloquio inteso come momento informativo, conoscitivo e terapeutico.

L'obiettivo essenziale che dobbiamo prefiggerci ,noi infermieri, è certamente quello di poter comunicare , sia con il linguaggio verbale sia con quello non verbale , di procurare e comprendere specialmente in determinate situazioni, ciò che ha esigenza di farci conoscere o sapere il malato.

Tuttavia, occorre avanzare alcune considerazioni circa le reali difficoltà che emergono nei diversi ambiti e situazioni sanitarie cercando di individuare le valenze specifiche che definiscono il contesto nel quale si realizza la relazione comunicativa.

Il malato, che è innanzitutto una persona e in quanto tale reclama in qualsiasi situazione della propria esistenza il diritto di identificarsi fornendo esattamente informazioni sui propri dati personali .

Nonostante le difficoltà che possono essere costituite dalla diversità del codice linguistico del malato, la possibilità di interpretarne la gestualità e le espressioni del volto possono costituire concrete possibilità per entrare in rapporto con il nostro paziente. A ciò possiamo anche aggiungere che ,talora, la conoscenza di alcune espressioni linguistiche già facilmente assimilate costituiscono un valido aiuto per l'operatore sanitario e un motivo di sollievo per il malato stesso .

E' forse superfluo mettere in evidenza la necessità che la comunicazione con il personale infermieristico si svolga in un'atmosfera il più possibile accogliente e cordiale in modo da superare per quanto possibile inevitabili

difficoltà che si possono incontrare in quei primi rapporti che a seconda dei casi, possono anche giustificatamente rivelarsi estremamente concitati e conseguentemente di non facile comprensione.

3.1 Comunicare con il bambino

Nel comunicazione con i bambini, bisogna privilegiare due canali principali: la conversazione e il gioco.

Anche per i bambini come per gli adulti, conversare è un'attività piacevole, ma nel relazionarsi con loro è necessario essere gradualmente, poco immediati e mettersi in una posizione di ascolto.

In un primo tempo, pertanto, è opportuno procedere lentamente, senza fare molte domande, e senza andare alla ricerca di particolari che abbiano l'obiettivo di scavare a fondo tra i suoi vissuti.

Ci si deve sforzare di rimanere quasi sul vago, in una condizione di ascolto che predispone ad instaurare uno scambio comunicativo.

Un altro sforzo da compiere sarà quello di immaginare ciò che il bambino ha in mente di dire, assecondandolo, senza anticipare conclusioni che si potrebbero rivelare errate.

Spesso gli adulti, infatti, quando parlano con i bambini, lasciano loro poco spazio, interpretando tutto prima ancora che i bambini abbiano finito di esporre i loro racconti; a volte, addirittura, ne anticipano la fine, troncando la comunicazione e smorzando il loro naturale entusiasmo nell'entrare in relazione attraverso tali conversazioni, con espressioni del tipo:

“so già come va a finire”.

Nel bambino come nell'adulto comunicare è importante perché lo fa sentire vivo, ma egli, a differenza dell'adulto, non ha chiare le leggi sociali che regolano le relazioni con le persone e tende sempre a mettersi al centro della situazione (egocentrismo infantile).

Per questo motivo il bambino tende a comunicare le prime cose che gli vengono in mente o ripete varie volte le stesse informazioni, come se fosse sempre la prima volta.

All'adulto spesso sfugge questa modalità, interpretandola come una dimenticanza, ma non è così.

Ciò invece è legato alla necessità del bambino di esplorare il mondo relazionale proprio per imparare ad adeguarsi alle leggi e ai modi di fare dell'adulto.

Sullo stesso piano di utilità della conversazione troviamo il gioco, considerandone l'aspetto simbolico sia sul piano verbale che pratico. Sul piano verbale, spesso i bambini rievocano nei confronti dell'adulto qualche oscura prospettiva per poi intervenire con miracolose medicine o soltanto con il loro potere di salvare vite in pericolo. Ciò fa parte di un gioco che va rispettato così come lo propone il bambino, senza intervenire con repressioni, minacce o tentativi di ristabilire la comunicazione su un piano realistico, poiché il bambino ha bisogno di essere assecondato e capito, in quanto sta esprimendo una modalità comunicativa che è semplicemente diversa da quella dell'adulto (come se si trattasse di una lingua diversa), e che pertanto va rispettata così com'è.

Il ruolo dell'adulto è sostenere il piccolo ad affrontare l'esperienza del dolore, ponendosi come fonte di speranza e di ottimismo assicurandone l'autonomia, favorendone la comunicazione, la socializzazione e la fiducia nelle proprie possibilità.

Per far questo diventa indispensabile usare un linguaggio adatto al bambino e uno stile a lui comprensibile, evitando il linguaggio tecnico.

Attraverso il gioco gli infermieri hanno la possibilità di stabilire col bambino una reciproca conoscenza, un'intesa, che stimolerà la capacità del bambino di comunicare ed elaborare momenti legati all'ansia terapeutica.

Il gioco, infatti, induce a stimolare ciò che il piccolo non è in grado di verbalizzare.

Il gioco, che per il fanciullo è l'attività più familiare, serve a distrarlo e a sdrammatizzare; inoltre, previene, allenta e scioglie le tensioni generate dallo stato di malattia, promuovendo nel bambino l'accettazione degli atti terapeutici.

Se l'informazione diviene gioco, il gioco diventa strumento di informazione e, quindi, di educazione terapeutica, che non è la comunicazione pura e semplice delle informazioni necessarie per la comprensione della malattia e l'esecuzione delle prescrizioni mediche; è un difficile processo formativo che deve saper indurre nel bambino un atteggiamento collaborativo, fiducioso e

motivato. Attraverso il gioco, infine, si può aiutare il bambino ad affrontare l'esperienza del dolore e delle sue paure, ponendosi di fronte a lui come fonte di speranza e di ottimismo, comprendendo le emozioni che vive.

CAPITOLO 4

La figura del Case Manager

Nell'ambito delle proprie conoscenze, esperienze e ruolo professionale, l'infermiere contribuisce allo sviluppo delle competenze assistenziali ed è direttamente coinvolto nell'aspetto organizzativo dell'iter diagnostico-terapeutico della persona assistita ed ha l'obbligo di garantire, oltre al rispetto della persona (elemento predominante dell'assistenza), anche un equo utilizzo delle risorse .

La figura infermieristica è quindi corresponsabile dell'appropriatezza del ricovero ospedaliero , non è coinvolta nel processo decisionale dell'efficacia del ricovero sotto l'aspetto clinico (in quanto di unica competenza medica), ma segue l'aspetto gestionale.

L'infermiere collabora con i colleghi e gli altri operatori di cui riconosce e rispetta lo specifico apporto all'interno dell'èquipe.

La parola chiave è quindi “collaborazione”: definire le basi per la creazione di una èquipe multiprofessionale che agisce in un ambiente complesso dove l'intervento non è solo il risultato di risposte standardizzate, ma è un intervento che riconosce l'autonomia dei soggetti e che si avvale anche delle conoscenze delle diverse figura non mediche. Un gruppo multiprofessionale necessita, quindi, di una figura rappresentativa, ovvero un punto di riferimento attorno al quale tutti gli altri professionisti ruotano ed attingono informazioni sulla persona assistita: un Case Manager.

