

SUPSI

Scuola Universitaria Professionale della Svizzera Italiana
Dipartimento Economia Aziendale, Sanità e Sociale – DEASS
Corso di Laurea in Cure Infermieristiche

La Sindrome di Brugada e le malattie aritmiche ereditarie: il ruolo dell'infermiere come risorsa e supporto alle persone affette.

Tesi di Laurea
(*Bachelor Thesis*)

di

Gabriele Lombardi

Direttore di tesi: Graziano Meli

Manno, 31 luglio 2022

Anno Accademico: 2021/2022

SUPSI

Scuola Universitaria Professionale della Svizzera Italiana
Dipartimento Economia Aziendale, Sanità e Sociale – DEASS
Corso di Laurea in Cure Infermieristiche

La Sindrome di Brugada e le malattie aritmiche ereditarie: il ruolo dell'infermiere come risorsa e supporto alle persone affette.

Tesi di Laurea
(*Bachelor Thesis*)

di

Gabriele Lombardi

Direttore di tesi: Graziano Meli

Manno, 31 luglio 2022

Anno Accademico: 2021/2022

“L'autore è l'unico responsabile dei contenuti del lavoro di tesi”.

ABSTRACT

BACKGROUND

Le malattie aritmiche ereditarie sono patologie molto rare causate da una disfunzione su base genetica dei canali ionici cardiaci, che porta l'individuo a un incremento del rischio di sviluppare aritmie cardiache e morte cardiaca improvvisa. Le implicazioni fisiche, sociali e psicologiche che queste malattie si portano dietro sono innumerevoli, per questo motivo occorre, come infermieri, considerare in primis la persona come un essere umano che sta soffrendo e che prova delle emozioni; è necessario chiederci cosa possiamo fare per garantire assistenza competente a queste persone.

METODOLOGIA

La metodologia utilizzata per questo elaborato è stata inizialmente una revisione della letteratura ma a causa della scarsa quantità di articoli si è passati ad un'indagine osservazionale sul campo, con un'analisi di alcune video-interviste per scoprire le reazioni e i bisogni dei pazienti di fronte alla malattia e successivamente è stata fatta una riflessione sul ruolo, sui livelli di formazione dell'infermiere nel campo genetico.

OBIETTIVI E DOMANDA DI RICERCA

Il quesito di ricerca è il seguente: qual è il compito dell'infermiere nella gestione psico-sociale e educativa di una persona con malattia aritmica ereditaria? Quali risorse sono presenti in Ticino per garantire assistenza a queste persone in caso di arresto cardiaco? *Gli obiettivi sono i seguenti:* approfondire le conoscenze teoriche delle aritmie di origine genetica, indagare i compiti e le competenze infermieristiche da mettere in pratica di fronte a una persona con aritmia genetica, indagare le possibili implicazioni psicologiche e sociali di queste patologie sul paziente e sulla famiglia, descrivere le risorse territoriali esistenti in termini di assistenza tempestiva in caso di arresto cardiaco.

RISULTATI

Dai risultati emergono pochissimi elementi a sostegno del ruolo infermieristico in questo campo, per questo motivo è stata analizzata la figura del Genetic Nurse, mettendo in evidenza il livello di formazione necessario per diventare esperto in questo ruolo, il lavoro che svolge all'interno di un'equipe multidisciplinare e il fatto che è ancora un professionista poco conosciuto che rimane in costante evoluzione nel nostro contesto europeo. Inoltre, si è sottolineata l'importanza di integrare nella formazione triennale infermieristica, le informazioni genetiche e le competenze descritte dall'American Nurses Association in modo che tutti gli infermieri possano rispondere in modo soddisfacente in termini di genetica, alle richieste che i pazienti faranno.

CONCLUSIONI

Da questo elaborato è emersa la necessità di sviluppare la riflessione attorno all'infermiere di genetica e all'importanza del ruolo che tutti, come infermieri, potremmo assumere anche con una formazione non specialistica. Occorre continuare a fare ricerca, implementare questo settore attraverso continue pubblicazioni, in modo da offrire standard di pratica validati e aggiornati ora e per il futuro.

INDICE

1	INTRODUZIONE	5
1.1	Motivazione e focus del lavoro di bachelor	5
2	QUADRO TEORICO	7
2.1	La sindrome di Brugada	7
2.1.1	Epidemiologia	8
2.1.2	Sintomi e manifestazioni cliniche	8
2.1.3	La particolarità dell'elettrocardiogramma (ECG)	9
2.1.4	Diagnosi e fattori scatenanti	11
2.1.5	Stratificazione del rischio e indicazioni terapeutiche: impianto di ICD o terapia farmacologica?	12
2.2	La medicina narrativa: il focus sulla persona	14
3	METODOLOGIA DELLA RICERCA	15
3.1	Formulazione del quesito di ricerca	16
3.2	Obiettivi del lavoro di tesi	17
3.3	Banche dati, ricerca bibliografica e criteri di inclusione/esclusione	17
4	RISULTATI DELLA RICERCA	20
4.1	Analisi degli articoli selezionati	23
4.2	Modifica della metodologia di lavoro: dalla revisione della letteratura ad un'analisi osservazionale e ricerca sul campo	24
4.3	Le reazioni/bisogni del paziente di fronte ad una malattia genetica	25
4.3.1	La storia di Valerio	25
4.3.2	La storia di Andrea	26
4.3.3	La storia di Giulia	26
4.3.4	La storia di Federica e Martina	26
4.3.5	La storia di Camilla	27
4.4	Il ruolo dell'infermiere in genetica	28
4.4.1	I livelli di formazione	30
5	DISCUSSIONE	32
5.1	Le implicazioni per il ruolo dell'infermiere SUP: ruolo di esperto, di Health advocacy, di comunicatore e di membro di un gruppo di lavoro	33
5.2	Le risorse territoriali nel contesto Ticinese: la "rete" dei <i>first responder</i> e l'assistenza alle persone colpite da arresto cardio-respiratorio	35
6	CONCLUSIONI	40
6.1	Ripresa degli obiettivi del lavoro di tesi ed apprendimenti realizzati	41
6.2	Punti di forza, limiti e prospettive di sviluppo della tesi	42
	BIBLIOGRAFIA	43
	RINGRAZIAMENTI	46

1 INTRODUZIONE

Oggi le malattie aritmiche ereditarie sono considerate delle patologie rare la cui incidenza rimane sottostimata. In questo lavoro di tesi cercherò di offrire una panoramica su questi disturbi elettrici, soffermandomi sulla Sindrome di Brugada (SB) e sulla gestione clinica nonché psico-sociale di questa patologia. Indagherò quel che concerne la stratificazione del rischio di essere affetti dalla Sindrome di Brugada e analizzerò dal punto di vista infermieristico la complessa gestione della persona affetta e della sua famiglia, con tutto il bagaglio associato di implicazioni fisiche, psicologiche e sociali che derivano da questa rara ma estremamente complessa malattia.

In questo elaborato ho suddiviso la tematica in numerosi capitoli: introduzione alle malattie ereditarie con relative motivazioni, successivamente parlerò della SB, sviscerandone definizione, manifestazioni cliniche, diagnosi e trattamenti; continuerò con la metodologia della ricerca scelta e analizzerò i risultati ottenuti da questo lavoro di ricerca, definendo discussione e conclusioni. Parlando di patologie aritmiche ereditarie, inevitabilmente le implicazioni psicologiche e sociali rivestono un ruolo tutt'altro che marginale. Si rende necessario l'adesione a un corretto piano terapeutico che coinvolga anche la famiglia. Essendo una patologia a carattere ereditario, nella SB, è importante considerare l'approccio salutogenico, cercando di comprendere come poter vivere il più serenamente possibile con questa malattia, andando non più a ricercare i fattori di rischio o eliminare le cause (essendo ignote), bensì indagare le potenzialità per sviluppare un pervasivo senso di fiducia verso se stessi per non cadere nella "*Brugadafobia*", un termine coniato dal professore e cardiologo americano Sami Viskin, a un congresso tenutosi negli USA nel 2017, che definisce una situazione con nessuna base scientifica ma solo una grossa componente emotiva, la quale si sta manifestando sempre più spesso in ambito medico.

1.1 MOTIVAZIONE E FOCUS DEL LAVORO DI BACHELOR

Da sempre, l'interesse personale verso la cardiologia mi ha spinto spesso a farmi domande e indagare ogni qualvolta venissi colto da dubbi e curiosità. Il cuore è il motore dell'organismo, un muscolo che si muove in autonomia, pulsante, instancabile, che persevera in media ottant'anni, nel suo lavoro incessante. Mi sono sempre chiesto come fa un simile organo della grandezza di un pugno, a far sì che tutti gli altri sistemi funzionino. È inimmaginabile pensare che possa pulsare settanta-ottanta volte al minuto, per un totale di tre miliardi trecento sessantatré milioni ottocento quarantamila battiti, in media nell'arco di una vita intera. Come fa a non stancarsi mai? Da dove riceve la forza e l'energia per perseverare senza remore nel suo ruolo di pompa? Le cellule del miocardio sono estremamente particolari perché riescono a contrarsi autonomamente senza il supporto del sistema nervoso centrale. L'impulso elettrico parte proprio da un gruppo di cellule poste tra l'atrio destro e l'imbocco della vena cava superiore, il nodo seno-atriale. Da qui, l'impulso si propaga verso l'apice. Quando c'è un'alterazione del ritmo cardiaco e la propagazione dell'impulso elettrico avviene o troppo veloce o troppo lenta, si parla di aritmia. In quest'ottica a mio modo di vedere è estremamente importante e affascinante allo stesso tempo, indagare quali siano le cause e le possibili conseguenze delle aritmie, come per esempio la morte cardiaca improvvisa per arresto cardiaco.

Per gli appassionati di sport, le vicende legate agli arresti cardiaci nel mondo del calcio sono emblematiche. Ricordo con dispiacere la morte del calciatore Morosini del Livorno nel 2012, che si accasciò in campo, colpito da una cardiopatia aritmogena del ventricolo destro, o ancora, la più recente scomparsa del capitano della Fiorentina e giocatore della nazionale Italiana Astori, che fu trovato privo di vita la mattina del 4 marzo 2018 in un albergo di Udine prima della sfida di campionato Udinese-Fiorentina. La vicenda più recente, per fortuna non con esiti letali, è quella legata al calciatore danese Eriksen che durante l'europeo di calcio 2021, ha subito un arresto cardiaco e successivamente rianimato in campo grazie allo straordinario lavoro dell'equipe medica.

La domanda sorge spontanea: come è possibile che il cuore di uno sportivo possa improvvisamente fermarsi, o semplicemente un soggetto giovane e in salute possa morire per un arresto cardiaco? C'è qualcosa che possiamo fare come curanti per fare prevenzione, per indagare i fattori di rischio o per offrire supporto psicologico ai pazienti a rischio? Per rispondere a tali domande nel mio elaborato, mosso dalla curiosità personale, cercherò sicuramente di fornire una possibile spiegazione a questi casi apparentemente inspiegabili focalizzando l'attenzione sui meccanismi patologici ereditari che stanno alla base delle aritmie, che conducono a una morte improvvisa prematura. Infatti, dopo questi eventi, la curiosità mi ha portato a cercare informazioni riguardo alle aritmie, ai decessi cardiaci improvvisi e mi sono imbattuto nella Sindrome di Brugada, che mi ha colpito in maniera sostanziale rispetto alle altre malattie aritmiche ereditarie. Il motivo è molto semplice ed è legato alla particolarità dell'ECG (chiamato ecg di tipo 1). L'ECG di questo tipo si trova in circa 1 persona su 1000 nella popolazione italiana per esempio; questo significa che in Italia ci sono circa 60.000 persone sane con questo ECG. Queste persone, hanno difficoltà ad ottenere la patente, non possono fare attività sportiva; tutto ciò non ha nessuna giustificazione in quanto nessuno con questo ECG è mai morto correndo (Viskin et al., 2015).

Purtroppo, all'inizio degli studi sembrava che anche il 30% delle persone sane asintomatiche con questo ECG dovesse avere dei problemi e questo ha creato la cosiddetta *Brugadafobia* che ha portato recentemente i cittadini inglesi a chiedere il defibrillatore impiantabile per tutti. In Svizzera, non siamo ancora a tali livelli, ma si sta spargendo la notizia non supportata da evidenze scientifiche, che la sindrome è la causa di tutte le morti improvvise e che bisogna a tutti i costi intervenire (Viskin & Rogowski, 2007).

2 QUADRO TEORICO

Le malattie aritmiche ereditarie sono patologie cardiovascolari rare, causate da una disfunzione o alterazione su base genetica dei canali ionici sulle cellule del miocardio. Tra queste ricordiamo la sindrome del QT lungo e la sindrome del QT corto, la Sindrome di Brugada, la displasia aritmogena del ventricolo destro e la tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica (Delise et al., 2010).

Il cuore dei soggetti geneticamente affetti presenta una predisposizione allo sviluppo di *aritmie ventricolari*, incrementando il rischio di morte cardiaca improvvisa. Le manifestazioni di tali sindromi sono estremamente variabili: dalla completa assenza di segni clinici ed ECG tutto sommato normali, a manifestazioni cliniche di particolare gravità come l'arresto cardiaco (Kim et al., 2021).

Per tale ragione, l'identificazione del difetto genetico contribuisce ad un migliore inquadramento della patologia con la possibilità di integrare la terapia tradizionale con l'introduzione di accorgimenti terapeutici gene-specifici. Inoltre, dal momento che queste malattie possono rimanere silenti anche per tutta la vita e condurre a morte improvvisa in pochi secondi, possono avere un impatto psicologico e sociale devastante, sia nei soggetti colpiti in prima persona, sia nella famiglia di un membro malato, in quanto ereditarie e potenzialmente trasmissibili da generazione a generazione (Viskin & Rogowski, 2007).

La diagnosi e la possibilità di poter trasmettere una di queste malattie possono generare stati di ansia e altre problematiche. Gli assistenti sociali, gli infermieri, i medici e gli psicologi con esperienza in questo campo possono essere utili per i pazienti e i loro familiari. Per tali motivi, la persona che si accorge di avere una di queste patologie deve essere presa in carico e seguita da un'equipe specializzata in elettrofisiologia cardiaca ma anche considerata dal punto di vista emozionale e psicologico. Il vissuto di questi pazienti e la relativa anamnesi familiare diventa di fondamentale importanza per poter capire se la malattia è stata trasmessa tra genitori e figli e per poter attivare sin da subito una rete assistenziale sia alla persona affetta che alla sua famiglia e offrirgli la miglior consulenza genetica possibile. L'obiettivo deve essere quello di mirare al perfezionamento della gestione terapeutica di questi disturbi elettrici, considerato che ancora oggi, in alcuni casi non si sa ancora da cosa derivino (Kim et al., 2021).

2.1 LA SINDROME DI BRUGADA

La Sindrome di Brugada (SB) è una malattia aritmogena ereditaria, a trasmissione autosomica dominante, caratterizzata da sincope e/o morte cardiaca improvvisa. Si presenta con un caratteristico pattern elettrocardiografico, caratterizzato da sopraslivellamento del tratto ST. La descrizione del tipico quadro elettrocardiografico fu riportata già da Osher e Wolff nel 1953, come aspetto simulante un infarto miocardico acuto ma senza alterazioni strutturali né ischemiche e con quadro elettrolitico normale (Grillo et al., 2002). Soltanto nel 1992 questo pattern elettrocardiografico fu descritto, dai fratelli Pedro e Joseph Brugada, come parte di una distinta entità clinica associata ad un aumentato rischio di morte cardiaca improvvisa. Nonostante i numerosi tentativi per identificare un approccio farmacologico idoneo ed efficace, o almeno in grado di impedire le manifestazioni aritmiche maligne, a tutt'oggi non è ancora disponibile un trattamento che riduca significativamente il numero e la gravità delle manifestazioni. L'unico presidio in grado di ridurre la mortalità nei pazienti affetti dalla sindrome è il defibrillatore impiantabile (ICD) (Grillo et al., 2002).

2.1.1 Epidemiologia

A causa delle eterogenee manifestazioni cliniche, dei criteri diagnostici tutt'altro che univoci e delle conoscenze ancora incomplete sulla malattia, risulta difficile stabilire l'esatta prevalenza nella popolazione. Nel 6-10% dei pazienti sopravvissuti ad un arresto cardiaco non sono dimostrabili patologie strutturali cardiache. Anche l'indagine autoptica, in vittime di morte improvvisa, riporta una percentuale simile di soggetti in cui non viene identificata una patologia cardiaca (Grillo et al., 2002).

L'incidenza della malattia è stimata nell'ordine di 5 ogni 10000 abitanti; i limiti della conoscenza sulla presentazione clinica, sulla fisiopatologia, e il fenomeno della *penetranza incompleta* (portatori silenti del difetto genetico) non ne permettono tuttavia una quantificazione precisa. La SB è apparentemente più frequente (maggiore prevalenza o penetranza più elevata) nel Sud-Est asiatico e, in genere, nei paesi orientali (Monteforte & Priori, 2009).

La SB sembra responsabile di episodi di fibrillazione ventricolare idiopatica in una percentuale variabile tra il 3 e il 60% dei casi. Le manifestazioni della SB si presentano più frequentemente in giovani maschi (con rapporto maschi/femmine di 8:1) con età compresa tra 30 e 40 anni. Gli eventi aritmici della malattia di solito si presentano di notte, caratteristica per la quale questa patologia viene chiamata con nome diverso in varie regioni asiatiche: "*Lai Tai*" (morte nel sonno) in Thailandia, "*Bangungut*" (urlo seguito da morte improvvisa durante il sonno) nelle Filippine, "*Pokkuri*" (morte improvvisa ed inaspettata durante la notte) in Giappone (Grillo et al., 2002).

2.1.2 Sintomi e manifestazioni cliniche

Le manifestazioni cliniche, a seconda delle caratteristiche e del grado di malignità delle aritmie alle quali sono correlate, possono comprendere un ampio spettro sintomatologico. I pazienti affetti da SB, infatti, possono essere del tutto asintomatici o presentare sintomi minori, quali cardiopalmo o vertigine, ma possono anche manifestare sincope e arresto cardiaco (Grillo et al., 2002).

