



LIBRO BIANCO

Sulla condizione delle famiglie con ammalati rari o
disabilità psicofisica grave di genesi sconosciuta

5 anni dopo



Premessa

Queste pagine sono la seconda parte del lavoro di un gruppo di familiari di ammalati rari, o di malattie cosiddette "orfane", o peggio di ragazzi che negli anni non hanno avuto una diagnosi precisa se non "disabilità psicofisica grave di genesi sconosciuta".

Dal 14 febbraio del 2001 questi genitori si sono incontrati con cadenza settimanale in un **gruppo di auto aiuto**. In esso hanno maturato la consapevolezza di una situazione comune al di là delle grosse differenze delle patologie, hanno promosso incontri con esponenti dei servizi sul territorio, hanno cercato di trovare i giusti interlocutori, hanno evidenziato la assoluta urgenza di far EMERGERE il gravissimo problema di abbandono di cui soffrono, hanno cercato e studiato i provvedimenti legislativi che li riguardano.

Il 30 marzo 2005 il gruppo ha presentato il suo primo "LIBRO BIANCO" nella speranza di riuscire a sensibilizzare tutti coloro che dovrebbero tutelare i cittadini più svantaggiati, ma che soprattutto sembravano IGNORARE la gravità e l'urgenza del problema.

Lo scritto era rivolto:

alla Regione Liguria, alle ASL, al Comune di Genova, all'Ufficio Scolastico Regionale, alla Provincia, ai Centri di Riferimento allora individuati dalla delibera 1413.

A CINQUE ANNI di distanza, con i familiari cresciuti/invecchiati (come i loro problemi), registriamo la RISPOSTA **della Regione e delle ASL** per quanto riguarda il nostro punto 2 di analisi della situazione e le nostre relative proposte.

In questi anni, infatti, è nato il "Gruppo di consultazione per le Malattie Rare" che ha avuto un suo riconoscimento ufficiale con Determinazione del Direttore Generale ARS n. 38 del 01.10.2008.

La Giunta Regionale, con propria Deliberazione n. 520 del 16 maggio 2008, ha definito la collaborazione dell'Agenzia Sanitaria Regionale Liguria (ARS) con il Dipartimento Regionale per la rete malattie rare.

Tale collaborazione è stata attivata allo scopo di **ridisegnare l'articolazione organizzativa dell'assistenza delle malattie rare**, al fine di renderla maggiormente rispondente alle specifiche necessità di efficienza per i pazienti e in linea con la programmazione regionale.

Con DGR n. 321 del 28 marzo 2008, la Regione Liguria ha formalizzato l'adesione al Registro Malattie Rare della Regione Veneto per attivare una collaborazione interregionale

Con DGR n. 1.519 del 21 novembre 2008 si è proceduto alla "revisione dei presidi e centri di riferimento della rete regionale per la prevenzione, sorveglianza, diagnosi e terapia delle malattie rare"

Il 9 Novembre 2009 presso la Direzione Sanitaria dell'Istituto G.Gaslini, è diventato operativo lo **Sportello Malattie Rare della Liguria**

Lo Sportello **nasce per volontà dei pazienti**, delle associazioni, dell'Agenda Regionale Sanitaria e dell'Assessorato alla Salute della Regione Liguria con l'obiettivo di aiutare la persona affetta da una malattia rara e la sua famiglia ad uscire dall'isolamento sociale, consentendole un miglior utilizzo delle strutture sanitarie e di quanto messo a disposizione dagli enti pubblici e dal volontariato sociale e per offrire *al paziente*, alla famiglia e alle associazioni un punto di riferimento della rete regionale delle Malattie Rare in grado di: accogliere bisogni, fornire risposte adeguate, proporre percorsi appropriati. *Al clinico* il collegamento funzionale e scientifico con le Strutture della Rete delle Malattie Rare quale strumento in grado di assicurare un approccio complessivo ai bisogni del paziente.

Con il PROGETTO DI INTEGRAZIONE DEI SERVIZI SOCIALI E SOCIO SANITARI PER LA REALIZZAZIONE DI INTERVENTI VOLTI A PREVENIRE E CONTENERE I PROCESSI DEGENERATIVI E INVALIDANTI DI PATOLOGIE CONGENITE O CRONICHE del 30 gennaio 2009 è stata data la possibilità anche agli ammalati rari di far fronte al problema dei costi relativi ai farmaci di fascia "c" e ai prodotti dietetici la cui gratuità era stata revocata per imposizione degli Uffici Ministeriali.

Anche le giornate delle malattie rare del 29 febbraio 2008 e 28 febbraio 2009 hanno visto un dialogo costruttivo fra associazioni, Regione e ASL per promuovere una cultura della vera integrazione attraverso la diffusione delle informazioni che permettano di superare gli "stereotipi" del disabile (come proposto nel Libro Bianco 2005) In questa attività abbiamo registrato la collaborazione fattiva del **Comune di Genova** e la partecipazione **dell'Ufficio Scolastico Regionale**.

Il 21 Gennaio 2010 abbiamo visto valorizzata la nostra proposta ["Ribadiamo che è impossibile pensare a progetti per i nostri ragazzi senza il coinvolgimento dei familiari e l'apporto della loro **esperienza**." (Libro Bianco 2005)] attraverso il coinvolgimento nei gruppi di lavoro e nelle relazioni del 1° Forum delle Reti regionali di Genetica, Malattie Rare, Perinatale e Pediatrica.

Abbiamo ancora un **lungo cammino da fare, soprattutto per quello che riguarda il fronte della riabilitazione**, ma ora sappiamo che, per la Regione Liguria, ESISTIAMO, anzi siamo interlocutori e collaboratori e quindi possiamo e dobbiamo dire grazie per l'attenzione.

L'esigenza di scrivere una seconda parte per il nostro LIBRO BIANCO nasce però dalla **ASSENZA di CONCRETA RISPOSTA da parte degli altri Enti a cui ci eravamo rivolti**.

Anzi dalla sensazione di un PEGGIORAMENTO dei servizi già carenti.

Il nuovo LIBRO BIANCO si rivolge quindi, principalmente AL COMUNE, ALLA PROVINCIA e AL MONDO DELLA ISTRUZIONE E FORMAZIONE e ancora alle ASL per l'aspetto riabilitativo che si integra con gli Enti sopradetti.

Sommario

PARTE PRIMA. L'ANALISI

1. Cosa prevede la legge 328 del 2000 e la situazione delle famiglie
2. L'inserimento scolastico
3. La formazione e l'inserimento lavorativo di chi non rientra negli itinerari già sperimentati

Per tutti i tre punti aggiornata alla luce di cosa prevede la Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità, ratificata con la L. 18.3-09

PARTE SECONDA. LE PROPOSTE

1. Il progetto di vita integrato
2. Nuove regole per l'integrazione scolastica dell'ammalato raro: i servizi per l'alunno e non viceversa. Graduatorie speciali con regole adatte per le situazioni complesse
3. La formazione e l'inserimento lavorativo di chi non rientra negli itinerari già sperimentati: l'integrazione con il lavoro della PROVINCIA
4. Lo SVANTAGGIO del "raro": incolmabile, aggravabile o affrontabile? Cosa vuol dire per i servizi inclusione sociale.

APPENDICI

1. **Alessio e l'emiplegia Alternante**
2. **Laura e il cromosoma 22 ad anello (22 q13.2)**
3. **Danilo (genitore Prader Willi) 5 anni dopo**
4. **Michele – Lesch-Nyhan -: un faticoso percorso scolastico per arrivare dove?**
5. **Aggiornamento La Sindrome 49xxxxy - (Variante della S. Klinefelter)**
6. **La storia di Chiara con EMIMEGALENCEFALIA DX**
7. **La mamma di M. racconta: 21 anni di sofferenza e quale futuro?**
8. **Silvia e la Sindrome di RETT**
9. **2010: un insegnante di SOSTEGNO ci racconta...**
10. **La storia di Daniele a cinque anni dalla prima presentazione del libro bianco.**

PARTE PRIMA

Cosa prevede la legge 328 del 2000 e la situazione delle famiglie

Cosa prevede la Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità, ratificata con la L. 18.3-09

Per Handicap *si intende la condizione di svantaggio, conseguente ad una menomazione e ad una disabilità, che limita o impedisce l'adempimento di una funzione ritenuta normale per un individuo, in relazione alla sua età, al sesso, alla condizione socio- culturale (socializzazione)*

Questo è quanto riporta la pagina dedicata dal Comune di Genova all'argomento, per la tematica sociale-disabili.

La definizione sopra riportata e presente sul sito del Comune di Genova è quella data nel ***International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps*** del 1980 (quindi ben 30 anni fa) dall'OMS.

Nel 2001 l'OMS pubblica nuovo documento ***International Classification of Functioning, Disability and Health. (ICF)*** In questo documento l'handicap è un incontro fra individuo e situazione. E' uno svantaggio riducibile o (purtroppo) aumentabile.

Seguendo queste definizioni bisogna affermare che gli ammalati rari vivono la loro realtà come **handicap grave**, a prescindere dalla situazione clinica, perché devono partire dallo SVANTAGGIO enorme del non trovare neppure "pensati" dai servizi sociali i percorsi che potrebbero dare loro accesso alla vita normale.

Il nostro gruppo aveva visto nell'art 14. comma 1 e 2 della legge 328 del 2000

*[1. Per realizzare la piena integrazione delle persone disabili di cui all'articolo 3 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, nell'ambito della vita familiare e sociale, nonché nei percorsi dell'istruzione scolastica o professionale e del lavoro, **i comuni, d'intesa con le aziende unità sanitarie locali, predispongono, su richiesta dell'interessato, un progetto individuale, secondo quanto stabilito al comma 2.***

2. Nell'ambito delle risorse disponibili in base ai piani di cui agli articoli 18 e 19, il progetto individuale comprende, oltre alla valutazione diagnostico-funzionale, le prestazioni di cura e di riabilitazione a carico del Servizio sanitario nazionale, i servizi alla persona a cui provvede il comune in forma diretta o accreditata, con particolare riferimento al recupero e all'integrazione sociale, nonché le misure economiche necessarie per il superamento di condizioni di povertà, emarginazione ed esclusione sociale. Nel progetto individuale sono definiti le potenzialità e gli eventuali sostegni per il nucleo familiare.]

il percorso possibile perché si superassero le offerte per "tipologia" di handicap e si arrivasse al godimento del diritto della persona, anche se affetta da bisogni **atipici**.

Nel 2006 trovavamo conferma di questa necessità nelle relazioni di personalità come il dott. Mastroiacovo del SimGePed divulgate in molte città italiane in cui, per le **-Malattie genetiche e/o disabilità "complesse", "multiproblematiche"-** è indicato lo strumento del Piano Assistenziale Individualizzato (PAI) come il più idoneo a cominciare dall'infanzia.

Da anni, quindi, per l'ammalato raro si è messa a fuoco la necessità di un serio lavoro **socio-sanitario** in cui le figure di supporto alla persona (dalla famiglia, al medico, all'assistente sociale, al riabilitatore, all'insegnante) sappiano lavorare **insieme** per

costruire, seguire, valutare, modificare, offrire un progetto di vita che colmino il più possibile lo SVANTAGGIO procurato dalla cronicità della malattia.

Nel libro bianco 2005 invitavamo *“i Servizi Sociali e quelli Sanitari a **leggere con attenzione tutte le storie** riportate in appendice e a riflettere sulle situazioni reali delle famiglie che si fanno carico, senza prospettive di risoluzione, della presenza di persone bisognose di continua assistenza e che desiderano continuare, finché hanno forza ed età, ad accogliere con affetto i propri familiari, ma che **non possono essere lasciate sole.**”*

A cinque anni di distanza ripetiamo l'invito: le nostre storie ci raccontano di difficoltà enormi a trovare collocazione per persone fuori dall'età pediatrica e non ancora vecchie.

Una breve ricognizione in internet ci ha mostrato che i PAI sono fatti negli Istituti, nelle strutture per anziani convenzionate, ma nessuna delle nostre *famiglie* li conosce.

Nella pagina del Sociale del Comune non esistono gli ammalati rari.