Il Case Management nasce negli Stati Uniti, dove modelli organizzativi dei servizi socio-sanitari dell'organizzazioni del volontariato prima, e delle assicurazioni dopo, hanno attribuito da sempre molta importanza alla necessità di evitare gli sprechi che si determinano quando i percorsi di cura non sono supervisionati e gli interventi delle diverse agenzie erogatrici delle prestazioni necessarie non sono integrati in un processo coerente.

L'origine del Case Management viene fatta risalire ad un pioniere dell'attività dei servizi sociali, Mary Richmond che, nel 1901, pubblicò un modello di funzionamento dei servizi sanitari che poneva il cliente al centro

come valore fondamentale per il coordinamento e la comunicazione fra le varie agenzie di tipo sociale all'epoca.

Quasi negli stessi anni Annie Goodrich descriveva la figura del Comunità Health Nurse come la persona che coordina gli interventi sanitari e di assistenza in base alla rilevazione dei bisogni del cliente e della famiglia.

La centralità del cliente e controllo dei costi sono rimasti alla base del moderno concetto di Case Management.

Nel corso del secolo la Veteran Administration seguì ed assistette i pazienti con bisogni socio-sanitari complessi e percorsi di cura lunghi, se non a vita. Nel 1962 l'attenzione fu rivolta ai malati mentali, anche se, solo nei primi anni Settanta, si attivò una iniziativa legislativa: l'Allied Service Act volta a facilitare l'integrazione dei servizi in favore dei portatori di handicap psichico.

Il National Institute of Mental Health indicava il Case Management come elemento critico e determinante nella cura dei pazienti psichiatrici cronici.

Nel corso degli anni Ottanta, con l'affermazione dei DRG, si iniziò a controllare la durata del ricovero e delle prestazioni effettuate nell'ambito di un unico episodio di cura.

Da qui l'introduzione di Case Manager che accompagnano l'ammalato durante l'intero iter del ricovero collaborando con i clinici sulle decisioni operative e pianificando gli interventi in modo da evitare duplicazioni, attese, con l'obiettivo di controllare la durata del ricovero al minimo indispensabile. In questo modo il Case Management approda anche negli ospedali per acuti.

Il Case Management si basa su un percorso clinico per l'utente relativo al suo problema di salute/condizione clinica che permette il coordinamento dell'utilizzo delle risorse necessarie attraverso le diverse strutture e servizi dell'Organizzazione Sanitaria.

La presenza del Case Management presuppone:

1. una cultura organizzativa che ha il cliente come soggetto del processo assistenziale;
2. una cultura professionale che possieda una conoscenza sistemica degli aspetti clinici e dei costi economici del caso/percorso assistenziale;

3. l'esistenza di evidenze scientifiche su cui sviluppare linee guida di intervento per tutte le fasi del percorso;
4. una struttura organizzativa basata sulla continuità assistenziale e non sulle divisioni settoriali e/o di specialità;
5. un sistema di misurazione di risultati.

In ambito assistenziale il Case Management va inteso come un processo di erogazione dell'assistenza che si pone come obiettivi il miglioramento della qualità dell'assistenza, in termini di efficacia e di efficienza e la sua continuità attraverso la realizzazione di modelli organizzativi e gestionali che permettono inoltre un ottimale utilizzo delle risorse umane, strumentali e strutturali in termini di costi/benefici e di efficacia di risultati.

L'infermiere Case Manager può attraverso il coordinamento delle cure erogate dal gruppo interdisciplinare e l'integrazione degli interventi assistenziali, prendersi carico della persona intesa come globalità e soggettività.

Le competenze e la capacità necessarie sono relative non solo al proprio ambito disciplinare (competenze relazionali e tecnico scientifico) ma appartengono all'ambito gestionale e manageriale, necessitano di conoscenze di economia sanitaria e del sistema di programmazione e controllo e sono individuate e definite, in un profilo generale di orientamento al cambiamento come:

- capacità gestionali: competenze relazionali e comunicative;
- capacità decisionali: competenze e abilità tecnico-scientifiche;
- capacità di risoluzione di problemi.

Tali capacità e competenze si esplicano nelle attività necessarie per l'erogazione dell'assistenza:

- identificazione dei problemi di salute reali e potenziali della persona, della famiglia, della comunità;
- progettazione e pianificazione dell'assistenza attraverso l'elaborazione e la definizione di piani di lavoro, di direttive specifiche, di indirizzo per le varie attività, di definizione degli standard delle prestazioni erogate;
- delega dell'attuazione ai collaboratori;

- attivazione di interventi mediante il coordinamento e la collaborazione con il gruppo interdisciplinare;
- continua integrazione del proprio servizio con gli altri servizi e le differenti figure sanitarie;
- valutazione dei risultati:

Valutazione

↓

Pianificazione degli interventi

↓

Monitoraggio continuo

↓

Valutazione dell'esito

L'approccio al Case Management è particolarmente adatto per le malattie di cui molto è conosciuto e basato su evidenze scientifiche, per cui più è facile elaborare protocolli e misurare risultati (ad esempio: diabete, malattie cardiache, tumori, ictus, malattie mentali; BPCO, malattie prostatiche). Tra i motivi che possono orientare la scelta di un programma di Case Manager figurano: l'alta incidenza della patologia in alcune aree, la necessità di integrare interventi sanitari primari e secondari con linee guida, la presenza di trattamenti ad alto costo, la richiesta di sviluppo di linee guida da parte di istituzioni o professionisti, la mancanza di certezza sulla "buona pratica" e la necessità di sviluppo di una metodologia di misurazione dei risultati.

Il Case Manager si estende ed integra ad interventi di promozione alla salute, di prevenzione della malattia, di trattamenti diagnostici e terapeutici, di riabilitazione, di assistenza a lungo termine. I programmi di Case Manager non sono stati valutati attraverso particolari ricerche, ad esclusione di quelli specifici applicati in ambiente ospedaliero.

Il successo del programma dipende da diversi fattori sovrapponibili a tutti i processi di cambiamento che si verificano in ambiente complesso come quello sanitario.

Gli elementi che incidono in misura maggiore sono:

- il committente del programma;
- un'organizzazione culturalmente e strutturalmente pronta ad interpretare questa strada;
- un'organizzazione orientata al cambiamento;
- un contesto in grado di sostenere un approccio strutturale alla fase di analisi;
- un sistema di gestione della performance ben strutturato;
- una cultura che vede il paziente al centro del processo.

