

Vivere con la Lesch-Nyhan: suggerimenti per una migliore gestione dei comportamenti Lesch-Nyhan

SINDROME DI LESCH-NYHAN: LA MALATTIA CHE REMA CONTRO!



Avvertenza di base:

Per quanto una migliore conoscenza del comportamento LN possa consentire un miglioramento nella sua gestione, la possibilità di una maggiore tranquillità e spazi più ampi di azione serena, la condizione di malato di Lesch-Nyhan comporta una costante esposizione al pericolo di improvvise, inaspettate, azioni dannose a sé, agli altri e/o agli oggetti (proprio perché non intenzionali e non progettate e svincolate dall'umore). Non esistono momenti immuni, considerazioni che i ragazzi stanno bene o sono tranquilli, non esistono farmaci in grado di estinguere il pericolo e l'unica prevenzione reale è una protezione costante fatta da strumenti adeguati o da un accompagnamento vigile. Le persone malate da LN non possono mai essere lasciate sole, neppure "un momento", senza adeguate protezioni.

- 1. Essere consapevoli che la volontà della persona LN è quella di non recare danno né a se stesso, né agli altri, né alle cose, (ovvero la reale intenzionalità della persona LN è l'opposto di quella che a prima vista appare)**

Esempi:

- All'inizio dell'incontro D. (LN) sputa addosso all'interlocutrice che gli dice "Non ti preoccupare, lo so che è la tua malattia, userò l'impermeabile!". L'azione non si ripete più per tutto l'incontro;
- Arrivano bambini piccolissimi davanti a M. (LN) che manifesta timore di dare calci e chiede di tenerli a "distanza di sicurezza".

*Voler convincere la persona LN che la sua azione è sbagliata, pericolosa, dolorosa è una perdita di tempo per il caregiver ed è frustrante per la persona LN. Questo tipo di discorsi ed esortazioni, contravvenendo al successivo suggerimento 9, diventano addirittura dannosi. Questo vale anche per quanto riguarda la sollecitazione di risposte giuste o desiderate: **vedi suggerimento 7.1***

- 2. Il meccanismo che sta alla base del LNB, così come produce azioni non volute (vedi punto precedente), produce anche incapacità di agire o azioni mancate non volute. La conseguenza è comunque un danno, un pericolo o una mancata soddisfazione o gratificazione.**

Esempi:

- M. (LN) alza la mano per rispondere, ma alla richiesta di parlare tace. A. (LN) deve premere il tastone per andare avanti nel gioco, ma resta fermo. M. (LN) ha gli esami di Day Hospital e trattiene le urine. Queste mancate azioni spesso producono rabbia.

- 3. Essere consapevoli che i momenti a rischio sono proprio quelli in cui non è possibile alla persona controllarsi**

Esempi:

- Il tecnico di ortodonzia chiede alla mamma di CONVINCERE il figlio a non sputare il bite che è ancora in prova e non del tutto calzante...la mamma è frustrata, non riesce a spiegare che se S. riuscisse a "non sputare il bite" riuscirebbe anche "non mordersi le labbra" e non avrebbe bisogno del bite!

- 4. Essere consapevoli che l'autonomia possibile per le persone con LN è raggiunta attraverso la mediazione, strumenti di protezione, l'accompagnamento di un'altra persona disponibile ad aiutare.**

Esempi:

- A F. (LN) piace dipingere con la sua mano nella mano della maestra, ad A. (LN) colorare il disegno, a M. (LN) impastare il pane o fare oggetti di ceramica.

Anche senza digitare autonomamente sulla tastiera a M. (LN) piace scrivere storie o poesie. D. (LN) si diverte con la pianola anche per 15 minuti di seguito senza il suo guantone protettivo se ha una persona accanto pronta al suo avviso.

- Ben posizionati e con le mani e le gambe fermate, un poggiatesta morbido, un bretellaggio che impedisce l'opistotono e un cuscino al posto giusto ragazzi LN corrono insieme agli atleti per 42 e 21 km senza problemi.

Riuscire a esprimere e portare a compimento quello che desiderano è per i ragazzi motivo di soddisfazione e gratificazione, ma non possono riuscirci senza un costante appoggio, senza chi gli "tiene la mano", senza un'adeguata assistenza. La loro libertà e autonomia passa attraverso un rafforzamento di ausili e mediazioni, ovvero attraverso un sistema integrato di ausili e mediazione umana. Far crescere l'autonomia non significa puntare all'autosufficienza.