Non se ne parla nel capitolo FAMIGLIE

Non se ne parla nel capitolo GIOVANI (esistono numerose iniziative per i giovani, comprese ben 5 unità operative dell'Agenzia Giovani e Adulti, ma non inclusive per i disabili)

E nel capitolo DISABILI si ha la notizia che è *“avviato un percorso di collaborazione con ASL-Dipartimento Disabili per una valutazione congiunta dei disabili che intendono partecipare ai soggiorni estivi 2008, al fine di individuare, per i casi più complessi, soluzioni alternative, a carico della Sanità, che siano comunque di sollievo alla famiglia.”*

Che in altre parole vuol dire che i disabili complessi **non andranno più ai soggiorni estivi con gli altri!!**

Con preoccupazione crescente assistiamo al rafforzamento di una tendenza che vede l'esclusione dei “soggetti complessi” come normale ed inevitabile, la loro *non integrazione* come dato di fatto e il “sollievo della famiglia” come il *diritto principale* da garantire.

Piuttosto sorprendente!

Come familiari di malati rari e disabili complessi e “problema” riteniamo di SOLLIEVO il pensiero che siano offerte ai nostri congiunti soluzioni e progetti di vita che siano – secondo il DIRITTO INTERNAZIONALE – di INCLUSIONE e INTEGRAZIONE.

Mentre abbiamo registrato la disponibilità delle ASL ad un “Piano di Assistenza Individualizzato” non riusciamo a vedere come soggetto dei progetti personalizzati “i comuni” citati dalla 328 che “d'intesa” con il servizio sanitario **dovrebbero predisporli**.

Gli “interessati” fanno fatica ad individuare **a chi** chiedere il progetto e, anche alla luce della “collaborazione” descritta sulla pagina web del Comune di Genova, l'impressione è che la tendenza sia spostare sulla ASL **tutta** la gestione dei disabili complessi, gravi, rari e bisognosi di un percorso chiaro e “cronico”...

Sul sito “Informa-handicap” della Consulta si legge:

“Servizi socio-assistenziali

Diverse le possibilità di sostegno che le persone disabili possono ricevere rimanendo nella propria abitazione.

Sotto questo titolo, servizi socio assistenziali, sono stati compresi quei servizi che permettono alle persone con disabilità di rimanere nel proprio ambiente, nella propria

casa, ricevendo aiuto ed assistenza, oppure di trovare l'ambiente migliore per lo sviluppo psico-fisico.

Gli strumenti attivati sono l'affido educativo volontario per i minori e l'assistenza domiciliare handicappati per gli adulti. Vengono erogati anche dei contributi economici. Si ricorda il Fondo per la Non Autosufficienza.

Quando, per diversi motivi, la permanenza non è possibile si può ricorrere all'inserimento in una struttura residenziale, dove svolgere anche programmi riabilitativi.”

Dunque esiste l'affido educativo, ma limitato ai MINORI e per l'assistenza domiciliare vedi storie in appendice...

Novità di questi ultimi 5 anni è stata la Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità (2006) ratificata con la Legge 18 del 3 Marzo 2009 di cui riportiamo un articolo **chiedendo quali “misure efficaci ed adeguate” e quali “adattamenti” siano stati previsti** per i servizi e le strutture sociali per chi, a causa di una malattia rara, soffre di una disabilità atipica

Articolo 19

Vita indipendente ed inclusione nella società

Gli Stati Parti alla presente Convenzione riconoscono il diritto di tutte le persone con disabilità a vivere nella società, con la stessa libertà di scelta delle altre persone, e adottano misure efficaci ed adeguate al fine di facilitare il pieno godimento da parte delle persone con disabilità di tale diritto e la loro piena integrazione e partecipazione nella società, anche assicurando che:

(a) le persone con disabilità abbiano la possibilità di scegliere, su base di uguaglianza con gli altri, il proprio luogo di residenza e dove e con chi vivere e non siano obbligate a vivere in una particolare sistemazione

(b) le persone con disabilità abbiano accesso ad una serie di servizi a domicilio o residenziali e ad altri servizi sociali di sostegno, compresa l'assistenza personale necessaria per consentire loro di vivere nella società e di inserirsi e impedire che siano isolate o vittime di segregazione;

(c) i servizi e le strutture sociali destinate a tutta la popolazione siano messe a disposizione, su base di uguaglianza con gli altri, delle persone con disabilità e siano adattate ai loro bisogni

Pensiamo, infatti, che se **è previsto** (anche se non è sempre fatto) che si ricorra alla scrittura in braille e al linguaggio dei segni per chi è affetto da disabilità sensoriale, allo stesso modo **si debba prevedere** di poter ricorrere a percorsi che rimuovano l'handicap legato a disabilità atipiche, anche attraverso strumenti ed ausili non presenti nei tariffari...

Ma questo sarà ripreso nelle proposte: il dato di fatto è che non troviamo nei servizi un “capitolo” dedicato all'inclusione.

Sempre la Convenzione recita:

Gli Stati Parti riconoscono il diritto all'istruzione delle persone con disabilità. Allo scopo di realizzare tale diritto senza discriminazioni e su base di pari opportunità, gli Stati Parti garantiscono un sistema di istruzione inclusivo a tutti i livelli ed un apprendimento continuo lungo tutto l'arco della vita, finalizzati:

(a) al pieno sviluppo del potenziale umano, del senso di dignità e dell'autostima ed al rafforzamento del rispetto dei diritti umani, delle libertà fondamentali e della diversità umana;

(b) allo sviluppo, da parte delle persone con disabilità, della propria personalità, dei talenti e della creatività, come pure delle proprie abilità fisiche e mentali, sino alle loro massime potenzialità;

(c) a porre le persone con disabilità in condizione di partecipare effettivamente a una società libera.

Proprio per godere di questo diritto riteniamo insufficiente l'offerta sul territorio e per alcune situazioni addirittura inesistente.

L'inserimento scolastico

Nel Libro Bianco del 2005 riportavamo l'intervento che non eravamo riusciti a fare al convegno del 2004 sull'integrazione scolastica e dobbiamo constatare, purtroppo, che le istanze che non avevano trovato spazio allora, in gran parte restano ancora inascoltate.

Nel frattempo, anche grazie al lavoro delle Associazioni delle persone con disabilità, il Ministero il 4 agosto 2009 ha emanato le "Linee guida per l'integrazione scolastica degli alunni con disabilità" che contiene molte sottolineature comuni alle nostre analisi e che, se trovassero il terreno per una concreta attuazione, potrebbero essere adeguate anche alle situazioni dei malati rari.

Le linee, infatti, recepiscono la definizione di disabilità secondo la Convenzione ONU e propongono:

"è necessario che il contesto (ambienti, procedure, strumenti educativi ed ausili) si adatti ai bisogni specifici delle persone con disabilità, attraverso ciò che la *Convenzione* in parola definisce "accomodamento ragionevole":

"*Accomodamento ragionevole* indica le modifiche e gli adattamenti necessari ed appropriati che non impongano un carico sproporzionato o eccessivo, ove ve ne sia necessità in casi particolari, per assicurare alle persone con disabilità il godimento e l'esercizio, su base di eguaglianza con gli altri, di tutti i diritti umani e libertà fondamentali" (art. 2)...(pag.8)

Nel modello [ICF] assume valore prioritario il contesto, i cui molteplici elementi possono essere qualificati come "barriera", qualora ostacolino l'attività e la partecipazione della persona, o "facilitatori", nel caso in cui, invece, favoriscano tali attività e partecipazione."(pag.9)

Le linee, conseguentemente a questa prospettiva, pongono forte accento al lavoro in rete con il territorio e al progetto di vita:

Si tratta, quindi, di stabilire azioni di raccordo fra gli enti territoriali (Regione, USR, province, comuni), i servizi (ASL, cooperative, comunità), le istituzioni scolastiche, per la ricognizione delle esigenze e lo sviluppo della relativa offerta sul territorio.

Gli ambiti territoriali diventano il luogo privilegiato per realizzare il sistema integrato di interventi e servizi e lo snodo di tutte le azioni, tramite la costituzione di tavoli di concertazione/ coordinamento – all'interno dei quali c'è la "rete" di scuole composti dai rappresentanti designati da ciascun soggetto (istituzionale o meno) che concorre all'attuazione del progetto di vita costruito per ciascun alunno disabile.

E', infatti, proprio nella definizione del progetto di vita che si realizza l'effettiva integrazione delle risorse, delle competenze e delle esperienze funzionali all'inclusione scolastica e sociale.

I prioritari ambiti di intervento sono riconducibili a:

1. formazione (poli specializzati sulle diverse tematiche connesse a specifiche disabilità /banche dati/anagrafe professionale/consulenze esperte);
2. distribuzione/allocazione/dotazione risorse professionali (insegnanti specializzati, assistenti *ad personam*, operatori, educatori, ecc.);
3. distribuzione/ottimizzazione delle risorse economiche e strumentali (fondi finalizzati all'integrazione scolastica, sussidi e attrezzature, tecnologie, ecc.);
4. adozione di iniziative per l'accompagnamento dell'alunno alla vita adulta mediante esperienze di alternanza scuola-lavoro, *stage*, collaborazione con le aziende del territorio. (pag.11)

Riportiamo quanto si dice sul "progetto di vita", per raffrontarlo anche a quanto diremo sul "futuro possibile":

1.4 Il progetto di vita

Il progetto di vita, parte integrante del P.E.I., riguarda la crescita personale e sociale dell'alunno con disabilità ed ha quale fine principale la realizzazione in prospettiva dell'innalzamento della qualità della vita

dell'alunno con disabilità, anche attraverso la predisposizione di percorsi volti sia a sviluppare il senso di autoefficacia e sentimenti di autostima, sia a predisporre il conseguimento delle competenze necessarie a vivere in contesti di esperienza comuni.

Il progetto di vita, anche per il fatto che include un intervento che va oltre il periodo scolastico, aprendo l'orizzonte di "un futuro possibile", deve essere condiviso dalla famiglia e dagli altri soggetti coinvolti nel processo di integrazione (pag. 16)

Su questo fronte restiamo in ATTESA: è vero molti dei ragazzi di cui si parlava nel 2005 hanno concluso il percorso ordinario di studi, ma altri sono ancora all'inizio e come famiglie del gruppo di auto aiuto assistiamo sconcertati ad uno scadimento dell'attenzione sulla qualità dell'offerta formativa.

Ci è sembrato quasi, fino ad ora, che le istituzioni siano rassegnate di fronte alla mancanza di continuità, competenza e qualità dei progetti didattici offerti, nonché sulla cronicità della inadeguatezza delle risorse e che anche per il diritto allo studio si focalizzino le risposte sull'assistenza che "garantisce" il "parcheggio" a scuola, piuttosto che garantire l'attuazione di quanto previsto dallo stesso Ministero.

Lo sconforto di molte famiglie è non vedere neppure riconosciute le potenzialità: come essere ottimisti se ogni anno si deve lottare perché non siano, per esempio, RIDOTTE le ore del mediatore linguistico? Un bambino sordo profondo che usa il linguaggio dei segni, andando avanti con gli studi è prevedibile che aumenti o diminuisca il suo bisogno? Altro che sviluppo, da parte delle persone con disabilità, della propria personalità, dei talenti e della creatività, come pure delle proprie abilità fisiche e mentali, sino alle loro massime potenzialità (Convenzione ONU)

Risulta poi non risolto il grave problema del reclutamento e dell'assegnazione del personale di sostegno.

Se secondo le linee guida ministeriali

il docente in questione è "assegnato alla classe per le attività di sostegno", nel senso che oltre a intervenire sulla base di una preparazione specifica nelle ore in classe collabora con l'insegnante curricolare e con il Consiglio di Classe affinché l'iter formativo dell'alunno possa continuare anche in sua assenza.