Studi recenti hanno dimostrato che, contrariamente a quanto ipotizzato in passato, solo il 10-15% dei soggetti affetti dalla SB presenta un arresto cardiaco prima dei 60 anni di età. Si stima che la SB sia responsabile del 4% di tutte le morti improvvise e più del 20% delle morti improvvise in pazienti con cuore strutturalmente sano. I sintomi si presentano generalmente tra la terza e quarta decade, anche se sono stati riportati casi di esordio in età pediatrica. Inoltre, come detto in precedenza, nonostante sia una sindrome genetica con trasmissione autosomica dominante, le manifestazioni cliniche sono più frequenti nella popolazione maschile, la causa è ancora poco chiara (Monteforte & Priori, 2009).

Il quadro elettrocardiografico sottostante gli eventi può variare dalla semplice extrasistole ventricolare o atriale, ad episodi di tachicardia ventricolare, fino alla fibrillazione ventricolare. Le sincope, in correlazione alla durata e al tipo di aritmia, possono essere accompagnate da respiro corto, perdita del controllo degli sfinteri, contrazioni tonico-cloniche e perdita della memoria a breve termine, verosimilmente da anossia cerebrale (Grillo et al., 2002). La fibrillazione atriale è associata ad una percentuale che va dal 10% al 20% dei casi, così come la tachicardia da rientro atrio-ventricolare e la sindrome di Wolff-Parkinson-White. Nei pazienti con indicazione all'impianto di ICD, l'incidenza di aritmie atriali è stata stimata del 27% contro il 13% dei pazienti senza un'indicazione all'impianto di ICD, evidenziando un processo più avanzato della malattia nei pazienti con aritmie atriali. Pertanto, l'alta incidenza di aritmie sopraventricolari costituisce un fattore

importante da considerare nella scelta e nella programmazione di un ICD (Monteforte & Priori, 2009).

L'eterogeneità fenotipica riguarda anche l'ECG; il tracciato elettrocardiografico può variare come entità, morfologia e inoltre può manifestarsi durante test farmacologici e per questo definito "dinamico". Un'ulteriore variabilità fenotipica è determinata dalla *penetranza incompleta* all'interno della stessa famiglia. La SB, infatti, anche se geneticamente presente in più membri della stessa famiglia, non ha caratteristiche specifiche che possano aiutare il cardiologo al management clinico del paziente. La malattia può manifestarsi in diversi soggetti della stessa famiglia con grado diverso di malignità o addirittura anche non manifestarsi. Ad eccezione della diagnostica molecolare, non è a tutt'oggi possibile, una volta identificato un soggetto portatore della malattia, porre o escludere con certezza la diagnosi agli altri membri della famiglia, a seconda della presenza o meno di segni elettrocardiografici o di sintomi o di fattori scatenanti gli eventi aritmici (Grillo et al., 2002).

2.1.3 La particolarità dell'elettrocardiogramma (ECG)

Le anomalie elettrocardiografiche della SB riguardano il comportamento del sopraslivellamento del tratto ST e il disturbo di conduzione lungo la branca destra. Il sopraslivellamento del tratto ST può non manifestarsi in tutte le derivazioni precordiali destre e può assumere i due aspetti morfologici caratteristici, "*coved type*" o "*saddle-back*". In molti soggetti il tratto ST ha un comportamento dinamico, cioè sia la morfologia, sia l'entità del sopraslivellamento del tratto ST possono variare nel tempo. Inoltre, in più del 40% dei pazienti l'ECG può periodicamente normalizzarsi, facendo diminuire così le possibilità di diagnosi (Grillo et al., 2002).

Le alterazioni elettrocardiografiche si registrano nelle derivazioni V1-V3 e sono di tre tipi:

- **tipo 1**, caratterizzato da ST sopraslivellato (> 2 mm), convesso (*coved*) ad andamento discendente e onda T negativa (Figura 1);
- **tipo 2**, caratterizzato da ST sopraslivellato (> 2 mm), a sella (*saddle back*) seguito da onda T positiva (Figura 2);
- **tipo 3**, caratterizzato da ST sopraslivellato

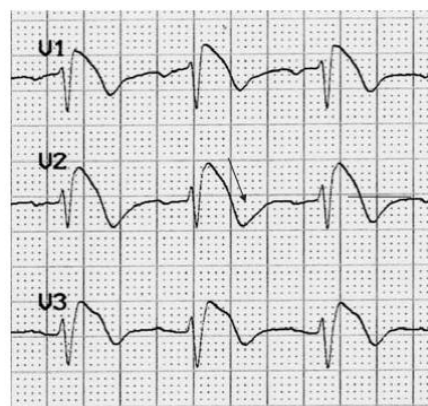


Figura 1. Pattern di Brugada tipo 1. Si noti l'andamento discendente (*coved*) del tratto ST sopraslivellato e l'onda T negativa (modificata da Delise et al., 2005).

È ritenuto diagnostico dalla maggioranza degli autori solo il tipo 1. Quest'ultimo può essere presente nell'ECG basale costantemente o in modo intermittente. Tipicamente compare o si accentua durante la febbre (figura 3). In alcuni casi l'ECG diagnostico può essere riscontrabile solo ponendo gli elettrodi delle derivazioni V1-V3 nel secondo e terzo spazio intercostale. I tipi 2 e 3 assumono significato solo se si alternano in tracciati diversi al tipo 1 o se vengono trasformati in tipo 1 da farmaci inibitori dei canali del sodio (ad es. flecainide, come in figura 4). In caso contrario, come reperto isolato non hanno rilevanza diagnostica (Delise et al., 2010).

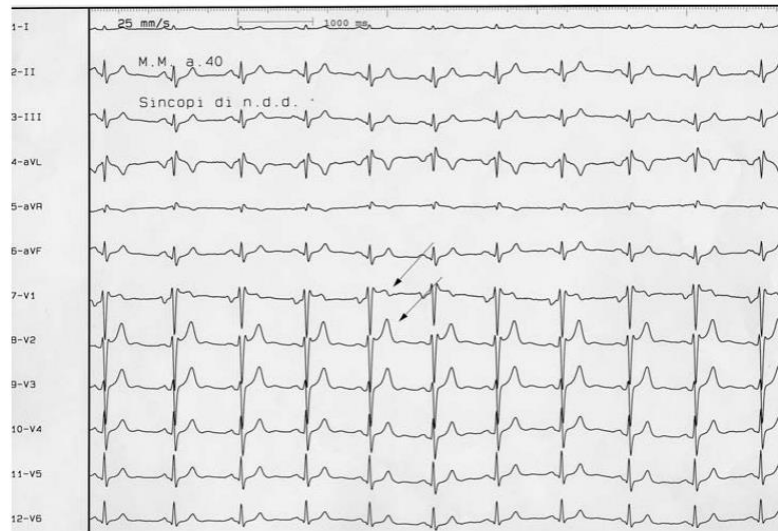


Figura 2. Pattern di Brugada tipo 2. Si noti l'andamento rettilineo (saddle back) del tratto ST e l'onda T positiva (modificata da Delise et al., 2005).

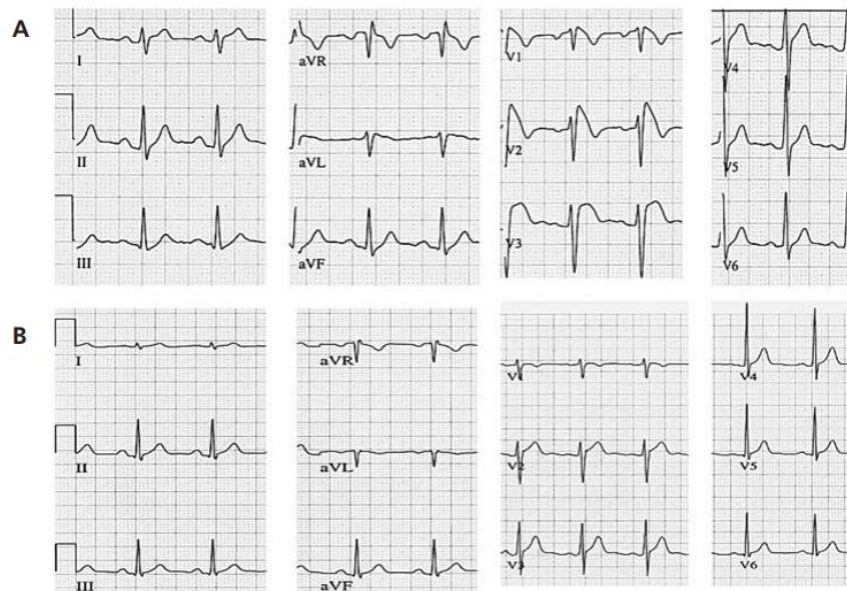


Figura 3. Soggetto maschio di 25 anni, non cardiopatico, presentatosi al PS per aver avuto una sincope durante un episodio febbrile a 38,5°C. L'ECG registrato in PS (A), mostra un pattern di Brugada tipo 1. L'ECG registrato dopo 3 giorni in assenza di febbre (B) è normale (modificata da Delise et al., 2005).

Le basi genetiche della Sindrome di Brugada sono state dimostrate nel 1987, con l'identificazione di mutazioni a carico del gene SCN5A, che codifica il canale cardiaco del sodio (Grillo et al., 2002). Ad oggi, mutazioni di SCN5A si riscontrano in circa il 20% dei pazienti con diagnosi clinica di SB, mentre negli altri casi evidentemente sono implicate altre mutazioni in gran parte non ancora identificate. Vi sono comunque segnalazioni di disfunzioni genetiche dei canali ionici riguardanti oltre ai canali del sodio anche quelli del potassio e del calcio (Delise et al., 2010).

Il difetto del canale del sodio determinerebbe a livello cellulare un marcato accorciamento del potenziale d'azione prevalentemente verso la zona di efflusso del ventricolo destro, in cui sono concentrati i canali del sodio. Questo spiegherebbe le alterazioni all'ECG nelle derivazioni V1-V3 e la possibilità in alcuni casi di registrarle solo posizionando gli elettrodi

nel secondo o terzo spazio intercostale, in una zona cioè vicinissima a questa porzione del ventricolo destro (Delise et al., 2010).

Di recente, nuovi geni si sono aggiunti alla lista delle possibili cause di SB. Per esempio, un'implicazione rilevante riguarda il canale del calcio, con mutazioni sul gene CACNA1C e CACNAB2; i portatori di questi difetti genetici sembrano associare al tipico aspetto da SB, un intervallo QT più corto. Il ruolo epidemiologico dei nuovi geni implicati nella SB rimane da chiarire, in quanto le informazioni disponibili non sono sufficienti per permettere una stratificazione del rischio e un approccio terapeutico basato sulle relazioni esistenti tra il genotipo e il fenotipo della sindrome. Tuttavia, l'analisi genetica ha un ruolo rilevante in quanto, se positiva, può confermare la diagnosi clinica e contribuisce a identificare soggetti asintomatici di una famiglia affetta, che potrebbero essere a rischio futuro di sviluppare sintomi; è importante per stabilire il rischio di trasmettere la mutazione alla progenie (Monteforte & Priori, 2009).

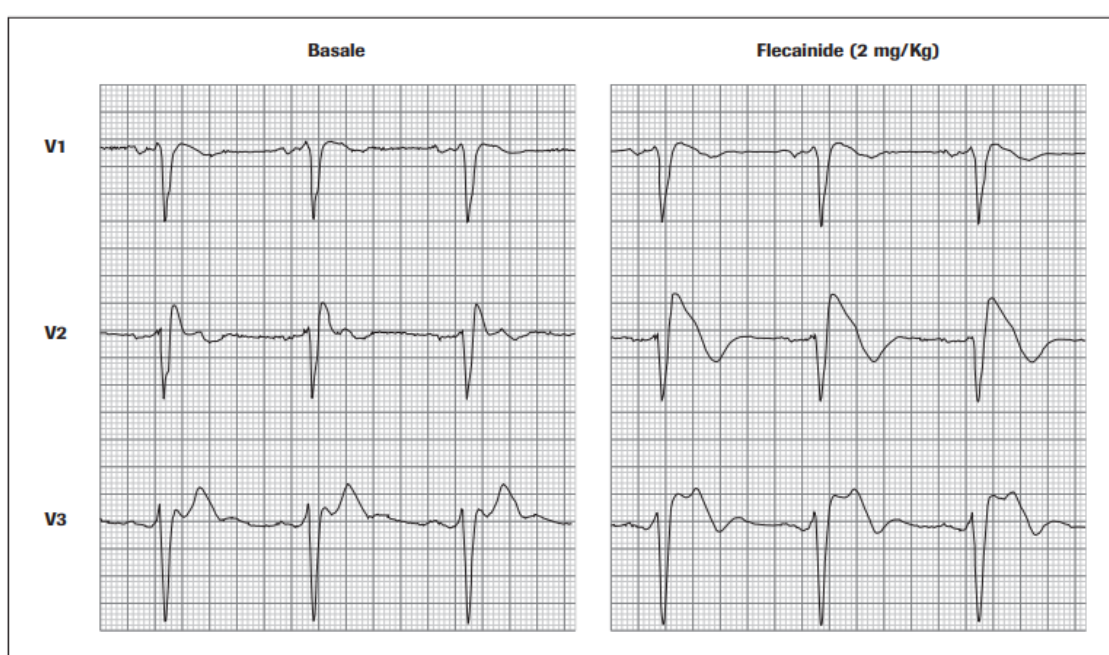


Figura 4. Il primo ECG registrato in un soggetto con pregresso episodio sincopale e sospetta SB. Il secondo è stato registrato nello stesso soggetto dopo infusione di 2 mg/kg di flecainide: è possibile notare la comparsa del sopraslivellamento del tratto ST di tipo 1 diagnostico per SB (modificata da Monteforte & Priori, 2009).

2.1.4 Diagnosi e fattori scatenanti

L'iter per porre la diagnosi di SB risulta estremamente complesso: le manifestazioni cliniche eterogenee, le incomplete conoscenze delle basi genetiche e la variabilità nel tempo del quadro elettrocardiografico, limitano le possibilità di diagnosi (Grillo et al., 2002). Il *gold standard* per la diagnosi di SB è costituito dall'analisi molecolare. L'identificazione di una mutazione genetica sul gene SCN5A rappresenta una diagnosi di certezza della patologia ma tutt'oggi, questo è possibile solo in una ridotta percentuale dei casi, circa il 20% dei pazienti (Grillo et al., 2002).

Per contro, la diagnosi elettrocardiografica di SB si basa sulla presenza di un sopraslivellamento del tratto ST > 2 mm in almeno due derivazioni precordiali destre (V1-V3), associato a blocco di branca destra (BBD) completo o incompleto (Monteforte &

Priori, 2009). Fra i tipi di pattern elettrocardiografici descritti in precedenza, è ormai consenso generale nella comunità scientifica che solo la morfologia di tipo 1 sia diagnostica per la malattia (figura 1). Questo tipo di tracciato, come abbiamo visto in precedenza, se non presente in condizioni basali, può essere smascherato da un test provocativo con infusione di *ajmalina* (1 mg/Kg) o di *flecainide* (2 mg/Kg fino ad un massimo di 150 mg). Questo test è usato ricorrentemente in clinica e in particolare per slatentizzare le anomalie elettrocardiografiche nascoste, anche se vale la pena ricordare che la sua sensibilità diagnostica è circa del 77%, a causa dei pochi dati disponibili su pazienti con difetto genetico noto. È stato inoltre dimostrato come nel singolo paziente il pattern elettrocardiografico possa subire cambiamenti nel tempo (figura 5) e questo giustifica l'utilizzo di un monitoraggio ECG Holter a 12 derivazioni per una più accurata valutazione diagnostica (Monteforte & Priori, 2009).

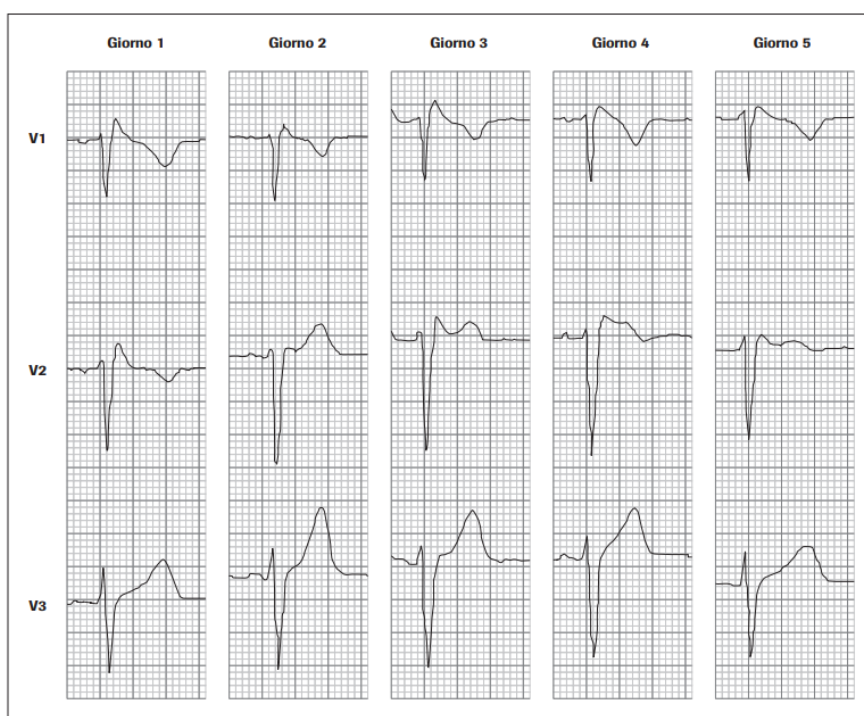


Figura 5. Transitorietà del soprasslivellamento del tratto ST in diverse registrazioni in un paziente affetto da *Sindrome di Brugada* (modificata da Monteforte & Priori, 2009).