5. E' importante, fin da piccoli, lavorare molto sulla comunicazione, anche non verbale, in ricezione e in espressione. Lavorare sulla persona e lavorare sui partner comunicativi. Tener presente che anche le risposte alle domande e quindi anche il Sì e il No possono essere condizionati dal LNB

Questi ragazzi sono molto attenti e comunicativi, ma non sempre le persone attorno a loro sono preparate a una comunicazione prevalentemente non verbale. Possono essere molto utili progetti di Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), ripensati sulla specificità della malattia di Lesch-Nyhan, al fine di favorire la comunicazione di tutti i ragazzi con complessi bisogni comunicativi e gravi disartrie. Per i ragazzi LN comunicare è anche strumento e risorsa per la gestione dei LNB: la comunicazione è infatti fondamentale per segnalare fonti di pericolo e di paura, per chiedere aiuto, per gestire i propri sistemi di contenimento e posizionamento, per esprimere emozioni, per condividere e commentare, per essere rassicurati, per capire e far sì capire meglio... Spesso il linguaggio poco intellegibile e la caratteristica del comportamento LN (non rispondere, dare una risposta sbagliata, v. suggerimento 7.1) può portare a sottostimare le loro capacità di comprensione verbale e non verbale. I ragazzi LN capiscono e ascoltano, leggono le situazioni e lo stato d'animo di chi sta loro accanto molto più di quanto possa a prima vista apparire.

Esempi:

- A. E. (LN) viene data la possibilità di comunicare che la sua azione non era voluta attraverso l'indicazione con la mano sinistra di un simbolo con la scritta "NON VOLEVO" posto su un supporto a braccialetto sul polso destro. Questo strumento sembra dargli sollievo e molta soddisfazione ed E. esprime immediatamente il desiderio di poterlo usare a scuola.

- M. (LN) piange perché la mamma non capisce quello che lui vuole dire. La mamma non riesce a fargli dire un sì o un no chiaro perché il LNB condiziona la possibilità di rispondere. Gli propone di alzare un braccio se è sì o una gamba se è un no, M. esegue e smette di piangere ed agitarsi. La mamma dice che con questo sistema nel 99% dei casi la LN non interferisce...

- M. (LN) in genere utilizza sistemi di fissazione degli arti superiori, incontra un vecchio amico che vuole abbracciare e chiede "slegami", incontra anche un'amica in avanzato stato di gravidanza chiede allora "legami" perché teme di recarle danno

6. Tenere le distanze di sicurezza

Poiché le azioni dei ragazzi LN sono fulminee e potenti è fondamentale abituarsi a tenere le distanze di sicurezza:

- fra la testa della persona LN e il corpo dell'interlocutore, i muri, le porte, i pali...

- fra le braccia e le gambe delle persone LN, qualora non fossero legate, e oggetti in movimento vicino a loro (ad esempio una tazzina di caffè portata in tavola passando troppo vicino), oggetti posati su un tavolo a portata di mano (piatti, bicchieri ecc.), oppure naso, addome, occhiali...dell'interlocutore.

Gli esempi riportano incidenti dovuti alla distrazione o alla disinformazione dei caregivers o incidenti evitati grazie all'esperienza costruita negli ambienti di vita.

- L. (LN) e M. hanno otto anni e sono compagni di scuola. L. corre incontro a M. (LN) che non vedeva da tempo e nel frattempo si toglie gli occhiali e se li mette in tasca...

- I compagni di scuola materna di A. (LN) impediscono a un bimbo di un'altra classe di dire alla maestra che A. gli ha dato un calcio perché: "Dovevi stare attento tu, non è colpa sua".
- B. (LN) con un colpo all'indietro della testa ha rotto il setto nasale dell'istruttore di nuoto posizionato troppo vicino dietro di lui.

7. Calma, pazienza, pacatezza, capacità di attendere, leggerezza e ironia

Sono indispensabili per capire bambini e ragazzi LN che fanno fatica a parlare e possono non riuscire a dire o fare quello che vogliono e neppure a spiegare il loro disagio se incalzati da domande, se l'interlocutore li sgrida, se percepiscono agitazione, fretta, paura.