Questa logica deve informare il lavoro dei gruppi previsti dalle norme e la programmazione integrata. La presenza nella scuola dell'insegnante assegnato alle attività di sostegno si concreta quindi, nei limiti delle disposizioni di legge e degli accordi contrattuali in materia, attraverso la sua funzione di coordinamento della rete delle attività previste per l'effettivo raggiungimento dell'integrazione

e le attività previste elencate prima sono quelle descritte in nei punti 2.1 e segg:

Tutto ciò implica lavorare su tre direzioni:

2.1 Il clima della classe

Gli insegnanti devono assumere comportamenti non discriminatori, essere attenti ai bisogni di ciascuno, accettare le diversità presentate dagli alunni disabili e valorizzarle come arricchimento per l'intera classe, favorire la strutturazione del senso di appartenenza, costruire relazioni socio-affettive positive.

2.2 Le strategie didattiche e gli strumenti

La progettualità didattica orientata all'inclusione comporta l'adozione di strategie e metodologie favorevoli, quali l'apprendimento cooperativo, il lavoro di gruppo e/o a coppie, il tutoring, l'apprendimento per scoperta, la suddivisione del tempo *in tempi*, l'utilizzo di mediatori didattici, di attrezzature e ausili informatici, di software e sussidi specifici.

Da menzionare la necessità che i docenti predispongano i documenti per lo studio o per i compiti a casa in formato elettronico, affinché essi possano risultare facilmente accessibili agli alunni che utilizzano ausili e computer per svolgere le proprie attività di apprendimento. A questo riguardo risulta utile una diffusa conoscenza delle nuove tecnologie per l'integrazione scolastica, anche in vista delle potenzialità aperte dal libro di testo in formato elettronico. E' importante allora che i docenti curricolari attraverso i numerosi centri dedicati dal Ministero dell'istruzione e dagli Enti Locali a tali tematiche acquisiscano le conoscenze necessarie per supportare le attività dell'alunno con disabilità anche in assenza dell'insegnante di sostegno.

2.3 L'apprendimento-insegnamento

Un sistema inclusivo considera l'alunno protagonista dell'apprendimento qualunque siano le sue capacità, le sue potenzialità e i suoi limiti. Va favorita, pertanto, la costruzione attiva della conoscenza, attivando le personali strategie di approccio al "sapere", rispettando i ritmi e gli stili di apprendimento e "assecondando" i meccanismi di *autoregolazione*. Si suggerisce il ricorso alla metodologia dell'apprendimento cooperativo.

2.4 La valutazione

La valutazione in decimi va rapportata al P.E.I., che costituisce il punto di riferimento per le attività educative a favore dell'alunno con disabilità. Si rammenta inoltre che la valutazione in questione dovrà essere sempre considerata come valutazione dei processi e non solo come valutazione della *performance*. Gli insegnanti assegnati alle attività per il sostegno, assumendo la con titolarità delle sezioni e delle classi in cui operano e partecipando a pieno titolo alle operazioni di valutazione periodiche e finali degli alunni della classe con diritto di voto, disporranno di registri recanti i nomi di tutti gli alunni della classe di cui sono contitolari.

Se tutto ciò deve essere il lavoro di un docente specializzato, l'esigenza della continuità non può essere solo vista come l'esigenza di chi conosce a fondo i problemi dell'ammalato raro (che in quanto "atipici" si apprendono "sul campo" da parte dei docenti stessi), ma anche del consiglio di classe che lavora in squadra con lui e anche dei compagni di classe! Non è pensabile, come si rileva dal costante racconto dei genitori, che ogni anno si ricominci daccapo!

La formazione e l'inserimento lavorativo di chi non rientra negli itinerari già sperimentati

Una domanda è sorta spontanea tra i membri del nostro gruppo di auto aiuto a proposito della formazione e dell'eventuale inserimento lavorativo dei ragazzi complessi e gravi che hanno concluso il percorso scolastico dell'obbligo o la secondaria superiore ed è la seguente:

Perché fino al massimo ai 18 anni è considerato giusto e ci si attiva perché i nostri ragazzi siano integrati con gli altri e inclusi nei percorsi normali e, improvvisamente, **al compimento degli studi sono offerti solo percorsi "a parte" in cui non sono presenti ragazzi cosiddetti normali?**

La nostra analisi è che "istituzionalmente" in realtà non è previsto che **chi non è autosufficiente per motivi fisici e/o psichici** stia con gli altri né a completare la sua formazione, né in attività occupazionali. Tanto meno lavorative in senso stretto.

Fino ad ora sul territorio le eventuali "offerte" arrivano dal privato-sociale che nasce dalle associazioni di disabili più numerosi e che, probabilmente, sono nate proprio per colmare questo vuoto istituzionale.

La formazione e l'inserimento lavorativo di chi non rientra negli itinerari già sperimentati e di chi non può raggiungere l'obiettivo specifico del "conseguimento dell'autonomia personale superando le risposte assistenzialistiche," attraverso "un percorso di acquisizione di competenze e professionalità per favorirne una ampia o completa autonomia" (così recitano di solito i progetti per i disabili) diventa quindi improbabile anche per soggetti con problemi non gravissimi.

I documenti della già citata Conferenza Nazionale sulle Politiche della Disabilità dello scorso ottobre riportano che: "la congiuntura economica ha indebolito i percorsi di inserimento lavorativo, per cui si assiste all'aumento delle richieste di inserimenti in centri di tipo occupazionale che **almeno garantiscano il mantenimento delle abilità acquisite.**"

Sarebbe interessante sapere quali sono i centri di tipo occupazionale sul territorio e che tipo di offerta inclusiva prospettino a chi è in situazione grave e complessa.

Riteniamo che se divenisse PRASSI il progetto di vita integrato, con reali momenti di verifica e aggiustamenti nel tempo, si potrebbero prevedere percorsi personalizzati anche per la terapia occupazionale e non è detto che questi richiederebbero dei costi maggiori del mantenimento dei centri diurni e dell'istituzionalizzazione dei ragazzi complessi.

PARTE SECONDA

Il progetto di vita integrato

Il gruppo 7 della III Conferenza Nazionale sulle politiche della Disabilità tenutasi a Torino il 2-3 Ottobre del 2009 verteva sui percorsi di inclusione per la Salute Mentale. Pur partendo nel lavoro da presupposti differenti (si pensi a tutta la problematicità delle dipendenze) e da situazioni cliniche a volte molto diverse da quelle raccontate nel nostro libro bianco, i risultati sono condivisibili anche per i malati rari.

Dallo slogan “Tutti uguali tutti unici” alla proposta operativa:

“Fare Rete”

- Ricomporre, allora, *la parcellizzazione degli interventi* attraverso **Azioni di sistema** Restituendo protagonismo non solo agli operatori dei servizi ma...
- Ai gruppi di auto mutuo aiuto;
- Alle associazioni dei familiari e degli utenti (risorse attive per i progetti terapeutici);
- Alle esperienze di affidamento familiare.
- **Proposte:**
 - In questa chiave è emersa la proposta che vede come interlocutori il livello locale, quello regionale e nazionale.
 - Sostenere la **ricerca non clinica**
(Nel gruppo di lavoro vi sono stati accademici ma non rappresentanti delle Università e della Scuole di Formazione);
 - Pensare a percorsi formativi che siano frutto di una costante **ricerca/intervento** che indaghi lo spazio di confine tra: **Sociale e sanitario**;
 - Pensare a profili professionali che sappiano mettere in campo **servizi di mediazione:**
 - Per l'inserimento al lavoro
 - Per il ritorno a scuola.

Sociale e Sanitario

- Integrazione difficile:
Il ritardo nell'approvazione dei **Livelli Essenziali di Assistenza** induce separazione tra i servizi delle ASL e quelli dei Comuni.
- *proposta:* Mettere in campo “gruppi di progetto” **con tutto in comune:** *Strategie Operatori Risorse* (e ciò pensando ai cosiddetti “multiproblematici”,)

Inclusione e lavoro

Sul tema è stata posta la necessità di un *focus* sulla L. 68/1999 ed in particolare si è proposto di modificare il c. 4 dell'art. 9, rimuovendo l'avvio al lavoro dei disabili psichici “su richiesta nominativa” poiché nella pratica tale modalità si sarebbe dimostrata altamente discriminatoria.

Dal lavoro del gruppo tre **Deistituzionalizzazione: sostegno alla famiglia, domiciliarità, vita indipendente** stralciamo le seguenti proposte

Dalle criticità il cambio di paradigma

Obiettivi:

1. uniformare in tutte le Regioni le opportunità di vita autonoma e di permanenza al proprio domicilio;
2. valorizzare e affermare il principio di sussidiarietà;
3. sostenere le famiglie con prestazioni/servizi e sostegni economici;
4. utilizzare come strumenti operativi i piani/progetti personalizzati, concordati tra: persona – famiglia - interlocutori istituzionali;
5. sostenere all'autodeterminazione;
6. definire di programmi per il *dopo di noi*;
7. applicare le norme per l'integrazione scolastica, garantendo sufficienti ore di sostegno con insegnanti che assicurino continuità e adeguata formazione;
8. potenziare e supportare gli inserimenti lavorativi, che non devono essere soggetti al blocco delle assunzioni

Strumenti:

1. definire i livelli essenziali di assistenza sociale;
 2. dare piena applicazione ai Livelli Essenziali di Assistenza sanitaria e socio sanitaria, privilegiando il sostegno alla domiciliarità;
 3. definire il Piano Nazionale sulla deistituzionalizzazione;
 4. a) promuovere e sostenere i territori più deboli e meno coesi affinché ogni territorio possa essere luogo di cura;
 - b) promuovere e sostenere l'inclusione sociale e le occasioni di socializzazione anche attraverso il volontariato e l'associazionismo
 5. sostenere le famiglie con agevolazioni anche di tipo economico e fiscale.
- In particolare:
- definire procedure corrette di comunicazione della diagnosi ai genitori; pianificare le dimissioni con supporto domiciliare e riferimenti territoriali certi per la famiglia;
 - offrire supporto psicologico e psicoterapeutico sottoforma di servizi convenzionati;
 - garantire la domiciliarità senza risparmi;
 - realizzare centri diurni con adeguate e flessibili fasce orarie di apertura;
 - garantire le agevolazioni fiscali (es. detassazione) e la semplificazione dei percorsi di regolarizzazione per gli assistenti familiari;
 - Incrementare l'indennità di accompagnamento;
 - Produrre emendamenti su: assegni familiari INPS, laddove si prevede che non spetti l'incremento del 30% dell'assegno al nucleo in cui il capo famiglia sia disabile; sulla proposta di legge relativa al prepensionamento dei genitori o dei coniugi laddove si prevede che ne possano usufruire solo coloro i cui congiunti disabili non lavorino;
6. utilizzare l'ICF per l'accertamento della disabilità e per la definizione del progetto personalizzato e accompagnare il progetto di vita, garantendo unitarietà del percorso e continuità nei diversi passaggi;
 7. sostenere le politiche della legge 162 sulla vita indipendente attraverso: l'organizzazione di una Conferenza monotematica; campagne informative; formazione degli operatori sociali;
 8. individuare forme innovative di residenzialità (case/famiglia, comunità di tipo familiare, progetti di autogestione);
 9. adeguare le ore di sostegno scolastico all'effettivo bisogno, secondo i progetti personali;
 10. adeguare le sanzioni previste dalla legge 68/99, per rendere i vincoli cogenti per le imprese.

Non sappiamo a seguito di questa conferenza Nazionale cosa si sia messo in movimento nella nostra Regione e nei nostri Comuni, ma sappiamo che i malati rari non sono i SOLI che hanno bisogno che sia RIVISTO il modo di affrontare i loro DIRITTI.

Come i malati psichici risentiamo della complessità, come i disabili in generale della cronicità, come ciascuno della "unicità" di drammatiche situazioni che non possono stare ai "tempi" delle burocrazie: le storie in appendice raccontano come le persone sopravvissute dai racconti del 2005 sono diventati giovani e i giovani uomini fatti, ma le famiglie non intendono attendere che divengano anziani perché siano percepiti come soggetti e siano VISTI -come conclude il lavoro del gruppo 7-

Persone che cercano qualità di vita.

Qualità di vita che al di là della condizione di ognuno consente
"la guarigione" dalla sofferenza.

Riportiamo fra le proposte quelle fatte nel 2005 che restano valide (e non accolte?)