L'attivazione di un programma di un Case Manager richiede inoltre la presenza all'interno dell'organizzazione di ulteriori elementi di conoscenze e di possibilità di implementazione, quali:

- le conoscenze della patologia in termini epidemiologici, preventivi, clinici e di opzioni al trattamento con un particolare orientamento verso l'analisi costo-efficacia;
- la possibilità di verificare i risultati in termini di misurazione della qualità, del servizio, della soddisfazione e dei costi di ogni possibile opzione al trattamento,
- la possibilità di utilizzare le informazioni e di “disseminarle” per sviluppare linee guida protocolli;
- la presenza di sistemi informativi integrati per meglio comprendere gli elementi di correlazione tra le diverse opzioni di trattamento, i costi e i risultati clinici a lungo termine;
- metodologie in grado di influenzare il comportamento dei clinici;
- un sistema di Continuous Quality Improvement;
- la possibilità che diversi sistemi di erogazione delle prestazioni collaborino in modo diverso individuando una modalità di gestione del rischio finanziario condiviso e favorito eventualmente da un sistema di incentivazione.

La figura del Case Manager, contribuendo alla qualità dei servizi erogati, costituisce una delle risposte possibili alla crescita incontrollata dei bisogni e delle richieste di prestazioni diagnostiche e terapeutiche; altresì potrebbe

essere utilizzato come struttura di supporto alla decisione dei clinici finalizzato all'ottimizzazione dei percorsi dei ricoveri ospedalieri per acuti.

Il Case Management è dunque un processo che implica il coordinamento dei servizi ed il controllo dei costi attraverso un professionista chiave responsabilizzato direttamente sul caso.

Non è una professione, nell'accezione più comune del termine, ma un insieme di competenze e di pratiche specializzate che attingono dal bagaglio formativo e di esperienza di differenti aree professionali.

4.1 Il Case Manager nell'assistenza domiciliare

Nasce l'esigenza di usufruire di un piano di assistenza domiciliare specializzata caratterizzata da una gestione clinico-organizzativa che fa fulcro su uno o più reparti ospedalieri .

Secondo una definizione ormai tradizionale, per Assistenza Domiciliare Integrata (ADI) s'intende un complesso di prestazioni mediche, infermieristiche, riabilitative, socio-assistenziali, rese a domicilio, secondo piani individuali programmati d'assistenza definiti, con la partecipazione delle diverse figure professionali interessate , che consente alla persona parzialmente, temporaneamente o totalmente non autosufficiente, di rimanere il più possibile nel proprio ambiente abituale.

L'assistenza domiciliare si pone come obiettivo principale la promozione e il sostegno della qualità della vita per gli anziani, disabili, e i soggetti che hanno perso o invalidato le capacità di provvedere autonomamente, contrastando in tal modo, il ricorso improprio dell'ospedalizzazione.

In particolare l'A.D.I. si propone di:

- Dare all'utente la possibilità di permanere nel proprio ambiente di vita, assicurandogli il supporto domiciliare necessario fino al momento in cui diventi indispensabile una diversa forma di ricovero.
- Favorire il recupero funzionale e il reinserimento sociale delle persone non autosufficienti temporaneamente o permanentemente.

La possibilità di erogare servizi domiciliari e di esercitare in maniera corretta ed efficace deriva, in gran parte, dalla disponibilità dell'utente al "progetto di cura" e dalla libera scelta della famiglia, laddove essa è presente.

La figura fondamentale nella gestione del servizio di assistenza domiciliare è il "coordinatore del caso", colui il quale effettua la valutazione del potenziale cliente, determina l'eleggibilità al servizio, compila l'apposita scheda di valutazione monitorando l'efficacia dell'intervento.

Una commissione multidisciplinare (coordinatore del caso, assistente sociale, medico generico) definisce le prestazioni da erogare attraverso la redazione

del “piano individuale dell’intervento” che sarà sottoscritta dal cliente e dalla sua famiglia.

Quindi l’assistenza domiciliare si definisce come “l’insieme dei servizi e prodotti forniti a domicilio, che mantengono, reintegrano tendono a migliorare la salute fisica, mentale ed emotiva del paziente”.

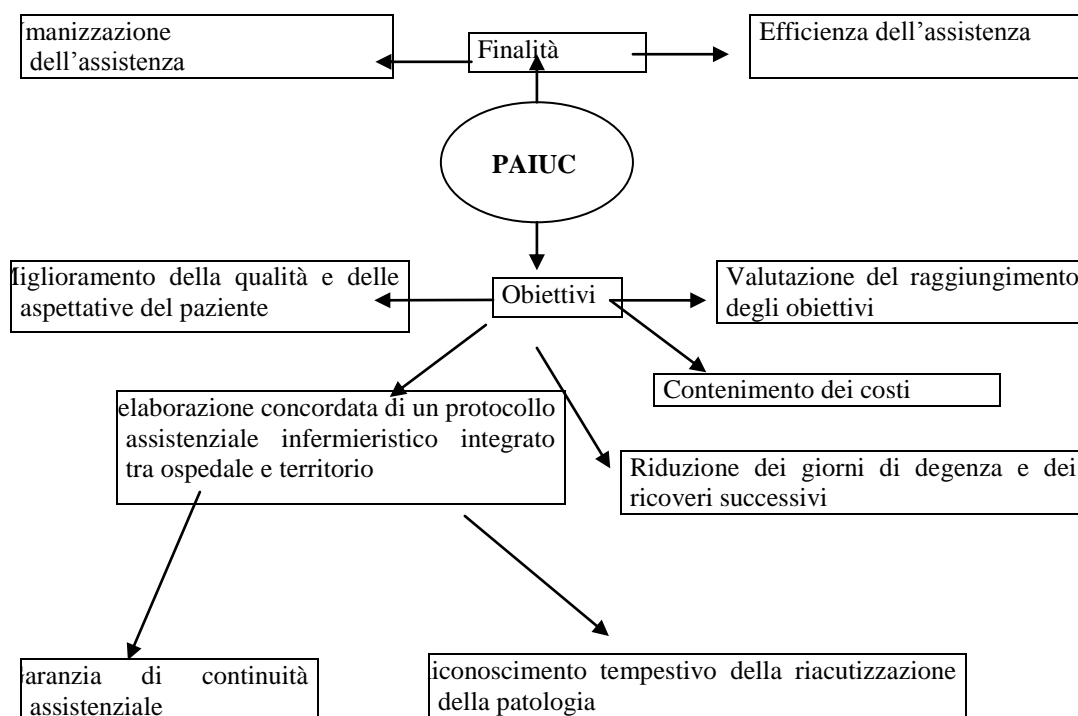
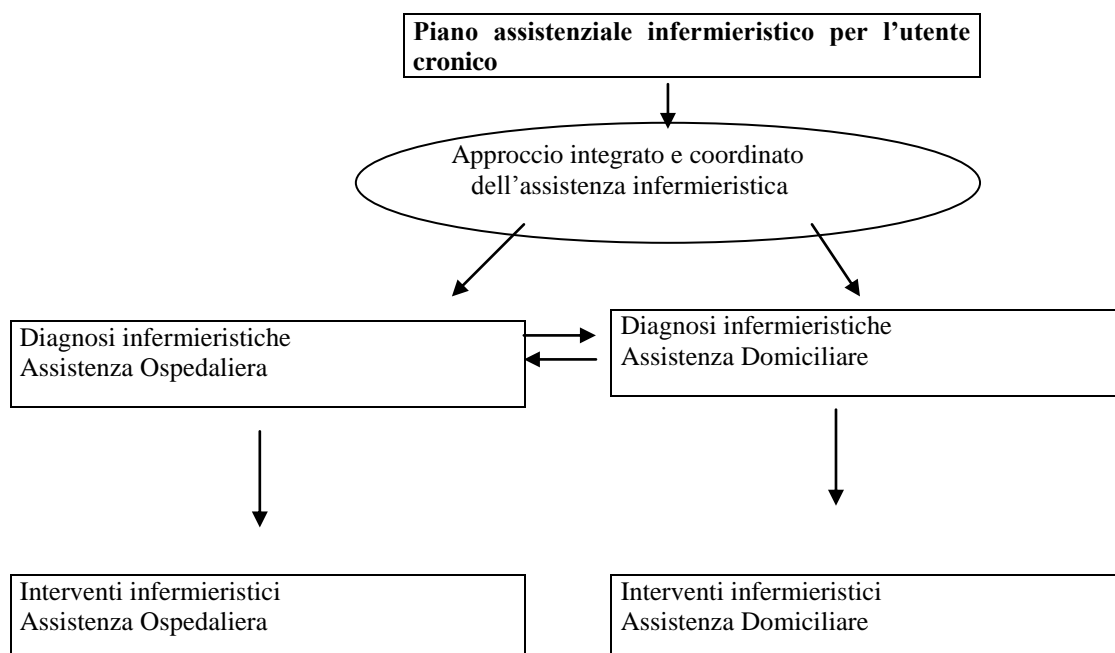
Ne consegue un ruolo dell’infermiere professionale, in tale assistenza, complesso ed articolato, che si configura in una molteplicità d’interventi erogati a domicilio a persona di ogni fascia d’età, anche se generalmente si può riassumere come segue: formulazione dei piani assistenziali in qualità anche di “Case manager”, cioè di “Coordinatore dei servizi alla persona come soggetto clinicamente responsabile”.

