

ALMA MATER STUDIORUM – UNIVERSITA' DI BOLOGNA

DIPARTIMENTO DI SCIENZE DELL'EDUCAZIONE

“Giovanni Maria Bertin”

Corso di laurea magistrale in Pedagogia

**GENITORIALITA' E MALATTIE RARE: RIFLESSIONI E SPUNTI OPERATIVI A
PARTIRE DAL RACCONTO DI ESPERIENZE REALI**

Tesi di laurea in:

Pedagogia dell'infanzia e delle famiglie

Relatore

Presentata da

Prof.ssa Silvia Demozzi

Viola Marchi

Sessione: II

Anno accademico: 2018-2019

Indice

Introduzione	6
Capitolo 1	10
1.1. Famiglia e ciclo di vita familiare	10
1.1.1 Eventi critici nella vita familiare: eventi normativi ed eventi paranormativi	12
1.1.2 Stili genitoriali	13
1.1.3 Supporto Familiare	15
1.2. Le malattie rare	22
1.2.1 Epidemiologia	22
1.2.2 Conseguenze psicologiche delle malattie rare	23
1.2.3 Conseguenze sociali delle malattie rare	26
1.2.4 Malattie Rare e famiglia	27
1.2.4.1 Reazioni psicologiche alla diagnosi	27
1.2.4.2 Il processo di adattamento	29
1.2.4.3 L'impatto della malattia nelle relazioni familiari	33
1.2.4.4 Principali difficoltà nella gestione delle malattie rare	39
Capitolo 2	44
2.1 La Sclerosi Tuberosa	47
2.2 La Sindrome di Turner	56
2.3 Descrizione dei casi intervistati	63
2.4 Analisi delle Interviste	65
2.4.1 Il processo di diagnosi	65
2.4.2 Famiglia	70
2.4.3 Amici e conoscenti	73
2.4.4 Scuola	77

2.4.5 Lavoro.....	80
2.4.5 Personale sanitario	81
2.4.6 Associazione e gruppo dei pari	83
2.4.7 Supporto psicologico	87
2.4.8 Normalizzazione	89
2.4.9 Somministrazione della terapia.....	89
2.4.10 Incertezza del futuro	91
2.4.11 Differenze di genere	92
2.5 Esperienza danese	94
2.5.1 Malattie Rare in Danimarca	98
Capitolo 3	101
Malattie Rare e Buone prassi	101
3.1 Rare families days	101
3.1.2 Parents as coping coaches	103
3.1.2 Putting the parents first.....	104
3.1.3 Problem Skills Training.....	106
3.1.4 Care Coordination.....	107
3.1.5 Medicina Narrativa	108
Appendice	116
Intervista 1	116
Intervista 2	126
Intervista 3	137
Intervista 4	162
Intervista 5	180
Bibliografia.....	193

Introduzione

La malattia rara può essere considerata una malattia familiare (Togliatti, 2004 e Spadin, 2008 cit. in Zagaria, 2018) in quanto il fatto che un membro ne sia affetto ha delle ripercussioni su tutti gli equilibri familiari e il benessere dei membri. La famiglia e i suoi membri, infatti, devono andare incontro ad un processo di adattamento che non ha una durata temporale precisa.

Il carico pratico ed emotivo della cura della persona malata, se si tratta del figlio, ricade sui genitori, che ne sono i care-givers. Questo implica relazioni a volte meno soddisfacenti all'interno della famiglia.

Chi ha a che fare con una malattia rara, inoltre, deve fare i conti con quello che essa comporta: scarsa conoscenza di questa da parte dei medici e del contesto sociale, incertezza per quanto riguarda il futuro, inesistenza di una terapia.

Tutte questi elementi fanno sì che i genitori di figli affetti da malattie rare debbano farsi carico di maggiori difficoltà rispetto ad altri. Considerando che ogni malattia rara affligge pochi individui ma il numero di persone affette da malattie rare in realtà è un numero importante, tale da richiedere delle attenzioni da parte delle istituzioni. Avendo la famiglia un ruolo così importante nell'esperienza della persona affetta da malattia rara e nel sostegno che questa riceve, occorre interrogarsi su chi e come offra un supporto affinché si possa svolgere questo ruolo e ridurre gli impatti negativi.

In questo lavoro si è voluto approfondire il punto di vista dei genitori e la loro esperienza, con una particolare attenzione al supporto che ritengono di aver ricevuto.

La percezione dei genitori ha un ruolo chiave, poiché potrebbero essere stati messi in atto, da chi li circonda, strumenti di supporto che, però, potrebbero non essere stati rilevati dai genitori in quanto inappropriati o inefficaci.

Occorre precisare che l'ambito delle malattie rare presenta un'intensa varietà di sfaccettature: così come un medico, di fronte alla diagnosi di una malattia rara, non

sempre è in grado di offrire una descrizione precisa e certa di quello a cui il paziente andrà incontro, allo stesso modo in ambito educativo non è possibile prevedere dei pattern di comportamento prestabiliti nel funzionamento di una famiglia che abbia a che fare con le malattie rare. Questo accade perché la sintomatologia del malato, appunto variabile, influisce sulla tipologia di adattamento richiesta alla famiglia ma anche perché i processi psicologici interni a una famiglia sono talmente complessi e vari che è impossibile prevederli: la reazione individuale e familiare dipendono da una molteplice serie di fattori interni ed esterni, individuali e di contesto.

Quando si incontrano dei genitori ai cui figli è stata diagnosticata una malattia rara, però, si può giustamente immaginare che si tratti di persone che devono o hanno dovuto elaborare un lutto e, ancora più di altri genitori, devono o hanno dovuto allontanare da sé l'immagine del figlio ideale che si erano costruiti prima e durante la gravidanza per accettare e adattarsi ad una realtà che, soprattutto a primo impatto, non è piacevole. Sono anche persone che devono spesso confrontarsi con un'incertezza che è destabilizzante e nella quale devono trovare dei punti di riferimento. Dato che non sempre la famiglia e gli amici sono in grado di esserlo, è importante che anche specifici professionisti, con cui la famiglia si trova necessariamente ad interfacciarsi, si prendano la responsabilità di diventarlo, per quanto possibile, e che vengano specificatamente formati.

La prima parte del lavoro vuole offrire una cornice teorica dei concetti chiave relativi sia alla famiglia e al suo funzionamento sia alle malattie e alla loro gestione in Italia per poi infine integrarle nel descrivere come la malattia rara di uno dei membri possa influenzare le dinamiche di funzionamento familiare.

Nella seconda parte viene proposta l'analisi per nodi tematici di cinque interviste a donne con figli affetti da Sclerosi Tuberosa o Sindrome di Turner, dei case studies da cui estrapolare alcune riflessioni utili ai professionisti. Viene anche raccontata e analizzata l'esperienza di una donna danese con un figlio affetto da un'altra patologia rara, la sindrome di Beckwith-Wiedemann, individuando alcune analogie e alcune differenze.

La terza, e ultima, parte dell'elaborato presenta alcune buone prassi e alcuni progetti di supporto familiare, evidenziando quello che di questi può essere interessante nell'ambito delle patologie rare, considerando anche quanto affermato nelle interviste.

Capitolo 1

1.1. Famiglia e ciclo di vita familiare

Ho ritenuto opportuno un breve approfondimento sulla struttura familiare e il suo ciclo di vita, in quanto utile per comprendere in quali processi vada ad inserirsi un evento critico come la malattia rara di un figlio. La famiglia è un piccolo gruppo (Zani, 2011), attualmente sempre più caratterizzato da legami affettivi, dinamico e impegnato in un processo di continua ristrutturazione. Nell'approccio dello sviluppo viene posto in evidenza il concetto di "ciclo di vita familiare" (Zani, 2011) in relazione ai diversi compiti di sviluppo che devono essere affrontati. La famiglia infatti deve conciliare due esigenze contrastanti che la caratterizzano: la *trasformazione* (per i cambiamenti che subiscono i membri e il contesto socioculturale) e la *necessità di conservazione* della propria identità e continuità. La famiglia funzionale ha al proprio interno le risorse necessarie a questo processo di adattamento continuo con riorganizzazioni verticali e orizzontali dei rapporti familiari mantenendo un senso di identità proprio.

In generale le relazioni familiari funzionali sono caratterizzate da (Zani, 2011):

- Forti vincoli e limitati gradi di libertà;
- Una struttura gerarchica
- Legami di attaccamento cura e lealtà.

Le dimensioni necessarie al buon funzionamento familiare sono invece (Zani, 2011):

- Livelli moderati di coesione
- Dialogo, comunicazione, fiducia, rispetto, lealtà
- Moderati livelli di flessibilità.

Come si può notare, dunque, la famiglia deve fornire legami sufficientemente solidi e strutturati da ruoli ben definiti, tali da offrire una “base sicura” dove tutti i componenti possono tornare, ma allo stesso tempo devono essere legami che permettano ad ognuno di perseguire la propria traiettoria esistenziale. Si tratta dunque di *legami che liberano* e che, pur offrendo una stabilità e continuità, accolgono i cambiamenti che avvengono nei componenti delle relazioni.