*Per un reale accompagnamento **sociosanitario** della famiglia, che può anche non essere in condizioni di povertà e con tutto ciò **non trovare da sola le vie giuste per un progetto di piena integrazione**, crediamo essenziale:*

1. *Un "monitoraggio" continuo sul territorio per individuare le famiglie in questo tipo di difficoltà (la collaborazione fra i servizi sanitari e quelli sociali è indispensabile)*
2. *La predisposizione di un "capitolo" nei due tipi di servizi dedicato a questi problemi: gli affidi educativi ad esempio non possono attingere a quelli già vincolati ai minori seguiti dal Tribunale.*

3. La predisposizione del **progetto individuale**, previsto dalla Legge, aperto a completamenti e **verifiche**, in cui si abbiano presenti le potenzialità della famiglia **nella sua trasformazione** (cambia la situazione quando una nonna si ammala o una sorella si sposa! Cambia la situazione del disabile quando chi lo assiste invecchia!) e siano presenti **le specificità** dei bisogni dell'ammalato raro.

*Può sembrare banale doverlo segnalare, ma purtroppo non lo è: è molto diverso pensare all'integrazione e al tempo libero di un disabile di 15 anni, con la sua voglia di andare, fare come gli altri, **vivere**, da quello di un anziano!*

Riteniamo importante l'insistenza sulla necessità di potenziare servizi integrati sul territorio per un progetto personalizzato verificato seguito e modificabile nel tempo proprio alla luce della comprensione dell'handicap come situazione dinamica, suscettibile di miglioramento o aggravamento in relazione all'ambiente.

Un assegno economico non è in grado di rimuovere gli ostacoli nella vita di un disabile, soprattutto se complesso: ci vuole un progetto fatto con i soggetti e chi sta loro intorno, quando ne siano in grado, fatto con operatori preparati e supportati da servizi che esistono e sono in grado di interagire fra loro.

L'esempio del disabile motorio che aumenta il suo svantaggio se il luogo dove vive è privo di ascensore rende più chiaro come è differente la situazione nel tempo di un ragazzo disabile i cui fratelli se ne vanno, i genitori invecchiano, i nonni muoiono: l'accertamento di invalidità con i criteri puramente fisici resterà lo stesso, ma il suo handicap fatto di isolamento e diminuita possibilità di relazioni sociali, cresce se non si interviene con interventi aggiuntivi.

Facciamo un esempio: si pensi quanto è ASSURDO togliere la figura dell'educatore laddove si è riusciti ad averlo!) con la maggiore età. Il ragazzino non autosufficiente che fino a quando era bambino aveva molti contatti attraverso la scuola e i fratelli, usciva con i nonni o con l'educatore stesso, diventato giovane si troverà recluso e costretto a dipendere dalla forza e la voglia di genitori sempre più vecchi e stanchi anche per semplici momenti di svago.

Nuove regole per l'integrazione scolastica dell'ammalato raro: i servizi per l'alunno e non viceversa. Graduatorie speciali con regole adatte per le situazioni complesse

Durante la scorsa giornata delle Malattie Rare al Liceo Cassini, davanti a rappresentanti significativi del MIUR, dell'USR e dell'USP, abbiamo potuto dibattere di un esempio di comportamento "atipico", presente in diverse malattie rare, che spesso non trova risorse organizzative e culturali per la sua gestione generando esclusione.

Al termine di quella mattinata è emersa la disponibilità, anche dall'intervento di insegnanti di sostegno presenti, a mettersi intorno ad un tavolo per studiare linee NUOVE e procedimenti ADEGUATI che stiano al passo con la crescita del numero e dell'età degli alunni con disabilità "nuove" e richieste complesse che neppure si pensavano possibili all'integrazione nello scorso millennio.

Nell'ambito di intervento della formazione, fra le "tematiche connesse a specifiche disabilità" (cfr Linee guida Ministero pag.11 sopra riportato) auspichiamo che nasca subito un collegamento fra chi sul territorio (ASL, Comuni, istituzioni scolastiche) formula i PEI e la rete per le malattie rare, per tutte le specifiche "barriere" connesse alle diverse patologie, al fine di individuare gli interventi adeguati ai singoli ragazzi, quando non omologabili a quelle più tipiche e conosciute.

Siamo consapevoli che esiste ed esisterà tutto un lavoro COMUNE con gli altri portatori di handicap, ma siamo altresì consapevoli che l'urgenza derivante dalla peculiarità delle nostre situazioni diventerà punta di sfondamento che darà vantaggio organizzativo anche agli altri disabili.

Come illustra la cicogna della copertina del nostro libro bianco, se le cose non cambiano i nostri ragazzi non si trovano ad accontentarsi del "poco" che c'è, ma restano proprio a becco asciutto! Se non puoi adattarti all'ambiente DEVI cambiare l'ambiente: è questa, in fondo, la lettura del "criterio" ICF...

E' vero, quindi, che in un sistema socio-sanitario efficiente ed in grado di predisporre un progetto di vita "tagliato" sulle esigenze della persona colpita da malattia o menomazione, NON ESISTEREBBE il problema dell'ammalato raro in quanto tale.

Mentre è altrettanto vero che l'esistenza, non "rimovibile", non cancellabile, del disabile raro mette in luce i vuoti e gli ostacoli di sistemi burocratici inefficaci nelle situazioni atipiche.

Per quanto riguarda la continuità (o la non continuità) del docente specializzato l'esperienza (vedi anche le storie in appendice) ci ha mostrato come debbano CAMBIARE le regole dell'assegnazione del docente per le situazioni complesse.

Non è più tollerabile, dopo anni di segnalazioni in questo senso, che permanga la regola della scelta dei docenti di sostegno unicamente secondo le esigenze dei docenti stessi e non quelli dei ragazzi in situazione di disabilità complessa e grave.

Soprattutto per le situazioni in cui stabilire la comunicazione fra il docente, che sarà anche mediatore fra tutti i docenti, e l'alunno con problematiche complesse e atipiche, richiede **molto tempo**, competenza e "feeling", è indispensabile l'elasticità delle regole

per continuare (o spezzare) un rapporto che altrimenti rischia di risultare inutile spreco di risorse.

Se per qualsiasi ragazzo, anche cosiddetto “normodotato” le rigidità, la non continuità, la mancanza di coordinamento nel lavoro dei docenti, l’affollamento delle classi, la mancanza di spazi e di ausili tecnologici comporta disagio e scadimento della qualità dell’apprendimento, per un ragazzo in situazione di disabilità rara e non in grado di “adattarsi” a ulteriori svantaggi, questi difetti comportano addirittura l’ESCLUSIONE dal diritto all’apprendimento.

Ostinarsi a non rispondere all’esigenza di RIPENSARE all’organizzazione dell’assegnazione dei docenti di sostegno comporta un dispendio di energie e risorse frustrante per tutti.

La formazione e l'inserimento lavorativo di chi non rientra negli itinerari già sperimentati: l'integrazione con il lavoro della PROVINCIA

Tutto quanto enunciato precedentemente, sia sui diritti all'inclusione, sia sullo strumento del progetto di vita personalizzato, sia sulla mancanza di una visione della persona né bambina, né anziana, ma pur tuttavia non autosufficiente rispetto ad un ambiente non adattato, provoca un vero e proprio handicap, una barriera, un ostacolo, chiamiamolo come meglio ci rende l'idea, alla soddisfazione del diritto al lavoro, all'occupazione, alla formazione professionale.

Le esigue forme di mediazione, tutoraggio e sostegno in questi percorsi, spesso mutate dalla riabilitazione organizzata da associazioni per disabili di diverse tipologie, spesso sfocianti nell'organizzazione di centri diurni, come analizza il documento sulla disabilità, **non appaiono in continuità logica** con tutto il lavoro che faticosamente svolgono centri di riferimento, famiglia e scuola fino alla maggiore età delle persone disabili in generale e malate rare in particolare, né in continuità con il percorso indicato nelle linee del Ministero della Pubblica Istruzione.

La nostra proposta è il coinvolgimento attivo di Istituzioni come la Provincia nella logica di una formazione INTEGRATA, della promozione di politiche lavorative e occupazionali nell'ottica dell'inclusione che per alcune forme di disabilità, necessitano, per essere tali, **degli strumenti della mediazione, del sostegno e di strumenti già sperimentati nella scuola**.

Non è accettabile la divisione in disabili sufficientemente autonomi, da poter essere direttamente inclusi nell'ambiente di lavoro senza supporto, pur dopo un percorso, e in gravi, da ghettizzare in contesti esclusivi.

Se questo in linea teorica è condiviso anche da molti operatori dei servizi, nella prassi è ciò che è applicato...

Creare contesti lavorativi, (magari configurati in cooperative di tipo B, in cui siano possibili attraverso mediazioni e tutoring, attività svolte nel contesto sociale comune, rimuovendo le barriere fisiche e culturali che creano l'handicap), risponderebbe non solo all'esigenza di stimoli adeguati per mantenere le abilità acquisite, ma anche al diritto alla salute e alla dignità della persona.

Appare logico come questo sia possibile unicamente, come sottolineavano i lavori dello scorso ottobre a Torino, in un contesto di collaborazione dei vari servizi e delle diverse Istituzioni attorno ad un progetto di presa in carica globale in cui la famiglia non può restare eternamente la sola risorsa.

Siamo perfettamente consapevoli che il lavoro da svolgere, per creare reti e connessioni fra il mondo del sostegno alla salute e il sociale è enorme, ma questo non può che spingerci a proclamarlo URGENTE.

I ragazzi con disabilità gravi e complesse, grazie alle conquiste della medicina, della didattica, della tecnica, sono cresciuti, se il mondo non si è ancora accorto di loro e non è

pronto è necessario proclamare l'EMERGENZA e cominciare SUBITO a trovare le risorse per rispondere ad essa.

Lo SVANTAGGIO del “raro”: incolmabile, aggravabile o affrontabile? Cosa vuol dire per i servizi inclusione sociale.

Concludiamo riprendendo l'immagine in copertina della favola della volpe e della cicogna: sarà la volpe, alla fine, a pagare per aver beffato la cicogna offrendole ciò che non poteva saziarla e vogliamo attraverso questo racconto, che è passato indenne durante i secoli di trasformazioni sociali politiche e culturali, proporre la riflessione dell'esigenza del riconoscimento del ruolo sociale degli ammalati rari e delle loro famiglie.

In un momento difficile dal punto di vista sociale ed economico, mentre assistiamo alla crisi delle Istituzioni e alla disaffezione e allo scoraggiamento nei confronti della politica, le famiglie RARE che la vita ha costretto alla ricerca di strategie e percorsi di sopravvivenza non comuni, hanno il coraggio di chiedere CORAGGIO alla Regione, al Comune, al mondo dell'Istruzione e della formazione, al tessuto sociale, di CAMBIARE ATTEGGIAMENTO ed operare investendo le risorse in ciò che ha veramente valore.

Continuando a percorrere le solite strade fatte di dilazione dei problemi, accomodamenti raffazzonati e a volgere lo sguardo da un'altra parte quando si additano i nodi dei problemi, i vuoti di coordinamento e le assurdità delle burocrazie, l'intera società si troverà a non saper più raggiungere e gustare quei “valori” che credeva di difendere.

Riteniamo che la creatività, l'elasticità, il lavoro coordinato, la spinta alla cooperazione e alla solidarietà, la sottolineatura della necessità del riconoscimento dei diritti di ogni persona, anche in situazione di svantaggio, la spinta alla necessità della ricerca saranno risorse risanatrici per tutta la comunità e ci proponiamo ancora una volta come famiglie capaci di arricchire il tessuto sociale, anche attraverso le loro insistenti richieste e denunce.

Noi siamo costretti a non fermarci neppure davanti a ciò che appare molto problematico e di difficile gestione e, costringendo anche voi a conoscere e farsi carico delle nostre storie riteniamo di innescare un processo salutare **per tutte le malattie** non rare –purtroppo- **del tessuto sociale.**



Affrontare e tentare di risolvere lo svantaggio di chi si trova in situazioni complesse e, fortunatamente, rare, è possibile.

Non sempre si possono risolvere i problemi, ma sempre si può tentare, sempre si può e si deve arginarne l'aggravamento.