L’assistenza integrata è infatti erogata da équipe dirette da coordinatori sanitari e sociale del distretto sanitario di competenza, dal medico di medicina generale o pediatra di libera scelta, da un’unità di valutazione geriatrica per gli anziani o pediatrica per i bambini e dall’infermiere professionale. Il case manager deve coordinare anche le altre figure professionali sanitarie coinvolte, come gli assistenti sanitari, i fisioterapisti, i logopedisti, gli OSS ed eventualmente, anche i volontari.

La realizzazione di un Piano Assistenziale Infermieristico rivolto agli utenti affetti da una patologia cronica (Paiuc) necessita di un percorso finalizzato ad evitare un progressivo peggioramento delle condizioni di salute dell’utente ed a garantirgli, nei limiti del possibile, un accettabile livello di qualità della vita.

E’ un piano standardizzato che si caratterizza per un approccio integrato e coordinato dell’assistenza mediante la descrizione di problemi/diagnosi infermieristiche e l’applicazione di una serie di interventi/misure necessari per il trattamento.

Il Paiuc si pone l’obiettivo di ottimizzare l’efficacia e l’efficienza dei servizi che si rendono necessari nel corso dell’evoluzione della patologia cronica mediante la garanzia della continuità assistenziale:



Un' Organizzazione Sanitaria nasce per tutelare la salute della popolazione attraverso una adeguata offerta di servizi e di prestazioni specifiche. Per sviluppare il suo mandato deve essere in grado di garantire adeguate condizioni di offerta, tali da rispondere ai bisogni nei tempi, nei modi e nei luoghi con le caratteristiche richieste.

Essa deve essere in grado di sviluppare condizioni organizzative, operative, strutturali e sociali che permettono ai professionisti di agire utilizzando al meglio le risorse – strumenti, tecnologie, personale, necessarie e disponibili per il raggiungimento degli obiettivi

Perciò un modello organizzativo deve mirare a sviluppare in modo coerente le finalità del servizio che risulta dall'elaborazione, dall'analisi della tipologia di attività necessarie (modalità, tempi di svolgimento etc.) delle competenze richieste, delle responsabilità coinvolte e delle modalità di erogazione del servizio.

I criteri di progettazione devono sviluppare una combinazione ottimale delle risorse e dei fattori produttivi per il raggiungimento dei risultati in termini di salute.

L'efficienza dei processi , l'efficacia delle prestazioni, la continuità della risposta assistenziale, la flessibilità dell'offerta sanitaria, la condivisione degli obiettivi che prevedono una differenziazione delle priorità e la corretta distribuzione dell'utilizzo delle risorse, determinano il livello qualitativo dell'organizzazione.

Il criterio determinante “che fa la differenza” è l'orientamento dell'intero modello alla centralità della persona utente con i suoi problemi/bisogni.

Oggi a tutti gli operatori sanitari nelle attuali organizzazioni ad alta complessità, sono richieste non solo le specifiche competenze tecnico-scientifiche, ma anche capacità manageriali.

Infatti la gestione, l'organizzazione del proprio lavoro da parte dei professionisti permette di rispondere in modo adeguato ai bisogni della persona attraverso la produzione e l'erogazione di servizi e di prestazioni di qualità e con un'efficiente utilizzo delle risorse disponibili.

4.2 L'infermiere con competenza avanzata

L'infermiere Case Manager non è che un infermiere con competenza avanzata.

L'infermiere con competenza avanzata, definito come l'infermiere che ha acquisito una base di conoscenze esperte, possiede abilità nella presa di decisioni complesse ed ha le competenze cliniche per mettere in atto assistenza infermieristica avanzate ed è, a livello internazionale, una figura presente, a seconda delle realtà e con differenti connotazioni, già da diversi decenni.

Si ritiene opportuno, per affrontare l'argomento dell'advanced practice nursing (APN), prima di tutto tentare di chiarire il concetto di competenza, della quale sono presenti in letteratura svariate definizioni.

Il consenso generale sostiene che in essa partecipino diverse componenti dalla cui sommatoria scaturisce un concetto globale di competenza vista come:

- Conoscenza, elaborazione, comprensione e giudizio;
- Un insieme di abilità psicomotorie, interpersonali, cognitive e tecniche;
- Un insieme di attributi ed attitudini personali .

L'infermiere con competenza avanzata deve dunque possedere, oltre alla competenza di base che caratterizza il livello di infermiere generalista, anche abilità complesse di presa delle decisioni e competenze cliniche per una pratica clinica avanzata .

Per quanto riguarda gli studi di carattere generale sull'identità e sulle dimensioni del ruolo dell'APN è emerso che nello scenario internazionale esistono molte figure infermieristiche ad alta specializzazione chiamate in differenti modi che si sono sviluppate in contesti ed in tempi diversi a seconda delle necessità sanitarie ed all'assetto sociale dei vari Paesi.

A tutte queste figure però sono attribuibili e richieste alcune caratteristiche comuni quali:

- Pratica clinica avanzata;
- Sviluppo della pratica;
- Capacità di fare ricerca;

- Capacità manageriali e di leadership.

Tra tutte quella che, secondo il consenso generale, è la principale e più rappresentativa del ruolo è la pratica clinica avanzata .