All'interno della *teoria dello sviluppo familiare* (Malagoli Togliatti & Lubrano Lavadera, 2002, p. 21), che integra contributi multidisciplinari, si inserisce il modello del *ciclo di vita familiare* proposto da Carter e McGoldrick (1980). Secondo queste autrici, le dinamiche familiari e il superamento dei compiti di sviluppo in maniera adeguata dipendono dall'intreccio di fattori individuali e dai modelli trasmessi tra le diverse generazioni. Il ciclo familiare di una famiglia (il tipo di famiglia presa a modello è la famiglia americana media della seconda metà del '900) ipotizzato da Carter e McGoldrick è caratterizzato dalle seguenti fasi, ognuna con specifici compiti di sviluppo:

1. *Giovane adulto senza legami*: i compiti di sviluppo riguardano la differenziazione e definizione di sé nell'ambito lavorativo e nelle relazioni tra pari;
2. *Formazione della coppia*: in questa fase i compiti di sviluppo sono principalmente relativi alla definizione dell'identità della coppia e la ridefinizione delle relazioni con le famiglie estese;
3. *Famiglie con il primo figlio/con figli piccoli*: i compiti di sviluppo in questo caso vertono sull'accettazione del figlio come nuovo membro, l'assunzione dei ruoli genitoriali e il riadattamento della relazione con le famiglie di origine;
4. *Famiglia con figli adolescenti*: in questo caso i compiti di sviluppo da affrontare sono una flessibilità dei confini familiari e una nuova attenzione al rapporto di coppia;

5. *Figli adulti che escono di casa*: in questa fase i compiti di sviluppo riguardano l'accettazione dell'aumento di entrate ed uscite dal sistema familiare;
6. *Famiglia in età anziana*: questa fase è caratterizzata dal cambiamento dei ruoli generazionali, il mantenimento della coppia e il sostegno della generazione

Attualmente tale modello è considerato troppo riduttivo e lineare nella successione degli eventi. Esso è dunque integrato con la *teoria dello stress familiare* (Malagoli Togliatti & Lubrano Lavadera, 2002), che vede lo sviluppo familiare orientarsi in base ai cambiamenti dovuti a eventi stressanti, e quella delle *microtransizioni* che invece ipotizza una maggiore gradualità nei cambiamenti. Si uniscono quindi aspetti di rottura a cambiamenti più gradualità

1.1.1. Eventi critici nella vita familiare: eventi normativi ed eventi paranormativi

Il concetto di evento critico nasce in ambito sociologico (Malagoli Togliatti & Lubrano Lavadera, 2002, p. 27-29) rimandando ad eventi che richiedono adattamento e problem-solving, esso non ha quindi un'accezione esclusivamente negativa. È emblematico di ciò il fatto che tra gli eventi critici rientrino eventi solitamente considerati positivi come il matrimonio e la nascita di un figlio. Il livello di criticità degli eventi, inoltre, dipende dalle aspettative che gli individui hanno nei loro confronti.

Gli eventi critici che la famiglia deve affrontare nel corso del suo ciclo di vita possono essere distinti in due categorie:

- *Normativi*: sono gli eventi critici prevedibili, che quasi tutti incontrano nel corso della propria vita e possono essere legati al contesto socioculturale. Tra questi rientrano, ad esempio, il matrimonio, la nascita di un figlio, l'ingresso nell'adolescenza dei figli o la perdita dei genitori anziani;

- *Paranormativi*: si tratta di quegli eventi critici che, sebbene molto frequenti, non sono prevedibili. Proprio per la loro imprevedibilità essi comportano maggiori difficoltà per la famiglia, cogliendola impreparata. Soprattutto se essi comportano una cronicità, la famiglia deve attuare un complesso processo di riorganizzazione radicale, con ripercussioni nel lungo periodo. Alcuni esempi sono una malattia, un lutto improvviso e la perdita del lavoro.

L'insorgenza dei sintomi o la diagnosi di una malattia rara nel figlio¹ rientrano a pieno titolo tra gli eventi critici paranormativi in quanto sono inaspettati e richiedono una riorganizzazione - più o meno radicale, in base alla patologia - della famiglia. Come vedremo, essi hanno un forte impatto emotivo sulla famiglia che deve assorbirli ed affrontarli. Successivamente verranno esplicitati in maniera più precisa gli elementi di criticità nell'affrontare l'esperienza di vivere una malattia rara, in questa sede vorrei sottolineare come essi riguardino non solo il paziente affetto dalla patologia ma anche il suo sistema familiare. Tale affermazione è ancora più importante, secondo me, quando si considerano pazienti pediatrici poiché i genitori sono i responsabili della scelta delle terapie da svolgere e della loro somministrazione. Non bisogna inoltre dimenticare il fatto che i genitori sono coloro che nella quotidianità devono affrontare le esigenze pratiche che la patologia comporta.

1.1.1 Stili genitoriali

Prima di concludere l'approfondimento rivolto alla famiglia in generale, vorrei descrivere gli stili genitoriali che possono caratterizzare un genitore, al fine di avviare

¹ Come si approfondirà successivamente, non sempre i due momenti coincidono nel caso di patologie rare in quanto la diagnosi può richiedere anni.

una possibile riflessione sul fatto che la presenza di una malattia rara porti i genitori a tendere verso un determinato stile genitoriale.

Ogni stile genitoriale può essere classificato in base alle dimensioni di accettazione e comunicazione, controllo.

Tra i modelli più noti vi è quello proposto da *Diana Baumrid* nel 1971 che prevede quattro stili genitoriali:

- *Autoritario*: c'è una prevalenza della dimensione del controllo mentre è scarsa la dimensione dell'affetto e della comunicazione. Il genitore autoritario impone regole assolute e non offre spiegazioni per le sue decisioni. Come forme di controllo utilizza intimidazioni e punizioni. I bambini educati secondo questo stile potrebbero tendere al ritiro sociale e a manifestazioni ansiose. Potrebbero inoltre essere molto ubbidienti ma poco spontanei e affettuosi. Le femmine potrebbero tendere a comportamenti di dipendenza e scarso interesse verso gli obiettivi mentre i maschi potrebbero manifestare aggressività;
- *Permissivo*: prevale la dimensione dell'affetto mentre è poco presente quella del controllo. Il bambino riceve poche regole, gli viene concesso tutto ciò che desidera ed è lasciato autodeterminarsi. Il genitore si assume poche responsabilità e lascia la scelta al figlio. I bambini che ricevono questo stile educativo possono essere vitali ma dotati di scarso autocontrollo, con autostima e capacità di assumersi responsabilità sociali carenti. Potrebbero anche ricercare fermezza contenitiva attraverso esternazioni aggressive.
- *Trascurante*: in questo caso entrambe le dimensioni sono molto basse, Non vengono imposte regole o fatte richieste e non vengono neanche offerti affetto e supporto. Non si sentono responsabilità educative e non si considera l'opinione del bambino. Questo stile genitoriale potrebbe esporre il figlio al rischio di comportamenti devianti e scarso controllo emotivo.

- *Autorevole*: il genitore ha delle regole chiare, controlla il bambino ma ne rispetta i desideri. Favorisce la comunicazione, offre spiegazioni per le proprie decisioni, ha aspettative verso il figlio coerenti con la sua età, lo accetta incondizionatamente pur non approvando tutte le sue scelte. Si pone in una relazione asimmetrica e, pur essendo empatico e fiducioso nei confronti del figlio, sa essere assertivo se necessario. Questo è lo stile con i risultati adattivi migliori nei figli che riescono anche a percepire e interiorizzare il senso del limite.

Secondo Pinquart (2013) nelle famiglie con figli affetti da una malattia cronica, i genitori possono avere più difficoltà nel bilanciare correttamente i livelli di protezione, controllo e affetto.

1.1.2 Supporto Familiare

Dato che l'elaborato si pone come fine quello di indagare il supporto familiare offerto alle famiglie di un bambino affetto da una patologia rara, le carenze e i bisogni a cui non è stata data risposta che essi percepiscono ed infine proporre alcune riflessioni su pratiche educative esistenti oppure attuabili, penso sia necessario approfondire che cosa si intenda con il concetto di supporto familiare.

Il termine “supporto familiare” può sembrare rimandare ad una mancanza di competenze dei genitori (Giovannini 2007 cit. in Silva & Freschi, 2017) in realtà come afferma Silva (2007 cit. in Silva & Freschi, 2017) si tratta, da un lato, di offrire un aiuto educativo ai genitori e futuri genitori e, dall'altro, un aiuto professionale da figure messe a disposizione per sostenere la famiglia nell'affrontare le difficoltà che può riscontrare durante il suo ciclo di vita. Non si tratta, dunque, di atteggiamenti di superiorità da parte degli operatori che ritengono di dover “insegnare” qualcosa ai genitori e futuri genitori che si rivolgono loro. Coloro che si rivolgono a professionisti per un supporto vanno accolti, ascoltati e ne vanno colte le potenzialità al fine di ampliare le loro competenze,

portarli a riflettere sulle pratiche che attuano nella loro quotidianità, sul loro significato e come eventualmente modificarle. Questa logica è indirizzata all'empowerment delle persone e delle loro capacità genitoriali, si vuole, dunque, offrire una funzione di scaffolding in cui il professionista offre gradualmente maggiore autonomia rendendosi "superfluo" alla fine del percorso. È inoltre necessario che i professionisti non si concentrino sulle carenze o sulle difficoltà che quei genitori o quel genitore stanno o sta mostrando in quel momento, bensì sulle risorse dimostrate.

In Italia la prospettiva di politiche di supporto familiare organiche e mirate all'empowerment è stata introdotta dalla *legge n.285 del 28 agosto 1997* (Disposizione per la promozione di diritti e di opportunità per l'infanzia e l'adolescenza, 1997). Con tale legge viene istituito il fondo per l'infanzia e l'adolescenza (che confluirà poi nei fondi per la spesa sociale dopo l'entrata in vigore della legge 328/2000). Nelle tipologie di progetti che possono essere finanziati con tale fondo rientrano anche i programmi di supporto familiare. L'art. 4 della legge inoltre cita esplicitamente interventi di supporto al minore malato o ospedalizzato. Tale articolo attua gli artt. 23 e 24 della *Convenzione ONU sui diritti dell'infanzia* (1989) che garantiscono rispettivamente al bambino con handicap il diritto di vivere una vita nelle migliori condizioni possibili e il diritto per qualsiasi minore alla salvaguardia della propria salute.