L'inclusione sociale resta la strada per evitare la rimozione del problema: è emblematica la risposta data alla mamma di M. da una psicologa del privato e riportata in appendice (*Rinchiudere M. in un centro residenziale bellissimo, che consentirebbe alla famiglia di riprendere a vivere in modo normale*).

Allontanare dagli occhi la sofferenza che ci provoca il senso stesso di impotenza di fronte alla complessità, rendere "invisibili" i nostri ragazzi, non ne risolve il problema e la sofferenza, non risponde ai loro DIRITTI e quindi allarga nella società l'ingiustizia e l'inciviltà.

Con cui **tutti**, poi, facciamo i conti.

Il Libro Bianco 2010 invita le istituzioni e tutti i cittadini a riflettere su questo: se si spendono soldi per attrezzare i mezzi allo spostamento delle persone disabili, si deve anche trovare loro la ragione del loro muoversi ed incontrare gli altri, se si investono soldi sulla formazione e la riabilitazione, si deve poi dare spazio alla presenza.

Ripetiamo quindi la domanda: quali percorsi di inclusione?

Quali progetti di rete con la Sanità?

Quali referenti sociali a cui rivolgerci?

APPENDICE

1. Alessio e l'emiplegia Alternante

Alessio è nato nel 2002 e dopo circa due anni e mezzo di continui ricoveri, finalmente sono arrivati alla diagnosi, Emiplegia Alternante, all'incirca 40 casi in Italia , 400 nel Mondo

L'E.A. è una malattia neurologica caratterizzata da episodi, temporanei ma molto frequenti, di paralisi che colpiscono alternativamente il lato destro o lato sinistro del corpo .

Molto spesso, la paralisi si diffonde fino a coprire l'intero corpo, con perdita anche della parola ma non della coscienza. Gli attacchi, hanno frequenza molto variabile, in Alessio in genere durano dai 5 ai 7 giorni e possono arrivare anche a 15 .

Alessio quando non è colpito da attacchi Emiplegici, svolge una vita abbastanza "normale", anche se i continui attacchi Emiplegici gli lasciano scompensi motori , difficoltà nell'attenzione, debolezza che rendono difficile la vita quotidiana .

Le difficoltà maggiori fino ad ora le abbiamo incontrate nell'inserimento scolastico, per la poca presa in carico da parte delle istituzioni, cioè in **poche ore di sostegno e di non assicurare una continuità** non solo per un migliore apprendimento di Alessio nella attività didattica, ma **anche per una maggiore tranquillità da parte delle insegnanti per non dover ricominciare sempre da capo,** se seguito adeguatamente può tranquillamente colmare le sue lacune e **che ogni servizio o aiuto lo devi sempre andare a reclamare,** cosa che a mio avviso dovrebbe essere automatica.

Michele e Barbara

sito dell'E.A. www.aisea.org

2. Laura e il cromosoma 22 ad anello (22 q13.2)

Laura è nata il 2/12/1982 ed è la nostra secondogenita.

La gravidanza è stata di 38 settimane e, a causa di placenta previa, la nascita è avvenuta con parto cesareo.

Il peso alla nascita era di kg 2,600 ed è stata dimessa dopo 15 gg.

Tre mesi dopo è ricoverata al Gaslini per bronchiolite.

Durante la degenza viene diagnosticata una ipotonia generalizzata di grado notevole e di natura non evolutiva che viene riferito essenzialmente alla sospetta insufficienza placentare.

Laura acquisisce il controllo completo del capo a 6/7 mesi, stazione eretta autonoma a 8 mesi e la deambulazione a 18 mesi.

Laura frequenta l'asilo nido e la scuola materna dove, pur necessitando di continui stimoli, rivela una discreta socializzazione ed una passabile organizzazione ludica.

Inizia ad essere seguita dal consultorio.

A poco meno di 5 anni, la valutazione psicodiagnostica mostra un quadro di immaturità neuropsicologica generale, disprattognosie, marcata difficoltà nella espressione del linguaggio, notevole impaccio nella manipolazione, inadeguata finalità di utilizzazione degli oggetti presentati, espressione verbale limitata all' emissione di alcune parole gergali accompagnate da gesti adeguati a consegne elementari ed alla richiesta di soddisfazione di desideri propri.

A 5 anni inizia a frequentare il centro Reul (logopedia).

Negli anni successivi i problemi di linguaggio e di comprensione migliorano leggermente. Nel periodo scolastico delle elementari e delle medie viene supportata per alcune ore (poche) alla settimana da insegnante di appoggio.

A 8 anni facciamo effettuare una risonanza magnetica che non evidenzia anomalie, in particolare, a carico delle aree del linguaggio.

La pediatra di famiglia ed i numerosi medici interpellati non segnalano necessità di ulteriori indagini mediche.

All'età' di 9 anni decidiamo, su consiglio di una maestra di appoggio, di effettuare un esame genetico presso l'ospedale Galliera che rivela il problema di Laura : cromosoma 22 ad anello.

Al tempo ci è stato segnalato che tale delezione non era molto conosciuta, che probabilmente esisteva un caso simile in Sardegna e che comunque col tempo Laura avrebbe avuto buoni margini di miglioramento.

A scuola impara solo mediocrementemente a leggere e ancor peggio a scrivere. il gioco comincia a non interessarle più.

All'età' di circa 12 anni Laura, che comunque non era mai stata un bambina particolarmente aperta, inizia a chiudersi ai rapporti con le persone ed in modo particolare con quelle esterne alla famiglia.

Il Consultorio inizia terapia medica con (Xeroxat???) nel frattempo notiamo in Laura una elevata soglia al dolore (punta da un ape in una mano non mostra dolore e, in tempi più recenti, ci siamo accorti di un ascesso al dente del giudizio solo per il gonfiore), sudorazione alle mani, particolare insensibilità al freddo (ad esempio una domenica di aprile entra in mare senza dare segni di fastidio).

All'età di 15/16 anni Laura comincia ad avere disturbi comportamentali con depressione, pianti disperati che in breve sfociano in auto ed etero aggressività , specialmente gravi nei confronti della mamma, e che in alcuni casi ci costringono a ricorrere all'intervento urgente in Pronto Soccorso dove vengono somministrati di volta in volta farmaci diversi nel tentativo di trovare quello più adatto (lexotan, serenase ecc).

Dopo un episodio particolarmente grave avvenuto all'età di 18 anni il medico di psichiatria dell'Ospedale di Villa Scassi propone un ricovero di qualche giorno in osservazione al quale fa seguito la dimissione con terapia di olanzapina e la decisione di far seguire Laura dal centro di salute mentale.

Si va così avanti tra alti e bassi e variazioni di terapia (ziprexa-tegretol) sino al gennaio 2004 quando Laura inizia a frequentare il centro ANFFAS.

All'ingresso nel centro Laura evidenziava sintonia affettiva discontinua, scarsa accessibilità al colloquio elevati livelli di ansia e, talvolta, reazioni di rifiuto a richieste prestazionali; tendenza all'ipoattività e all'apatia.

Dal 2005 viene presa in carico dalla prof.ssa B. del servizio di psichiatria dell'Ospedale di Sestri P., che nel 2006 varia la terapia con Depakin e Seroquel che ad oggi, pur utilizzati a dosaggi molto bassi, sembrano garantire un buon controllo del livello degli stati ansiosi e dell'aggressività.

Negli anni e, sporadicamente, per periodi più o meno lunghi - 3/5 mesi -, Laura presenta problemi di incontinenza urinaria e fecale che, valutati dagli esami di laboratorio, non sono riconducibili a patologie.

Giugno 2009 richiediamo un aggiornamento dell'esame del cariotipo presso il Galliera.

I risultati accertano ring 22 q13.2 anziché ring 22q13.1 che conferma comunque ipotonia neonatale, ritardo mentale, deficit del linguaggio, disturbi comportamentali con tratti autistici e di aggressività, ridotta percezione del dolore, disturbi del sonno, linfoedemi (tutti presenti in Laura).

In casi più rari sono presenti anomalie morfologiche renali, disturbi visivi e uditivi che fortunatamente nel caso di Laura sono stati esclusi dagli esami effettuati.

Complessivamente ed in base alla nostra esperienza diretta possiamo fare le seguenti considerazioni:

- scarsa funzione di guida del servizio sanitario nell'indirizzare le indagini su certe patologie.
- tendenza ad appoggiarsi principalmente, se non esclusivamente, alla farmacologia.
- insufficienza delle strutture di assistenza nel formulare piani di riabilitazione adeguati per i soggetti che sono presi in carico.

3. Danilo (genitore Prader Willi) 5 anni dopo

Eccomi ancora qui per dare la mia modesta testimonianza a questa seconda edizione del "Libro Bianco".

Certo, in questi 5 anni che sono trascorsi l'impegno dei genitori del gruppo di Auto Aiuto Echidna è stato notevole. Sono innumerevoli gli interventi e le proposte, i contatti, anche con l'ausilio dei mass media TV compresa.

Dal punto di vista dei risultati ottenuti primo fra tutti è l'aver promosso la realizzazione dello sportello delle malattie rare al Gaslini, grazie all'ARS della Regione Liguria che ha provveduto anche a istituire il Registro Regionale delle Malattie rare.

Non è certamente poco se pensiamo al grande vuoto su questi temi che avevamo lamentato nel primo libro bianco.

Ma, sono molte anche le sconfitte, l'invisibilità dei malati rari è un fatto innegabile, per forza! Non sono "omologati" sono "strani" "anomali" non danno quelle risposte (o meglio) quei silenzi che sono prevedibili da un handicappato.

Inoltre quello che sconcerta è che le famiglie chiedono delle cose talmente ovvie e ragionevoli che l'interlocutore istituzionale addetto ai lavori si chiude a riccio e subito snocciola le solite frasi ormai fruste e senza senso: ma le risorse....ma la competenza sarebbe.....la coperta è corta.....ci sono delle leggi e delle regole ecc. Oppure si congratula per la chiarezza e la legittimità delle proposte ti abbraccia, si commuove, ti promette il massimo del suo impegno e poi non fa assolutamente niente.

Per fortuna che negli anni abbiamo imparato a diffidare e andare comunque avanti a perseguire il nostro obiettivo. Da parte mia l'obiettivo è semplicemente quello di migliorare le condizioni di vita di mio figlio, tenendo presente i diritti fondamentali dell'uomo. **Penso che il primo diritto di una persona sia quello di non essere solo, noi familiari possiamo fare questo soltanto limitatamente, i nostri figli hanno bisogno di avere qualche amico, un'occupazione , delle cure, vivere in un ambiente in cui sono apprezzati e graditi.**

Le nostre preoccupazioni non sono quelle solite delle famiglie per i figli : la moto, la droga, la discoteca fino al mattino, la fidanzata o il fidanzato. La preoccupazione principale è quella di garantirgli una vita che pur priva di quasi tutto quello che viene considerato essenziale da i non malati rari, sia una vita non segnata dall'ansia della provvisorietà, dalla precarietà, dal pericolo che certe condizioni a volte raggiunte con grande fatica possano crollare da un momento all'altro a seconda del volere di qualche burocrate che sbuffapoverino..... dopo averci ascoltato.