2.1.5 Stratificazione del rischio e indicazioni terapeutiche: impianto di ICD o terapia farmacologica?

L'identificazione dei pazienti affetti da SB a rischio di arresto cardiaco e morte cardiaca improvvisa (MCI) rappresenta la problematica principale nell'ambito della gestione clinica della malattia. Infatti, l'unica scelta terapeutica efficace è costituita al momento dall'impianto di un defibrillatore cardiaco impiantabile (ICD). L'impianto di un ICD in prevenzione secondaria (dopo un precedente arresto cardiaco) è già un'indicazione di classe I secondo le più recenti Linee Guida. Il problema che i cardiologi clinici devono affrontare è, però, la decisione di quali siano i pazienti che realmente beneficiano di un ICD in prevenzione primaria. La scelta di impiantare un ICD in un paziente asintomatico è complicata proprio perché coinvolge una popolazione generalmente giovane che quindi dovrà convivere con il dispositivo per molti anni (Monteforte & Priori, 2009). Le evidenze scientifiche attuali sono in accordo sul fatto che la presenza di un ECG diagnostico spontaneo associato ad un'anamnesi positiva per sincope identifica i soggetti a rischio maggiore di MCI. In questi pazienti è, pertanto, giustificato l'impianto di ICD in

prevenzione primaria (tabella 1). Quando la diagnosi è stabilita solo dopo il test farmacologico o quando la diagnosi è fatta solo sull'identificazione di una mutazione genetica, il rischio di essere colpiti da eventi cardiaci è significativamente più basso. Questi soggetti possono essere rassicurati con la sola indicazione a eseguire controlli regolari per monitorare il possibile sviluppo di un pattern spontaneo nel tempo. Lo scenario più complicato e difficile da affrontare è rappresentato sicuramente da quei pazienti con un ECG spontaneo di tipo 1 senza storia di sincope. Il rischio di eventi che possano seriamente mettere a repentaglio la sopravvivenza è intermedio tra il gruppo ad alto rischio e quello a basso rischio (figura 6).

Categoria	Terapia
Classe I	Un ICD è indicato nei pazienti con sindrome di Brugada con pregresso arresto cardiaco durante terapia medica ottimale e che hanno una ragionevole aspettativa di vita con uno stato funzionale buono per più di un anno. <i>(Livello di evidenza: C)</i>
Classe IIa	Un ICD è ragionevole per i pazienti con sindrome di Brugada con soprasslivellamento del tratto ST in V1, V2, o V3 che hanno presentato sincope con o senza mutazioni dimostrate sul gene SCN5A e che hanno una ragionevole aspettativa di vita con uno stato funzionale buono per più di un anno. <i>(Livello di evidenza: C)</i>
	Il monitoraggio clinico per l'identificazione del pattern con soprasslivellamento del tratto ST spontaneo è ragionevole per la gestione dei pazienti con soprasslivellamento del tratto ST indotto solo al test farmacologico con o senza sintomi. <i>(Livello di evidenza: C)</i>
	Un ICD è ragionevole nei pazienti con sindrome di Brugada con tachicardia ventricolare documentata in assenza di arresto cardiaco e che hanno una ragionevole aspettativa di vita con uno stato funzionale buono per più di un anno. <i>(Livello di evidenza: C)</i>
	L'isoproteronolo dovrebbe essere usato per trattare una tempesta aritmica nella sindrome di Brugada.
Classe IIb	Lo studio elettrofisiologico può essere considerato per la stratificazione del rischio nei pazienti asintomatici con sindrome di Brugada con un soprasslivellamento del tratto ST spontaneo con o senza mutazione sul gene. <i>(Livello di evidenza: C)</i>
	La chinidina potrebbe essere ragionevole per il trattamento di una tempesta aritmica nei pazienti con sindrome di Brugada. <i>(Livello di evidenza: C)</i>

Tabella 1. Terapia consigliata nella Sindrome di Brugada (modificata da Monteforte & Priori, 2009).

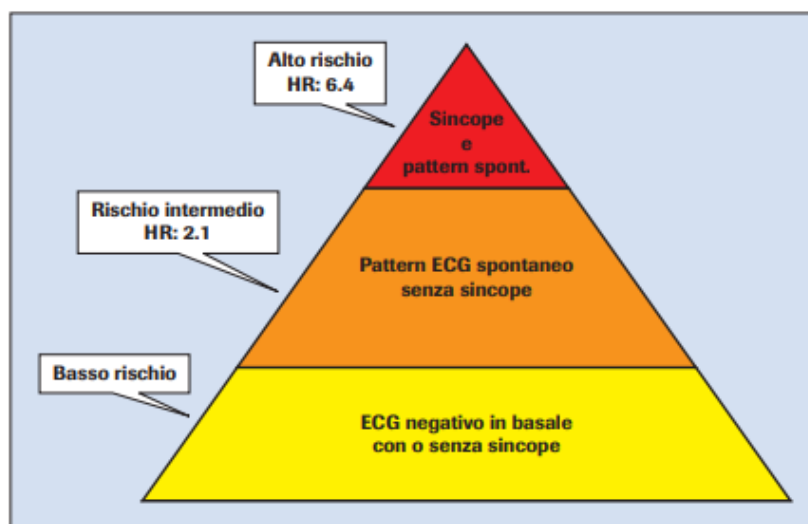


Figura 6. Categorie di rischio nella Sindrome di Brugada secondo la presenza o assenza di ECG alterato spontaneamente, storia di sincope, o entrambi. L'Hazard Ratio (HR) quantifica il rischio di arresto cardiaco prima dei 60 anni di età usando la categoria di rischio più bassa (pazienti con diagnosi solo dopo test farmacologico) come punto di riferimento (modificata da Monteforte & Priori, 2009).

Una terapia farmacologica con una provata efficacia nell'aumentare la sopravvivenza nei pazienti con SB, non è al momento disponibile. Su basi teoriche la *chinidina* (inibitore della glicoproteina P a livello della barriera emato-encefalica e vagolitico utilizzato nel trattamento delle aritmie sopraventricolari), potrebbe essere utile nella terapia di questa sindrome, almeno nei casi con chiara azione del sistema parasimpatico nell'accentuazione del soprasslivellamento del tratto ST (Grillo et al., 2002).

I farmaci antiaritmici con efficacia nota nel campo della prevenzione della morte cardiaca improvvisa, come beta-bloccanti o amiodarone, non sono risultati efficaci nella SB e, in alcuni casi, si sono anzi dimostrati nocivi. I beta-bloccanti, soprattutto, possono peggiorare l'entità del soprasslivellamento del tratto ST perciò sono controindicati (Monteforte & Priori, 2009). Dal confronto tra le curve di sopravvivenza di pazienti trattati con questi farmaci e pazienti sottoposti ad impianto di defibrillatore, non si sono evidenziate differenze significative nell'insorgenza di nuovi eventi.

In conclusione, possiamo affermare che l'unico trattamento efficace ad oggi disponibile è l'impianto di un defibrillatore (ICD). Questo tipo di intervento può comportare però un deterioramento della qualità di vita dei pazienti (presenza di corpo estraneo, parziale limitazione di alcuni movimenti dell'arto superiore vicino all'impianto, rottura dei cateteri, infezione della tasca che accoglie il defibrillatore, scariche inappropriate e malfunzionamenti). Dunque, l'approccio con ICD non può essere messo in dubbio in presenza di pazienti sintomatici con SB. Appaiono però discutibili, le indicazioni all'impianto in soggetti asintomatici che presentino il solo aspetto elettrocardiografico tipico della sindrome (Grillo et al., 2002).

2.2 LA MEDICINA NARRATIVA: IL FOCUS SULLA PERSONA

La SB non ha una progressione clinica definita; quindi, un paziente può anche mantenersi nella fascia di basso rischio aritmico per tutta la vita, oppure possono rendersi palesi alcune caratteristiche che dimostrano che il livello di rischio è cambiato. Per questo è molto importante eseguire i controlli cardiologici programmati (Viskin & Rogowski, 2007).

Alcuni centri e ospedali specializzati hanno psicologi e psicoterapeuti specializzati in psicologia clinica che si occupano dell'età evolutiva con specifiche competenze nell'ambito dello studio e della cura delle aritmie cardiache di origine genetica che da anni collaborano con l'equipe medica e soprattutto con gli infermieri.

Il supporto psicologico è mirato a contrastare la sofferenza emotiva e relazionale associata alle malattie cardiache ereditarie, che spesso interrompono bruscamente il progetto di vita di bambini e ragazzi causando stress e frustrazione anche per i familiari che, a loro volta, si trovano a dover affrontare il senso di colpa legato all'ereditarietà della patologia (Delise et al., 2010).

Rita Charon, medico e studiosa di letteratura, creatrice e direttrice del Programma di medicina narrativa alla Columbia University, ha introdotto il termine *Medicina Narrativa*. La narrazione applicata in medicina è lo strumento attraverso il quale utilizzando il racconto, l'ascolto attivo, la scrittura e la lettura, il personale curante diventa l'agente della metabolizzazione del vissuto del paziente e il tramite attraverso il quale reinterpretare tale vissuto, restituendolo al paziente, aumentandone la sua consapevolezza (Dondoni, 2019). Con la medicina narrativa, gli operatori sanitari possono coltivare e ampliare le proprie capacità empatiche, riflessive e riuscire a prendersi cura della persona con le sue emozioni, paure e speranze, oltre che curare la patologia. La Charon sottolinea quanto sia di vitale importanza, nel processo di presa in cura, permettere uno spazio di espressione dei vissuti dei pazienti e di ascolto da parte dei curanti. Dare un senso alle

storie permette, sia ai pazienti che ai curanti, di sentirsi parte di una comunità più ampia, viene stemperato in parte il vissuto della solitudine che inevitabilmente colpisce chi si ammala e permette di sentirsi e visti sempre e comunque nella propria dignità di persone e non solo come “oggetti” di cura (Dondoni, 2019).

La relazione di cura potrà rinforzarsi attraverso l'accesso alle narrazioni dei pazienti che daranno la possibilità all'infermiere/a di evidenziare elementi simbolici, rappresentazioni e vissuti di alto valore ai fini di un approccio terapeutico che non si limiti alla considerazione di elementi fisiopatologici ma integri elementi legati alla percezione soggettiva del paziente.

3 METODOLOGIA DELLA RICERCA

Per svolgere questo elaborato, ho deciso di utilizzare una *revisione della letteratura*, ovvero un'opera di sintesi specifica su delle pubblicazioni riguardanti un determinato argomento. Un lavoro di revisione non è altro che una “pubblicazione secondaria”, denominata tale in quanto chi la pubblica estrapola i dati provenienti da degli studi già svolti in precedenza, ne raccoglie i risultati ed espone le proprie riflessioni, conclusioni (Saiani & Brugnolli, 2010).

Nel mio lavoro di tesi opterò per una *revisione narrativa* che farà una puntualizzazione al tema oggetto della ricerca. La revisione narrativa risulta essere utile per raccogliere un certo insieme di evidenze in letteratura rispetto ad uno specifico argomento, per poi riassumerle e sintetizzarle. Lo scopo primario di questo genere di revisione consiste nel fornire al lettore un background completo per comprendere le conoscenze attuali e mettere in risalto le nuove conoscenze sviluppate (Cronin et al., 2008). Il metodo narrativo può inoltre essere utile a ispirare nuove idee di ricerca, individuando lacune o incoerenze in un certo corpus di conoscenze, aiutando così i ricercatori a definire nuove domande o ipotesi di ricerca (Cronin et al., 2008). Le revisioni sistematiche invece, sono sicuramente uno strumento molto utile per l'assistenza sanitaria, in quanto consentono ai professionisti di questo settore di rimanere costantemente aggiornati e di usufruire di studi e di linee guida su pratiche rivalutate e specifiche (Moher et al., 2015); ma la condizione necessaria a questa tipologia di revisione è data dall'esistenza di un numero consistente di pubblicazioni. In tal modo, l'infermiere può garantire e offrire delle cure e degli interventi migliori e pertinenti, costantemente aggiornati. In aggiunta, può andare a ricercare nuove idee o pratiche già messe in uso da altri professionisti, che a lui invece risultano ancora nuove (Moher et al., 2015).

Principalmente, lo scopo della revisione della letteratura consiste nell'integrazione delle evidenze di ricerca, che potranno offrire così un resoconto delle conoscenze e delle mancanze di ricerca (Polit et al., 2018). Quando si fa ricerca della letteratura è importante considerare che esistono due campioni di fonti: le fonti primarie e fonti secondarie. Per lo sviluppo di una revisione della letteratura è auspicabile trarre le informazioni da documenti che corrispondono a fonti primarie, ovvero redatti dal ricercatore che ha effettuato lo studio. Mentre le informazioni dalle fonti secondarie sono documenti che sono stati rielaborati da terzi (Polit et al., 2018).

Il mio obiettivo, attraverso questi passaggi, è quello di riuscire a comprendere quali siano le principali caratteristiche delle malattie aritmiche ereditarie e di come si manifesta nel dettaglio la Sindrome di Brugada; inoltre desidero analizzare le possibili implicazioni psico-sociali che caratterizzano la SB, cercando di chiarire il principale metodo di trattamento e la presa a carico infermieristica di queste persone, specialmente in un'ottica di educazione terapeutica, prevenzione, screening e supporto emotivo.

3.1 FORMULAZIONE DEL QUESITO DI RICERCA

Il primo passo per iniziare un lavoro di revisione della letteratura è quello di definire il campo di interesse e formulare una domanda pertinente per iniziare l'indagine. Per aiutare la ricerca delle evidenze scientifiche, dunque, si utilizzano gli acronimi PIO o PICO, che facilitano il ricercatore a formulare in maniera mirata e concreta la domanda di ricerca. Nella formula PIO, quella semplificata, vengono identificate tre componenti per la ricerca (Polit et al., 2018).

P	<i>Problema, popolazione o pazienti</i>	- Caratteristiche dei pazienti o delle persone
I	<i>Intervento, influenza o esposizione</i>	- Interventi o terapie di interesse; - Influenze / esposizioni d'interesse che potrebbero essere dannose
C	<i>Confronto</i>	- Componenti di confronto fra due interventi o fattori di rischio
O	<i>Outcome o risultati</i>	- Risultati e conseguenze che ci interessano

Tabella 2. Descrizione PICO per la domanda di ricerca.

Per quanto riguarda il mio elaborato, è emersa una domanda di ricerca, composta da due parti interconnesse. La prima parte è riferita a un'analisi psicologica e sociale, la seconda è orientata in un'ottica di salute pubblica e considera alcune risorse presenti sul territorio ticinese.

- **Qual è il compito e il ruolo, nelle sue diverse declinazioni dell'infermiere nella gestione psico-sociale e educativa di una persona con una malattia aritmica ereditaria e nello specifico con Sindrome di Brugada (SB)?**
- **Quali risorse strutturali e organizzative sono presenti nel contesto territoriale del Canton Ticino per garantire assistenza globale, tempestiva a queste persone in caso di arresto cardio-respiratorio (ACR)?**

Come detto in precedenza, utilizzerò il modello **PI(C)O** per spiegare e specificare gli elementi di questa domanda di ricerca:

P	<i>Problema, popolazione o pazienti</i>	Persone con malattia aritmica ereditaria, specificamente con SB
I	<i>Intervento, influenza o esposizione</i>	Indagare il compito dell'infermiere e il ruolo che svolge nel trattamento della persona con SB nell'ottica di educazione terapeutica e prevenzione, monitoraggio, efficacia.
C	<i>Confronto</i>	-
O	<i>Outcome o risultati</i>	Outcome dell'intervento infermieristico sul paziente

Tabella 3. Descrizione PICO della domanda di ricerca specifica per questo elaborato.

3.2 OBIETTIVI DEL LAVORO DI TESI

Sulla base della precedente domanda di ricerca, gli obiettivi ultimi di questo elaborato sono i seguenti:

- 1- **Approfondire** le conoscenze teoriche sul tema delle aritmie di origine genetica, sviscerandone epidemiologia, manifestazioni cliniche e processo diagnostico.
- 2- **Indagare** quali siano i compiti e le competenze infermieristiche da mettere in pratica di fronte ad una persona con una patologia cardiaca ereditaria, e nello specifico affetta da SB.
- 3- **Indagare** le possibili implicazioni psicologiche e sociali che questa sindrome potrebbe avere su un soggetto e sui suoi familiari nel corso della vita.
- 4- **Descrivere** le risorse territoriali dal punto di vista dell'organizzazione e struttura, in termini di assistenza tempestiva e globale in caso di ACR.

3.3 BANCHE DATI, RICERCA BIBLIOGRAFICA E CRITERI DI INCLUSIONE/ESCLUSIONE

Una volta definiti la domanda di ricerca e gli obiettivi, si può iniziare con la ricerca delle fonti, che viene effettuata tramite mezzi bibliografici e informatici, come le banche dati o riviste pertinenti, libri di testo o articoli di giornale e riviste scientifiche. In questa fase si cercano documenti che si ritiene possano essere adatti alla domanda di ricerca e che siano il più oggettivi possibili (Polit & Beck, 2010).

Prima di iniziare l'esplorazione vera e propria, occorre stabilire le parole chiave da utilizzare per la ricerca bibliografica mirata. Secondo (Polit & Beck, 2010), una parola chiave consiste in quella parola che racchiude il quesito che ci siamo posti e sul quale vogliamo indagare. Inoltre, per affinare ancora di più la ricerca degli articoli pertinenti alla tematica, occorre accompagnare le key words con operatori booleani, ad esempio AND, OR e NOT.

Successivamente, si passa alla fase di selezione sistematica, nella quale si rende necessario delineare alcuni criteri di inclusione ed esclusione per ridurre il campo di ricerca. L'identificazione di questi criteri è un passaggio importante, che permette di stabilire in modo mirato, la popolazione, gli interventi e le informazioni che vengono prese in considerazione (Polit & Beck, 2010).

La selezione tramite criteri non è sufficiente, in quanto, il materiale selezionato e dunque i dati ottenuti, subiscono ancora un processo di valutazione ed analisi critica. Questo consente di valutare l'attendibilità dei risultati. È un passaggio importante, in quanto permette di rilevare la valenza clinica e l'interesse potenziale per la pratica infermieristica (Polit & Beck, 2010).

L'organizzazione dei riferimenti è molto utile per avere una visione d'insieme chiara e pratica di tutti i dati raccolti, soprattutto se gli articoli sono numerosi, permettendo in seguito di poterli analizzare e confrontare tra loro, trovando i punti in comune o in disaccordo. Un esempio semplice è la creazione di una tabella, riportando nelle colonne: autore/i, caratteristiche del campione, disegno di ricerca e risultati (Polit & Beck, 2010).

Il lavoro del ricercatore deve risultare il più oggettivo e coerente possibile. Per concludere il processo di ricerca, realizzato usando il disegno della revisione della letteratura, si esegue una discussione degli studi revisionati, nella quale vengono espressi i risultati e gli elementi emersi, a prescindere che siano congruenti o discordanti tra di loro.

Le conclusioni tratte servono a rendere coscienti i professionisti e tutte le persone che avranno visione del lavoro in merito all'argomento (Polit & Beck, 2010).