Dato che le iniziative di supporto familiare mirano al sostegno e al benessere psicologico delle persone che compongono la famiglia, mi sembra interessante e doveroso approfondire come tale benessere possa essere definito. L'Organizzazione Mondiale della Sanità nel 1946 ha definito la salute come uno stato completo di benessere fisico, mentale e sociale. Essa inoltre caldeggia l'utilizzo del modello bio-psico-sociale (Delle Fave & Bassi, 2013), le cui dimensioni sono rappresentate da paziente, contesto sociale e apparato sanitario. Lo studio del benessere psicologico ha seguito nella seconda metà del Novecento due principali direzioni (Ryff & Keyes, 1995):

- Il benessere visto come un equilibrio tra influenze positive ed influenze negative;
- La felicità intesa come soddisfazione per la propria vita (questa definizione ha avuto molto successo in ambito psicologico).

Ryff (1995 cit. in Ryff & Keyes, 1995) considera queste definizioni non sufficienti in quanto definisce il benessere come più dinamico e multidimensionale. Individua dunque un modello in cui sei dimensioni compongono il benessere psicologico:

- *Autoaccettazione*: ha come apice un'attitudine positiva nei propri confronti, il riconoscimento e l'accettazione delle proprie caratteristiche, anche quelle negative, e una visione positiva del proprio passato. Come punto più basso invece c'è la non soddisfazione della propria vita presente, una visione negativa di alcune delle proprie caratteristiche e il desiderio di essere diversi da come si è.
- *Relazioni interpersonali positive*: il punteggio massimo prevede relazioni positive, calde e di fiducia nei confronti degli altri, preoccupazione nei confronti degli altri e capacità di provare forte affetto, intimità ed empatia, comprensione delle relazioni umane. Il punteggio più basso invece prevede l'aver poche relazioni strette, trovare difficile essere aperto e affettuoso, trovare difficile scendere a compromessi.
- *Autonomia*: il massimo prevede autodeterminazione e indipendenza, capacità di resistere alle pressioni sociali, di decidere autonomamente il proprio comportamento e di auto-valutarsi con parametri propri. Chi ne ha poca è preoccupato del giudizio degli altri, si affida al loro giudizio per prendere decisioni importanti e si adegua alle pressioni sociali di agire e pensare in un certo modo.
- *Controllo*: chi raggiunge il punteggio massimo ha un senso di padronanza e competenza nella gestione dell'ambiente, controlla situazioni complesse attività sociali, sfrutta le opportunità offerte dall'ambiente, capace di scegliere o creare complessi adatti ai propri bisogni e valori. Chi raggiunge il punteggio minimo invece presenta difficoltà nel gestire le situazioni quotidiane, si sente incapace di cambiare o migliorare il contesto circostante, è inconsapevole delle opportunità intorno a lui/lei e manca del senso di controllo sul mondo esterno;
- *Crescita personale*: chi ne raggiunge il punteggio massimo ha degli obiettivi nella vita e autodirezionalità, sente un significato nella propria vita passata e

futuro, ha delle convinzioni che danno un obiettivo alla vita, ha scopi per cui vivere. Chi totalizza il punteggio minimo invece manca di un senso di significato nella propria vita, ha pochi obiettivi e scopi nella vita, non vede un significato nella propria vita passata, manca la percezione di una direzione, non ha prospettive o valori che diano senso alla sua vita.

- *Scopo nella vita*: Il punteggio massimo lo totalizzano coloro che hanno la percezione di un continuo sviluppo, si percepiscono come in crescita ed espansione, sono aperti a nuove esperienze, hanno la percezione di realizzare il proprio potenziale, nel tempo vedono un miglioramento in sé stessi e nel proprio comportamento che riflette una maggiore consapevolezza di sé ed efficacia. Chi invece raggiunge il punteggio minimo ha la percezione di sé come stagnante e manca quella di uno sviluppo personale. Si sente annoiato e non interessato alla vita e incapace di sviluppare nuovi comportamenti e attitudini.

La teoria di Ryff si inserisce nell'ambito della *psicologia positiva* (Delle Fave & Bassi, 2013) che si concentra sulle potenzialità più che sulle carenze. In essa rientrano anche la teoria dell'autodeterminazione, la teoria del benessere soggettivo e la teoria della selezione psicologica. Ognuna di queste teorie offre nuove prospettive sebbene ci siano delle limitazioni. Si è comunque aperto un dibattito sulla salute, sempre più considerata un elemento *multidimensionale*.

La riflessione sulla necessità di offrire un supporto a quei genitori il cui figlio è affetto da una malattia rara nasce dal fatto che, come notano Von der Lippe e colleghi (2017), il principale supporto al malato raro viene dalla famiglia. Tale impegno, fondamentale per il processo di adattamento del paziente², ha però ripercussioni sul benessere emotivo di chi lo offre: Adams e colleghi (2018) hanno rilevato che le madri i cui figli soffrono di sindromi genetiche rare possono manifestare ansia e depressione. Successivamente

² Un maggiore approfondimento sul concetto di adattamento verrà presentato nel paragrafo 1.2.3.2

verrà presentato più dettagliatamente l'impatto che una malattia rara può avere sulla famiglia, in questa sede occorre solo sottolineare come la malattia rara di un figlio sia un evento stressante per il nucleo familiare e per cui potrebbe essere necessario un supporto.

Attualmente la normativa riguardante il sostegno alla famiglia di una persona affetta da malattia rara comprende la legge n. 328 dell'8 novembre 2000 (Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali) che richiede di riconoscere, valorizzare e sostenere il ruolo peculiare della famiglia e prevede che nei progetti definiti dal servizio sociale siano previsti interventi di sostegno familiare. Un'altra legge che cita la necessità di coinvolgere la famiglia è la n. 104 del 5 febbraio 1992 (Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate) che, all' art. 5 comma e), afferma che è necessario assicurarsi la collaborazione della famiglia nella scelta e nell'attuazione degli interventi socio-sanitari. Il comma h), invece, richiede esplicitamente di assicurare alla persona e alla famiglia adeguato sostegno psicologico e psicopedagogico. Infine, lo stesso Piano per le Malattie Rare 2013-2016 (Ministero della Salute, 2014) sostiene la necessità che le reti regionali e interregionali forniscano a pazienti e caregivers conoscenze e competenze per gestire la malattia rara al meglio.

Se si parla di supporto sociale ogni situazione richiede un tipo di supporto adeguato (Cutrona, 1990).

Cutrona and Suhr (Cutrona, 1990) hanno individuato due macro-categorie di supporto suddivise in 5 micro-categorie:

- *Supporto che facilita l'azione*: si divide a sua volta in
 - *Supporto informativo*, ad esempio consigli (dovresti dirlo al tuo supervisore), spunti pratici (se non curi questa infezione in fretta peggiorerà) e feedback sulle azioni (non avresti dovuto dirglielo in quel modo)
 - *Supporto tangibile*: offrirsi di reperire servizi (baby-sitting, il trasporto...) o beni (solfi, libri, cibo...)

- *Supporto nutriente*: a sua volta può essere diviso in
 - *Supporto emotivo*: espressioni di cura (ti voglio bene), preoccupazione (stai meglio?,) empatia (devi esserti sentito veramente male per questa freddezza) e simpatia (mi dispiace che tu sia triste).
 - *Supporto di rete*: senso di appartenenza a un gruppo di persone con gli stessi interessi e preoccupazioni (ci piacerebbe se ti unissi al nostro gruppo di supporto)
 - *Supporto sulla stima*: espressioni di riconoscimento delle capacità abilità della persona (so che farai un buon lavoro) e dei suoi valori intrinseci (perdere il lavoro non significa che non vali niente)

Le stesse autrici hanno anche individuato due importanti elementi negli eventi stressanti e il tipo di supporto più adeguato da offrire in quei casi, provando a creare un modello (Cutrona, 1990):

- *Controllabilità*: se l'evento non è controllabile non c'è niente che la persona possa fare per evitarlo, quindi le strategie di supporto sociale da attuare è principalmente di tipo emotivo per minimizzare i risvolti negativi dell'evento. Nel caso in cui l'evento sia controllabile il supporto che sembra essere più adatto è quello strumentale, in entrambe le sue componenti. Per gli eventi controllabili sembra anche essere utile un supporto di stima.
- *Le aree della vita soggette allo stress*: il tipo di supporto dipende dagli aspetti della vita coinvolti. Se il problema riguarda elementi materiali o fisici, il supporto adeguato è quello tangibile, se invece è inerente al ruolo sociale sarebbe opportuno offrire un supporto di rete. Quando il fattore di stress risiede in una perdita nella sfera relazionale più intima, il supporto migliore è quello emozionale, quando invece riguarda la rete il supporto da offrire è appunto quello di rete.

Un supporto adeguato può intervenire in due fasi che collegano lo stress e la malattia (Cohen & Wills, 1985): la prima è tra l'evento stressante e la reazione allo stesso, riducendo il suo potenziale impatto negativo. Il secondo momento è quello tra l'evento stressante e la reazione patologica, in questo caso si interviene riducendo o eliminando la reazione psicologica o influenzando i processi psicologici, offrendo una soluzione al problema, riducendo la sua importanza, tranquillizzando il sistema neuroendocrino (rendendo quindi la persona meno reattiva allo stress) e facilitando un comportamento positivo (Cohen & Wills, 1985).

Il supporto, per quanto adeguato, dipende anche da come esso viene percepito dal ricevente. Hobfoll, citato da Hobfoll, Nadler e Leiberman (1986), idea il concetto di *ecological congruence*, in cui si pone l'accento sull'interrelazione di diversi fattori nel reagire allo stress. Questo approccio afferma che il supporto dipenda dalle circostanze, dalle altre risorse dell'individuo, dal momento della vita in cui si trova, dai suoi valori e percezioni (Hobfoll, Nadler, & Leiberman, 1986).