Si delinea la figura di un professionista in grado prendere decisioni complesse in risposta a situazioni complesse, capace di prendere in carico l'individuo – famiglia - collettività.

Molto interessanti sono i risultati di vari studi dai quali emerge chiaramente con dati numerici oggettivi che l'assistenza infermieristica avanzata erogata dall' APN in autonomia paragonata a quella erogata da varie figure mediche non è mai inferiore ed in alcuni casi superiore sia in termini di livelli di salute (qualità della vita) sia in termini economici (meno riammissioni ospedaliere, remunerazione dei professionisti inferiori rispetto ai medici), che di presenza sul territorio (soprattutto in aree rurali a bassa densità di servizi sanitari e presenza di medici) e di soddisfazione da parte dell'utenza .

L'autonomia professionale che deve caratterizzare la figura dell'infermiere con competenza avanzata, meglio definito con largo consenso internazionale Advanced Practice Registered Nurse (APRN), è l'elemento cardine per l'esistenza stessa di tale figura ma, sempre nel rispetto e nella collaborazione interprofessionale all'interno del team multidisciplinare che eroga assistenza, all'interno del quale ciascuna professionalità deve fornire il proprio contributo specifico nel rispetto dei campi di azione propri degli altri, auspicando l'abbattimento delle barriere spesso ancora presenti tra professione medica ed infermieristica .

Dal punto di vista della formazione, non ci sono dubbi sul fatto che questa debba seguire un percorso universitario avanzato, conseguente a quello universitario di base , perché solo così si può ottenere una figura professionale con tutte le caratteristiche fino ad ora descritte, capace di erogare assistenza avanzata senza rischi per la popolazione .

L'evoluzione professionale richiesta alle professioni sanitarie in genere, ma soprattutto, a quella infermieristica, nell'ottica di un'assistenza incentrata sull'individuo - persona, che si discosti sempre più dal modello biomedico che da sempre ha indirizzato gran parte delle scelte in materia di politica sanitaria, deve passare necessariamente attraverso l'istituzione della figura

dell'infermiere avanzato, detentore della completa autonomia necessaria per rendere realmente possibile un'assistenza incentrata sulla persona durante tutto il percorso della vita, non solo nelle fasi di malattia.

L'infermiere con competenza avanzata potrebbe essere una eccezionale risorsa nel contesto di uno sviluppo sanitario sempre più diretto sul territorio e verso pazienti con patologie croniche sia per qualità dell'assistenza che per minori costi per il SSN. Tuttavia esistono degli ostacoli, quali l'opposizione di altre categorie professionali, soprattutto quella medica, e la mancanza di leggi specifiche e chiare che istituiscano e conferiscano stabilità al ruolo della nuova figura professionale conferendole il riconoscimento istituzionale e sociale necessario.

Per il superamento di tali ostacoli, è indispensabile una spinta che agendo dall'interno della professione stessa indirizzi gli sforzi verso un'intensa attività nel campo della ricerca scientifica, grazie alla quale si possano produrre dati oggettivi sui reali vantaggi dell'istituzione dell'infermiere con competenza avanzata.

Uno degli ambiti in cui l'infermiere con competenza avanzata potrebbe giocare un ruolo fondamentale è la possibilità di impiego nello sviluppo dell'assistenza territoriale, argomento molto attuale anche nella nostra realtà sanitaria, soprattutto in una prospettiva di aumento dell'incidenza delle malattie croniche correlata all'invecchiamento della popolazione e non.

L'infermiere con competenza avanzata, in una realtà così concepita, potrebbe erogare un'assistenza incentrata sulla persona nel percorso della vita, in cui la malattia rappresenta un momento e non il centro dell'assistenza come nel modello biomedico attuale.

Il ruolo specifico dell'infermiere con competenza avanzata, comprende varie dimensioni, le quali possono essere così schematizzate:

1. Pratica clinica avanzata
 - Cura clinica olistica delle persone;
 - Interventi diretti;
 - Coordinamento delle cure;
 - Adattabilità del ruolo.

2. Sviluppo della pratica assistenziale
 - Valutazione e misurazione della pratica assistenziale;
 - Lavorare secondo Evidence Practice Nursing (EPN);
 - Attuazione di strategie di sviluppo.

3. Educazione sanitaria:
 - Essere esperto in educazione (formazione formale ed informale);
 - Essere una risorsa nell'approccio multidisciplinare;
 - Ricoprire livelli strategici nell'educazione;
 - Comunicare e collaborare con le figure professionali di riferimento.

4. Attività di ricerca:
 - Condurre ricerca basandosi sull'Evidence Based Nursing (EBN);
 - Essere una risorsa della ricerca;
 - Ricoprire livelli strategici nella ricerca.

5. Attività di consulenza professionale:
 - Essere fonte di consulenza esperta;
 - Applicazione del Problem Solving;
 - Essere un consulente per lo sviluppo della professione e per lo sviluppo dal punto di vista organizzativo.

6. Counselling:
 - Attività di counselling verso le altre figure professionali;
 - Attività di counselling verso il paziente e i suoi familiari.

7. Caratteristiche manageriali :
 - Leadership;
 - Management;
 - Essere agente di cambiamento;
 - Supporto per le altre figure professionali;
 - Ricoprire livelli strategici nell'amministrazione.

Le dimensioni di carattere generale del ruolo dell'infermiere con competenza avanzata sopra descritte sono valide e caratterizzano l'essenza stessa di questa figura professionale, tuttavia, a parere di chi scrive, è necessaria una formazione supplementare specialistica, affinché l'APN possa giocare quel ruolo cardine ad esso richiesto.

Il percorso formativo universitario italiano, come noto, prevede una formazione di base della durata di tre anni (CdL) a cui può far seguito un biennio per il conseguimento della laurea magistrale (CdLM) ed eventualmente altri due anni per conseguire il dottorato di ricerca (DR).

Parallelamente al percorso verticale sopradescritto sono istituiti alcuni master di specializzazione sia di primo livello, ai quali si accede dopo la laurea triennale sia di secondo livello, per l'accesso ai quali è richiesta la laurea magistrale.

In un contesto di questo tipo l'infermiere con competenza avanzata è colui il quale, in possesso della laurea magistrale e di un numero variabile di master di primo e secondo livello, ha acquisito le necessarie competenze avanzate e la necessaria specializzazione tecnica per produrre un'assistenza olistica all'individuo ed alla famiglia - popolazione.

4.3 L'infermiere con competenza avanzata nella gestione della sindrome di CHARGE: ipotetico percorso formativo

- Modulo 1:
 - Conoscenza generale della Sindrome;
 - Conoscenza generale dei deficit dovuti alla Sindrome e delle varie malformazioni.
- Modulo 2:
 - Approccio al paziente ;
 - Riconoscimento e gestione di segni e sintomi nel paziente pediatrico;
 - Comunicazione con il paziente pediatrico.