Ma non voglio ripetere oltre quello già espresso e detto nel primo libro bianco. Quello che chiediamo è molto semplice si tratta di fare un salto di qualità di pensare **che quanto può funzionare con chi viene considerato "omologato" può non funzionare con i malati rari e anche a questi bisogna dare una possibilità .**

Danilo

4. Michele (Lesch-Nyhan): un faticoso percorso scolastico per arrivare dove?

Riportiamo alcuni cenni sulla malattia, già descritta 5 anni fa: La sindrome di Lesch-Nyhan è una malattia rara, per fortuna; si parla di un caso su 380.000 bambini. La sua rarità, però, rende anche difficile la ricerca. Questa ed altre malattie, che per la loro rarità vengono troppo spesso trascurate, sono definite “malattie orfane”: i pazienti sono sparsi qua e là nel mondo, ed è difficile comporre una raccolta dei casi e vedere in che cosa sono uguali o diversi, sia da un punto di vista clinico sia metabolico. Per questo sono **essenziali la comunicazione e la collaborazione fra famiglie, medici e ricercatori.**

La caratteristica della LN è una **spinta compulsiva all'autolesionismo**. Pazienti di due anni si morderanno le dita e le labbra, sbatteranno la testa e le braccia e si lanceranno intorno nel tentativo di farsi male. Mentre mordersi le dita e le labbra sono strade comuni per l'autolesionismo, **il numero di modi in cui l'autolesionismo può verificarsi è limitato solo dalla creatività del paziente e la gamma delle opportunità.**

Per i nostri comuni punti di riferimento del comportamento normale, **il comportamento Lesch-Nyhan è inesplicabile e non intuitivo per il fatto che essi chiaramente non vogliono nuocere a se stessi o agli altri.**

I pazienti sperimentano il dolore allo stesso modo di chiunque. Quando si fanno male, piangono addolorati. Pregano di essere legati in modo che non sia possibile per loro farsi male. **Sono a loro agio solo quando tutte le possibili strade di autolesionismo sono state rimosse.** Sono pieni di rimorso per le offese interpersonali che hanno causato, sono sconvolti per aver detto di non voler fare un'uscita e sono depressi dopo aver fatto poco in un test.

Perciò se l'autolesionismo è la caratteristica della LN non può essere il modo migliore per catalogare il comportamento dei pazienti Lesch-Nyhan. **Potrebbe essere più accurato pensare che i pazienti facciano l'opposto di quello che vorrebbero.** Non vogliono mordersi tuttavia lo fanno, apprezzano l'aiuto che ricevono da chi si prende cura di loro, tuttavia li colpiscono, vogliono continuare con l'uscita, tuttavia riescono a farsi lasciare indietro, vogliono avere successo, tuttavia falliscono deliberatamente.

Implicazioni per il trattamento

I pazienti Lesch-Nyhan **non possono essere adeguatamente gestiti a meno che chiunque interagisce con il paziente capisca la natura del disordine.**

Al primo impatto genitori, operatori, insegnanti e professionisti della sanità sono impreparati a gestirli.

Mantenere lo stress al minimo porta il comportamento LN al minimo.

Michele, legato in carrozzella, con un rene trapiantato, con la pienezza della sintomatologia della Lesch-Nyhan ha fatto il “suo” esame di maturità nel luglio 2009 davanti alla commissione del Liceo scientifico Fermi, davanti a molti suoi compagni e amici, all'insegnante di sostegno, all'educatore pagato dalla Provincia.

E' stato talmente bravo e coinvolgente, che oltre all'applauso dei presenti, ha meritato dalla Commissione 100 con lode.

Eravamo commossi, non c'è dubbio: il filo conduttore delle domande-risposte a partire dalla letteratura italiana, passando dalla storia, l'arte, la letteratura inglese, la filosofia era sulla RESILIENZA.

E tanta ce n'è voluta, anche da parte nostra come genitori, per arrivare a vederlo sorridere soddisfatto quel giorno.

Michele ha avuto 4 diverse insegnanti di sostegno alle elementari, di cui solo in classe prima una specializzata.

E' riuscito ad avere continuità nelle medie.

Ha cambiato sostegno nell'area scientifica al liceo OGNI ANNO avendo solo in quinta un insegnante specializzato.

E' riuscito a conservare l'insegnante di sostegno dell'area letteraria dalla 2^a alla 5^a liceo unicamente per le esasperanti battaglie annuali condotte da noi presso l'Ufficio Scolastico e fino al Ministero.

Il nostro stress è stato notevole.

Rileggendo una lettera di sollecito inviata all'allora Provveditorato nel 1998 in cui dicevamo tra l'altro: ” *Purtroppo, infatti, a pochi giorni dall'inizio della scuola non ho ancora nessuna certezza sul suo inizio regolare da parte di Michele.*

Come già ampiamente sottolineato lo scorso anno, in una mia lettera al Provveditore, se non è garantita la presenza di un insegnante di sostegno non è possibile la frequenza per un bambino nelle sue condizioni e quindi non è garantito il suo diritto allo studio.

Non ho ancora capito come sia possibile che ogni anno un bambino come Michele debba cambiare insegnante, non abbia la certezza di un docente specializzato, non abbia la certezza di un avvio regolare.

Verrebbe per logica che i soggetti in situazione di maggiore gravità debbano essere quelli maggiormente tutelati e non lasciati per ultimi nella risoluzione dei loro problemi

ci chiediamo come è stato possibile dovere spiegare ulteriormente quasi OGNI ANNO la stessa storia e ogni anno sentirci dire che “la legge” prevede questo iter:

- ✓ L’assegnazione dei docenti di sostegno è fatta per graduatoria
- ✓ I più anziani SCELGONO (e non hanno vincoli di continuità)
- ✓ I primi ad essere scelti sono i meno complessi
- ✓ Gli ultimi, i più complessi, spesso si trovano davanti alle graduatorie esaurite e si assegnano loro, con ulteriore perdita di tempo perché da altre graduatorie insegnanti NON specializzati
- ✓ Il diritto dell’insegnante a scegliere una scuola sotto casa prevale sul diritto dell’alunno a continuare un lavoro faticosamente avviato con una persona che ha imparato o sta imparando a conoscerlo e a comunicare con lui al di là della complessità

Se per 11 anni di seguito si segnala un disagio grave, come si fa ad ottenere sempre LA STESSA RISPOSTA?

Quando si è di fronte ad un problema non è logico CERCARE SOLUZIONI?

La resilienza sviluppata da tutta la famiglia ci ha permesso di navigare tra i flutti contraddittori del diritto allo studio fino a pervenire a risultati gratificanti.

E adesso viene il bello.

Nel momento in cui scriviamo, a sette mesi dall’esame, Michele è a casa.

Non ha un’occupazione, un’attività.

Ha un progetto, pensato insieme ai servizi nel maggio 2009, che non ha la copertura economica per decollare...

Questo perché non sono PREVISTI percorsi post diploma per ragazzi così gravi da avere necessità di una presenza costante e competente a fianco.

Non è colpa di Michele, né nostra se la sua patologia non è gestibile con i percorsi “tipici”.

Non abbiamo lottato, insieme a molte altre figure eccezionali di operatori, riabilitatori, compagni, insegnanti, per metterlo in grado di guardare alla vita con intelligenza e spirito, anche se sempre inevitabilmente e costantemente in una posizione di non autosufficienza, ahimè incolmabile, per poi offrirgli di passare il resto della sua esistenza “fuori” dai percorsi degli altri, dal contesto di vita dei giovani come lui.

Come è pensabile proporgli l’inserimento in contesti di non inclusione sociale?

Ma qualsiasi percorso nel mondo di formazione o di occupazione non “speciale” è impossibile senza un mediatore a fianco.

Non riteniamo che solo la patologia di Michele (anche se nella sua situazione appare maggiormente evidente) meriti percorsi alternativi al “Centro diurno” o alla permanenza a casa e per questo proponiamo la sua storia come paradigmatica al di là della soluzione che (speriamo) troveremo per lui.

Paola e Franco

www.lesch-nyhan.eu

5. Aggiornamento La Sindrome 49xxxxy - (Variante della S. Klinefelter)

problematiche manifestatesi nel caso in oggetto:

- Riduzione dei movimenti fetali , *Letargia*, Pianto Debole
- Ritardo della crescita fetale con oligoamnios
- Nascita pretermine
- Parto Podalico
- Ipotonia Neonatale e successiva desaturazione dell' Ossigeno nel sonno *REM*
- Gravi Problemi Respiratori
- Insufficienza Respiratoria
- Displasia Broncopolmonare
- Di-stress Cardio – Respiratorio – Asma
- Problemi di alimentazione nella prima infanzia – difficoltà di suzione
- Ritardo Globale dello Sviluppo Psicomotorio – Disturbi dell' Attenzione e Comportamentali
- Impaccio e mancanza di coordinamento Motorio
- Difficoltà di Linguaggio - Difetti nell'articolazione delle parole – Dislessia
- Ossessioni
- Comunicazione Perseverante e dai Contenuti Ripetitivi – Ritualismi
- Anomalie Oculari (Strabismo Divergente)
- Intervento chirurgico ad entrambi gli occhi
- Caratteristiche Andrologiche specifiche
- Disturbi del sonno (sonnolenza diurna – ipersonnia)
- Difetti della colonna vertebrale
- Valgismo del ginocchio / problemi ortopedici / postura della gambe e dei piedi
- Dimorfismo (ad esempio lunghezza femori) - estremità schiena
- Problemi ortodontici (mancanza delle gemme dentali di 4 denti ed altro) palato ogivale
- Disturbi Ormonali necessaria la somministrazione di terapie specifiche
- Predisposizione all' osteoporosi necessario il monitoraggio della densità ossea

K.F. e' nato nel 1992, solo nel 2004 gli é stata diagnosticata la Sindrome 49xxxxy che e' la variante **più grave e più rara** della sindrome di KF sindrome di genesi ignota, dovuta a cromosomi **x** sovannumerari .

Tale diagnosi e' stata possibile solo dopo infinite insistenze dei genitori, insospettiti dal continuo manifestarsi di nuove patologie, **nonostante specialisti e strutture avessero fin dalla nascita escluso la presenza di malattia genetica** .
L' importanza di una diagnosi precoce é fondamentale in quanto la prognosi può essere migliorata significativamente con interventi terapeutici mirati e al momento opportuno, come pure rende possibile il target di monitoraggi da ripetere periodicamente tra i quali ad esempio la densità ossea e il tasso ormonale.

Dopo la nascita ha trascorso tre mesi e mezzo in terapia intensiva, dove gli e' stata praticata la ventilazione forzata contemporaneamente all' alimentazione tramite sonda gastrica, in conseguenza di : grave di-stress cardio respiratorio, displasia broncopolmonare, cianosi intensa, dispnea importante, compromissione del circolo periferico, torpore con mediocre reattività.

In seguito ha conseguito, in parte, le tappe della deambulazione e del linguaggio con gravi difficoltà e ritardo, nonostante i continui interventi fisiatrici e le sedute logopediche **molto spesso totalmente a carico della famiglia** .

In questi anni ha ripetutamente e necessariamente dovuto far ricorso a dosi massicce di antibiotici e cortisone al fine di superare gravi crisi respiratorie .

Nel 1997 l'aggravarsi dello strabismo divergente ha reso necessario intervento chirurgico ad entrambi gli occhi .

L'attività prescolastica e scolastica (con programmazione individualizzata) é ed é stata effettuata con il supporto di insegnante di sostegno, **peraltro con gravi insufficienze di disponibilità oraria e non sempre con continuità**

Negli ultimi tre anni ad esempio, riferiti alla scuola di Il Grado , l' insegnante di sostegno è stato diverso per ciascun anno, costringendo ogni volta ad una nuova partenza vanificando gli sforzi di conoscenza e apprendimento acquisiti .

Le significative difficoltà di apprendimento richiedono specifici interventi di supporto in tutti gli ambiti . Specialisti ed insegnanti , assicurano che un opportuno e continuo affiancamento con un adeguato ulteriore supporto permetterebbe progressi considerevoli purché effettuato prima che si chiudano le cosiddette “ Finestre dell' Apprendimento “ .

Il mancato recupero, almeno delle minime funzioni necessarie alla vita quotidiana, costerebbe ben di più alla società in futuro, anziché operato per tempo .

L' avvicinarsi della maggiore età sta facendo capire sempre più ai genitori quanto sia vero, come frequentemente hanno sentito dire da tanti amici del gruppo di autoaiuto , che al compimento dei 18 anni si diventa soggetti invisibili alle istituzioni di supporto ed addirittura sgraditi a molti, con ovvie ricadute psicologiche per i genitori .

Tante forme di aiuto e sostegno vengono via via ridotte fino a scomparire .

Il più delle volte ci si ritrova soli e anziani , con i problemi dei figli che, come spesso succede in questo tipo di patologie, non solo non scompaiono ma viceversa si acquiscono sempre più .

Il piccolo disabile che con facilità suscita ai più affetto e simpatia lascia il posto ad una ingombrante, goffa , fastidiosa presenza adulta da evitare .