Hobfoll, Nadler e Leiberman (1986) hanno condotto uno studio esaminando delle donne in gravidanza, ed è emerso che due fattori importanti nella soddisfazione siano una buona intimità con il marito e/o gli amici e l'autostima. Più la donna ha elevata autostima e relazioni intime e profonde, più il supporto sarà percepito come adeguato.

È inoltre interessante notare che è stato dimostrato da vari studi che le persone tendono a sottostimare la disponibilità degli altri ad offrire il loro aiuto ed evitano dunque di richiederlo (Flynn & Lake, 2008). Questo va tenuto in considerazione quando si entra in contatto con familiari di persone affette da malattie rare: la consapevolezza che potrebbero non essere inclini a chiedere aiuto può portare ad agire offrendoglielo senza aspettare una loro richiesta.

Un'altra ricerca svolta su settantotto coppie in attesa di un figlio ha mostrato come, nel ridurre lo stress, fosse centrale la percezione del controllo e, principalmente per quanto riguarda le donne, la reciprocità del supporto (quindi sia ricevere un supporto dal partner, sia poterglielo offrire) è risultata avere effetti positivi sulla salute mentale e nella soddisfazione sulla vita di coppia (Ryon & Gleason, 2018).

1.2. Le malattie rare

1.2.1 Epidemiologia

Per malattia rara si intende una condizione medica che riguarda un numero molto limitato di persone. Tale numero non è però univoco: nell'Unione Europea è definita rara una malattia con un tasso di incidenza di 1:2000, in Norvegia il tasso di incidenza per definire rara una malattia è di 1:10 000 e negli USA di circa 1:1600. Generalmente comunque è considerata rara una malattia che ha un'incidenza inferiore a 5 persone ogni 10.000. Sono state identificate tra le 6.000 e le 8.000 malattie rare e ogni anno ne vengono descritte 250-280 nuove. Le malattie rare sono definite anche "*orphan diseases*" (malattie orfane) per lo scarso interesse rivolto dalla ricerca farmaceutica e medica a questo campo, in quanto ognuna di tali malattie riguarda un ridotto numero di persone e porterebbe uno scarso ritorno economico rispetto agli investimenti necessari. Questa situazione ha inevitabilmente conseguenze negative sulla qualità di vita dei pazienti che sono affetti da condizioni rare e sui loro familiari; può inoltre portare a ritardi nella diagnosi e mancanza di informazioni adeguate. La tendenza sembra tuttavia essere mutata negli ultimi anni in quanto la letteratura evidenzia che tra il 2010 e il 2016 la ricerca nell'ambito delle malattie rare è aumentata (Dawkins, 2018). Una migliore conoscenza scientifica di tali patologie, dei farmaci necessari alla loro cura e una maggiore facilità nell'accesso ad essi comportano benefici per i pazienti.

Nel nostro Paese l'interesse per le malattie rare si è sviluppato a partire dagli anni '90 del secolo scorso e nel 2001 con il decreto ministeriale n. 279 del 18 maggio (Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124.) si è giunti all'istituzione

della Rete Nazionale delle Malattie Rare con l'obiettivo di sviluppare azioni di prevenzione, attivare la sorveglianza, migliorare gli interventi volti alla diagnosi e alla terapia, e promuovere l'informazione e la formazione su questo tema. Tale decreto afferma la necessità di creare una rete di assistenza e presa in carico del malato raro, riconoscendogli diritti e benefici specifici. La rete costituita è composta da tutti i servizi dei sistemi regionali che concorrono alla prevenzione, il monitoraggio, l'implementazione del trattamento, l'informazione e la formazione nell'ambito delle malattie rare.

L'allegato 1 del d.m. n. 279 del 18 maggio 2001 individua 284 malattie rare, suddivise in 47 categorie contenenti patologie dalle caratteristiche affini. Il rapporto MonitoRare del 2018 (al momento conferma il dato nel rapporto successivo, non ancora completo) stima che le persone con malattia rara (esclusa la celiachia), potrebbero essere oltre 770.000 (UNIAMO, 2018). Secondo Orphanet Italia, si possono contare 19000 nuovi casi ogni anno, e il 70% dei pazienti sono in età pediatrica (minori di 14 anni). Tali dati implicano che “non sia raro avere una malattia rara”. Queste patologie hanno spesso un'origine genetica e possono causare sofferenza sia fisica che psicologica.

Una caratteristica che, nonostante le sintomatologie differenti, accomuna le malattie rare, oltre alla cronicità e alla complessità di gestione, è l'impatto emotivo che esse suscitano nei pazienti e nei loro familiari. Sebbene le malattie rare siano molto varie e la letteratura che non le studia singolarmente scarseggi, sono state individuate alcune conseguenze psicosociali comuni dell'esserne affetti (Lippe & al., 2017). Esse, sebbene non universali e con la necessità di valutare individualmente ogni caso, offrono indicazioni utili ai professionisti che operano in tale ambito.

1.2.2 Conseguenze psicologiche delle malattie rare

La letteratura dimostra che i pazienti affetti da malattie rare devono affrontare alcune sfide psicologiche ed emozionali (Lippe & al., 2017). Queste, oltre alla frustrazione e alla sofferenza dovuta ai limiti imposti dalla patologia o dalla sua cura, sono legate principalmente al fatto di essere dipendenti dal trattamento, alla mancanza di conoscenze riguardo la malattia, all'incertezza del futuro e alla scarsa fiducia nei riguardi della conoscenza del personale medico della specifica patologia (accade spesso che i pazienti diventino "i maggiori esperti della propria condizione" e sviluppino un sentimento di sfiducia nei confronti del personale sanitario). La scarsità di informazioni comporta una mancanza di conoscenza da parte delle altre persone e conseguentemente un supporto sociale insufficiente e una sensazione di solitudine. I pazienti affetti da una patologia rara con scarsi segni esteriori mostrano di sentirsi al confine tra l'essere simili agli altri e l'essere invece diversi. In realtà non tutte le limitazioni che possono emergere sono tipiche solo delle malattie rare ma negli individui che ne sono affetti si può verificare un processo di accumulo di difficoltà e restrizioni tale da poter portare a raggiungere un livello di stress molto elevato (Lippe & al., 2017). È comunque comprovato che la percezione, le sensazioni e le convinzioni che si hanno della propria malattia e della propria qualità di vita influenzino la capacità di coping di chi è affetto da una patologia.

Quando l'identità si costruisce su un substrato corporeo compromesso, inoltre, ciò può avere un impatto significativo nella personalità dell'individuo.

Alcune delle strategie di coping individuate dalla letteratura (Lippe & al., 2017) sono: vivere giorno per giorno, non guardare al futuro, lottare contro la malattia e rinascere dopo le crisi. Molti inoltre tendono a cercare di vivere il più possibile normalmente e a tenere la propria diagnosi segreta per proteggersi dai pregiudizi e convinzioni errate degli altri. Spesso vengono anche scelti un'educazione e un lavoro che si concilino al meglio con le proprie esigenze.

Borsari e Mancini (2015) effettuano una revisione sistematica della letteratura che tratta l'impatto della malattia rara sulla propria identità. Le autrici notano come i contributi

possano essere categorizzati in tre filoni diversi, in base a come è considerato l'impatto della malattia:

- *Frattura biografica*: questo filone prende le mosse dal lavoro di Bury del 1982. La malattia viene vista come un evento che fa perdere tutte le certezze e fa venire meno elementi che prima erano dati per scontati;

- *Slittamento identitario*: questo secondo filone si consolida particolarmente dopo il lavoro di Erickson. La malattia viene vista come un momento che introduce una crisi (che nella visione di Erickson può avere sia esiti adattivi che esiti disadattivi) e costringe ad affrontare compiti evolutivi di una fase di vita successiva. Tale anticipazione ha esiti diversi sui singoli individui in base a diversi fattori come caratteristiche individuali e del contesto. Lo slittamento è tra una precedente condizione di benessere a quella attuale, legata alla patologia.

- *Aggiustamento/arricchimento*: la malattia in questo filone è considerata come portatrice di una ristrutturazione identitaria, vista come positiva. In questo caso, sono presenti due processi che avvengono contemporaneamente, ovvero il cambiamento e l'adattamento. Le autrici riportano come Raedley e Green ritengano il processo di adattamento essere strettamente connesso al rapporto individuo-società e quello individuo-malattia. Essi individuano quattro modalità secondo le quali può avvenire tale processo: accomodamento (mantenimento della partecipazione sociale e sé complementare alla malattia), rifiuto attivo (mantenimento della partecipazione sociale e sé opposto alla malattia), guadagno secondario (perdita della partecipazione sociale e sé complementare alla malattia) e rassegnazione (perdita della partecipazione sociale e sé opposto alla malattia).

Borsari e Mancini notano, inoltre, come la malattia vada a toccare alcuni ambiti specifici dell'identità quali l'immagine corporea, l'autostima, l'autoefficacia e la continuità.

I contributi considerati dalle autrici fanno riferimento al singolo colpito dalla malattia, ma anche la famiglia, se è considerata come un'entità autonoma, di fronte alla malattia

di un membro vede venire meno le certezze avuto fino a quel momento e deve ricostruire la propria identità e le proprie dinamiche interne.

1.2.3 Conseguenze sociali delle malattie rare

Le conseguenze sociali dell'essere affetti da una malattia rara, individuate dalla letteratura, sono l'essere vittima di uno stigma sociale: se la malattia non presenta segni esteriormente evidenti questo porta chi ne è affetto a interrogarsi e dover prendere una decisione riguardo a chi, quando e come rivelare la propria diagnosi; nel caso in cui la malattia si manifesti esteriormente invece chi ne è affetto si troverà frequentemente a dover dare informazioni al riguardo e cercare di combattere i pregiudizi e le credenze errate degli altri (Von Der Lippe, 2017).