Si ritiene utile fornire ai discenti gli strumenti per saper riconoscere e gestire tempestivamente sia con assistenza diretta sia richiedendo l'intervento medico, quando necessario, i segni ed i sintomi di pazienti in fase acuta e cronica nelle principali condizioni patologiche respiratorie, al fine di attuare interventi salva vita oppure interventi rivolti alla gestione domiciliare degli stessi al fine di ridurre gli accessi impropri ai centri di pronto soccorso oppure la richiesta inappropriata dell'intervento di autoambulanze.
- Modulo 3:
 - Nozioni avanzate di gestione farmacologica in fase acuta, cronica e palliativa dei problemi respiratori legati alla Sindrome.
- Modulo 4:
 - Conoscenze, gestione ed utilizzo della rete dei servizi sanitari.

L'infermiere con competenza avanzata, come già accennato in precedenza, è la risorsa chiave nell'assistenza territoriale ma per poter svolgere a pieno tale funzione, deve essere un esperto conoscitore della struttura e del funzionamento della rete dei servizi sanitari in genere e territoriali.

Solo in questo modo può esercitare il suo ruolo di perno che coordina tutta la macchina dei servizi e dei professionisti della salute.
- Modulo 5:

- Apprendimento di capacità didattico - formative rivolte ai care - givers e personale dell'equipe multidisciplinare.

Fondamentale riprendere ed approfondire quanto già studiato nel percorso di laurea sulle modalità per attuare una comunicazione efficace, strategie e tecniche di insegnamento per divenire formatori capaci verso i componenti del team multidisciplinare e verso i care - givers.

- Modulo 6:

- Conoscenza e gestione delle apparecchiature e degli ausili semplici ed ad alta tecnologia necessari per la gestione dei pazienti con la CHARGE.

La competenza avanzata comprende logicamente anche il saper utilizzare le apparecchiature tecnologiche semplici e complesse e tutti gli ausili in uso.

- Modulo 7:

- Conoscenze in linee generali delle tecniche di base in uso alle professioni affini (fisioterapisti, logopedisti, ...).

- Modulo 8:

- Educazione terapeutica (empowerment);
- Acquisizione di capacità di counselling per l'approccio psicorelazionale al bambino e alla famiglia.

Le capacità di utilizzare un approccio psicorelazionale adoperando tecniche apprese nel counselling, aumenteranno l'empatia tra APN e paziente oltre a migliorare l'efficienza dell'operato da parte di entrambi.

- Modulo 9:

- Conoscenze delle diverse tecniche di comunicazione (LIS, comunicazione aumentativa, comunicazioni per immagini,...)

Ogni singolo modulo prevede:

- Valutazione in ingresso per stabilire il livello di conoscenze teoriche al tempo 0, ad esempio attraverso la somministrazione di domande a risposta multipla;
- Lezioni frontali e successiva valutazione della performance;

- Simulazione, in varie forme, ad esempio con attività di role playing ed utilizzo di simulatori ad alta tecnologia, per favorire l'apprendimento in ambiente protetto, e successiva valutazione della performance;
- Attività di tirocinio pratico sul campo

CAPITOLO 5

Caso Clinico

Presento il caso clinico di Luca F., un bimbo nato nel giugno 2011 a 40+4 settimane di gestazione con parto eutocico. Il peso alla nascita è di 3000 g, la lunghezza di 50 cm, la circonferenza cranica di 35 cm, e l'indice Apgar di 8/9. I genitori non sono consanguinei e sono in buona salute. In epoca neonatale vi è il sospetto di atresia esofagea di tipo I con arco aortico destroposto.

Durante il ricovero presso l'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù è stato posto il sospetto di Sindrome di CHARGE .

Il 21/06/2011 Luca ha subito un intervento cardiocirurgico per coartazione aortica, arco aortico destroposto, anello vascolare e trasposizione dei grossi vasi.

Il 19/07/2011 Luca è stato sottoposto ad intervento di tracheotomia e il 30/08/2011 è stata effettuata una plastica antireflusso secondo Nissen ed è stata confezionata una gastrostomia (PEG).

Nel novembre del 2011 presso U.O.C. di Neuroriabilitazione di Palidoro sono state effettuate valutazioni neuro riabilitative e messo a punto un progetto riabilitativo con relativo programma per l'organizzazione dell'ingresso al domicilio.

I test genetici effettuati non rilevano la mutazione del gene CHD 7 ma vista la presenza dei caratteri primari e secondari della sindrome Luca risulta affetto da Sindrome Plurimalformativa , sospetta Sindrome di CHARGE , e, nello specifico, presenta: Cardiopatia congenita trattata chirurgicamente ,Broncodisplasia ,Tracheomalacia ,Malattia da reflusso gastroesofageo (mRGE), Atresia della coana sinistra, Dimorfismo facciale ,Coloboma occhio sinistro, Otodisplasia ,Esiti di emorragia subependimale, Testicoli ritenuti bilateralmente, Sospetta allergia alle proteine del latte vaccino, Portatore di tracheostomia e gastrostomia, Portatore di CVC tunnellizzato tipo Broviak.

È stato messo a punto il Progetto Riabilitativo Individuale considerando quelle che sono le menomazioni, le disabilità, le abilità residue, i problemi medici associati, gli obiettivi a breve/medio termine.

Menomazioni:

- Otodisplasia
- Coloboma OS
- Viscerali : - apparato respiratorio (broncodisplasia, tracheomalacia, tracheostomia)
 - apparato gastroenterico (palatoschisi posteriore, PEG)
 - testicoli ritenuti
 - coartazione aortica, arco aortico destro posto, anello vascolare
- Dismorfie facciali: atresia coana sinistra, otodisplasia

Disabilità:

- Funzioni di base: alimentazione, respirazione, percezione acustica

Abilità residue:

- ❖ Controllo del capo
- ❖ Cattura manuale sotto controllo visivo

Problemi medici associati e complicanze:

- Palatoschisi posteriore
- Tracheomalacia
- Otodisplasia e atresia coana sinistra
- Testicoli ritenuti

Obiettivi a breve/medio termine:

- ♣ Prevenzione complicanze secondarie
- ♣ Definizione deficit acustico e visivo
- ♣ Programma terapeutico/ chirurgico per palatoschisi, atresia coana sinistra , testicoli ritenuti

♣ Evoluzione neuropsicomotoria

La presa in carica di Luca da parte del servizio di assistenza domiciliare avviene nel dicembre 2011 con un indice di alta complessità assistenziale.

Essendo domiciliato nel territorio dell'ASL Roma H , l'assistenza di Luca è affidata ad una società che opera nell' Assistenza Domiciliare Intergrata che ha ricevuto il mandato dalla suddetta ASL di appartenenza.

L'ospedalizzazione domiciliare assicura al paziente sia la continuità assistenziale tra ospedale e territorio che permette il miglior inserimento possibile in ambito domestico, sia l'integrazione tra servizi territoriali e i servizi ospedalieri nel passaggio della presa in carica del paziente nei modi e tempi previsti.

Il Piano di Assistenza Personalizzato indica le modalità e gli obiettivi le programma terapeutico che viene condiviso dall'equipe assistenziale territoriale.