Esempi:

- E. (LN) ha dovuto cambiare un educatore che, arrivando sempre un po' in ritardo, era costretto a fare tutto in fretta determinando agitazione psicomotoria, confusione, condotte disorganizzate e turbamento emotivo. Il problema non si è ripresentato con un educatore puntuale.
- S. (LN) al Pronto Soccorso invita il dottore a non dirgli più di stare fermo in modo da consentirgli di provare a stare fermo.
- L'attesa silenziosa della maestra di appoggio fa sì che sia lo stesso M. (LN), il cui dito andava impulsivamente a schiacciare il tasto sbagliato, a correggere la direzione e a premere la lettera corretta.
- La maestra fa a F. (LN) una domanda, poi alla risposta immediata ripete la domanda e aspetta la seconda risposta, quella data con calma e che indica la vera volontà del bambino. "Vuoi ancora yogurt?" "no" "...sì". - "Bacio vampiro?" dice la mamma avvicinandosi a F. (LN), scherzando e smorzando la sua paura di morderla -I genitori di E. si riferiscono in modo ironico e sarcastico ai pericoli dell'ambiente domestico più consueti. Le porte strette dell'ascensore diventano "le porte del saloon", mentre l'angolo dove E. tende ad andare a sbattere diventa l' "angolo preferito". Interpretare gli elementi della realtà attraverso un linguaggio ironico condiviso può determinare un'eccezione al suggerimento 9 (non nominare, evocare comportamenti potenzialmente pericolosi).
- Il professore di sostegno, quando E. (LN) è agitato, lo esorta con insistenza alla calma, senza riuscire a contenere (e talvolta addirittura incrementando) la confusione e l'irrequietezza.

Nell'uso dell'ironia e negli inviti alla calma non è tanto importante "cosa si dice" ma "come si dice", con particolare attenzione all'uso del tono e degli aspetti non verbali della comunicazione.

7.1 Spesso la prima risposta, data in velocità, non è quella voluta o è il contrario di quella voluta e può essere sbagliata

Esempi :

- La maestra fa a F. (LN) una domanda, poi alla risposta immediata ripete la domanda e aspetta la seconda risposta, quella data con calma e che indica la vera volontà del bambino. "Vuoi ancora yogurt?" "no" "...sì".

7.2 Mostrare molta aspettativa crea una situazione a rischio LNB

7.3 Le attività di gruppo e l'integrazione con i pari diminuiscono il rischio di LN

- I genitori di E. raccontano di come a Capodanno, in una situazione nuova e movimentata, E. sia stato tranquillo e a suo agio, socievole e tranquillo.
- La mamma di M.(LN) ritiene che l'aver partecipato insieme al figlio, quando era bambino, a un soggiorno aggregativo con altri ragazzi, sia stata un'esperienza positiva e significativa.
- I genitori di E. (LN) rilevano una migliore partecipazione alle attività riabilitative svolte in compagnia di un altro bambino.
- I genitori di G. (LN) raccontano che in viaggio e nelle situazioni insolite (es. mangiare in macchina) il bambino è particolarmente tranquillo e si diverte molto...

7.4 Rispettare l'alternanza di turno nella conversazione aiuta la gestione dei LNB

8. Decelerare/rallentare/modulare la velocità sia nelle attività che nel dialogo. Non proporre più compiti contemporaneamente, non incalzare di richieste

Certamente per i piccolini, ma anche per i più grandi, organizzare le risposte, non solo motorie, richiede uno sforzo e un controllo enorme e quindi le richieste devono essere una per volta, una dopo l'altra e mai in modo affollato

Esempi:

- E. (LN) vuole raccontare qualcosa mentre è impegnato in un'azione, la fisioterapista lo ferma dicendo "Parliamo dopo". E. porta a termine l'azione.
- Il terapeuta propone a A. (LN) di schiacciare un tasto, scegliere un colore, rispondere sì o no, senza fare pause e aspettare fra una richiesta e quella successiva, e A. non fa niente di quanto richiesto.

9. Non evocare né a parole, né con sguardi o cenni LNB già attuati in passato o potenzialmente pericolosi/non corretti.

Esempi:

- La mamma di S. (LN) stava raccontando al telefono che S. dopo episodi di morsicatura al dito, avendoglielo fasciato, non si mordeva più. "Ora il dito è guarito, abbiamo tolto la fascia e non lo fa più." In quel momento il bambino ha sentito e si è subito portato il dito alla bocca.
- Sollecitazioni come "Ora bisogna fare silenzio" o "Ora devi stare fermissimo" inducono a gridare o ad agitarsi anche in momenti successivi in circostanze analoghe.