Spesso ci si sente dire che ormai tutto quello si poteva fare è stato fatto, non si parla più di ritardo, ma di demenza e spesso questa dolorosa asserzione è giustificazione per parcheggiare i nostri ragazzi in strutture che con il “recupero” non hanno più niente a che fare.

Giorgio

6.La storia di Chiara con EMIMEGALENCEFALIA DX

Chiara, nata a Catania è affetta da “SINDROME DEL NEVO EPIDERMAL” con “EMIMEGALENCEFALIA DX”.

Questa malformazione cerebrale ha come caratteristica peculiare di presentare un emisfero più grande dell'altro; tale anomalia può causare tanti tipi di disturbi che possono essere lievi o molto gravi che possono variare in relazione all'emisfero interessato e dalle zone toccate. In genere la patologia comporta danni sia fisici che motori con crisi convulsive più o meno gravi, disturbi del linguaggio, paresi ecc..

Il parto di Chiara è avvenuto in pochissimo tempo (parto violento); la bambina al momento della nascita non presentava alcun difetto fisico evidente ma non piangeva ne subito, ne dopo.

La bambina è nata a Catania in una realtà sanitaria (che non ha bisogno di ulteriori dettagli) a dir poco catastrofica dove, dopo aver subito chissà quante sofferenze con inutili accertamenti e dopo una T.A.C., le viene evidenziato un ematoma sul lato destro del cranio.

Inizia ad avere quasi subito un disturbo simile ad un rigurgito che passa come un “niente di significativo” da parte degli esperti. Dopo neanche ventiquattrore dalla nascita Chiara diventa cianotica e viene trasferita in un'altra struttura più complessa di quella dove era venuta alla luce. In questa struttura ci resta, fra dimissioni per buona salute (a detta dei medici curanti) e ricoveri urgenti per continue crisi convulsive subentranti, fino al 25 novembre 1992.

Il giorno dopo è stata portata a Genova dove dopo circa un mese e tanti accertamenti (vista la rarità della malattia) le viene diagnosticata la “sindrome del nevo epidermale” con “emimegalencefalia dx”.

Da quel momento in poi, per Chiara è iniziato il pendolarismo tra Catania e Genova con la media anche di tre viaggi al mese. Inoltre è stata ricoverata anche a Roma in due tra i più rinomati nosocomi della capitale, con la speranza di far diminuire le crisi convulsive che la tormentano dalla nascita, ma, con scarsi e anche drammatici risultati; altre visite specialistiche le ha fatte a Verona ed a Pisa.

Chiara dal 1998 vive a Genova dove si è trasferita, con enormi sacrifici della famiglia, per poter abitare vicino ad un ospedale in grado di assisterla, nel migliori dei modi consentiti, nella cura delle gravi patologie che l'affliggono.

E' una bella ragazza di 17 anni, che non parla ma si fa capire molto bene con i gesti che fa con la parte destra del corpo, l'unica che può muovere in quanto ha una emiparesi a sinistra, e con qualche grido che emette oltre alle sole parole comprensibili quali papà e mamma.

Non cammina, ha crisi convulsive tutti i giorni con apnee molto lunghe e farmacoresistenti, è furba, prepotente, dispettosa nonché presuntuosa e molto affettuosa. Le piace scarabocchiare, strappare libri e giornali e guardare la tivù ma, solo i film che vuole lei.

Va a scuola per tre ore al giorno, mangia a periodi (passa da un grande appetito al digiuno totale) e quando sta male, chiede a modo suo (si tocca la gola ed indica il telefono) di essere accompagnata in ospedale dove si sente protetta ed al sicuro.

Assume una terapia giornaliera di quattro tipi di farmaci e precisamente: Luminale 5 compresse; Sabril 2 compresse; Frisium 2 capsule; Depakin granulato 1200 ml..

Chiara è ormai una signorina a tutti gli effetti e, per la sua malattia, la sua intelligenza spiccata, la caparbità e la furbizia, **ha bisogno di esser seguita costantemente** da qualcuno che le dia assenza sia fisica sia psichica per poter esaudire le sue molteplici richieste.

La famiglia dopo tanti anni di sacrifici è ormai stanca ed ha bisogno di essere aiutata anche economicamente per sostenere le spese di un aiuto a livello materiale, in quanto ormai la ragazza ha raggiunto un peso notevole (circa kg. 65) ed il solo movimentarla per le necessità quotidiane risulta molto gravoso a coloro che l'assistono.

Inoltre, i familiari lamentano l'eccessiva burocrazia che è necessaria per ogni richiesta che riguardi la disabile, come ad esempio la sostituzione della carrozzella o la fornitura di sussidi sanitari. Tale situazione, oltre al comprensibile disagio dettato dalle gravi ed irreversibili condizioni di salute della ragazza, è fonte di ulteriore sconforto nei familiari che molto spesso si scontrano con l'assenza di sensibilità da parte delle istituzioni preposte a fornire assistenza.

7. La mamma di M. racconta: 21 anni di sofferenza e quale futuro?

Sono la mamma di M. una ragazza di 21 anni con disabilità motorie, intellettive e disturbi del linguaggio, riconducibili, in base ai disturbi, a sindrome atassica. A complicare il quadro contribuiscono i problemi psicologici legati a traumi subiti nella primissima infanzia, che la portano all'anoressia, a vivere in simbiosi con me e al rischio di entrare nel tunnel della psicosi. Si evitano per questo indagini diagnostiche. Fino ai 12 anni M., seguita dal REUL e dal sostegno a scuola, compie costanti progressi che la portano alla deambulazione autonoma in "ambienti protetti" e all'acquisizione della letto-scrittura anche con l'uso del PC. Con la pubertà e la morte del nonno però, M. comincia a rifiutarsi di uscire da casa e compare una forma distonica capo-collo, che la porta al Gaslini per il suo primo ricovero. Tutti gli esami e le indagini che sono effettuate non evidenziano e non supportano la lesione cerebellare che giustificerebbe l'atassia e non c'è cura!

Il ritardo mentale però, contrariamente a quello che tutti pensavano, non è tanto grave da non permetterle di avere coscienza delle proprie limitazioni. M. è sempre più convinta che tutti i suoi disturbi non passeranno una volta diventata grande! Non guarirà, non diventerà mai come i suoi coetanei...

M. è sempre più "arrabbiata" e alla fine in una crisi di pianto dice: "Mi faccio schifo e mi fanno schifo quelli che hanno problemi come me!"

Non si guarda più nello specchio (era tanto vanitosa) e non vuole più uscire di casa, forzarla diventa una violenza psicologica. Il malessere che la pervade la porta a non voler frequentare il CIF e una neuropsichiatra del consultorio rincara la dose dicendole che deve adattarsi alle varie situazioni, perché in un futuro neanche troppo lontano si ritroverà da sola visto che la nonna è vecchia, la mamma non sarà sempre giovane e sua sorella vivrà la sua vita.

M. entra nel marasma più totale! Prende affettivamente le distanze dalla nonna anziana, si attacca ancora più morbosamente a me e il rapporto con la sorella diventa molto conflittuale.

Viene iscritta all'ANFFAS, ma anche qui M. dà il peggio di sé allo scopo di farsi mandare via e poter stare a casa il disagio psicologico è una costante! Decidiamo di fare un ricovero al Besta di Milano, dopo che un neuropatologo garantisce, in presenza di M., la possibilità di trovare una cura che potrebbe guarirla.

M., che nel frattempo si è lasciata andare e ha perso tutte le autonomie che aveva faticosamente raggiunto, non sta in sé dalla gioia! Ma anche qui non si approda né a una diagnosi, né a una cura e soprattutto ancora una volta le aspettative di M. vengono disattese.

Tutte le mattine mette in atto "crisi isteriche" allo scopo di restare a casa. La gestione diventa molto difficile; siamo tutte (nonna, mamma, sorella) molto provate sia a livello fisico che mentale, perché M. in quei "momenti" diventa molto aggressiva.

Ci rivolgiamo a una psicoterapeuta privata (nel pubblico non c'è nulla perché nel frattempo M. è diventata maggiorenne), che dopo 10 minuti di osservazione afferma in presenza di M. che lei non vuole e non può seguirla perché non riesce a capire quello che dice. Per M. è un ulteriore rifiuto da parte della comunità dei "normali".

Dopo qualche mese faccio un altro tentativo con una neuropsichiatra privata, stavolta evito di portare M. al primo incontro e faccio bene: il consiglio (considerate le difficoltà di gestione) è quello di trasferirci a Chiavari per rinchiuderla in un centro residenziale bellissimo, che ci consentirebbe di riprendere a vivere in modo normale!

Alla fine la neuropsichiatra dell'ANFFAS prescrive un farmaco che serve a stabilizzare l'umore e quindi a renderla un po' più serena.

Ma tutti i suoi problemi restano, (compreso anche il non mangiare al centro ANFFAS per lunghi periodi) un sostegno psicologico non c'è, e... non oso pensare al futuro!

8. Silvia e la Sindrome di RETT

La sindrome di Rett è un debilitante disordine neurologico dello sviluppo, che si manifesta nella prima infanzia e colpisce quasi esclusivamente le bambine. E' una malattia genetica ed è presente in tutto il mondo con una incidenza media stimata di 1:10.000 / 15.000 bambine nate.

I sintomi

Le bimbe con la Sindrome di Rett nascono sane e hanno uno sviluppo normale sino ai 6 / 18 mesi di età. La malattia si manifesta in un primo momento con il rallentamento e la stagnazione di abilità già acquisite, poi subentra un periodo di regressione in cui le bambine perdono le capacità comunicative, con atteggiamenti di isolamento e chiusura sociale. Perdono l'uso volontario delle mani e subentrano movimenti ripetitivi e stereotipati. Si evidenziano problemi di deambulazione e un rallentamento della crescita della circonferenza cranica. Alcune bimbe sviluppano crisi epilettiche, sono irritabili e hanno spesso problemi respiratori.

La disabilità

Si possono riscontrare diversi gradi di disabilità in bambine colpite da sindrome di Rett. In generale gli aspetti più invalidanti della sindrome di Rett, sono l'aprassia, ossia l'incapacità del corpo di eseguire movimenti volontari, l'incapacità di parlare e comunicare, associato ad un grave deficit psicomotorio e cognitivo.

Le fasi della sindrome di Rett.

In linee generali la sindrome di Rett ha una evoluzione, che si può delineare in quattro fasi. La schematizzazione di queste fasi serve solo per comprendere a grandi linee il decorso della patologia. Le fasi sono variabili sia come tempi, che come sintomi e gravità da bambina a bambina.

La prima fase

Ha inizio tra i 6-18 mesi, e dura alcuni mesi, si caratterizza con un rallentamento dello sviluppo psicomotorio e un rallentamento dell'accrescimento della circonferenza cranica.

La bambina dimostra una perdita di interesse verso le persone e l'ambiente circostante.

La seconda fase

Inizia tra il 1° e il 4° anno di età, può durare da poche settimane a diversi mesi.

E' caratterizzata da una regressione e una perdita delle capacità acquisite. La bambina si isola sempre più, ha caratteristiche autistiche e presenta un ritardo dal punto di vista cognitivo. Si assiste ad una perdita del linguaggio fin'ora acquisito, a una perdita dell'uso funzionale delle mani, a cui subentrano stereotipie (hand-washing, clapping e mouthing) La deambulazione diventa instabile accompagnata da movimenti bruschi e scatti involontari. In questa fase è evidente l'aprassia ovvero l'incapacità di coordinare i movimenti.

Possono subentrare altri sintomi collegati alla malattia:

anormalità respiratorie (apnee e iperventilazione), bruxismo (digrignamento dei denti), un ridotto peso corporeo causato dalla difficoltà di masticare, ingerire e assimilare cibo, stitichezza, difficoltà nell'acquisire un regolare ritmo del sonno, frequente agitazione ed irritabilità.

La terza fase

Inizia dai 3 - 4 anni fino ai 10, segue la fase della regressione e la situazione generale della bambina diventa più stabile. Le bambine migliorano nel rapporto emotivo con le persone e l'ambiente circostante, diminuiscono i sintomi autistici, migliorano il loro contatto visivo e sono meno irritabili. Il loro livello di attenzione e le loro abilità comunicative migliorano nettamente.