CRITERI DI INCLUSIONE	CRITERI DI ESCLUSIONE
<ul style="list-style-type: none"> - Studi primari e secondari - Lingua: italiano, inglese - Articoli inerenti il ruolo infermieristico di educazione, prevenzione - Articoli full text - Articoli pubblicati negli ultimi 10 anni 	<ul style="list-style-type: none"> - Articoli più vecchi di 10 anni - Articoli non "full text" - Articoli che affrontano le patologie genetiche cardiache dal punto di vista medico.

Parole chiave utilizzate: Genetic of cardiac arrhythmias, Inherited cardiac conditions, Genetic counselling, Genetic Screening, Brugada Syndrome, Nurses, Nursing education.

Partendo dalla domanda di ricerca descritta in precedenza, sono state elaborate ed utilizzate alcune parole chiave in modo da ottenere una stringa di ricerca adeguata a trovare articoli pertinenti e specifici. Nel dettaglio, le parole utilizzate, note più precisamente come termini "Mesh" sono state le seguenti: "Brugada Syndrome", "Inherited cardiac conditions", "Genetic Arrhythmias", "Nurses", "Nursing", "Nursing education", "Genetic counselling", "Genetic screening". La stringa di ricerca è stata adattata e modificata nel corso delle ricerche a dipendenza delle banche dati consultate. Le parole chiave sono state associate fra loro a coppie e talvolta a tre, con l'operatore booleano AND.

Una prima ricerca è stata fatta nella banca dati PubMed utilizzando i termini "Brugada Syndrome" e "Nurses". Sono emersi diciannove articoli (n = 19). Altre ricerche sono state eseguite sostituendo il termine "Brugada Syndrome" con "Inherited cardiac conditions" e successivamente con "Genetic Arrhythmias". Sono emersi in totale quarantadue articoli (n = 42). Inoltre, a più riprese, il termine "Nurses" è stato sostituito con "Nursing" e "Nursing education".

Dei sessantuno (n = 61) articoli trovati, circa la metà non facevano riferimento al tema di questo lavoro e dei trenta articoli restanti, la maggior parte considerava la sindrome di Brugada e le malattie aritmiche ereditarie solamente da un punto di vista medico, e la terminologia e il livello di specificità era molto elevato; il ruolo dell'infermiere, era solamente accennato a tratti o comunque compreso in un lavoro di interdisciplinarietà.

A causa della scarsa quantità di articoli presenti in letteratura, si è reso necessario quindi, eliminare i criteri di inclusione ed esclusione per avere più materiale da leggere e poter scegliere quale fosse più pertinente con la domanda di ricerca. Per tale motivo, proseguendo nella ricerca, non ho applicato alcun filtro oltre alle parole chiave, come ad esempio l'anno di pubblicazione o determinati disegni di studio, poiché il tema ricercato, ad oggi, rimane ancora quasi del tutto inesplorato.

Per provare a recuperare una maggiore quantità di articoli specifici, è stato richiesto l'aiuto di docenti esterni, esperti e attivi nell'ambito della società italiana di infermieristica cardiologica, contattati dal Prof. G. Meli, i quali hanno segnalato le stesse difficoltà riscontrate da me in prima persona: assenza di articoli e pubblicazioni che evidenziano il ruolo infermieristico, mancanza di pubblicazioni attuali basati su procedure di ricerca rigorose; grazie alla consultazione di questi docenti sono riuscito a recuperare due ulteriori articoli (n = 2) che ho incluso in questo lavoro di ricerca. Sono altresì entrato in contatto con una realtà clinica attiva su queste tematiche ritenuta un centro di eccellenza di cui farò riferimento più avanti nel testo.

Qui di seguito è riportato un diagramma di flusso (figura 7) che illustra schematicamente il procedimento della ricerca bibliografica.

PRISMA 2009 FLOW DIAGRAM

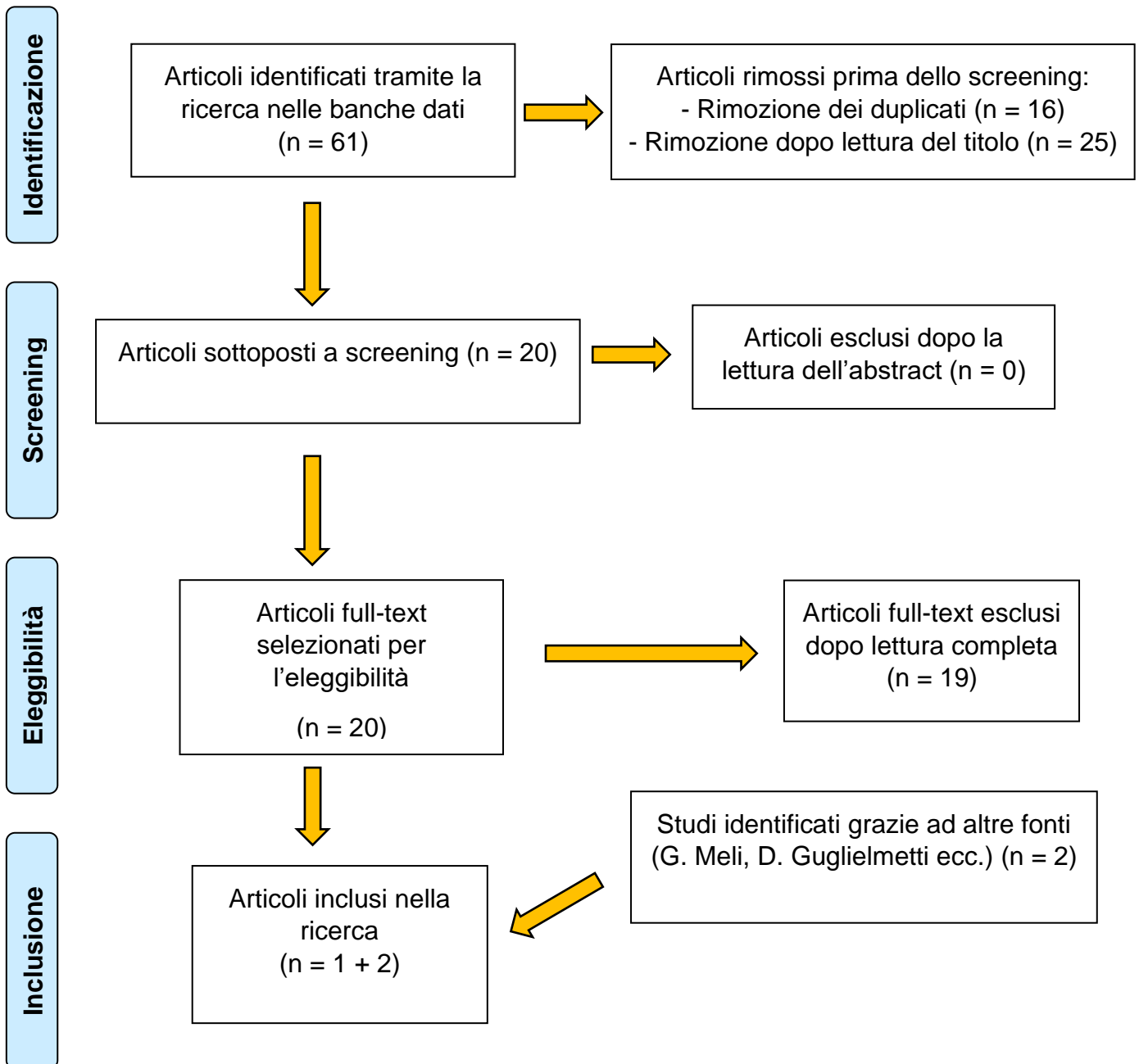


Figura 7. Moher D, Liberati A, Tetzlaff J, Altman DG, The PRISMA Group (2009). Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses: The PRISMA Statement. PLoS Med 6(6): e1000097. doi:10.1371/journalpmed1000097

4 RISULTATI DELLA RICERCA

Dopo un'attenta valutazione e sintesi degli articoli selezionati, sono stati presi in considerazione solamente i 3 articoli riassunti nella tabella riportata di seguito (tabella 4). Per organizzare i risultati nel miglior modo possibile, ho suddiviso la tabella nelle seguenti colonne: "Autore e anno di pubblicazione", "Titolo dello studio", "Tipologia e metodo di ricerca", "Obiettivo dello studio", "Risultati" e infine "Conclusioni". Questa suddivisione degli articoli nella tabella mi ha permesso di raccogliere e di selezionare i risultati pertinenti alla mia domanda di ricerca e i dati ritenuti più importanti. Inoltre, ciò mi ha consentito di avere una visione di insieme degli articoli selezionati e di confrontarli tra loro analizzando i risultati emersi, sottolineando i punti in comune ed eventualmente anche quelli discordanti.

Studio n.1	
Autore e anno di pubblicazione	(Frampton et al., 2021)
Titolo	Psychosocial outcomes of peer support for patients with an inherited cardiac condition (ICC).
Tipo di studio	
Obiettivo dello studio	Determinare l'effetto di un gruppo di supporto tra pari guidato da un infermiere sui sintomi psicologici soggettivi dei pazienti con una condizione cardiaca ereditaria.
Risultati	21 (70%) pazienti di età compresa tra 20 e 65 anni (età media 49) hanno risposto. Le diagnosi includevano la sindrome di Brugada, la cardiomiopatia aritmogena, la cardiomiopatia dilatativa, la cardiomiopatia ipertrofica e la sindrome del QT lungo. Il 95% dei partecipanti era desideroso di saperne di più sulla propria condizione dopo la diagnosi, di cui l'86% ha affermato che la conoscenza della propria condizione era migliorata da quando si è unito al gruppo. Il 90% dei partecipanti ha sperimentato l'ansia legata alla loro condizione prima di unirsi al gruppo, mentre il 76% di questi, ha riferito di averne ridotto i livelli da quando si è unito al gruppo. Il 76% si è sentito isolato dopo la diagnosi e l'86% ha riferito che questi sentimenti sono diminuiti da quando è entrato nel gruppo. L'86% del gruppo è arrivato alla conclusione che la discussione di gruppo li ha rafforzati e li ha aiutati a sostenere altri individui affetti.

Conclusioni	Uno studio pilota di un gruppo di supporto per pazienti con patologie cardiache ereditarie (ICC), ha ridotto l'ansia e il senso di isolamento, ha migliorato la conoscenza, il senso di potere e la volontà di sostenere altri pazienti in $\geq 80\%$ dei partecipanti. C'è la possibilità che i gruppi di sostegno per i pazienti possano essere avviati da infermieri specializzati e successivamente possano essere gestiti dai pazienti stessi. Oltre a migliorare i risultati psicologici, tale pratica può ridurre il carico di lavoro del team multidisciplinare dell'ICC.
--------------------	--

Studio n.2	
Autore e anno di pubblicazione	(Liljeroos et al., 2020)
Titolo	Patients' and Nurses' Experiences and Perceptions of Remote Monitoring of Implantable Cardiac Defibrillators in Heart Failure: Cross-Sectional, Descriptive, Mixed Methods Study
Tipo di studio	
Obiettivo dello studio	Descrivere, esplorare e confrontare le esperienze e le percezioni, riguardo al monitoraggio remoto (RPM) del defibrillatore impiantabile (ICD), di pazienti con insufficienza cardiaca e infermieri che eseguono il follow-up dell'ICD.
Risultati	Il campione era composto da 175 pazienti e 30 infermieri ICD. La maggior parte dei pazienti (154, 88,0%) e degli infermieri (23, 77%) ha sperimentato l'RPM come molto buona; tuttavia, gli infermieri hanno notato più lati negativi rispetto ai pazienti. Un totale di 11 pazienti su 175 (6,3%) erano preoccupati o ansiosi per ciò che comportava la RPM, mentre 15 su 30 infermieri (50%) si sentivano angosciati dalla responsabilità che accompagnava il loro lavoro con la RPM. I pazienti hanno trovato che la RPM ha aumentato la loro sicurezza (173, 98,9%) e quella dei loro parenti (169, 96,6%), e tutti gli infermieri (30/30, 100%) hanno risposto

	<p>di trovare la RPM necessaria dal punto di vista della sicurezza. La maggior parte dei pazienti l'ha trovata un vantaggio con un minor numero di visite in ufficio. Gli infermieri hanno trovato difficile gestire diversi sistemi con diverse piattaforme, specialmente per le cliniche più piccole con pochi pazienti. Un'altra difficoltà riscontrata è stata quella di impostare il numero corretto di allarmi per il singolo paziente. Questo causava un alto numero di trasmissioni e il rischio di perdere informazioni importanti.</p>
Conclusioni	<p>Sia i pazienti che il personale infermieristico hanno trovato che l'RPM ha aumentato l'affidabilità, la fiducia e la sicurezza. Pochi pazienti erano ansiosi per ciò che comportava l'RPM, mentre circa la metà degli infermieri si sentiva angosciata dalla responsabilità che accompagnava il loro lavoro con RPM. Per aumentare il senso di sicurezza degli infermieri, sembra importante adattare le routine organizzative e i sistemi di rimborso e bilanciare il carico di lavoro.</p>

Studio n.3	
Autore e anno di pubblicazione	(Van Langen et al., 2004)
Titolo	Family and population strategies for screening and counselling of inherited cardiac arrhythmias
Tipo di studio	
Obiettivo dello studio	Indagare le strategie di screening e counseling per il trattamento delle aritmie cardiache ereditarie.
Risultati	Lo screening familiare delle aritmie cardiache ereditarie è stato eseguito nei Paesi Bassi dal 1996, quando il test diagnostico del DNA nella sindrome del QT lungo e nella cardiomiopatia ipertrofica è diventato tecnicamente possibile. In cliniche accademiche ambulatoriali multidisciplinari, viene utilizzato un protocollo adattato per la consulenza genetica, originariamente derivato dai test predittivi nella malattia di

	Huntington. 1110 Individui, compresi 842 parenti di pazienti, sono stati informati dei loro rischi, e la maggior parte sono stati testati molecolarmente e/o clinicamente per la portabilità della malattia presente nella loro famiglia. Di 345 parenti che sono stati inviati per il follow-up cardiologico, 189 sono in trattamento, a causa di un aumentato rischio di aritmie pericolose per la vita.
Conclusioni	La valutazione delle conseguenze psicologiche e sociali dello screening familiare per le aritmie ereditarie può essere effettuata utilizzando i criteri adattati di Wilson e Jungner, cioè dal punto di vista della salute pubblica. I risultati preliminari della ricerca psicologica mostrano che i genitori di bambini a rischio di sviluppare la sindrome del QT lungo, mostrano alti livelli di distress. Molti altri aspetti devono ancora essere valutati, rendendo difficili le conclusioni finali sulla fattibilità dello screening familiare, in particolare nella cardiomiopatia ipertrofica. Sono urgentemente necessarie linee guida cliniche. Lo screening della popolazione tramite test molecolari diventerà possibile in futuro e ha i suoi presupposti per il successo.

Tabella 4. Riassunto degli articoli selezionati per l'analisi.

4.1 ANALISI DEGLI ARTICOLI SELEZIONATI

Dagli articoli scelti per l'analisi non emergono particolarmente quali siano i compiti e le competenze infermieristiche per riuscire ad attuare una gestione psicologica, sociale ed educativa nei confronti di persone con malattie aritmiche ereditarie. Per contro, quello che affiora maggiormente sono alcune delle implicazioni e delle ripercussioni psico-fisiche e sociali nei confronti dei pazienti e familiari sottoposti a screening genetico ma anche persone che sono state sottoposti all'impianto di un ICD.

Il primo studio, di Frampton e colleghi, a mio modo di vedere risulta pertinente in questo elaborato nella misura in cui si considerano le implicazioni psicologiche delle persone con una condizione cardiaca ereditaria. Infatti, il loro obiettivo nello studio, è stato quello di indagare se partecipare a un gruppo terapeutico tra pari, con la guida di un infermiere, potesse aiutare i soggetti con la medesima condizione clinica, a migliorare il loro status emotivo. Dai risultati emerge che per l'80% e più dei partecipanti, parlare tra pari delle proprie emozioni, dei propri vissuti di malattia, di incertezza, di paura riduce l'ansia e il

senso di isolamento, migliorando la percezione e la conoscenza di malattia (Frampton et al., 2021).

Nel secondo studio di Liljeroos e colleghi, è stata analizzata la percezione e l'esperienza dei pazienti e di infermieri con ICD per quanto riguarda il monitoraggio remoto a distanza (RPM) del defibrillatore impiantabile. L'intenzione è stata quella di comprendere se queste persone avessero beneficiato del fatto di ridurre le visite in ambulatorio, per esempio, o se fossero emersi dei vantaggi o svantaggi consistenti. Inoltre, nel campione sono stati inseriti anche 30 infermieri per poter analizzare poi eventuali differenze. Dai risultati possiamo vedere come pochi soggetti di entrambi i gruppi hanno considerato l'RPM come non necessario; la totalità degli infermieri e quasi tutti i pazienti (96,6%-98,9%) hanno affermato che l'RPM ha aumentato la loro consapevolezza e la loro sicurezza. In linea con le percezioni dei pazienti, gli infermieri hanno descritto che l'RPM ha aumentato la fiducia e il senso di sicurezza grazie anche al rilevamento precoce di aritmie, malfunzionamenti del dispositivo, stato di esaurimento della batteria. Il rilevamento precoce ha portato a interventi più immediati, e alcuni allarmi potevano essere gestiti telefonicamente invece che attraverso una visita di follow-up (Liljeroos et al., 2020).

Il terzo e ultimo studio di Van Langen e colleghi, svolto nei Paesi Bassi, ha sottolineato un elemento importante che riprenderò anche in seguito: i genitori e le madri che si accorgono di avere una malattia ereditaria cardiaca confermata dal test genetico manifestano molto più distress rispetto agli altri, si sentono responsabili e provano paura e angoscia sapendo di una possibile trasmissione della patologia ai propri figli. In questo studio, infatti, le conseguenze psicologiche e sociali dello screening familiare sono più forti e più evidenti nei genitori risultati positivi a patologie ereditarie con bambini a rischio di sviluppare una sindrome del QT lungo (Van Langen et al., 2004).

Come abbiamo potuto osservare, da questi studi e come del resto dalla letteratura, emerge ben poco rispetto al ruolo infermieristico in termini di assistenza psico-sociale a persone con patologie aritmiche ereditarie su base genetica. Esiste invece materiale in questo senso, nel campo oncologico e pediatrico dove questa realtà è già stata oggetto di ricerca scientifica. Il supporto psicologico e il percorso di accompagnamento emotivo da parte di infermieri di primo livello e specializzati è qualcosa che purtroppo oggi è ancora deficitario. La figura dell'infermiere di genetica risiede in un Genetic Counselor che ha conseguito una formazione specialistica dopo la laurea triennale, ed è molto sviluppata in Inghilterra per esempio. Un infermiere che lavora a stretto contatto con Cardiologi, medici genetisti e psicologi.