In generale la letteratura sottolinea che i pazienti affetti da malattie rare soffrono nel non riuscire a percepirsi come gli altri e incontrare una elevata disinformazione nei confronti della loro condizione (Lippe & al., 2017). Anche Gemeni (2018) rileva nei genitori la percezione di una mancanza di conoscenza riguardo la patologia e una difficoltà nello spiegarla agli altri.

Il supporto sociale, inteso come aiuto ricevuto da amici, familiari e personale sanitario (Boaretti & al., 2006), è scarso o inesistente, la maggiore fonte di supporto è la famiglia tanto che la perdita di questo supporto con l'ingresso nell'età adulta è stato descritto come un evento critico da molti pazienti. Questo dato è indicativo del carico che la famiglia in cui vi sia un figlio con una malattia rara deve affrontare.

Borsari e Mancini (2015) nella loro rassegna sistematica rilevano che da un punto di vista sociale la malattia è collegata da un lato alla delegittimazione (chi non presenta segni visibili della malattia vede sminuita la propria condizione) e dall'altro lo stigma (che porta chi non presenta segni visibili della malattia a non parlare della propria condizione).

1.2.4 Malattie Rare e famiglia

1.2.4.1 Reazioni psicologiche alla diagnosi

La diagnosi secondo Zagaria e colleghi (2018) è un momento cruciale che permette di dare un nome a ciò che compromette il presente e il futuro del figlio, allevia il senso di impotenza e fa valutare l'ipotesi di un'altra gravidanza. Secondo Krabbenborg (2017), invece, il momento della diagnosi certa presenta ambivalenze: ha ripercussioni positive in quanto permette ai genitori di avere la certezza che la malattia non sia stata causata da malasanità al momento del parto o da una loro negligenza e porta una maggiore consapevolezza dei rischi ereditari e della possibilità di riproporsi nei parenti. Il momento della diagnosi per alcuni, però, comporta anche la perdita di speranza in una cura e la constatazione della scarsità delle conoscenze dei medici.

Al momento della diagnosi, i genitori vogliono capire che cos'ha il bambino, non informazioni statistiche o probabilistiche e occorre dare loro tutte le informazioni che in quel momento possono comprendere (Monti, Gobbi e Lupi, 2006).

Kubler Ross (cit. in Monti, Gobbi e Lupi, 2006) afferma che alcune emozioni al momento della diagnosi sono: preoccupazione per il benessere del bambini, ansia per il futuro, senso di colpa, paura dell'ignoto e del futuro, rabbia perché tutto questo è successo a loro, il risentimento per il tempo e l'attenzione che il figlio malato chiede loro, profonda tristezza o diniego. Quest'ultimo secondo l'autore è sintomo di un'incapacità di esprimere i propri sentimenti e quindi di trovare le risorse per reagire adattivamente alla situazione, fino a casi di scompensi gravi. Questo elemento è ancora più rilevante se si considera che sembra esserci una maggiore difficoltà a parlare di diagnosi se si parla di malattie rare (Gemeni & al., 2018).

I genitori quando ricevono la diagnosi della malattia rara del figlio devono vivere un doppio lutto (Monti, Gobbi e Lupi, 2006): la perdita del bambino sano immaginato e il fallimento della propria immagine di genitori buoni (e in grado di proteggere il figlio).

È utile infine porre attenzione ai meccanismi di difesa che vengono messi in atto (UNIAMO, *Guida al sostegno psicologico e informativo per l'orientamento nella rete delle malattie rare*): si possono verificare meccanismi di proiezione sugli operatori dell'ostilità negata per il paziente, di spostamento dei sentimenti su oggetti meno minacciosi, di aggressione passiva (come ad esempio con il sabotaggio della terapia), di formazione reattiva, iperprotezione e devozione che possono nascondere rabbia e ostilità. Tali difese possono portare il paziente o i familiari all'instaurarsi di giochi di alleanza ed esclusione con l'equipe medica influenzando negativamente e in modo anche grave la compliance alla terapia. Va specificato che i meccanismi di difesa sono reazioni naturali e protettive dell'individuo e del sistema familiare, è necessario però identificarli e verificare eventuali cristallizzazioni in alcuni tipi di reazioni che possono divenire patologici. I professionisti che lavorano con persone affette da malattie rare, dovrebbero conoscere questi meccanismi di difesa per poter comprendere meglio certe reazioni e provare, ove possibile, a modificare certi meccanismi.

Krabbenborg (2017) sottolinea come i genitori provino un senso di incertezza e perdita e i counsellors devono tenerlo presente. Essi devono inoltre consigliare e supportare i genitori, anche quando loro stessi hanno poche conoscenze sulla malattia. Secondo l'autore i counsellors dovrebbero anche preparare i genitori al senso di incertezza, prevedere dei follow up per rispondere a dubbi e domande, ricontattare i genitori quando ci sono progressi nella ricerca e mettere in contatto i genitori con gruppi di pari.

1.2.4.2 Il processo di adattamento

Come afferma la *Guida al sostegno psicologico e informativo per l'orientamento nella rete delle malattie rare* redatta da UNIAMO³, dal momento della diagnosi l'individuo con malattia rara e la sua famiglia devono percorrere un processo di adattamento alla malattia (Gremigni, 2003 cit. in Boaretti, 2006) che dipende dalle caratteristiche della persona, della famiglia e della malattia. Per adattamento si intende lo sforzo attraverso il quale un individuo o un gruppo stabilisce con il proprio ambiente naturale e/o sociale una condizione di equilibrio o, almeno, di assenza di conflitto (Boaretti & al., 2006). Nelle malattie croniche si concretizza nell'adattarsi al nuovo stile di vita. Il suo livello viene valutato attraverso l'incidenza di ansia e depressione e l'aderenza terapeutica (Trabucco e Magagnotti, 2005 cit. in Boaretti, 2006)

³ UNIAMO F.I.M.R. Onlus è la Federazione delle associazioni di pazienti affetti da malattie rare e l'Alleanza Nazionale Italiana di EURORDIS, *European Organisation for Rare Disease*.

La sua missione è “Migliorare la qualità di vita delle persone colpite da malattia rara, attraverso l'attivazione, la promozione e la tutela dei diritti dei malati rari nella ricerca, nella bioetica, nella salute, nelle politiche sanitarie e socio-sanitarie”.

Le principali azioni di UNIAMO sono iniziative di sensibilizzazione; progetti tesi all'empowerment individuale, all'empowerment organizzativo e di comunità; attività di formazione dei pazienti, delle loro associazioni e dei medici. Collabora attivamente con tutti gli stakeholder coinvolti nel settore delle malattie rare come Ministero della Salute, l'ISS, AIFA Agenzia Italiana del Farmaco, Age.Na.S, società scientifiche e federazioni mediche. (UNIAMO F.I.M.R. Onlus, 2019)

Il percorso di adattamento si articola, secondo la guida redatta nel 2009 da FEDER⁴, in sei fasi della durata variabile in base alle caratteristiche del gruppo familiare:

1. *Incertezza e confusione*: il percorso per il raggiungimento della diagnosi può essere lungo e difficoltoso e occorre alleggerirlo evitando l'accanimento terapeutico e una mole troppo ampia e imprecisa di informazioni.
2. *Sconcerto*: La diagnosi può provocare timore, angoscia, solitudine e paura. Il decorso e i sintomi della patologia sono diversi in ognuno. È importante creare un buon dialogo con il medico curante e che ogni persona coinvolta riesca ad esprimere i propri sentimenti.
3. *Opposizione e Isolamento*: sono meccanismi di negazione che permettono la presa di una certa distanza dal problema. È necessario garantire ad ognuno di vivere tali sentimenti nei tempi e nei modi che egli ritiene opportuni. Diverse modalità di vivere l'accettazione di una patologia rara possono comunque generare conflitti, è quindi molto importante favorire una comunicazione efficace tra i vari individui coinvolti.
4. *La rabbia*: Questo sentimento comunica frustrazione e dolore. Se canalizzata in modo costruttivo può permettere l'attivazione delle risorse necessarie a fronteggiare la situazione. Occorre evitare che si inneschi il "circolo della rabbia" in cui le persone coinvolte non riconoscono di star provando tale emozione nei confronti della situazione e la riversano l'uno contro l'altro. In questo modo si rischia che le relazioni si incrinino.

⁴ Federación Española de Enfermedades Raras Network <https://www.enfermedades-raras.org/index.php/actualidad/publicacione> (Feder, s.d.)

5. *La tristezza*: le persone perdono interesse a relazionarsi con gli altri. Tale condizione può essere utile a elaborare la situazione ma non deve cronicizzarsi col rischio di sfociare in stati depressivi più gravi.
6. *Adattamento*: consiste nel riconoscere il cammino fatto e normalizzare il più possibile la situazione. L'idea di adattamento rispetto a quella di "accettazione" permette l'apertura alla ricerca di nuove soluzioni, attivazione o reperimento di risorse

Un modello molto vicino a questo è stato definito nel 1984 da Fortier e Wanlass (cit. in Zagaria et al., 2018) secondo cui la diagnosi di una malattia di un/a figlio/a si ripercuote sulla famiglia a più livelli: comportamentale, affettivo, fisico, interpersonale e cognitivo. Il modello si articola in quattro fasi:

1. *impatto*: si presenta dopo un periodo di sospetto e di osservazione. È una fase caratterizzata da ansia e disorganizzazione nella famiglia;
2. *negazione*: tentativo dei genitori di auto-ingannarsi, ipotizzando spiegazioni o diagnosi alternative. Questa fase permette alla famiglia di accettare gradualmente la situazione;
3. *dolore*: i genitori provano non soltanto sentimenti di rabbia e di tristezza, ma anche senso di colpa verso sé stessi (soprattutto se la malattia è trasmissibile geneticamente), i dottori, il coniuge, la società;
4. *chiusura*: i genitori acquisiscono consapevolezza del fatto che la malattia ha modificato e continuerà a modificare l'organizzazione familiare e si adattano alla situazione.