Le figure professionali coinvolte nell'assistenza domiciliare sono:

- Infermieri professionali che erogano l'assistenza
- Logopedisti / Disfagisti
- Fisioterapisti e TNPEE
- Medico Anestesista-Rianimatore
- Chirurgo
- Neuropsichiatra Infantile
- PDLS

Presso in domicilio è aperta e mantenuta aggiornata una cartella clinica domiciliare dove vengono registrate le prestazioni erogate e gli eventi occorsi.

Il progetto assistenziale di Luca è improntato sulla gestione dei suoi problemi di salute e sul recupero delle sue attività neuro psicomotorie.

Gli obiettivi primari infermieristici hanno interessato la gestione e la prevenzione delle principali infezioni respiratorie, in parte dovute alla presenza della tracheostomia, mediante l'assunzione di tutte le misure di prevenzione come il limitare la presenza di troppe persone nella stanza con Luca, il cambio d'abiti e di scarpe, il frequente lavaggio delle mani e l'utilizzo di disinfettanti per le mani , la pulizia dei materiali, degli aspiratori e l'utilizzo di presidi monouso.

Altro punto su cui è stata posta molta attenzione è stata la prevenzione delle infezioni del Catetere Venoso Centrale , il Broviac , medicato ed eparinizzato una volta alla settimana con 1,5 ml di soluzione eparinata 10 U/ml, utilizzando la manovra pulsante e mantenendo una pressione positiva a fine eparinizzazione, fino a chiusura del rubinetto. Il CVC Broviac è stato rimosso in sede di intervento di palatoschisi posteriore a cui Luca è stato sottoposto nel febbraio 2012.

Altresì importante l'alimentazione e la gestione della PEG Kimberly-Clark medicata quotidianamente e sostituita una volta al mese. Ad oggi è stata sostituita dal Bottone che viene sostituito ogni 3 mesi . E' stato stilato un piano alimentare, consultando Linee Guida Internazionali sull'apporto giornaliero pediatrico dei vari nutrienti, tenendo in considerazione le sospette allergie a caseina e latte vaccino.

Luca presenta dalla nascita episodi di "spasmi affettivi" ovvero episodi di apnea dovuti a situazioni di stress, che possono variare dal semplice non voler fare un'attività richiestagli o apnee da dolore acuto. Particolare importanza ha la gestione degli stessi, in quanto dagli ultimi accertamenti è emerso che la causa delle sue apnee seguito spesso da un arresto respiratorio incontrollato, è

un problema cardiovascolare dovuto ad una stenosi del vaso. A Luca va quindi eseguita la prima delle fasi del protocollo PBLIS, la ventilazione con Pallone AMBU e ossigeno ad alti flussi fino alla ripresa del respiro spontaneo.

Per quanto riguarda la riabilitazione in senso olistico Luca ha, grazie ad un'equipè multidisciplinare raggiunto ottimi risultati.

Dal punto di vista della psicomotricità Luca ha raggiunto obiettivi importantissimi, mantiene la posizione seduta e controlla totalmente il capo, mantiene la posizione eretta ed effettua autonomamente una deambulazione costiera, ha una buona motricità grossa e fine, ed una buona coordinazione occhio/mano.

Dal punto di vista disfagico, dopo l'intervento di palatoschisi, Luca ha iniziato la riabilitazione deglutitoria. Riesce ad oggi a coordinarsi discretamente nell'atto deglutitorio con pochi segni evidenti di inalazione. Fondamentale è l'esercizio con valvola fonatoria e tappo , che permettono un esercizio delle alte vie respiratorie per una futura rimozione della tracheostomia. Ha iniziato altresì gli esercizi di masticazione e suzione con la cannuccia.

Dal punto di vista logopedico, grazie all'intervento di impianto cocleare, eseguito a maggio 2013 , Luca inizia a decifrare i suoi che gli vengono proposti durante la terapia e grazie ad essi riesce oggi a riconoscere i colori, i versi degli animali e diversi mezzi di locomozione. La comunicazione con Luca avviene tramite la LIS (Lingua Italiana dei Segni) che lui comprende ed adopera per fare richieste ed interagire con il mondo.

Ciò che ha dato un plusvalore al programma riabilitativo è stato il rapporto empatico che si è instaurato con Luca. Il concetto di empatia, sviluppato nel contesto delle scienze psicosociali, traslato e studiato nei vari ambiti delle discipline sanitarie, è divenuto componente fondamentale dell'assistenza infermieristica, rappresentando la

base su cui fondare una valida relazione d'aiuto, incentrata su dinamiche comunicative efficaci, le quali a loro volta inscindibili dal rapporto empatico tra infermiere e persona assistita. Nel corso degli ultimi decenni c'è stato un notevole incremento dell'interesse e degli studi compiuti in campo sanitario e, nello specifico, in quello del nursing. L'empatia può essere definita come la capacità di percepire, riconoscere e comprendere le emozioni ed i sentimenti dell'altro restituendo a quest'ultimo un feedback, comunicando che si è compreso lo stato d'animo ed i bisogni del momento ed è certamente una delle componenti più importanti della comunicazione, dalla cui qualità a sua volta dipende strettamente l'instaurarsi di una solida relazione d'aiuto tra infermiere e paziente. Il termine empatia deriva dalla parola tedesca "einfühlung" e fu introdotto agli inizi del secolo scorso dallo psicologo Lipps e letteralmente significa "dentro il sentimento". In linee generali si possono individuare due distinte forme di empatia, una di base cioè innata ed una acquisita nel corso dello sviluppo dell'individuo corrispondenti rispettivamente alla componente emotiva e cognitiva. L'empatia è considerata una caratteristica propria ed innata dell'essere umano, una componente essenziale del processo comunicativo e conseguentemente fulcro della relazione d'aiuto; la capacità nel dimostrarsi empatici varia da una persona all'altra, è differente tra popolazioni diverse ed inoltre è possibile acquisire maggiore abilità empatica attraverso l'esperienza e la formazione.

CONCLUSIONI

L'assistenza infermieristica è, allo stesso tempo, scienza ed arte, tecnica ed etica; tali valori vanno costantemente coltivati e promossi nella formazione e nella realtà operativa.

Le persone affette dalla Sindrome di CHARGE hanno una serie complessa di deficit a livello sensoriale, il che rende alquanto impegnative azioni per noi apparentemente elementari. Per esempio, i pazienti possono avere difficoltà a controllare il loro equilibrio mentre concentrano la loro attenzione su un'altra azione. Tutto questo pone su di essi un pesante carico cognitivo. Alcune limitazioni possono essere addirittura in contrasto fra loro: per esempio, il bambino che ha difficoltà a controllare il suo equilibrio può avere bisogno di spostarsi continuamente per ottenere il fuoco visivo.

Chi si prende cura di bambini affetti dalla Sindrome di CHARGE dovrebbe stare attento a fornire loro situazioni che essi siano in grado di affrontare:

- Eseguire un compito o un'attività alla volta
- Concedere tempo per l'elaborazione sensoriale
- Assicurare un adeguato periodo di riposo

Qualunque sia il loro livello di sviluppo, gli individui affetti dalla Sindrome di CHARGE hanno bisogno di tempo e di spazio per recuperare l'attenzione e la concentrazione.