4.2 MODIFICA DELLA METODOLOGIA DI LAVORO: DALLA REVISIONE DELLA LETTERATURA AD UN'ANALISI OSSERVAZIONALE E RICERCA SUL CAMPO

In seguito alla mancanza di articoli "mirati" che permettano di approfondire il tema, si rende necessaria una modifica della strategia e della metodologia per rispondere in maniera esaustiva ad entrambe le domande di ricerca e raggiungere tutti gli obiettivi prefissati all'inizio di questo elaborato. Sulla base di quest'ultimi, effettuerò uno studio osservazionale sul campo focalizzando l'attenzione su una realtà che tutt'oggi è ancora in profonda trasformazione.

4.3 LE REAZIONI/BISOGNI DEL PAZIENTE DI FRONTE AD UNA MALATTIA GENETICA

Una malattia genetica al cuore, se diagnosticata per tempo consente una vita normalissima. Questa frase è il riassunto perfetto da ciò che emerge da una serie di interviste realizzate su pazienti affetti da patologie ereditarie dell'Istituto Clinico Scientifico Maugeri (IRCCS) di Pavia (MI), un riferimento nazionale per le patologie aritmogene su base genetica e per lo studio della morte improvvisa giovanile. Rappresenta un Istituto nel quale l'attività clinica si integra quotidianamente con quella di ricerca di tipo biomedico diretta all'identificazione e alla validazione di nuovi modelli metodologici di valutazione funzionale, di intervento riabilitativo e di gestione clinica.

In questi ambulatori di Cardiologia Molecolare, dal 1997 circa ad oggi sono state diagnosticate cardiopatie ereditarie in circa 6000 pazienti. L'attività clinica del Servizio di Cardiologia Molecolare è opera di una squadra medica ed infermieristica multidisciplinare, formata per accogliere e curare i pazienti con questo tipo di patologie. L'attività clinica è supportata costantemente dal lavoro del laboratorio per lo svolgimento delle analisi genetiche, che sono una valutazione importante nella presa a carico di questi pazienti. Questo dovrebbe condurre verso una diagnosi precoce, la quale, come detto all'inizio di questo paragrafo, assume una vitale importanza nelle patologie aritmiche di origine genetica. Al fine di illustrare tutti i risvolti dell'analisi genetica, è disponibile un servizio di consulenza che accompagna i pazienti dalle fasi precedenti al test genetico, fino alla comunicazione dei risultati.

Qui di seguito ho deciso di riportare ed analizzare le video-interviste di alcuni pazienti dell'Istituto Maugeri affetti da diverse patologie genetiche (come la Sindrome del QT lungo, la Sindrome di Brugada e la Displasia aritmogena del ventricolo destro) in cui si colgono innumerevoli aspetti: dalle implicazioni psicologiche, a quelle sociali fino ad arrivare a quelle fisiche. I video sono consultabili su Youtube alla pagina dell'Istituto Maugeri con la precisazione nella stringa di ricerca del testo "search?query=brugada".

4.3.1 La storia di Valerio

La cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro: per Valerio, un giorno, un nome mai sentito. Quello di una malattia rara. E la vita che sembra cambiare. Invece quella diagnosi precoce, il controllo e le cure possono consentirgli oggi una esistenza normale.

Valerio è un uomo di 39 anni affetto da displasia aritmogena del ventricolo destro, scoperta per caso 6 anni fa dopo un mancamento e un giramento di testa in seguito ad una partita a tennis. Decide di rivolgersi al pronto soccorso e successivamente ad un cardiologo per accertamenti che decide di mettergli un holter. Da qui viene convocato il giorno seguente per discutere dei risultati con una certa premura, capisce che c'è una certa impellenza. Infatti, per tali ragioni afferma che in quel momento è stato letteralmente travolto da un forte sgomento e terrore; la paura di dover affrontare una malattia grave ed improvvisa è stata grande. Diagnosi: Dalle sue parole si percepisce come sono stati momenti molto intensi ed improvvisi, da una settimana prima che faceva tennis normalmente ad ora che è stato ricoverato in clinica con una patologia aritmica genetica. Ripete più volte di essere stato in quei momenti terrorizzato più che mai.

Come mettere in sicurezza ed evitare complicazioni? Afferma di aver vissuto un momento complicato in cui dovevano decidere se mettere un ICD oppure no. Oggi fa una vita normale, e dopo la decisione positiva per l'impianto di un ICD, non ha la percezione del corpo estraneo nel petto, conduce una vita serena. Sorride, e afferma che la serenità è stata raggiunta grazie soprattutto all'aiuto della famiglia e dei medici e infermieri dell'istituto.

4.3.2 La storia di Andrea

Andrea è un uomo di 52 anni che circa vent'anni fa gli è stata diagnosticata improvvisamente all'età di 32 anni la Sindrome di Brugada. È stato chiamato dal Maugeri perché un cugino aveva avuto un arresto cardiaco e dovevano indagare i possibili coinvolgimenti familiari. Dopo l'analisi per scoprire se la sua famiglia era portatrice del gene, e dopo uno studio elettrofisiologico per capire se ci fossero aritmie, ecco la diagnosi. Si percepisce dalle sue parole come sia stata un'esperienza molto intensa e molto veloce. Le sue preoccupazioni più grandi essendo padre, sono andate subito verso suo figlio, che purtroppo, afferma di essere risultato portatore anche lui della sindrome. Non è stato per niente facile scoprirlo, non sono stati i momenti più felici della sua vita. Oggi la sua esistenza è totalmente normale, ancora più di quello che era prima, ha sempre fatto sport, non si è risparmiato in niente. Anche lui ha un ICD impiantato e riferisce che da un punto di vista fisico non è impegnativo, e a livello psicologico ha la sensazione positiva di essere protetto sempre. Soprattutto la cosa principale che emerge dalle sue parole è il fatto di essere consapevole della condizione transitoria di essere umani: il fatto di portare un dispositivo nel petto gli ricorda di essere un individuo mortale ogni giorno, e questo dà ancora più valore alla vita, si considera un privilegiato della medicina. Oggi ne parla in generale e considera la sua esperienza come un evento positivo.

4.3.3 La storia di Giulia

Giulia ha quasi vent'anni oggi, e ha la sindrome del QT lungo da quando aveva 3 anni. Nell'intervista appaiono i genitori che si esprimono per lei. Dopo aver visto i nonni quando era piccola, dall'emozione sviene e perde conoscenza; questo evento le ricapiterà anche qualche mese dopo. In seguito, vengono fatti una serie di accertamenti in cui si scopre questa patologia per loro sconosciuta. I medici gli dicono che non esiste una cura, essendo una malattia genetica e per questo motivo la madre afferma con la voce rotta dall'emozione di essere rimasta sconvolta. Nei mesi successivi hanno cercato di capire come gestire al meglio la condizione della figlia e su consiglio dei medici e infermieri hanno optato per la terapia farmacologica e istruito gli insegnanti della scuola con corsi BLS in caso ci fosse stato un arresto cardiaco a scuola. Nel corso della seconda elementare Giulia perde conoscenza per la terza volta durante la pausa con i compagni, e per tale motivo si decide di mettere l'ICD all'età di 6 anni e mezzo. La mamma era contraria all'inizio ma dopo questo evento si è convinta che fosse la soluzione migliore. I genitori di Giulia hanno imparato a convivere con questa malattia, hanno cercato di farle fare una vita più normale possibile, non complessata e non sotto una campana di vetro. Adesso affermano che la figlia ha finito 10 mesi di Erasmus da sola, cosa che per lei è stata una gioia mentre per i genitori un patema (per le terapie da assumere ecc.). Concludono dicendo che la vita riserva sempre delle sorprese non sempre brutte o catastrofiche come possono sembrare all'inizio, e che hanno imparato molto in questi 15 anni.

4.3.4 La storia di Federica e Martina

Federica e Martina sono due sorelle di 20 e 26 anni. Hanno scoperto per caso di avere la sindrome del QT lungo quando avevano 8 e 14 anni, nel corso di una visita sportiva normale. Hanno scoperto di averla ereditata dal babbo, non hanno messo il defibrillatore, ma hanno cominciato a prendere la terapia farmacologica. Inizialmente credevano cambiasse totalmente la loro vita, perché prendere una pastiglia tutti i giorni per sempre può comunque essere pesante e soprattutto in questa sindrome è sconsigliata l'attività fisica ed essendo bambine che facevano sport è stato difficile. Dicono che hanno

imparato a convivere con questa cosa e hanno imparato a gestirsi nel quotidiano e col passare del tempo hanno iniziato ad abituarsi.

4.3.5 La storia di Camilla

Il QT lungo di Camilla fu scoperto prima che nascesse. I suoi genitori raccontano la sua storia, che passa per l'impianto del defibrillatore, e che si sviluppa in coraggiosa convivenza con la malattia.

In questa intervista parla la madre, afferma che Camilla ha la sindrome del QT lungo da quando è in utero, scoperta una settimana prima del parto; i medici si sono accorti che c'erano delle aritmie particolari, inizialmente attribuibili alla posizione fetale.

Camilla era la prima figlia per i genitori che si ritrovano sprovvediti sulla patologia, gli si è aperto un nuovo mondo. Vengono indirizzati a Pavia, dove sia loro che Camilla hanno fatto test genetici da cui si è scoperto che c'è stata una mutazione genetica che ha avuto inizio con la figlia. Appena nata, è stata sottoposta a terapia farmacologica con beta-bloccanti. In questo scenario c'è stato sconforto e una paura forte all'inizio, ma come tutte le cose nuove, è normale che sembrino minacciose e facciano paura.

Hanno imparato a convivere con questa cosa ma la difficoltà più grande è stata quella di filtrare il tutto e far vivere a Camilla una vita più semplice possibile. Il momento più difficile si è verificato quando all'età di 4 anni e mezzo Camilla ha avuto un AC in casa con i nonni; il nonno ha eseguito le manovre di rianimazione. Si è deciso di impiantare un ICD, e lei ha imparato a convivere con questo dispositivo. Un medico le ha comunicato l'importanza della qualità della vita e il fatto di cercare di viverla normalmente. Ovviamente quando sarebbero capitati episodi difficili andavano affrontati e superati tornando alla normalità. La madre si era ripromessa di non sgridare i figli di essere buona ma in realtà non l'ha fatto. Ha fatto crescere Camilla in modo consapevole, tutt'altro che sotto una campana di vetro. Infine, dicono che nessuno di loro si è arrabbiato con la vita ma hanno apprezzato tutto quello che c'è stato e che ci sarà di buono e di bello.

Dalle storie di vita e di malattia che ho riportato si evince come la patologia entra a gamba tesa nella vita delle persone, non fa distinzioni di genere, sesso o età. Come un fulmine a ciel sereno, irrompe senza chiedere permesso. Si porta dietro, come abbiamo visto, delle ripercussioni importanti a livello fisico, psicologico e sociale. In ognuna di queste vicende, si scorge una linea temporale ben definita, che parte da un momento prima della diagnosi con le prime avvisaglie e i primi sintomi, poi successivamente c'è una fase centrale di incertezza, con i suoi interrogativi riguardo alla vita e alla morte, accompagnati da quote importanti di angoscia, terrore, ansia, fino ad arrivare alla fase finale dopo la diagnosi e la relativa reazione alla malattia, dove entrano in gioco le strategie di coping, in cui si evince come ognuno delle persone affette e le loro famiglie, abbiano trovato un loro equilibrio interiore. Soprattutto, il tema del coraggio emerge particolarmente e non è banale. Ci vuole caparbietà, accettazione e un importante coraggio nell'affrontare la vita con positività nonostante le paure, insicurezze e le preoccupazioni che una patologia come queste può dare. Tutte quante le persone in queste interviste, oggi vedono l'evento come qualcosa che fa parte di loro, che è stato accettato e interiorizzato, e soprattutto conducono una vita tutto sommato normale ed un'esistenza piena.

Le storie e le narrazioni appena descritte mettono bene in evidenza uno dei concetti cardine della filosofia di Rita Charon. La dottoressa americana e studiosa di letteratura afferma che *“a differenza della scienza e dell'epidemiologia che cercano di scoprire cose universalmente vere sul mondo naturale, le narrazioni ci fanno cogliere gli eventi specifici, la situazione di un individuo (...) gettando luce sull'universale della condizione umana rivelando il particolare”* (Charon, 2019).

Grazie alla medicina narrativa, si può identificare meglio la malattia, trasmettere sapere e rispetto, collaborare con umiltà tra colleghi, accompagnare il paziente, insieme con la sua famiglia, lungo la sofferenza. Si possono offrire cure più etiche ed efficaci.

La medicina narrativa si basa proprio sulla capacità di riconoscere, assimilare e interpretare le storie di malattia. Attraverso la narrazione, una persona può trasmettere e condividere con gli altri le sue modalità di ragionare e di rappresentare gli eventi che hanno segnato la sua vita tramite delle modalità che sono definite dalla sua cultura di appartenenza. La narrativa possiede una funzione terapeutica perché consente di “*dar forma al disordine dell’esperienza*” (Dondoni, 2019).

4.4 IL RUOLO DELL’INFERMIERE IN GENETICA

Alla luce di quanto emerso dalla revisione della letteratura ho scoperto un campo di indagine e di sviluppo professionale infermieristico per me innovativo e che ritengo utile cercare di conoscere maggiormente. Ho quindi riorientato una parte della ricerca su esperienze che mettessero in evidenza il ruolo infermieristico nel campo genetico. Dall’analisi delle video-interviste dei pazienti dell’Istituto Maugeri non emerge in modo esplicito il ruolo dell’infermiere, ma ho potuto verificare in loco la presenza di una nuova figura professionale denominata *Genetic Nurse*. Il/la Genetic Nurse è un/un infermiere/a in possesso di un percorso di formazione superiore (Laurea specialistica o Master) con competenze specialistiche, cliniche, psicologiche, sociali che permettono di accompagnare, sostenere i pazienti affetti da malattie genetiche nel loro percorso di cura. Nello specifico, oltre alle abilità infermieristiche di base, possiede notevoli competenze per condurre in autonomia una consulenza genetica, incluso l’accertamento, la pianificazione, la valutazione dell’evoluzione dello sviluppo psico-fisico, spirituale e sociale della persona in questione e dei suoi familiari.

Grazie al colloquio con la Genetic Nurse Maira Marino dell’Istituto Maugeri di Pavia, sono emerse alcune di queste tematiche, fonte di ispirazione per la stesura di questo capitolo. Dopo una breve introduzione, la Dr.ssa Marino terminata la triennale, mi racconta essersi specializzata presso l’Università di Siena conseguendo la laurea magistrale in Genetic Counselor, grazie alla quale ha compreso l’importanza dell’approccio psicologico nella persona con mutazione genetica. Questa formazione post-triennale è presente ad oggi solamente nella città Toscana e per tale motivo, non è difficile pensare come mai questa figura sia ancora poco sviluppata, anche se comunque risulta in profonda evoluzione.

La presa a carico del paziente inizia in collaborazione con il cardiologo, insieme a cui l’infermiere genetista guarda e analizza la documentazione clinica (controlla gli esami eseguiti precedentemente, se è già presente una diagnosi, patologie pregresse ecc.). In un secondo momento entra in campo il medico genetista. Se gli esami sono suggestivi, l’infermiere inizia a costruire l’albero genealogico del paziente, indaga la presenza di una familiarità, pone attenzione alla sintomatologia del paziente e concorda col medico genetista il tipo di screening genetico più adatto (che varia a seconda della patologia); la Dr.ssa Marino afferma che lo studio elettrofisiologico è successivo, non avviene immediatamente. Dopo ciò, se viene riscontrata la mutazione genetica si passa ad uno screening cardiologico che consiste nell’esecuzione di un ECG, test da sforzo e un holter a dodici derivazioni. Si può fare anche un ecocardiogramma, per escludere patologie a livello della struttura del cuore. A questo punto se questi esami confermano i sospetti iniziali del medico esterno, il paziente ha una diagnosi con genetica positiva. Infine, dopo essersi focalizzati sul paziente, si passa allo screening della famiglia, che rappresenta un momento importantissimo che racchiude implicazioni emotive molto delicate a

prescindere dal sesso, età o fattori culturali. La presa in carico dei membri della famiglia è a tutti gli effetti una strategia di prevenzione primaria. In questo processo, il Genetic Nurse interviene sin da subito ancora prima della valutazione clinica. Dopo la diagnosi e il trattamento in atto, il paziente seguirà dei follow-up di tipo cardiologico, dove la figura del Genetic Nurse non è più presente. La dr.ssa Marino a malincuore afferma che il supporto psicologico è qualcosa che purtroppo manca; in genere viene proposto nel caso delle cardiomiopatie, ma è variabile a seconda delle specificità della famiglia. Il dialogo è sicuramente il primo strumento per comprendere le paure e le preoccupazioni del paziente, permette di capire se è necessario affiancarlo alla figura di uno psicologo, in collaborazione con il resto dell'equipe. Il paziente che giunge in clinica è una persona spaventata, angosciata, non sa cosa gli riserva il futuro e non conosce assolutamente niente della malattia, tantomeno quel che riguarda la prognosi. La Dr.ssa Marino sottolinea infine, quanto sia estremamente complicato, anche per uno specialista, saper affrontare gli interrogativi del paziente, saper rispondere la cosa giusta al momento giusto e riuscire a gestire con efficacia le sedute iniziali di counseling, specialmente quando si tratta di persone giovanissime, o nel caso di donne con figli o con la prospettiva di averne.

Oltre alla scoperta dell'esistenza dell'Istituto Maugeri e alla presenza della figura di una Genetic Nurse, la mia ricerca mi ha permesso di venire a conoscenza di un importante documento elaborato dall'American Nurses Association che definisce gli elementi essenziali del nursing in ambito genetico e di tematiche correlate alla genomica espressi in termini di competenze, sviluppo dei curricula e indicatori di outcomes. Il testo, elaborato già nel 2006 è stato rivisto e aggiornato nel 2009 e costituisce ancora oggi un'importante indicazione allo sviluppo professionale in questo innovativo e promettente settore.