In questa fase, possono intervenire altri sintomi dovuti alla malattia, che deteriorano lentamente le capacità motorie della bambina, quali l'aprassia ovvero l'incapacità di coordinare i movimenti spesso associata a una curvatura della spina dorsale (scoliosi o cifosi). In questa fase, spesso subentrano crisi epilettiche o simil-epilettiche.

La quarta fase

Inizia dopo i 10 anni ed è caratterizzata da un miglioramento dello stato emotivo e relazionale, ma anche da una riduzione della mobilità. In questa fase c'è un peggioramento delle abilità grosso-motorie, aumenta l'atrofia, la spasticità e la scoliosi contribuiscono alla perdita delle abilità del movimento.

Di positivo c'è che non ci sono ulteriori perdite cognitive, di comunicazione e di abilità manuali fin'ora acquisite.

I movimenti stereotipati delle mani si riducono come frequenza ed intensità. In questa fase le ragazze con la sindrome di Rett hanno maturato un buon contatto visivo e vivono un sereno contatto emotivo.

Silvia compie 8 anni

“Silvia è una bella bimba bionda con due grandi occhi blu spalancati sul mondo, ha tre anni e una sospetta sindrome di Rett.

La guardo mentre dorme e fatico ancora adesso a credere che sia una bimba malata ...”

Iniziava così la storia di Silvia che avevamo scritto per il libro bianco del 2005.; oggi, febbraio 2010, la sua storia inizia così:

“Silvia è una bella bimba bionda con due grandi occhi blu spalancati sul mondo, compirà 8 anni il prossimo mese di maggio ed è affetta da sindrome di Rett.

La guardo mentre dorme e fatico ancora adesso a credere che sia una bimba malata ...”

Cosa è cambiato in questi 5 anni?

Dal punto di vista sanitario abbiamo avuto la diagnosi clinica di Sindrome di Rett; Silvia è sempre seguita al Policlinico Le Scotte di Siena dove andiamo regolarmente dal 2004 ogni 6 mesi per le visite di controllo.

Nel novembre 2006 Silvia ha iniziato a camminare da sola anche se con andatura a base allargata, equilibrio precario e cadute improvvise.

Non parla, non è autonoma nelle attività quotidiane e presenta sempre stereotipie alle mani che molto spesso porta alla bocca, morsica o sfrega e batte.

Per le terapie riabilitative dal febbraio 2005 Silvia è seguita dal Centro La Nostra Famiglia di Varazze (in quel periodo a Genova non era possibile seguire un progetto terapeutico come quello previsto per Silvia che comprendeva fisioterapia, psicomotricità e logopedia).

Attualmente al Centro di Varazze segue interventi di osservazione psicoeducativa 2 volte alla settimana.

Il trasporto è sempre stato a carico della famiglia; ho provato a chiedere il trasporto tramite il consultorio di zona ma non ho mai ricevuto risposte. Considerato che spesso sono i nonni che accompagnano Silvia al Centro e che non è possibile arrivare con altro mezzo se non l'auto, l'anno scorso ho provato a chiedere se il servizio taxi che portava Silvia a scuola (ha iniziato la prima elementare) poteva anche occuparsi del trasporto da e per il centro riabilitativo ma mi hanno risposto che non era fattibile in quanto il Centro è fuori provincia. Nessun problema se fosse stato a Genova.

Ora mi chiedo: il consultorio di zona aveva consigliato e aveva inoltrato domanda per questo Centro, non siamo certo stati noi a preferire questa soluzione (altre non ce ne sono state prospettate all'epoca); perché Silvia non ha diritto al trasporto per le terapie riabilitative?

A fianco delle terapie istituzionali e su nostra iniziativa Silvia frequenta una palestra privata dove due volte alla settimana fa esercizi ginnici insieme a bimbe della sua età.

Inoltre ogni 15 giorni frequenta insieme ad altri bimbi disabili un centro con educatori professionali dove vengono fatte attività di musico e danza terapia.

A breve riprenderemo anche l'attività in piscina consigliata da sempre per la riabilitazione delle bimbe con la sindrome di Rett.

Tutte queste attività, che il personale medico che la segue mi ripete siano di fondamentale importanza per Silvia al fine di sviluppare le sue potenzialità, sono a carico della famiglia.

La scuola: Silvia frequenta la seconda elementare in una scuola privata parificata dove è seguita costantemente da un'insegnante di sostegno dedicata a lei.

Proprio perché è una scuola privata al momento non risentiamo dei tagli alle ore subiti dalla scuola pubblica; le insegnanti che la seguono inizieranno adesso con lei un progetto di CAA, comunicazione aumentativa alternativa, supportate in questo da una psicopedagoga che si occupa della CAA in bambine con Sindrome di Rett.

Indennità e riconoscimenti

Scrivevo nel 2005: “In totale autonomia abbiamo inoltrato la domanda per il riconoscimento dell'handicap grave (legge 104) e dell'invalidità; a Silvia è stata riconosciuta la legge 104 con handicap grave e l'invalidità con indennità di frequenza ma non l'accompagnamento che porterebbe peraltro altri benefici”

L'accompagnamento non ci era stato accordato e una delle motivazioni era stata: "ai bambini piccoli viene riconosciuta la sola indennità di frequenza perché, in quanto piccoli, avrebbero comunque bisogno di aiuto" ?!?

Nel 2006 abbiamo deciso di chiedere l'aggravamento per riuscire a ottenere l'accompagnamento; aggravamento non in senso assoluto (anzi almeno dal punto di vista motorio qualche progresso c'era stato sicuramente) ma in relazione alla maggiore età che comportava uno sforzo maggiore nel seguirla.

E l'accompagnamento ci è stato concesso con rivedibilità al compimento dei 6 anni.

Alla prima visita di rivedibilità (ai 6 anni) abbiamo portato la diagnosi di malattia rara che nel frattempo ci era stata rilasciata; nonostante questo ci è stato concesso nuovamente l'accompagnamento con rivedibilità. Dovremo quindi fare un'altra visita sia per l'accompagnamento che per la 104; **la sindrome di Rett, una malattia rara suscettibile di miglioramento? Mah ...**

Per la 104 vorrei spendere due parole a parte: non è possibile che si debba aspettare il rinnovo per 4-5 mesi e in quel periodo vivere nel limbo. Questo è quello che è successo a noi a maggio del 2008 quando abbiamo fatto le visite per la rivedibilità: formalmente siamo rimasti per tutti quei mesi senza 104 e nessuno degli organi preposti mi ha saputo dare delle indicazioni precise se non quella di chiedere al datore di lavoro.

Posso forse capire un'attesa in caso di prima visita, ma per la rivedibilità ritengo che il tutto dovrebbe essere automatico e comunque dovrebbero essere fornite indicazioni chiare e precise in sede di visita.

Un altro capitolo a parte per l'affido educativo, richiesto su consiglio del neuropsichiatra di riferimento del consultorio il quale riteneva importante un supporto per Silvia in orario extrascolastico rivolto esclusivamente a fini di socializzazione (esterno all'ambiente familiare).

Domanda inoltrata nel maggio 2009, colloquio conoscitivo fatto con l'assistente sociale a settembre 2009.

Proprio nei giorni scorsi (sono passati 9 mesi) ho provato a verificare lo stato della domanda: la risposta è stata sconcertante.

"Silvia è in lista di attesa ma purtroppo le passano davanti i minori che vengono segnalati dal Giudice e considerato che vengono attivati pochi affidi al mese ..."

Quindi, se non ho capito male, Silvia dovrebbe vivere una situazione di disagio familiare per poter usufruire in tempi accettabili dell'affido, non è sufficiente il suo handicap che peraltro mi sembra già abbastanza grave!

La mia storia nel 2005 finiva così:

"OGGI non abbiamo ancora una diagnosi definitiva, a Siena continuano gli accertamenti genetici per arrivare a confermare o meno il sospetto che oggi ancora sussiste: Silvia è una bimba Rett o no? Sicuramente ci siamo resi conto che probabilmente una diagnosi certa aiuterebbe soprattutto noi ad aiutare lei e a migliorare per quanto possibile la sua qualità di vita"

Questo è il finale che ci sentiamo di scrivere a 5 anni di distanza:

"OGGI abbiamo una diagnosi clinica che ci dice che Silvia è una bimba Rett.

Ci siamo resi conto però che **la sola diagnosi non è sufficiente ad aiutare noi e lei e a migliorare per quanto possibile la sua qualità di vita, ci vuole ben altro ... e non smetteremo di cercarlo fino a quando non lo avremo trovato!**"

La mamma e il papà di Silvia

9. 2010: un insegnante di SOSTEGNO ci racconta...

Mi avevano detto che era una classe difficile, come del resto tutte le prime dell'istituto professionale all'interno del quale lavoro dall'inizio di quest'anno.

Due ragazzi disabili, molti stranieri con una conoscenza scarsa o quasi nulla dell'italiano, molti ragazzi "border line" con disturbi dell'attenzione e iperattività.

Se a questo si aggiunge **il numero di studenti complessivo della classe (26)** e il monte **ore settimanali di sostegno (12)** si può immaginare con quanta fatica e con quali modesti risultati abbia svolto sino ad ora il mio ruolo di insegnante di sostegno.

A queste oggettive difficoltà si è aggiunto durante l'anno un nuovo problema: quello di fornire un percorso alternativo a due ragazzi che non sono in grado di sostenere per intero l'orario settimanale. Problema che è ancora sul tavolo, visto che al momento non ci sono posti disponibili in alcun tipo di percorso alternativo e personalizzato!

All'interno di questo contesto sicuramente non incoraggiante va messo in luce l'impegno di moltissimi colleghi, che dedicano buona parte del loro tempo e delle loro energie al nostro istituto e ai suoi studenti, ma è un impegno continuamente frustrato dall'esiguità delle risorse a disposizione (credevo fosse un luogo comune ma invece è vero: dobbiamo portarci da casa i fogli per le fotocopie!!!) e dalla sensazione che la scuola venga sempre di più additata come un costo e un peso per la società, a fronte del quale rimane scarso il livello di produttività!

Peccato che per produrre cultura e ragazzi maturi le condizioni non siano le ideali.

Alcune volte penso che sarebbe sufficiente avere classi meno numerose e un po' più di ore a disposizione per riuscire ad incidere davvero e in positivo nelle vite dei nostri studenti. Forse non basterebbe ancora, ma almeno potrebbe far percepire come sfida impegnativa quella che oggi molto spesso avverto come una missione impossibile.

Andrea

10. La storia di Daniele a cinque anni dalla prima presentazione del libro bianco.

Daniele ha fatto un percorso dall'asilo nido al C.I.F. mirando molto sulle autonomie con gli strumenti di cui siamo dotati a livello scolastico, durante l'obbligo scolastico: discutendo il P.E.P.. Programma educativo personalizzato e se esiste ,il P.D.F. Profilo Dinamico Funzionale.

Per quanto se ne dica, la famiglia alla scuola d'obbligo era sempre coinvolta: si discuteva su tutto, come ripeto, dallo scrivere all'andare in bagno .

Con questo metodo abbiamo raggiunto l'obiettivo su quel pannolone che Daniele non usa più ormai da quattro anni.

Mi scuso per lo scritto molto stringato ma non ho molto tempo per scrivere delle paginate.

Daniele finisce il C.I.F. e di questo io (padre) devo dire di non essere molto contento , perché il suo *case manager* ci propone la frequenza dell'ANFFAS . Per quanto mi riguarda potrebbe andare anche bene, ma possibile che sul territorio non ci sia altro?

Addirittura il centro ANFFAS è a Mignanego .

Come ripeto è una storia molto stringata, ma dopo anni di parole e parole e dopo la scuola dell'obbligo vorrei vedere qualche altra alternativa sulla territorialità e sul quotidiano e maggiore possibilità per la famiglia di discutere e verificare il percorso che gli è proposto al Centro.

Genitori di Daniele
patologia Wolf-Hirschhorn