Questo percorso evolutivo è stato confermato da Goldstein e Kenet (2002 cit. in Zagaria et al. 2018), i quali hanno delineato un processo di adattamento del nucleo familiare all'evento traumatico in quattro fasi: l'accettazione e l'adattamento rappresentano i passaggi intermedi che consentono di passare dallo shock iniziale al fronteggiamento della situazione.

Più in generale, le ricerche condotte individuano tre costanti: a) il bisogno di informazioni accurate e rilevanti; b) il bisogno di certezze, anche mediante l'interazione con altri nuclei familiari; c) gli sforzi di recuperare e riorganizzare una quotidianità «normale» (Fisher, 2001 cit. in Zagaria et al. 2018).

Il processo di adattamento nei casi di cronicità dovrebbe coinvolgere anche la famiglia per un maggiore benessere reciproco.

Un buon grado di adattamento è correlato ad un maggior tasso di sopravvivenza, una maggiore qualità della vita e un senso di self-efficacy nel paziente che più accetta i limiti imposti dalla propria patologia, più è autonomo (Boaretti, 2006).

Le risorse che permettono l'adattamento sono di tre tipi (Delle Fave & Bassi, 2013): cognitive, emotive e relazionali.

Fattore di protezione fondamentale nel processo di adattamento, secondo la guida di UNIAMO, è un buon supporto biopsicosociale, che, essendo generalmente scarso, è un elemento su cui i professionisti di diverso tipo dovrebbero intervenire.

Ogni cambiamento nelle condizioni fisiche, perdita di ruolo o funzioni sono fattori di rischio potenzialmente in grado di generare una crisi e richiedere un nuovo percorso di adattamento. In effetti i processi di coping attuati sembrano condurre a continue oscillazioni tra progressi e regressioni (Delleve et al, 2006 cit. in Zagaria, 2018).

L'*adattamento* è un fenomeno complesso e variegato ma nelle malattie rare sono particolarmente salienti i riferimenti alla *normalizzazione* (Emiliani, Palaret e Melotti 2000; Goldstein e Kenet, 2002, McDougal 2002 cit. in Zagaria et al. 2018). Tale concetto nell'ambito della salute generalmente si riferisce sia agli aspetti della definizione di sé coinvolti nel processo di adattamento (Zagaria & al., 2018). Nel caso

⁵ Con qualità della vita si intende la percezione da parte degli individui della posizione che occupano nella propria vita, all'interno della cultura del sistema di valori in cui vivono e in relazione ai propri obiettivi, parametri di riferimento e interessi (WHOQOL, 1995 cit. in Delle Fave e Bassi, 2013). La qualità della vita si riferisce a sei ambiti di vita (Delle Fave e Bassi, 2013): 1) salute fisica, 2) area psicologica, 3) indipendenza, 4) relazioni sociali, 5) ambiente, 6) spiritualità, religione e credenze personali

specifico delle malattie rare invece esso si riferisce sia alla tendenza a percepire la propria vita come normale, sia l'orientamento a mettere in atto una serie di strategie che consentono di governare la malattia (Zagaria & al., 2018). La normalizzazione è diversa dalla negazione (Atkin e Ahmad cit. in Zagaria et al., 2018) in quanto permette ai genitori di controllare più consapevolmente la malattia del figlio. Essa può essere intesa come un processo che guida l'adattamento delle famiglie attraverso una nuova definizione di sé (Emiliani, Palaret e Melotti, 2010 cit. in Zagaria et al., 2018). La normalizzazione di sé è utile per accettare la malattia e renderla parte della propria ma in alcune mamme appare intrecciata ad alcuni vissuti negativi (Zagaria et al. 2018):

a) la *rassegnazione*: non essendo possibile cambiare la situazione, la gestione della malattia avviene a livello piccolo e di tentativi;

b) La *rinuncia*: la sensazione che la propria vita non sia più come prima;

c) la *delusione*: esperibile nell'infrangersi delle aspettative legittimamente coltivate.

Secondo Gemeni (2018), mostrare normalità e ricevere trattamenti medici che rispettino questa esigenza, è fondamentale nel percorso di normalizzazione.

1.2. 4.3 L'impatto della malattia nelle relazioni familiari

L'andamento della salute dei bambini affetti da malattie rare è eterogeneo ma anche nei casi più lievi ha un forte impatto cognitivo, emotivo e nella quotidianità. I genitori infatti devono assumere nuovi ruoli che tolgono tempo ad altro (Zagaria et al., 2018).

La malattia rara può essere definita una *malattia familiare* (Togliatti, 2004 e Spadin, 2008 cit. in Zagaria, 2018) perché sono i care-givers primari ad occuparsene, un prendersi cura in senso esteso che include anche interventi che permettono una migliore convivenza con la malattia e un miglior utilizzo delle funzioni residue o integre de

paziente. Sono sempre i familiari che nel corso del tempo dovranno occuparsi delle problematiche legate alle diverse fasi del ciclo di vita della persona malata. I pazienti non sono quindi solo i bambini ma anche tutta la rete delle sue relazioni intime (Monti, Gobbi e Lupi, 2006) in quanto c'è una forte relazione tra il sistema degli operatori e le caratteristiche personologiche e dinamiche familiari. È anche indubbio il ruolo dei genitori nel definire il tono di accettabilità o della paura, della finzione o della colpevolezza con cui il bambino stabilisce il rapporto con la malattia.

I nuclei familiari sono chiamati ad una doppia sfida: a) affrontare il processo della “normalizzazione” e b) riadattare i ruoli genitoriali in una direzione che, secondo la letteratura, richiama le tradizionali distinzioni di ruolo tra “madri” e “padri”.

Il forte coinvolgimento emotivo, cognitivo e pratico dei care-givers nella cura del paziente ha però delle ripercussioni sul loro benessere. Adams e colleghi (2018) hanno rilevato, infatti, che ci sono elementi delle sindromi genetiche rare che portano fattori di stress⁶ elevati, ansia e depressione delle madri. Secondo l'autore, inoltre, i genitori hanno la sensazione di brancolare nel buio e Griffith e colleghi (cit. in Adams et al., 2018) ritengono l'incertezza tipica delle malattie rare come stressante. Gemeni (2018) individua come massimo fattore stressante la mancanza di confronto, esso avrebbe il duplice fine di comprendersi e scambiarsi informazioni. Altri elementi stressanti emersi nella stessa ricerca sono la burocrazia e il contatto con l'ambiente sanitario. Il riferimento all'incertezza si trova anche nei racconti dei genitori intervistati da Gemeni e colleghi ed è rilevata come elemento significativo anche nella rassegna sistematica della letteratura svolta da Von der Lippe e colleghi.

⁶ Non esiste una definizione univoca di stress ma si riferisce sia a fattori negativi ambientali, sia a alle risposte che ne scaturiscono, adattive o meno . Gli stimoli stressanti cronici possono avere effetti dannosi sull'organismo (Delle Fave e Bassi, 2013).

É importante considerare il livello di stress dei care-givers perché esso influisce sulla qualità di vita del paziente⁷ e anche perché se raggiunge livelli troppo elevati esso può avere ripercussioni negative su tutta la famiglia. Quando lo stress è eccessivo, infatti, il livello di adattamento è basso e c'è quindi il rischio di ansia e depressione (Gemegni cit. in Boaretti, 2006). Esso, inoltre, può essere sfogato con conflitti di coppia, regressioni e simbiosi (Boaretti & al., 2006).

Da uno studio di Pinquart (2013), è risultato che i genitori nelle famiglie con figli affetti da malattie rare abbiano più difficoltà nell'utilizzare lo stile genitoriale più equilibrato e che in queste famiglie il legame tra genitori e figli sia meno soddisfacente.

Le malattie progressive o croniche, in grado differente in base alla percezione dell'individuo, sono potenziali fattori di stress cronico quindi le modalità di fronteggiamento sono effettivamente strategie di coping (Delle Fave & Bassi, 2013). Esse possono essere centrate su tre focus diversi (Delle Fave & Bassi, 2013): le emozioni, il problema o il significato.

Le strategie di coping non sono però un apprendimento innato: esso può essere facilitato dal supporto familiare, la conoscenza dei servizi e della malattia (Atkin & Ahmad, 2000).

Sono principalmente due le risposte a situazioni stressanti, (Lewis & Meredith 1988, Twigg & Atkin 1994 cit. in Atkin e Ahmad, 1999): l' "*inghiottimento*" oppure dei "*contesti bilanciati o con dei confini*".