“Genomics is a central science for all nursing practice because essentially all diseases and conditions have a genetic or genomic component. Health care for all persons will increasingly include genetic and genomic information along the pathways of prevention, screening, diagnostics, prognostics, selection of treatment, and monitoring of treatment effectiveness.

The essential competencies were developed by an independent panel of nurse leaders from clinical, research, and academic settings (identified on the next page) whose goal was to establish the minimum basis by which to prepare the nursing workforce to deliver competent genetic- and genomic-focused nursing care. *These competencies are not intended to replace or recreate existing standards of practice but are intended to incorporate the genetic and genomic perspective into all nursing education and practice.* The competencies are based on the state of the evidence available at the time they were developed and reflect the **MINIMAL** amount of genetic and genomic competency expected by every nurse. These competencies reflect a consensus and are **NOT** from any federal agency or single nursing organization, and they are applicable to the practice of all registered nurses regardless of academic preparation, practice setting, role, or specialty”. (ANA, 2009, p.6)

È ormai ampiamente riconosciuta la forte presenza della componente genetica nella maggior parte delle patologie, non solo quelle a carattere ereditario o di ambito oncologico come studiato in questo elaborato, ma anche quelle di origine cardiaca. Gli attuali sviluppi nella genetica impongono una riconsiderazione delle modalità di approccio alla prevenzione, alla diagnosi e alla terapia anche delle malattie più comuni, tramite l'impiego di test genetici diagnostici o predittivi e lo sviluppo di farmaci innovativi e nuove terapie, con l'obiettivo di realizzare una medicina “personalizzata” (Romanelli et al., 2010). La possibilità che queste conoscenze apportino i benefici sperati nella pratica

infermieristica è determinata dalla consapevolezza da parte degli infermieri stessi delle implicazioni cliniche, etiche, sociali ed economiche dei nuovi test e dell'efficacia nel comunicare ai pazienti e ai familiari i rischi e le opportunità derivanti dall'informazione genetica.

Per tale motivo, si presenta per gli infermieri l'opportunità di aggiornare le proprie conoscenze. L'acquisizione di nuove competenze in ambito genetico potrà consentire di rispondere alle nuove domande che i pazienti porranno (Romanelli et al., 2010).

Da queste indicazioni e soprattutto da quanto descritto nel documento dell'ANA, dunque, emerge l'importanza di una progressiva integrazione e potenziamento delle competenze in genetica e della comprensione delle situazioni di cura dei pazienti affetti da malattie genetiche da parte di **ognuno degli infermiere/a registrati/e**.

Riprenderò queste suggestioni più avanti, nella discussione e nella sezione riferita ai livelli di formazione e al ruolo dell'infermiere SUP.

4.4.1 I livelli di formazione

Come abbiamo visto nel paragrafo precedente, il Genetic Nurse rappresenta un livello di formazione ulteriore rispetto all'infermiere di cure generali. Assume un ruolo importantissimo nella gestione clinica e psico-sociale delle malattie ereditarie; rappresenta una figura che lavora a stretto contatto con il medico genetista e che possiede numerose capacità riferite alla genetica clinica, medica e di laboratorio. Inoltre, non meno importante, è il ruolo di counselor che ricopre, in quanto, il Genetic nurse è fondamentalmente un consulente genetico con competenze infermieristiche avanzate. Tra gli obiettivi della formazione specialistica troviamo l'acquisizione dei principi e delle pratiche di genetica, l'approfondimento degli aspetti psicosociali della genetica, delle capacità relazionali e delle competenze nella conduzione di una consulenza genetica, l'acquisizione delle tecniche di comunicazione utili per condurre una consulenza genetica (Università di Siena, 2022). L'attività pratica, infine, è fondamentale e trova applicazione mediante sessioni di counselling con il fine di sviluppare le capacità decisionali, l'autonomia operativa, abilità gestionali e di relazione con i pazienti, dello specializzando.

Infatti, al termine della formazione, l'infermiere dovrà essere in grado di affiancare il medico genetista nei principali ambiti di consulenza e condurre autonomamente le consulenze genetiche per le quali non è richiesta l'effettuazione di una valutazione clinica del paziente o di una diagnosi (Università di Siena, 2022). L'infermiere laureato magistrale dovrà essere abile nel fornire supporto necessario al paziente e alla famiglia, essere in grado di assisterli durante l'intero percorso di consulenza e intercedere tra il paziente ed il medico genetista laddove fosse necessario (Università di Siena, 2022).

La scienza genetica¹ e genomica² sta ridefinendo la comprensione della salute e della malattia umana. Pertanto, come già accennato, il riconoscimento della genomica quale scienza centrale per la conoscenza dei professionisti della salute è essenziale. Poiché in linea di massima tutte le malattie e le condizioni hanno una componente genetica o genomica, le opzioni di cura per tutti i pazienti includeranno sempre di più informazioni genetiche e genomiche lungo il loro percorso di prevenzione, screening, diagnosi,

¹ La *genetica* è lo studio dei singoli geni e del loro impatto sui disturbi rari dovuti a un singolo gene.

² La *genomica* è la mappatura e lo studio di tutti i geni del genoma umano, comprese le loro interazioni reciproche, l'ambiente e l'influenza di altri fattori psico-sociali e culturali.

prognosi, scelta del trattamento e monitoraggio dell'efficacia del trattamento stesso (Consensus Panel on Genetic/Genomic Nursing Competencies, 2009).

L'applicazione clinica delle conoscenze genetiche e genomiche ha importanti implicazioni per l'intera professione infermieristica, indipendentemente dalla formazione accademica, dal ruolo o dal reparto di pratica. Le persone si aspettano sempre di più che tutti gli infermieri registrati utilizzino le informazioni e le tecnologie genetiche e genomiche nell'assistenza, e che siano in grado, inoltre, di integrare nella propria pratica professionale queste informazioni.

Oggi il ritmo dei progressi nell'applicazione di un approccio genomico in tutto il percorso di cura dipende non solo dai progressi tecnologici, ma anche dalle competenze infermieristiche. Nel suo rapporto sulla genetica e l'assistenza infermieristica del 2000, un gruppo di esperti dell'Amministrazione per le Risorse e i Servizi Sanitari (HRSA) ha sottolineato l'importanza di integrare i contenuti di genetica nei curricula infermieristici per fornire una forza lavoro infermieristica adeguatamente preparata, ora e per il futuro. Le nuove conoscenze prodotte dalla ricerca sul genoma, creeranno una necessità continua di valutare e rivedere la nostra comprensione dell'influenza dei fattori genetici e genomici sulla salute (Consensus Panel on Genetic/Genomic Nursing Competencies, 2009).

5 DISCUSSIONE

Come abbiamo appurato da questo elaborato, dall'analisi e dalla ricerca in letteratura tramite le banche dati non ci sono abbastanza elementi a sostegno del ruolo infermieristico in ambito genetico. Da quei pochi articoli selezionati emerge chiaramente la necessità di esplorare maggiormente quello che concerne il ruolo dell'infermiere nella gestione psico-sociale delle persone affette da una malattia aritmica ereditaria su base genetica. Tramite la revisione della letteratura, ho raccolto le evidenze principali, le ho riassunte e sintetizzate allo scopo di comprendere le conoscenze attuali, ed ho messo in risalto i nuovi apprendimenti realizzati. Successivamente, infatti, tramite la ricerca sul campo, ho scoperto l'esistenza della figura del Genetic Nurse, che ancora oggi, nel contesto europeo, risulta poco conosciuta e sviluppata quanto sarebbe utile. L'unico paese in Europa nel quale la pratica del counseling genetico è ben avviata è il Regno Unito, dove da qualche anno esiste la possibilità per i Genetic Nurse di registrarsi all'interno dell'European Board of Medical Genetics (EBMG), organizzazione accreditata per i Genetic Counsellor. Degli attuali iscritti all'EBMG, per fare un confronto, pochissimi sono gli infermieri italiani. Questo fa riflettere molto sul fatto che appare evidente la necessità di pensare in modo concreto allo sviluppo di questa figura nella nostra realtà. Tuttavia, il documento elaborato dall'American Nurses Association che definisce gli elementi essenziali del nursing nel campo genetico espressi in termini di competenze e sviluppo dei curricula, è ancora oggi un riferimento importante per la pratica infermieristica. Le competenze descritte, attraverso queste linee guida, non hanno lo scopo di sostituire o creare nuovi standard di pratica infermieristici già esistenti ma sono destinate a integrare la prospettiva genetica e genomica **in tutti i livelli di formazione infermieristici** al fine di preparare gli infermieri a fornire un'assistenza competente (Consensus Panel on Genetic/Genomic Nursing Competencies, 2009).

Questo documento si pone sicuramente come un'importante e promettente innovazione a livello europeo ma il fatto che sia stato redatto nel 2006 e rivisto nel 2009, e che in questi tredici anni non sono emersi ulteriori elementi significativi a sostegno del ruolo, è certamente emblematico del fatto che manca ancora qualcosa in termini di ricerca scientifica; esistono ancora pochissimi infermieri che si occupano di ricerca, che scrivono e pubblicano articoli scientifici.

Secondo un'indagine del 2012 sugli infermieri italiani riguardo alle loro conoscenze in materia di genetica, è emerso che sebbene da parte loro ci sia una conoscenza dei concetti genetici di base, molti non sono ancora in grado di metterli in relazione con il loro lavoro quotidiano di infermieri (Godino et al., 2013). Poiché esiste un'ampia gamma di condizioni causate da un'alterazione del materiale genetico, è probabile che la maggior parte degli infermieri abbia contatti con pazienti a rischio o affetti da una di queste condizioni. Risulta essenziale, dunque, garantire che l'offerta formativa per gli infermieri includa non solo i concetti genetici alla base della salute e della malattia, ma anche il modo in cui questi vengono applicati all'assistenza infermieristica. Mettere in relazione la genetica direttamente con le esperienze familiari e personali di malattia può consentire agli infermieri di integrare la genetica in modo più appropriato nell'offerta di assistenza sanitaria, valutando lo stato emotivo e psicologico del soggetto e supportando sia lui che i suoi familiari per una scelta consapevole (Godino et al., 2013).

5.1 LE IMPLICAZIONI PER IL RUOLO DELL'INFERMIERE SUP: RUOLO DI ESPERTO, DI HEALTH ADVOCACY, DI COMUNICATORE E DI MEMBRO DI UN GRUPPO DI LAVORO

Il ruolo dell'infermiere all'interno della società consiste nell'aiutare gli individui, le famiglie e le collettività a determinare e a realizzare le loro potenzialità fisiche, mentali e sociali, e ciò nel contesto dell'ambiente in cui vivono e lavorano. Gli infermieri garantiscono che l'individuo, la sua famiglia e i suoi amici, il gruppo sociale e la comunità siano debitamente coinvolti in tutti gli aspetti dell'assistenza sanitaria, e incoraggiano in tal modo l'autonomia e l'autosufficienza. Partecipano con altri professionisti della salute alla definizione e alla realizzazione di progetti d'intervento (educativi, preventivi e terapeutici) per singoli individui o gruppi di persone, facendo spiccare l'importanza del lavoro multidisciplinare e interprofessionale. Le infermiere e gli infermieri hanno svariate possibilità di specializzarsi e quindi di operare in ambiti molto diversi tra loro, come abbiamo visto in parte precedentemente, assumendo vari livelli di responsabilità (SUPSI-DEASS, 2022).

L'infermiere/a SUP è in grado di assumere tutti i ruoli descritti nel profilo di competenze elaborato dalla Conferenza svizzera dei Rettori delle Scuole universitarie. È esperto/a in cure infermieristiche ma anche comunicatore, sa assumere il ruolo di manager e lavorare in un gruppo di lavoro, promuove la salute della persona educando e apprendendo. Di seguito le prospettive, le competenze attese e i ruoli che un Infermiere è in grado di assumere una volta laureato dopo la formazione base. Qui di seguito, ne riporterò alcuni, quelli che secondo me sono più importanti ed emergono maggiormente, nella presa a carico dei pazienti con malattie aritmiche ereditarie su base genetica.

- A. *Per quanto riguarda il ruolo di esperto in cure infermieristiche, gli infermieri sono responsabili del loro agire professionale e delle relative decisioni e valutazioni. Sono responsabili delle cure infermieristiche, rilevano la necessità di cure di individui e gruppi in ogni fase di vita, eseguono le cure necessarie. Nell'interesse dei pazienti, all'interno di gruppi professionali e multiprofessionali, si assumono la responsabilità di offrire cure di elevata qualità, efficaci, efficienti e continuative. Offrono ai pazienti e ai familiari consulenza infermieristica, basandosi su conoscenze scientifiche aggiornate e su principi etici. Partecipano a progetti e ricerche nell'ambito delle cure infermieristiche e promuovono il trasferimento dei risultati nella pratica (SUPSI-DEASS, 2011).*

È evidente come la conoscenza clinica e scientifica, delle patologie aritmiche ereditarie e dei meccanismi genetici che stanno alla base, sia imprescindibile nella presa a carico di questo tipo di pazienti. È importante, pertanto, che un infermiere laureato alla triennale integri nel proprio bagaglio le basi genetiche e genomiche delle malattie principali e identifichi, a seconda della fascia d'età e dell'etnia, le persone a rischio di sviluppare una patologia ereditaria. Occorre assistere chiunque abbia domande su informazioni o servizi genetici e sostenere l'accesso dei pazienti alle risorse genetiche esterne, compresi i gruppi di sostegno e di mutuo-aiuto. Infine, l'infermiere deve saper riconoscere i propri limiti esaminando regolarmente le proprie competenze; se necessario occorre identificare le aree di forza e quelle in cui è necessario uno sviluppo professionale in materia di genetica e genomica, ed eventualmente rimandare a figure specialistiche come i genetic counselor.

- B. *Per quanto concerne il ruolo di comunicatore, gli infermieri permettono lo sviluppo di rapporti di fiducia nel proprio contesto e trasmettono informazioni in maniera mirata. Instaurano relazioni professionali di fiducia e adattano la comunicazione a ogni situazione. Sviluppano una comprensione condivisa della situazione di cura*

e, se necessario, gestiscono i conflitti. Documentano efficientemente tutti i dati rilevanti tenendo conto delle basi legali. Riconoscono eventuali lacune nella documentazione e propongono le soluzioni del caso per porvi riparo. Condividono sapere ed esperienza con colleghi (SUPSI-DEASS, 2011).

Diventa importantissimo instaurare sin da subito una buona relazione di fiducia con il paziente che si trova spaventato e angosciato per la possibile diagnosi di malattia genetica. Così potrà esprimere le proprie paure e perplessità al riguardo in modo che l'infermiere potrà raccogliere una buona anamnesi e andare a lavorare su quelle che sono le problematiche di base. Inoltre, il dialogo con la famiglia deve essere prioritario al pari di quello con il paziente, in quanto possono esserci ripercussioni sociali e psicologiche che se affrontate insieme rendono meno difficile il percorso terapeutico. Da non dimenticare infatti, che in queste patologie la componente ereditaria comporta un coinvolgimento attivo dei membri della famiglia, che devono essere sottoposti agli stessi test genetici del paziente. In questi casi il ruolo infermieristico di accoglienza, contenimento emotivo e accompagnamento per quanto riguarda ansia e angoscia è di vitale importanza.

C. Per ciò che riguarda il ruolo di promotore della salute (health advocacy), gli infermieri si basano in maniera responsabile sulle proprie conoscenze di esperti e sfruttano la loro influenza nell'interesse della salute e della qualità di vita dei pazienti e della società nel suo insieme. Si impegnano per le problematiche legate alla salute e alla qualità della vita e per gli interessi dei pazienti e delle loro persone di riferimento. Integrano nella loro pratica quotidiana professionale programmi per la promozione della salute e la prevenzione delle malattie a livello individuale e collettivo (SUPSI-DEASS, 2011).

Nella presa a carico di pazienti con una malattia aritmica ereditaria risulta centrale il tema della qualità di vita. L'incertezza e l'angoscia sul futuro imminente e a lungo termine, sicuramente rischia di prendere il sopravvento e l'infermiere in questo caso deve riuscire a fornire strategie per stare bene ed avere una qualità di vita accettabile nonostante la patologia permanente. Inoltre, deve dimostrare di essere capace di raccogliere informazioni sull'anamnesi familiare e di alcune generazioni che considerano le influenze e i rischi genetici, genomici e soprattutto ambientali e legati allo stile di vita; dovrà essere in grado di rispondere alle domande di pazienti che si vedono cambiare drasticamente la loro routine, a partire dall'esercizio fisico e sport fino ad arrivare alle implicazioni sociali per l'impianto di un ICD (per esempio). Pertanto, l'infermiere dovrà utilizzare pratiche di promozione della salute e prevenzione che integrano la conoscenza dei fattori di rischio genetici e ambientali (es. paziente con predisposizione genetica al colesterolo alto che può trarre beneficio da un cambiamento dello stile di vita che diminuisce la probabilità che il rischio genetico si esprima).

D. Il ruolo di membro di un gruppo di lavoro comporta che gli infermieri partecipino in modo efficace ed efficiente a gruppi interdisciplinari e interprofessionali. Oltre a questo, sono promotori di cure infermieristiche individuali ottimali, orientate al paziente. Si assumono la responsabilità delle situazioni di cura. Coordinano e accompagnano team di lavoro e sostengono e guidano sul piano disciplinare i collaboratori del team. Partecipano alla presa di decisioni nei gruppi intra- e interprofessionali. Mettono le proprie competenze professionali a disposizione degli attori del sistema sanitario, dei pazienti e dei loro familiari (SUPSI-DEASS, 2011).

La dimensione interprofessionale è fondamentale in quanto il Genetic Nurse lavora a stretto contatto con medici, genetisti, psicologi, biologi e ricercatori. Il gruppo di lavoro deve essere coordinato nell'ottica di un percorso di cura coerente, e l'infermiere deve essere protagonista del proprio sapere e delle proprie conoscenze. Il lavoro in equipe consente di offrire maggior sostegno psicologico al paziente e alla sua famiglia, permette di condividere le opinioni e pianificare una presa a carico interdisciplinare che non tralasci nessun aspetto, dalla valutazione clinica medica, alla consulenza genetica infermieristica, fino ad arrivare all'analisi tramite test genetico e il successivo follow-up cardiologico.