La sfida sta nel sostenerli al fine di indirizzare questo bisogno di attività verso scambi di tipo sociale, i quali apporteranno benefici ad altri aspetti del loro sviluppo. Chi si prende cura di questi bambini affronta tutta una serie di sfide: indirizzare il bisogno di attività del bambino in modo positivo e sociale, nonché nutrire la sua curiosità e il suo interesse verso le attività immaginative e di livello superiore. I seguenti fattori sono molto importanti al fine di fornire una base per poter vincere queste sfide:

Un ambiente stabile che includa:

- Persone affidabili

- Un contesto prevedibile e organizzato per le attività
- Sistemi stabili e riconoscibili per la percezione, la memoria e l'immaginazione (materiali tattili duri invece che morbidi, immagini, simboli, ecc)
- La comprensione del fatto che i comportamenti di sfida sono una forma di comunicazione espressiva.

Come molte altre patologie, la Sindrome di CHARGE interessa l'intera gamma delle capacità di un individuo. Non esistono nemmeno due malati uguali; ogni singolo malato dovrà affrontare sfide diverse durante il proprio cammino nella vita.

Esistono persone affette dalla Sindrome di CHARGE che conducono ciò che noi potremmo definire una vita normale. Lavorano, intrattengono relazioni e hanno figli. Solo le persone che li conoscono bene sanno di trovarsi davanti a una persona affetta dalla Sindrome di CHARGE.

Nessuno è in grado di prevedere con precisione come una data persona si evolverà nel corso della vita. Con o senza la Sindrome di CHARGE, tutte le persone hanno il diritto di svilupparsi al massimo delle loro potenzialità. Vivere con la Sindrome di CHARGE è una sfida alla quale molti malati rispondono positivamente.

Risulta necessario la nascita di una figura esperta che si interessi della gestione del bambino con sindrome di CHARGE.

Questa avrà effetti positivi sia sul piano clinico, che sul piano economico andando a diminuire il numero delle ospedalizzazioni.

Inoltre si andrà ad ottenere un miglioramento dello stato di salute del paziente e, contemporaneamente, di contenere/ottimizzare l'utilizzo delle risorse umane ed economiche. In base al percorso formativo proposto l'APN sarà la figura cardine, tra le varie figure sanitarie ruotanti intorno al paziente e alla sua famiglia, capace di coordinare e far funzionare in maniera efficiente le risorse già esistenti.

Questo meccanismo, oltre a fungere da ingranaggio mancante all'attuale situazione del nostro SSN, andrà a far diminuire notevolmente il peso degli accessi e ricoveri ospedalieri inappropriati.

Infine non bisogna dimenticare che per poter espletare la sua attività, l'infermiere Case Manager dovrà essere supportato da un'adeguata e soddisfacente legislazione tutt'ora carente anche per le figure che rivestono ruoli al di fuori delle strutture ospedaliere.

Bibliografia:

1. Kallen K, Robert E, Mastroiacovo P et al. : *CHARGE association in newborns: a registry-based study*. Teratology .1999.
2. Vissers LE, van Ravenswaaij CM, Admiraal R et al. : *Mutations in a new member of the chromodomain gene family cause CHARGE syndrome*. Nat Genet .2004.
3. Verloes A: *Updated diagnostic criteria for CHARGE syndrome: a proposal*. Am J Med Genet A .2005.
4. Udaka T, Okamoto N, Aramaki M et al. : *An Alu retrotransposition-mediated deletion of CHD7 in a patient with CHARGE syndrome*. Am J Med Genet A .2007.
5. Blake KD, Davenport SLH, Hall BD et al.: *CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician*. Clin Pediatr (Phila) .1998.
6. Becchi M A : *Qualità ed efficienza nell'assistenza domiciliare: linee guida in conformità alle norme ISO 9000*. FrancoAngeli.1998.
7. Andreoni B: *Assistenza Domiciliare Integrata*. Elsevier srl. 2000
8. Alexandrov Wojner A W, Brethour M ,Swatzell V, ReinerD, Handler D, Yang J: *Postgraduate Fellowship Education and Training for Nurses: The NET SMART Experience*. Crit Care Nurs Clin N AM . 2009.
9. Brooten D,Hannan J: *The impact of interprofessional collaboration on the effectiveness, significance, and future of Advanced Practice Registered Nurses*. Nurs ClinN AM. 2012.
10. Cronenwett L R: *Molding the future of advanced practice nursing*. Nursing outlook. 2012.
11. Dowlin M , Beauchesne M ,Farrelly F ,Murphy K : *Advanced Practice Nursing: A concept analysis*. International journal of Nursing Practice. 2013

12. Duke N: *Exploring advanced nursing practice: past, present and future*. British journal of Nursing. 2012
13. Jokiniemi K ,Pietila A-M,Kylma J,Haatainen K : *Advanced nursing roles: A systematic review*. Nursing and Health Sciences. 2012.
14. Pearson A, Peels S : *Advanced practice in Nursing International perspective*. International journal of Nursing Practice. 2002.
15. Wilkinson Judith M: *Processo infermieristico e pensiero critico*. Casa Editrice Ambrosiana. 2003.
16. Delfino V : *La comunicazione paziente infermiere*. Centro Scientifico Editore, Torino. 2002.
17. Manara D F : *Ruolo dell'infermiere e natura dell'assistenza tra forma ed essenza*. Nursing Oggi. N 4/2004.
18. Chiari P, Santullo A: *L'infermiere case manager. Dalla teoria alla prassi*. The McGraw-Hill Companies. 2010.
19. Rubinelli S, Camerini L, Schulz Peter J: *Comunicazione e salute*. Apogeo Editore. 2010.
20. Gaudenzi N,Zauli A: *La relazione d'aiuto in riabilitazione*. Centro studi EBN Ospedale S.Orsola Malpigli. 2004.
21. Menditto M : *Comunicazione e relazione*. Edizioni Erickson. 2008.
22. Zanobini M, Usai M C: *Psicologia della disabilità e della riabilitazione. I soggetti, le relazioni, i contesti in prospettiva evolutiva*. FrancoAngeli. 2008.
23. Ciancio B: *Sviluppo e applicazione del processo infermieristico: un'esperienza nella realtà italiana*. Casa Editrice Ambrosiana. 2012.
24. Germini F, Masi V: *Manuale di pianificazione infermieristica*. Ed. Carocci Faber, Roma. 2004.
25. Bertoli M: *La persona di fronte al bisogno, una questione di metodo*. NEU n 2/2002.

Sitografia:

1. Le problematiche della sindrome di CHARGE da <http://www.chargesyndrome.org> data ultimo accesso 26/02/2014.
2. La sindrome di CHARGE come malattia rara da <http://www.retemalattierare.it> data ultimo accesso 12/02/2014.
3. Vivere con la sindrome di CHARGE da <http://www.orpha.net> data ultimo accesso 22/01/2014.
4. Le associazioni specializzate in Italia sulla sindrome di CHARGE da <http://www.legadelfilodoro.it> data ultimo accesso 05/03/2014.