L'inghiottimento avviene quando il care-giver mette in secondo piano la propria vita rispetto a quella della persona che accudisce. Il prendersi cura diventa il fulcro della vita del care-giver e un aspetto fondamentale della sua identità. Il suo coinvolgimento emotivo è tale che spesso ha difficoltà a separare sé stesso dal dolore del figlio. Più la

⁷ Midence e Elander (1994 cit. in Atkin e Ahmad, 1999) hanno rilevato infatti che l'immagine corporea e l'identità sono maggiormente positive nelle famiglie che sono coese, supportive, in cui ci si può esprimere e con una condizione economica che permette di sostenere maggiori spese per il riscaldamento, il vestiario e i viaggi

malattia è invalidante, maggiori sono le possibilità di “*inghiottimento*” (Twigg & Atkin 1994 cit. in Atkin e Ahmad 1999) ma esso può verificarsi anche quando il carico visibile è poco, specialmente se il care-giver prova senso di colpa (Twigg & Atkin, 1994 cit. in Atkin e Ahmad, 2000). Sembra inoltre che l'inghiottimento sia prevalentemente femminile (Lewis & Meredith 1988, Twigg & Atkin 1994 cit. in Atkin e Ahmad 2000). Nei *contesti equilibrati o con dei confini*, c'è una separazione tra paziente e care-giver, il quale attribuisce importanza al fatto di avere degli spazi di autonomia. Questa sembra essere una modalità maggiormente utilizzata dagli uomini.

Queste due categorizzazioni non sono da intendere come categorie assolute, in quanto spesso i genitori mostrano delle modalità miste (Atkin & Ahmad, 2000). Sembra inoltre che i genitori talvolta inizino con una modalità “inghiottimento” per poi evolvere verso una modalità più bilanciata dopo un periodo di aggiustamento (Twigg and Atkin, 1994 cit. in Atkin e Adham, 1999). Anche la ricerca di Bobbo e colleghi (2018) individua delle diversità di genere nei racconti dei genitori: Alcuni padri parlano della loro esperienza di genitori di un figlio malato con minore drammaticità rispetto alle madri, descrivendosi più immuni all'ansia delle proprie mogli, capaci quindi di affrontare tale evenienza con calma e prendendo decisioni razionali. Le madri, diversamente dai padri, raccontano apertamente della loro ansia, dell'impegno, per alcune gravoso, di seguire i propri gli in tutto ciò che la malattia richiede (Bobbo, Bottaro, & Lazzaro, 2018).

Questa tendenza è confermata anche dal lavoro di Zagaria e colleghi (2018): le madri, diversamente dai padri, raccontano apertamente la loro ansia, l'impegno, per alcune gravoso, di seguire i propri gli in tutto ciò che la malattia richiede.

Le madri narrano da una parte la difficoltà e l'angoscia di quello che vivono e delle rinunce che fanno, dall'altro la ricerca di una normalizzazione. I padri appaiono più pratici e più propensi a parlare della ricerca di strategie efficaci e anche essi parlano di normalizzazione. In questo modo viene confermato il dato presente in letteratura che teorizza una maggiore “tradizionalità” dei ruoli nelle famiglie con figli malati rari. Tuttavia, la gestione di una malattia rara dovrebbe essere condivisa, senza cristallizzazioni di ruoli (Tognetti, 2004 cit. in Zagaria e altri). A partire dai due poli di

ribellione e rassegnazione emersi nelle interviste da loro svolte, Zagaria e colleghi (2018) creano quattro profili identitari dei genitori di bambini affetti da una patologia rara:

1) *chiusura nella diversità*: è uno stato generato dalla ribellione, il genitore è fermo nella propria peculiarità identitaria e si percepisce come separato dagli altri;

2) *sfiduciato*: questo profilo viene generato dalla rassegnazione, nel genitore prevale un inaggirabile sconforto nei confronti della malattia;

3) *adattato*: tale stato prende le mosse dalla non rassegnazione, il genitore si comporta in modo resiliente, agendo come chi “se ne fa una ragione” e affrontando le difficoltà portate dalla malattia;

4) *velleitario*: è il profilo prodotto dalla non rassegnazione. Il genitore non riesce ad adattarsi alla situazione problematica della malattia e appare poco propenso ad agire per modificare e risolvere le complicazioni vissute.

Atkin e Ahmad (2000) riportano che secondo Hill tendenzialmente le madri fronteggiano la malattia del figlio dando un senso a tale esperienza, le strategie perché ciò avvenga sono cinque:

1) *adottare il modello medico*: si accetta la definizione medica della malattia e ci si concentra sull'acquisire e utilizzare le informazioni sulla malattia per avere un controllo su di essa. Hill nota che le madri che non abbracciano il modello medico riescono maggiormente a riconciliarsi con la patologia del figlio. Nonostante ciò, abbracciare il modello medico può essere una strategia utile, soprattutto durante le crisi gravi;

2) *raggiungere la competenza*: si concentra sul dominare la malattia e controllarne le difficoltà, piuttosto che comprenderle;

3) *normalizzazione*: ha l'obiettivo di ridurre lo stigma sociale e allo stesso tempo di avere un controllo della malattia. Questo processo può assumere diverse forme tra cui

l'enfatizzare l'aspetto normale del figlio, negando che i sintomi mostrati siano legati alla patologia.

4) *concentrarsi sugli elementi positivi*: pur avendo consapevolezza dei limiti imposti dalla patologia, alcuni genitori hanno sottolineato che i figli hanno abilità diverse e alcune madri sottolineano che la malattia le ha aiutate a sviluppare qualità e resilienza in loro, nei bambini e nei familiari.

5) la *religione*: la religione e la fede hanno un ruolo chiave nel fronteggiare la malattia.

Atkin e Ahmad (2000) ci ricordano che il coping non è solo una caratteristica individuale, ma può (e dovrebbe) essere coltivato e sostenuto dagli operatori.

Fisher (2001), attraverso una revisione sistematica della letteratura, individua tre principali bisogni emersi dai genitori: normalità e certezza, informazioni e partnership. I primi due bisogni sono già stati analizzati e gli operatori ne dovrebbero sempre tenere conto nella redazione del piano terapeutico ed assistenziale. La partnership invece, se negata, può essere ricercata dai genitori in alcuni modi: alcuni scelgono gli specialisti che percepiscono come più collaborativi, insistono nel prendere le decisioni o pretendono l'ultima parola rifiutando il trattamento medico o le scelte più complesse prese dai medici.

Picci e colleghi (2015) hanno condotto uno studio in cui confrontavano le esperienze di famiglie con malattie rare e famiglie con figli affetti da malattie croniche affermando che i genitori affetti da malattie rare, probabilmente a causa della mancanza di informazioni relative alla patologia, preferivano strategie di coping non centrate sul problema, come ad esempio la religione. Sempre lo stesso studio, individua la condivisione delle informazioni da parte del personale sanitario come fattore di riduzione dello stress da parte dei genitori.

É difficile stabilire se ci sia una correlazione tra il maggiore grado di disabilità e una peggiore qualità di vita dei caregivers in quanto negli studi non viene usato sempre lo

stesso parametro per misurare quest'ultima, inoltre la percezione personale della condizione del figlio è un fattore importante. (Tamer S. O., 2017)

Sembra, inoltre, che l'adolescenza del figlio porti ad una riduzione della qualità di vita dei genitori ma non è possibile stabilirlo in quanto questo potrebbe essere causato da altri fattori quali lo status socio-economico, la percezione della malattia o la sua gravità (Tamer S. O., 2017).

La ricerca, svolta ai fini della tesi, di Tamer (2017) mostra che fino ai vent'anni del figlio i genitori abbiano un carico economico maggiore (sebbene con motivazioni diverse nell'infanzia e nell'adolescenza) e abbiano maggior bisogno di un supporto emotivo.

Il limite di molti di questi studi è quello di essere svolti in contesti culturali diversi da quelli italiani e con servizi sanitari organizzati diversamente.

Per quanto riguarda gli eventuali fratelli dei bambini malati, le reazioni alla patologia sono uniche e legate a molti fattori (Monti, Gobbi, & Lupi, 2006). Sicuramente soffrono del fatto che per accudire il fratello malato si crei un sistema centrato su di lui, isolando i fratelli (Monti, Gobbi e Lupi, 2006). Questi ultimi, tuttavia, non esprimono le loro opinioni perché ritengono inutile coinvolgere i genitori (Monti, Gobbi e Lupi, 2006). Provano emozioni contrastanti e ambivalenti: il senso di colpa, la paura di avere la stessa malattia del fratello, il desiderio di essere malati per avere le attenzioni dei genitori e un senso di perdita per l'opportunità di avere un fratello senza problemi.

1.2.4.4 Principali difficoltà nella gestione delle malattie rare

Come afferma Zagaria (2018), citando i precedenti lavori di Taruscio e Cerbo e Zurynski e colleghi, le criticità connesse alle malattie rare possono essere diverse:

- 1) difficoltà nel processo di diagnosi in tempi brevi;

2) andamento cronico e invalidante;

3) scarsità di percorsi assistenziali strutturati e coordinati;

4) difficoltà di accesso a sistemi di trattamento e cura adeguati, legate, tra l'altro ai cosiddetti farmaci orfani;

5) incombenze economiche maggiori.

Tutto questo porta ad uno stato di disabilità maggiore rispetto ad altre patologie di cui deve farsi carico la famiglia e che porta ad incertezza e isolamento sociale.

Le principali difficoltà nella gestione delle malattie rare sono dovute alle scarse conoscenze a disposizione al riguardo. Spesso questo comporta un percorso molto lungo prima di giungere alla diagnosi che molti considerano come una liberazione. I genitori (o il paziente) non hanno possibilità di confronto: i pari che li circondano non hanno attraversato quell'esperienza e quindi le strategie genitoriali utilizzate non sono sempre adeguati alle condizioni rare. I controlli che devono essere effettuati regolarmente, inoltre, richiedono al care-giver di assentarsi dal lavoro per accompagnare il paziente e devono avere le risorse economiche necessarie per sostenere le spese del viaggio, dell'eventuale pernottamento e le spese mediche.