5.2 LE RISORSE TERRITORIALI NEL CONTESTO TICINESE: LA “RETE” DEI *FIRST RESPONDER* E L'ASSISTENZA ALLE PERSONE COLPITE DA ARRESTO CARDIO-RESPIRATORIO

Se è vero che la Sindrome di Brugada si caratterizza da eventi come l'arresto cardio-respiratorio diventa importante nell'ottica dell'intervento in situazione di urgenza (prevenzione secondaria) disporre di risorse territoriali capaci di assumere e gestire le situazioni in modo rapido ed efficace. Per questo motivo ritengo importante segnalare le specificità del Canton Ticino che, in questo ambito, costituiscono un modello organizzativo di eccellenza oggetto di pubblicazioni e riconoscimenti internazionali di alto valore.

Ogni anno in Svizzera circa 7000-8000 persone vengono colpite da arresto cardiaco. Più precisamente, nel Canton Ticino sono tra le 300 e le 350. Ciò significa che la possibilità di assistere a un evento così drammatico non è per niente remota.

Sappiamo inoltre da questo lavoro di Tesi, come l'arresto cardiaco possa essere la prima manifestazione di una patologia rimasta silente per tutta la vita, in una persona apparentemente sana senza alcun disturbo. Può arrivare come un fulmine a ciel sereno, in un modo del tutto inaspettato e richiede un intervento di soccorso con defibrillatore estremamente rapido, entro cinque minuti. Infatti, per ogni minuto che passa inesorabilmente, le possibilità di salvare la vita del paziente diminuiscono del 10%. È per questo che l'arresto cardiaco è caratterizzato da un elevato tasso di mortalità (Fondazione Ticino Cuore, n.d.).

Salvare una vita, di un passante, un amico, un vicino di casa, un nostro caro, diviene possibile. È questa la missione umanitaria dei First Responder (FR), una rete di cittadini “comuni” pronti a soccorrere con tempestività chi viene colpito da arresto cardiaco improvviso. Questa rete è stata istituita dalla Fondazione Ticino Cuore (FTC), ed è in costante ampliamento grazie alle sempre più numerose persone che, dopo aver seguito un corso di rianimazione cardiopolmonare (RCP) e defibrillazione precoce (BLS-D), danno la propria disponibilità a intervenire prontamente in caso di necessità, prima dell'arrivo dell'ambulanza. L'adesione alla rete di FR è su base volontaria e non implica vincoli o obblighi particolari per intervenire: il principio fondante del modello si basa infatti sul concetto di “aiuto spontaneo”. Il FR non è tenuto ad assicurare alcun tipo di presenza o disponibilità ad intervenire, così come non deve giustificare eventuali rinunce (Fondazione Ticino Cuore, n.d.).

Come affermato in precedenza, il successo della rianimazione delle vittime di arresto cardiaco è influenzato estremamente dal tempo. Le manovre di rianimazione cardiopolmonare che iniziano tempestivamente, prima dell'arrivo dei servizi medici di emergenza, sono fondamentali nell'aumentare le probabilità di sopravvivenza. Tuttavia, le iniziative per aumentare il numero di RCP iniziate tempestivamente sono costose e l'efficacia della formazione di soccorritori laici (non professionisti) nella RCP è piuttosto incerta (Caputo et al., 2017).

In quest'ottica, la rete dei FR può essere allertata tramite sms o utilizzando tecnologie di telecomunicazione più avanzate come un'applicazione mobile da installare sullo smartphone. Non ci sono dati sull'efficienza di un sistema basato su SMS o su APP nel reclutare efficacemente i primi soccorritori o i soccorritori laici, e se il tempo della RCP iniziata dal primo soccorritore o dal soccorritore laico è influenzata dalla tecnologia utilizzata per notificare questi volontari (Caputo et al., 2017). Nel Canton Ticino, esiste un sistema di risposta a tre livelli: ambulanza, first responder della polizia e dei vigili del fuoco e soccorritori laici. A partire dal 2014, è stato introdotto un sistema di allerta basato su un'applicazione mobile, disponibile sia per i primi soccorritori che per i non addetti ai lavori.

Il Canton Ticino possiede una popolazione di 353.343 abitanti (2022) e vanta un territorio di oltre 2.800 km quadrati. Inoltre, presenta sfide geografiche significative in quanto il territorio è costituito da montagne, valli e laghi. Circa il 49% della popolazione è composta da uomini, e complessivamente il 21% ha più di 65 anni. I dati suggeriscono che al 31 dicembre 2021, 117.786 persone (33% della popolazione residente) hanno completato un corso BLS-D.

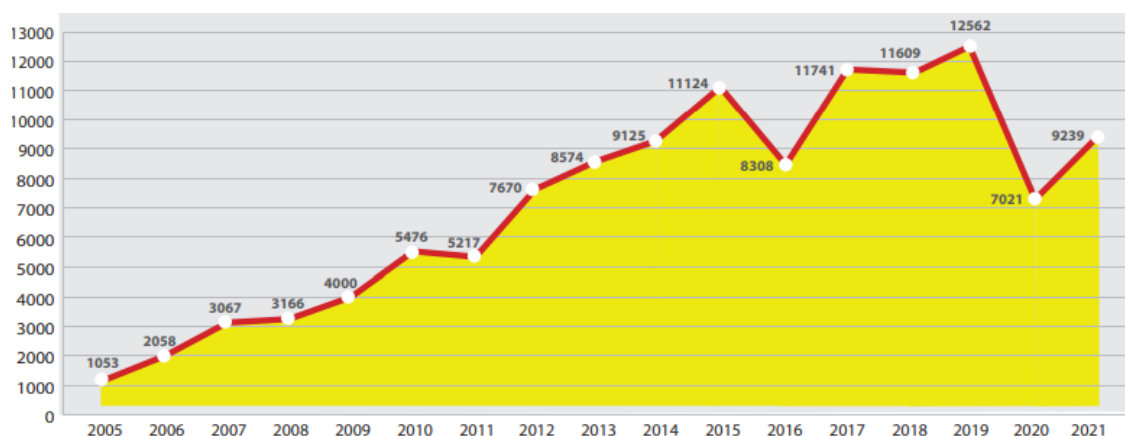


Figura 8. Persone certificate BLS/DAE in Ticino (modificato da Fondazione Ticino Cuore, n.d).

Come funziona, quindi, nel dettaglio la gestione di un evento traumatico come un arresto cardiaco? Un numero telefonico di emergenza nazionale, il 144, è collegato al centro di smistamento regionale dell'EMS (Servizio di emergenza medica).

Quando si sospetta un arresto cardiaco, vengono inviati il triage assistito e il supporto vitale e avviata l'assistenza medica fino all'arrivo di un'ambulanza. Il dispatcher EMS invia l'ambulanza e, in contemporanea, notifica l'allarme ai FR. Questi sono agenti di polizia e vigili del fuoco, addestrati in BLS-D e dotati di un defibrillatore. Se le condizioni sono considerate sicure dall'EMS Dispatcher (secondo le informazioni sulle circostanze e la posizione della vittima ottenuta dal chiamante), vengono notificati anche i soccorritori laici. Questi ultimi sono per lo più non professionisti, ma possono includere operatori sanitari in pensione o fuori servizio (come medici, infermieri, laureati in corsi RCP).

Per far parte della rete ticinese di first responder, un adulto deve essere formato e certificato nel corso standard ERC BLS/DAE. La registrazione avviene tramite una banca dati online in cui possono inserire le proprie informazioni di contatto compreso il numero di cellulare e le specifiche del loro certificato BLS. È richiesto un aggiornamento biennale. Dopo il successo del lancio del sistema di allarme basato su APP nel maggio 2014, i soccorritori possono scegliere se ricevere SMS o avvisi tramite APP. L'APP può essere scaricata gratuitamente su <http://www.ticinocuore.ch/it/first-responder> su un dispositivo

mobile da Apple Store o Google Play. Al 31 dicembre 2021, 5159 persone hanno scaricato l'APP e si sono registrate come soccorritori laici.

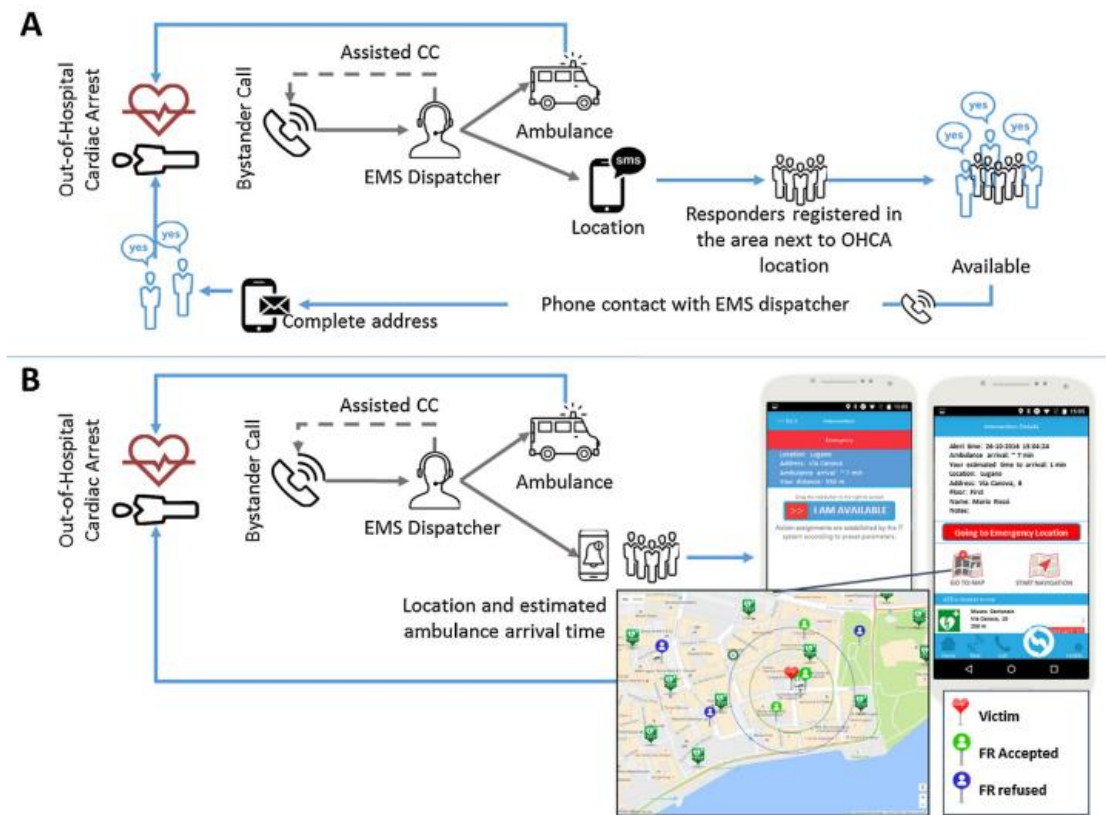


Figura 9. La rete e il sistema di allerta dei First responder nel Canton Ticino. A) Sistema basato su SMS. B) Sistema basato su App. CC: compressioni toraciche. EMS: servizio medico di emergenza. OHCA: arresti cardiaci fuori dell'ospedale. FR: first responder (modificato da Fondazione Ticino Cuore, n.d).

Tra gennaio 2006 e maggio 2014, la rete dei primi soccorritori è stata allertata solo via SMS. Al momento di una chiamata di emergenza, il dispatcher EMS attivava la rete dei primi soccorritori inviando un SMS a una lista di primi soccorritori tradizionali e laici registrati. L'SMS è stato inviato solo a quei soccorritori registrati nella città o nella comunità in cui si è verificato l'arresto cardiaco extraospedaliero. Secondo la legge svizzera sulla privacy, l'SMS può contenere solo informazioni sulla strada e sul comune senza ulteriori dettagli. I soccorritori devono rispondere alla chiamata del dispatcher EMS per indicare la loro disponibilità a raggiungere la vittima. Questo sistema è attivo 24 ore/365 giorni (Caputo et al., 2017).

Il 1° giugno 2014 è stato introdotto un sistema di allarme basato su APP. Utilizzando il sistema di posizionamento globale e la funzionalità di mappatura dei dispositivi mobili insieme ai dati di localizzazione dell'arresto cardiaco forniti da un dispatcher EMS locale, il sistema invia direttamente all'utente una notifica di arresto cardiaco. I primi soccorritori/risponditori che sono disponibili devono premere il pulsante "Sono disponibile" per dare il loro consenso al sistema APP che geolocalizza ognuno di loro. Poi il sistema fornisce la posizione esatta dell'arresto cardiaco extraospedaliero, stima il tempo necessario ad ogni soccorritore per essere sulla scena, e fornisce l'orario di arrivo stimato dell'ambulanza (Caputo et al., 2017). Il sistema esclude automaticamente i primi

soccorritori di terra che sono più lontani dell'ambulanza. L'itinerario più breve viene mostrato sullo schermo del dispositivo mobile così come i DAE registrati nelle vicinanze. I DAE sono anche segnalati sulla mappa al fine di facilitare il loro accesso ai soccorritori laici coinvolti nell'intervento (Caputo et al., 2017). Per citare dei numeri, nell'anno 2021 c'è stato un leggero incremento del numero di defibrillatori, che sono passati da 1'321 a 1'384. Il 2021 è stato caratterizzato da una diminuzione, rispetto all'anno precedente, di circa il 20% degli arresti cardiaci in ambito pre-ospedaliero (317 casi nel 2021 contro 397 casi nel 2020). Tuttavia, la percentuale di utilizzo di un DAE da parte di First Responder prima dell'intervento del Servizio di emergenza è stata del 25.2%, nuovo massimo storico cantonale. Questo dato è estremamente rilevante in relazione al principio di "casualità" e determinante per l'efficacia del programma di defibrillazione precoce. Una sempre crescente adesione da parte dei First Responder agli allarmi, oltre alla presenza dei defibrillatori sul territorio, non possono far altro che aumentare le probabilità di sopravvivenza delle vittime di arresto cardiaco (Fondazione Ticino Cuore, n.d.).

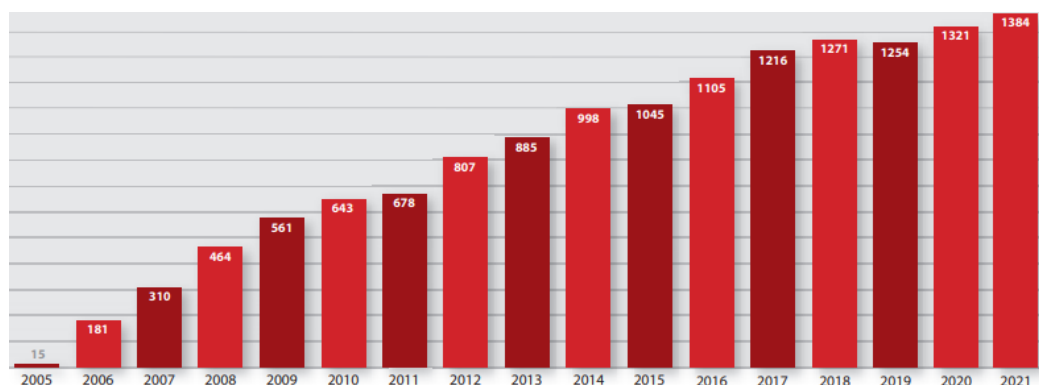


Figura 10. Evoluzione defibrillatori presenti in Ticino al 31.12.21 (modificato da Fondazione Ticino Cuore, n.d).

Oltre alla pubblicazione di articoli scientifici, la FTC investe da sempre importanti risorse nello sviluppo di progetti di ricerca originali e innovativi finalizzati sempre a migliorare la prognosi dei pazienti.

Nel corso del 2021 sono stati avviati i seguenti progetti:

- *Multivariate spatio-temporal models with latent dynamics for cardiovascular disease prediction with heterogeneous factors.* Questo studio, finanziato dal Fondo Nazionale Svizzero per la Ricerca e coordinato dal Prof. Angelo Auricchio, ha come scopo lo sviluppo di un modello di calcolo predittivo degli eventi cardiovascolari acuti quali arresto cardiaco, sindrome coronarica acuta (infarto) e ictus che si verificano sul territorio cantonale. In pratica, si tratta di prevedere con un certo anticipo temporale determinati eventi cardiovascolari (Fondazione Ticino Cuore, n.d.).
- *CMIPA: Cardio – MIPA Inherited Arrhythmogenic Diseases, Identification Prediction and Alert.* Questa ricerca, finanziata tramite il Programma Eurostars e sviluppata in collaborazione con SUPSI / DTI (Prof.ssa Faraci), vede il coinvolgimento attivo del Cardiocentro Ticino, e ha come scopo l'utilizzo di nuove tecnologie per il rilevamento di parametri biologici (ad esempio l'ECG) con

l'applicazione dell'intelligenza artificiale per l'identificazione di disturbi acuti del ritmo cardiaco in persone affette da patologie genetiche con rischio di morte improvvisa e l'attivazione dei servizi di soccorso territoriale per una presa a carico tempestiva del paziente (Fondazione Ticino Cuore, n.d.).

- *Studio RITMICO*, condotto in collaborazione con l'Istituto Cardiocentro Ticino e il Centro Simulazione Svizzera Italiana (CESI). È finalizzato al miglioramento della performance rianimatoria, in particolare della fase di rilascio toracico del massaggio cardiaco esterno (Fondazione Ticino Cuore, n.d.).
- *Infarto del miocardio e arresto cardiaco improvviso*. Questo studio ha l'intento di valutare l'incidenza territoriale dell'infarto STEMI, la qualità della gestione pre-ospedaliera e i fattori che hanno il maggior impatto sulla prognosi. L'analisi combinata di questi dati consente di ottimizzare sempre di più la presa a carico del paziente con un conseguente impatto sulla sua sopravvivenza (Fondazione Ticino Cuore, n.d.).

6 CONCLUSIONI

Il presente lavoro di Tesi, attraverso le due domande di ricerca, si è posto l'obiettivo di indagare il ruolo infermieristico nella gestione della persona con malattia aritmica ereditaria nonché la presa a carico psico-socio-fisica del paziente stesso e della sua famiglia, e indagare le possibili risorse territoriali per far fronte a una possibile situazione di emergenza come nel caso di un arresto cardiaco.

Inizialmente, in ragione della mia passione per lo sport e incuriosito dall'eziopatogenesi di queste malattie, mi sono focalizzato sugli arresti cardiaci causati dalla Sindrome di Brugada e in generale dalle aritmie ereditarie su base genetica. Il quadro teorico è stato redatto attraverso la ricerca sulle banche dati, analizzando le particolarità e le specificità della SB. Questa parte mi ha permesso di comprendere meglio, i meccanismi genetici, ereditari che sono alla base di questo tipo di patologie e come poter effettuare tutte le procedure diagnostiche e di trattamento possibili.