10. Se il ragazzo è agitato è probabile (o prevedibile) che si senta a rischio di mettere in atto un LNB, è allora opportuno individuare o chiedere il motivo dell'agitazione e, in questo caso, nominare il comportamento insieme alla possibilità di impedirlo

Esempi:

- M. (LN) è agitato perché deve entrare in un taxi stretto dove già una volta aveva sbattuto il piede contro una sporgenza contundente e prima di entrare si agita: "Non ti preoccupare ho portato un cuscino e non potrai farti male al piede".
- Altri: "Non importa a nessuno se anche gridi, li abbiamo informati della tua malattia", "Riusciremo benissimo a fare la radiografia perché siamo in due a tenerti il piede".

11. Non sgridare i ragazzi non significa che non si possa contenerli anche con stop verbali.

A volte, proprio perché i ragazzi non riescono a frenare emozioni che si sono scatenate per fattori esterni, può essere utile un intervento tranquillo ma breve, fermo e deciso. Lo stop verbale alle volte può essere accompagnato o sostituito dal gesto di mettere da parte quanto è accaduto.

Esempi:

- M. (LN) si è svegliato di notte e non riesce a non chiamare continuamente. Il papà si alza e gli dice con decisione "Ora basta, ora dormi, non mi alzo più" M. si riaddormenta.
- M (LN) continua a piangere perché non è stata capita e accolta una sua richiesta, la mamma gli dice con fermezza "Ora smetti di piangere, perché non ti capisco e poi prova a dirmi di nuovo quello che vuoi". M. si calma e riprova a formulare la sua richiesta.
- il papà di E. (LN) dopo un comportamento commenta in maniera secca e veloce "Finito. Passato", oppure fa un gesto dal significato simile "Passato. Ce lo mettiamo dietro le spalle".

Come per ogni osservazione fatta in precedenza, i suggerimenti per la gestione dei comportamenti LN ri chiedono in chi li accoglie e condivide, molto discernimento su quanto è possibile fare in quel preciso momento da parte del ragazzo LN. Troppa aspettativa, come troppa sfiducia non aiutano a sbloccare i momenti di crisi. "Ce la puoi fare" può essere un fattore scatenante, tanto quanto "Non ce la puoi fare", il fattore discriminante sono le esperienze di successo che rafforzano la possibilità di riuscita. Accompagnare i ragazzi LN ad esperienze positive, come detto al

punto 4, è un percorso delicato e personalizzato che quanto più precocemente avviene, tanto più apre a facilitare la vita quotidiana.

12. Diffondere le informazioni

È importante che questi suggerimenti siano compresi e diffusi in tutti gli ambienti di vita e a tutti gli operatori sanitari e sociosanitari che hanno a che fare con le persone con LN.

Esempi:

Sia R. che D. ragazzi LN grandi, di città diverse, frequentano un centro per persone disabili; intervistati sulla loro malattia, sentendosi capiti dagli intervistatori, raccontano quanta angoscia provochi loro la presenza di operatori non informati ("Non capisce, non vuole capire, tutte le mattine mi dice "Non picchiarmi" e più me lo dice e più mi viene da farlo") e chiedono con forza ("Diglielo! Diglielo!") che la malattia e i comportamenti LN vengano spiegati a tutti gli operatori.

13. Il comportamento LN può interferire con le condizioni cliniche e le emergenze sanitarie

L'esperienza maturata negli ultimi anni nell'osservazione di bambini/ragazzi ricoverati o affetti da qualche disturbo ha evidenziato che il LNB coinvolge tutti gli aspetti della vita e può manifestarsi in special modo quando insorgono patologie anche minime. Interferendo con l'azione dell'introdurre (acqua, cibo, medicine) o espellere (feci, urine, vomito, saliva) sostanze nel/dal corpo e nell'inspirare, espirare.

Esempi:

-M., F., R., consapevoli dei loro problemi nefrologici e del rischio di infezioni alle vie urinarie a seguito di infezioni, trattengono le urine fino a creare situazioni di difficile gestione. F. quando sa che è presente persona in grado di praticare cateterismo, urina normalmente

-M. (ragazzo LN) dichiara che la malattia "trattiene" le feci e chiede aiuto per sbloccarsi

-G., A. e M, a seguito o in corso di infezioni respiratorie ostacolano con posizioni anomale del capo e del collo una respirazione corretta e arrivano alla desaturazione se non contenuti

-M. e F. a seguito di lesioni cutanee accidentali o ferite post operatorie in via di guarigione usano dispositivi o ausili fino a quel momento innocui per impedire la guarigione della cute

-Le flebo, le mascherine per l'ossigeno, le medicazioni, i sondini nasogastrici, gli strumenti di monitoraggio sono causa di ansia e agitazione se non adeguatamente protetti, posizionati, contenuti perché spostati quando non strappati dolorosamente.