Ma la domanda rimaneva ancora aperta: cosa possiamo fare come infermieri e in che contesti possiamo operare per una presa a carico ottimale, senza tralasciare gli aspetti psicologici ed emotivi, di una persona con un'aritmia ereditaria? Per cercare di rispondere a questa domanda, sono emerse notevoli difficoltà. La mancanza di articoli scientifici e pubblicazioni in letteratura, sulle banche dati mi ha scoraggiato; quasi la totalità del materiale ricercato trattava le malattie aritmiche ereditarie da un punto di vista prettamente medico, nel quale si sottolineava particolarmente l'iter diagnostico, con le relative basi genetiche fino ad arrivare al trattamento farmacologico e non. Ho trovato articoli molto specifici e troppo tecnici dove l'infermiere non veniva nemmeno menzionato, e la gestione primaria della persona era affidata al medico genetista e al cardiologo.

Nei tre articoli selezionati per l'analisi e la discussione, non è stato evidenziato particolarmente il ruolo infermieristico, si accenna solamente dell'importanza di condividere le proprie esperienze di malattia in un gruppo tra pari guidati da un infermiere e si sottolinea la mancanza ad oggi di un supporto psicologico ed un accompagnamento emotivo da parte degli infermieri.

Per tale ragione, si è reso necessario modificare la strategia di ricerca e passare ad un'indagine osservazionale sul campo per la ricerca di elementi a sostegno del ruolo. La scoperta della figura del Genetic Nurse in questo senso è sicuramente un elemento che arricchisce questo elaborato; l'infermiere genetista è come abbiamo visto un professionista laureato magistrale con competenze in termini di counselling genetico ed è un qualcosa di quanto più raro ci possa essere. Attualmente, a livello europeo, solo nel Regno Unito ha preso piede da diversi anni questa figura, ma l'auspicio è che le competenze genetiche entrino pian piano a far parte anche della formazione di base triennale, e vengano integrate in tutti gli standard di pratica infermieristica. In tal senso il documento elaborato dall'ANA nel 2006 e rivisitato nel 2009, è ancora l'unico riferimento attuale che deve essere aggiornato regolarmente così come tutti i protocolli in vigore, per garantire un livello elevato di cure, e un'assistenza infermieristica competente, soprattutto nei confronti di quelle persone con una diagnosi definitiva e inguaribile, per cercare di offrire un po' di sostegno contro l'angoscia, la paura e l'incertezza di quello che sarà della loro condizione.

Infine, come abbiamo visto in precedenza, sul territorio esiste una rete di supporto alle persone colpite da arresto cardiocircolatorio, innovativa e fondamentale, che si pone sicuramente a livello europeo, come una delle migliori in assoluto, in termini di tempestività, assistenza medico-infermieristica che consente di salvare una vita almeno nel 1/3 dei casi.

6.1 RIPRESA DEGLI OBIETTIVI DEL LAVORO DI TESI ED APPRENDIMENTI REALIZZATI

Durante la scrittura di questo elaborato, oltre alla domanda di ricerca, ho stilato degli obiettivi che riporto nuovamente qui di seguito:

1. **Approfondire** le conoscenze teoriche sul tema delle aritmie di origine genetica, sviscerandone epidemiologia, manifestazioni cliniche e processo diagnostico.
2. **Indagare** quali siano i compiti e le competenze infermieristiche da mettere in pratica di fronte ad una persona con una patologia cardiaca ereditaria, e nello specifico affetta da SB.
3. **Indagare** le possibili implicazioni psicologiche e sociali che questa sindrome potrebbe avere su un soggetto e sui suoi familiari nel corso della vita.
4. **Descrivere** le risorse territoriali dal punto di vista dell'organizzazione e struttura, in termini di assistenza tempestiva e globale in caso di ACR.

Per quanto riguarda il **primo obiettivo** che mi sono prefissato, posso affermare di averlo raggiunto in pieno; grazie alla ricerca e alla consultazione di articoli scientifici sulle banche dati, ho potuto selezionare gli studi più esplicativi e precisi al riguardo, che mi hanno permesso di delineare un quadro teorico molto ampio e ben strutturato, anche se a tratti ho trovato alcune difficoltà nel redigere alcuni sotto-capitoli per la loro complessità scientifica e tecnica.

Per raggiungere il **secondo obiettivo** la strada è stata molto impervia e complicata. Inizialmente, focalizzando l'attenzione sugli arresti cardiaci improvvisi nel mondo dello sport, ho ipotizzato di trovare sicuramente del materiale cospicuo al riguardo, ma in realtà, la gestione in queste situazioni per lo più è di competenza medica. Successivamente grazie alla scoperta della figura del Genetic Nurse, si sono aperte alcune piste interessanti. Posso dire che grazie alla conoscenza dell'Istituto Maugeri di Pavia e al conseguente colloquio con la Genetic Nurse Dott.ssa Marino, di aver raggiunto quasi nella totalità questo obiettivo. Inoltre, il documento dell'American Nurses Association è stato preziosissimo per offrire uno spunto di riflessione e inquadrare le competenze di genetica attese per un infermiere di cure generali, a prescindere da quale sia il livello di formazione conseguito.

Il terzo obiettivo prefissato è stato raggiunto in parte. Le reazioni emotive dei pazienti e le implicazioni psicologiche delle malattie aritmiche ereditarie sono misurabili con precisione attraverso delle interviste strutturate. Per motivi logistici e di tempo, non è stato possibile effettuare delle domande dirette ai pazienti ma grazie alla scoperta dell'Istituto Maugeri sopra menzionato, ho reperito alcune video-interviste di alcuni pazienti che raccontano brevemente la loro storia di malattia. Si evince come all'inizio la paura e l'angoscia di morte è il sentimento che prevale su tutti gli altri. Grazie a questi filmati, si percepisce l'enorme difficoltà riscontrata all'inizio, al momento della diagnosi, ma in quasi tutte le interviste emerge il tema della salutogenesi, dopo lo sconforto iniziale adesso quasi la totalità delle persone ha accettato la malattia e conduce un'esistenza normale.

Il quarto ed ultimo obiettivo è stato raggiunto fin da subito, grazie al colloquio iniziale con Claudio Benvenuti, direttore della Fondazione Ticino Cuore (FTC), un ente a me sconosciuto fino a pochi mesi fa. Ho scoperto l'importanza che questa associazione riveste sul territorio nei confronti dei cittadini del Canton Ticino e nei confronti della comunità scientifica attraverso numerose pubblicazioni; i first responder, rappresentano sicuramente un servizio molto importante, innovativo ed eccezionale per accrescere la sopravvivenza dopo un arresto cardiaco.

6.2 PUNTI DI FORZA, LIMITI E PROSPETTIVE DI SVILUPPO DELLA TESI

La redazione di questo lavoro di Tesi è stata molto difficile, condita spesso di alti e bassi, in cui ho alternato lampi di scrittura incontrollata a momenti di blocco assoluto. Il tema scelto, con il suo alone di mistero intorno a queste malattie, mi ha sempre affascinato e motivato nel cercare risposte al riguardo; questo si è rivelato fondamentale in questi mesi di scrittura, nei quali, gli impegni degli esami, delle lezioni e dello stage mi hanno letteralmente appannato la vista, e senza la curiosità personale e la voglia di terminare questo mio percorso universitario, avrei portato avanti il lavoro con molta più fatica. La mancanza di articoli scientifici e pubblicazioni, come sottolineato più volte, è stato uno dei grandi limiti di questo lavoro di ricerca, che ha rallentato la scrittura e per forza di cose, mi ha obbligato a riorientare la metodologia e lo scopo della tesi, per rispondere in maniera esaustiva alle domande di ricerca e raggiungere gli obiettivi prefissati. Mi sono così concentrato su una realtà in continua evoluzione, ho scoperto nuovi standard di pratica infermieristica, nuove realtà lavorative e nuove linee guida a cui fare affidamento che necessitano di essere assimilate nella pratica quotidiana per garantire un'assistenza infermieristica completa. Questo passaggio sicuramente può essere visto come un punto di forza di questo elaborato in quanto, grazie alla mia ricerca ho scoperto ed approfondito il ruolo dell'infermiere di genetica e ho speso una buona parte del tempo nell'analisi delle reazioni psicologiche del paziente di fronte ad una malattia genetica; in sostanza, ho cercato di fornire una riflessione sull'importanza di questa figura (Genetic Nurse) in tutte le realtà cliniche e seppur in minima parte, questo lavoro di tesi può essere visto come un primo passo verso l'innovazione, ponendosi come strumento promettente in questo settore.

Le prospettive di sviluppo di questa tesi sono innumerevoli, proprio per il fatto che si tratta di un settore in piena trasformazione e che necessita una rivisitazione costante. Sicuramente la figura del Genetic Nurse riveste un ruolo fondamentale nella presa a carico dei pazienti con malattia genetica, per questo motivo serve una maggior consapevolezza dell'importanza di questa figura. Sarebbe interessante seguire maggiormente la pista dei pazienti dell'istituto Maugeri e poter incontrarne qualcuno per effettuare delle interviste strutturate, assieme al Genetic Nurse, per cogliere quegli aspetti che solo durante un colloquio individuale si possono notare. Inoltre, altro sviluppo interessante sarebbe quello di poter incontrare e intervistare i Professori Auricchio e Conte, per reperire informazioni sull'iter diagnostico e terapeutico dei pazienti che si presentano all'ambulatorio di elettrofisiologia del Cardiocentro, in modo da avere anche un parametro di confronto con l'Istituto Maugeri di Pavia e poter confrontare la realtà italiana e svizzera.

Sarebbe altresì utile incontrare la Professoressa Faraci del DTI per avere un resoconto sul progetto di ricerca attivo di telemedicina. Questo progetto ha lo scopo di rilevare i parametri vitali a distanza in quelle persone con aritmie genetiche pericolose per la vita; l'ECG viene registrato tramite un dispositivo indossabile fornito da aziende private e analizzato tramite un algoritmo sviluppato dal DTI, in modo da interagire con i sistemi di sorveglianza locale e intervenire in caso di sospetta rilevazione dei PV. Interessante, dal punto di vista psicologico e sociale, potrebbe essere intervistare e raccogliere le testimonianze sia dei pazienti che si trovano a indossare un dispositivo, sia degli infermieri coinvolti in questo progetto che si occupano dell'educazione, prevenzione e gestione delle procedure di presa a carico di questi pazienti.

BIBLIOGRAFIA

- Caputo, M. L., Muschietti, S., Burkart, R., Benvenuti, C., Conte, G., Regoli, F., Mauri, R., Klersy, C., Moccetti, T., & Auricchio, A. (2017). Lay persons alerted by mobile application system initiate earlier cardio-pulmonary resuscitation: A comparison with SMS-based system notification. *Resuscitation*, 114, 73–78.

<https://doi.org/10.1016/j.resuscitation.2017.03.003>

Charon, R. (2019). *Medicina narrativa: Onorare le storie dei pazienti*. Raffaello Cortina Editore.

Consensus Panel on Genetic/Genomic Nursing Competencies. (2009). *Essentials of Genetic and Genomic Nursing: Competencies, Curricula Guidelines, and Outcome Indicators, 2nd Edition*. American Nurses Association.

Cronin, P., Ryan, F., & Coughlan, M. (2008). Undertaking a literature review: A step-by-step approach. *British Journal of Nursing*, 17(1), 38–43.

<https://doi.org/10.12968/bjon.2008.17.1.28059>

Delise, P., Nadir, S., Sciarra, L., Giuseppe, A., & Elena, M. (2010). *Sindrome di Brugada: Diagnosi e stratificazione del rischio*. 11(10), 7.

Dondoni, M. (2019). *Medicina narrativa. Onorare le storie dei pazienti, di Rita Charon, traduzione di Christian Delorenzo, a cura di, Micaela Castiglioni. Milano: Raffaello Cortina, 2019. In Narrare i Gruppi, vol. 14, n° 1, luglio 2019, pp. 118-120—Website: www.narrareigruppi.it. 14, 3.*

Fondazione Ticino Cuore. (n.d.). *Ticino soccorso 144 e la rete cantonale di "First responder*. <https://www.ticinocuore.ch/it/first-responder>

Frampton, K., Sharma, S., Behr, E., Webb, K., Parry-Williams, G., Specterman, M., Potterton, A., Simmons, R., & Macallister, M. (2021). Psychosocial outcomes of peer support for patients with an inherited cardiac condition. *European Journal of*

- Cardiovascular Nursing*, 20(Supplement_1), zvab060.104.
<https://doi.org/10.1093/eurjcn/zvab060.104>
- Godino, L., Turchetti, D., & Skirton, H. (2013). Knowledge of genetics and the role of the nurse in genetic health care: A survey of Italian nurses. *Journal of Advanced Nursing*, 69(5), 1125–1135. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2012.06103.x>
- Grillo, M., Napolitano, C., Bloise, R., & Priori, S. G. (2002). *La sindrome di Brugada: Epidemiologia, stratificazione del rischio e management clinico*. 3, 9.
- Kim, Y. G., Oh, S.-K., Choi, H. Y., & Choi, J.-I. (2021). Inherited arrhythmia syndrome predisposing to sudden cardiac death. *The Korean Journal of Internal Medicine*, 36(3), 527–538. <https://doi.org/10.3904/kjim.2020.481>
- Liljeroos, M., Thylén, I., & Strömberg, A. (2020). Patients' and Nurses' Experiences and Perceptions of Remote Monitoring of Implantable Cardiac Defibrillators in Heart Failure: Cross-Sectional, Descriptive, Mixed Methods Study. *Journal of Medical Internet Research*, 22(9), e19550. <https://doi.org/10.2196/19550>
- Moher, D., Liberati, A., Tetzlaff, J., & Altman, D. G. (2015). Linee guida per il reporting di revisioni sistematiche e meta-analisi: Il PRISMA Statement. *OPEN ACCESS*, 7(6), 8.
- Monteforte, N., & Priori, S. G. (2009). *La Sindrome di Brugada: Aspetti clinici e valutazione prognostica*. 7, 4.
- Polit, D. F., & Beck, C. T. (2010). *Essentials of nursing research: Appraising evidence for nursing practice* (7th ed). Wolters Kluwer Health/Lippincott Williams & Wilkins.
- Polit, D. F., Beck, C. T., & Palese, A. (2018). *Fondamenti di ricerca infermieristica* (Seconda). McGraw-Hill Education.

- Romanelli, M. G., Pressi, L., Regele, M., & Castellan, C. (2010). La genomica in medicina: Attualità e prospettive per l'assistenza infermieristica. *Assistenza Infermieristica e Ricerca*, 29(2). <https://www.air-online.it/>
- Saiani & Brugnolli. (2010). *Come scrivere una revisione della letteratura*. Università degli Studi di Verona: Facoltà di Medicina e Chirurgia, Area Formazione Professioni Sanitarie.
<https://medtriennialiao.campusnet.unito.it/html/RevisioneLetteratura.pdf>
- Università di Siena. (2022). <https://www.unisi.it/ugov/degree/13774>.
- Van Langen, I. M., Hofman, N., Tan, H. L., & Wilde, A. A. M. (2004). Family and population strategies for screening and counselling of inherited cardiac arrhythmias. *Annals of Medicine*, 36(sup1), 116–124.
<https://doi.org/10.1080/17431380410032526>
- Viskin, S., & Rogowski, O. (2007). Asymptomatic Brugada syndrome: A cardiac ticking time-bomb? *Europace*, 9(9), 707–710. <https://doi.org/10.1093/europace/eum174>
- Viskin, S., Rosso, R., Friedensohn, L., Havakuk, O., & Wilde, A. A. M. (2015). Everybody has Brugada syndrome until proven otherwise? *Heart Rhythm*, 12(7), 1595–1598. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2015.04.017>

RINGRAZIAMENTI

È arrivato il momento di mettere un attimo da parte la scienza e dedicare un pensiero a coloro che mi hanno permesso oggi di essere arrivato qui, alla fine di questo percorso che mai avrei immaginato nemmeno di iniziare.

Vorrei innanzitutto esprimere una sincera e profonda gratitudine al mio direttore di tesi Graziano Meli, che con i suoi precisi insegnamenti, con la sua costante disponibilità e con immensa pazienza, mi ha sempre sostenuto nella scrittura, non mi ha fatto mai mancare il suo supporto e la sua collaborazione, guidandomi con efficacia nel raggiungimento di questa meta così importante della mia vita.

Ringrazio il direttore della Fondazione Ticino Cuore, Claudio Benvenuti e il direttore delle cure infermieristiche del Cardiocentro Ticino, i quali grazie ai loro preziosi consigli, mi hanno fatto conoscere una realtà a me ignota, che è stata fonte di ispirazione per un capitolo di questa tesi.

Un grazie particolare va a Dolores Guglielmetti, Paola Di Giulio e Lea Godino, che tra mille impegni hanno trovato il tempo di aiutarmi nella ricerca in letteratura di articoli scientifici adatti e pertinenti alla domanda di ricerca.

Desidero ringraziare la Genetic Nurse Maira Marino dell'Istituto Maugeri di Pavia, la quale si è resa disponibile per un colloquio informativo riguardo al tema dell'infermiere in genetica, aprendomi a nuovi orizzonti per proseguire la scrittura di questo elaborato, in un momento cruciale in cui, molte strade si erano chiuse e le motivazioni non erano così elevate.

Desidero altresì ringraziare la responsabile del corso di laurea Carla Pedrazzani, per il suo prezioso contributo e la sua grande disponibilità, nella fase conclusiva di questo elaborato.

Un sincero e profondo grazie, lo dedico a Isa che è stata la mia forza, e da lontano non mi ha mai fatto mancare il suo sostegno. I suoi costanti incoraggiamenti in questi ultimi mesi sono stati fondamentali, soprattutto nei momenti di sconforto.

Infine, un immenso grazie pieno d'affetto lo dedico alla mia famiglia poiché è stata un punto di riferimento in questi anni, per tutti i valori che mi hanno trasmesso e per tutti i sacrifici che hanno contribuito a portarmi oggi fino a qui.

Grazie davvero a tutti quanti, nessuno escluso. Dal profondo del cuore.



Questa pubblicazione, “La sindrome di Brugada e le malattie aritmiche ereditarie: il ruolo dell’infermiere come risorsa e supporto alle persone affette”, scritta da Gabriele Lombardi, è rilasciata sotto Creative Commons Attribuzione – Non commerciale 4.0 Unported License.