Secondo il report Diaspro Rosso (Astolfo, Bragagnolo, & Porchia, 2012), infatti, si sta riducendo il tempo necessario alla diagnosi ma per raggiungere i centri di competenza i pazienti devono percorrere mediamente 244 chilometri. Lo stesso report afferma che questo comporta una spesa annua per le famiglie elevata, stimata, in base alla frequenza dei controlli necessari, tra i 430 euro e i 1271 euro annui. É tuttavia necessario sottolineare come il 75,9 per cento dei malati partecipanti allo studio richiedeva un'assistenza continua e che quindi tale spesa potrebbe diminuire a fronte di una maggiore autonomia dei pazienti. Sicuramente la malattia rara porta ad un impoverimento del nucleo familiare dovuto alle spese dirette e indirette legate alla malattia, al fatto che i care-givers debbano ridurre le ore di lavoro e l'improduttività del malato. A fronte delle spese ingenti che deve sostenere la famiglia, soltanto pochi

ottengono sussidi da istituzioni territoriali. Lo stesso report ha evidenziato come i dati relativi alle malattie rare siano incompleti e disomogenei, rendendo difficile la progettazione di interventi che rispondano alle esigenze dei pazienti e dei loro familiari. Le persone coinvolte nello studio hanno comunque manifestato una soddisfazione elevata per i centri di competenza e per le associazioni in cui sono coinvolti. É emersa, invece, insoddisfazione nei confronti della rete offerta dalle istituzioni territoriali, le cui criticità sono state principalmente individuate nella mancanza o carenza di alcune tipologie di offerta/prestazioni e la mancanza o carenza di figure riabilitative specializzate.

Capitolo 2

Inizialmente l'obiettivo era una collaborazione con il reparto di Auxologia e Malattie Rare del Sant'Orsola, per utilizzare il loro bacino di utenza come campione. Il progetto non corrispondeva però agli interessi di ricerca del reparto.

Si è quindi proceduto ad inviare una presentazione del progetto di ricerca alla Consulta per le Malattie Rare che ha, a sua volta, inoltrato la comunicazione alle varie associazioni aderenti. Hanno risposto poche persone. Ho quindi proceduto a contattare altre persone tramite gruppi Facebook.

Nella fase iniziale del progetto erano stati stabiliti dei precisi criteri di inclusione nel progetto, ovvero:

- età attuale dei figli tra i 16 e i 20 anni: l'età minima era scelta per rendere possibile esaminare anche il sostegno percepito in un passaggio delicato come quello dell'adolescenza. L'età massima invece è stabilita affinché per tutti i genitori sia trascorso circa lo stesso lasso di tempo da determinati momenti evolutivi del figlio, riducendo quindi al minimo il rischio di differenze nei ricordi dovuti ad una maggiore o minore distanza temporale;

- essere genitori biologici del figlio con malattia rara: i genitori adottivi infatti potrebbero avere avuto esperienze diverse in quanto durante il percorso adottivo viene richiesta la disponibilità ad adottare figli con patologie e si è a contatto con figure del servizio sociale che potrebbero attivare percorsi di sostegno. In caso di cause genetiche della patologia, inoltre, il genitore adottivo non avrebbe il potenziale vissuto di senso di colpa per averla causata;

- entrambi i genitori devono essere presenti nella vita del figlio: un nucleo familiare monogenitoriale potrebbe presentare maggiori difficoltà nella gestione della malattia a parità di supporto ricevuto;

- La malattia del figlio deve essere diagnosticata in età prescolare (0-6 anni): il criterio di avere una diagnosi è dovuto al fatto che chi è in attesa di diagnosi presenta vissuti differenti (Krabbenborg, 2016). Il criterio dell'età, invece, rispondeva a due requisiti: fare in modo che i genitori abbiano un vissuto il più simile possibile e indagare il sostegno ottenuto nell'ingresso nel sistema scolastico e durante i vari gradi di istruzione.

- il figlio deve essere scolarizzato e non richiedere assistenza nelle attività delle routine quotidiane a causa della patologia: in questo modo si riesce ad indagare il sostegno percepito da famiglie i cui figli hanno un buon grado di funzionalità e autonomia e quindi più difficilmente sono indirizzate ad un supporto.

- La patologia del figlio non deve richiedere né aver richiesto lunghi ricoveri: il vissuto di chi è costretto a lunghi ricoveri è differente per le modalità in cui è stravolta la loro quotidianità.

- la patologia del figlio non deve comportare una prognosi infausta: i vissuti dei genitori di fronte a prognosi di questo tipo sono peculiari.

Dopo un confronto con le associazioni è però emerso che il numero di associati i cui figli rientrano nella fascia di età richiesta era molto esiguo, si è quindi deciso di includere famiglie i cui figli rientrassero in qualsiasi fascia di età.

La scarsità di associati con figli in età adolescenziale può essere dovuta al fatto che i genitori abbiano ormai saziato la loro sete di informazioni, che abbiano iniziato il processo di elaborazione e trovato una personale strategia di coping e anche al fatto che talvolta sono i figli stessi a non voler far parte dell'associazione.

Pur trattandosi di un campione non rappresentativo le esperienze raccontate possono comunque rivelarsi interessanti spunti di riflessioni.

Le persone disponibili sono state intervistate telefonicamente (solo in un caso l'intervista è avvenuta di persona) tra dicembre 2018 e maggio 2019 ed è stato loro chiesto di compilare anche una scheda anagrafica. Le domande previste dall'intervista sono state formulate valutando gli ambiti rilevanti per comprendere l'impatto della patologia rara sulla famiglia e sono state sottoposte al controllo di una psicologa che lavora per l'Associazione Italiana Sclerosi Tuberosa.

È stato scelto di utilizzare l'intervista semi-strutturata come metodologia di raccolta dei dati perché offriva una linea guida sui temi da trattare, garantendo allo stesso tempo una flessibilità adeguata al carattere personale e complesso dell'argomento trattato. Per lo stesso motivo sarebbe stato meglio svolgere le interviste in presenza, questo non è stato possibile data la diversa provenienza geografica delle persone. Per evitare la distorsione dei dati dovuta a un'intervista molto lunga ed effettuata in toni eccessivamente formali, è stata sottoposta agli intervistati una scheda anagrafica per raccogliere informazioni sulla famiglia, la sua condizione socio-economica, il carico economico e sapere i supporti economici eventualmente ricevuti. Il momento in cui svolgere l'intervista è stato scelto dalle intervistate, per farle sentire a proprio agio ed evitare distorsioni date da fattori quali la fretta (Zammuner, 1998). Prima dell'inizio dell'intervista alle intervistate è stato garantito l'anonimato ed è stato loro assicurata la libertà di non rispondere alle domande e di poter interrompere l'intervista.

Le persone intervistate sono state 5, tutte donne, per un totale di 7 figli affetti da malattie rare. Le malattie diagnosticate nel campione sono la sclerosi tuberosa e la sindrome di Turner: tre bambine sono affette da sindrome di Turner, una dalla Sclerosi Tuberosa e tre bambini affetti da Sclerosi Tuberosa. Per una maggiore comprensione del loro impatto sulla famiglia, le due malattie verranno descritte nei prossimi paragrafi.

L'età dei figli è compresa tra i due e i diciannove anni, non è presente nessun figlio unico.

Questa ricerca presenta alcuni limiti. Il primo riguarda i partecipanti: essendo stati scelti in base alla loro disponibilità ad essere intervistati, essi molto probabilmente hanno delle differenze rispetto ad altri. Queste differenze sono difficilmente identificabili, si

potrebbe trattare ad esempio di maggior tempo a disposizione, un desiderio di far conoscere la realtà delle malattie rare, una maggiore propensione a parlare dell'argomento, una maggiore sensibilità verso la ricerca e a farne parte, possedere caratteristica personale che porta a rispondere alla richiesta ricevuta.

I partecipanti, inoltre, sono tutte donne. Sarebbe molto interessante sentire anche racconti provenienti dai padri, per poterne cogliere il punto di vista e costruire un quadro più complesso dell'esperienza della genitorialità in casi di malattie rare dei figli.

Il campione non è quindi sufficientemente rappresentativo e numericamente significativo per estendere i dati ricevuti.

In quanto studi di caso, sono però emersi elementi interessanti, da considerare approcciandosi all'interazione con famiglie comprendenti un malato raro.

In futuro, oltre a coinvolgere i padre di bambini con malattie rare, sarebbe interessante coinvolgere un campione di famiglie rappresentativo e quantitativamente significativo, al fine di approfondire ulteriormente il vissuto di queste famiglie

2.1 La Sclerosi Tuberosa

La Sclerosi Tuberosa è una patologia rara con prevalenza tra 1/13000 e 1/30000 nella popolazione generale e (Ruggieri & Mingone, 2012) e tra 1/6000 a 1/1000 nella popolazione infantile (Randle, 2017) (Riquet, et al., 2010). La prevalenza è difficile da stimare precisamente in quanto ci sono persone asintomatiche (o quasi) a cui non viene mai emessa la diagnosi (Ruggieri & Mingone, 2012). Si tratta di una malattia genetica autosomica dominante (quindi è sufficiente l'allele malato di uno dei due genitori per trasmetterla) determinata da una mutazione del gene TSC1 o TSC2 rispettivamente sui cromosomi 9 e 16 (Ruggieri & Mingone, 2012). Questa mutazione determina l'incapacità di controllare la crescita e la proliferazione delle cellule in certi distretti corporei. (Ruggieri & Mingone, 2012).

Tale patologia è stata notata per prima volta nel 1862 dal medico Friedrich Daivin Recklinghausen e descritto meglio da Bourneville nel 1880 e le diede questo nome perché la paziente aveva mostrato aree cerebrali dall'aspetto sclerotico, simile a dei tuberi (Ruggieri & Mingone, 2012). Dato che questa patologia presenta un quadro clinico molto variabile, nel 1942 il patologo Molten creò il termine "sclerosi tuberosa complessa" che da quel momento viene utilizzato da alcuni autori (Yates, 2006) (Ruggieri & Mingone, 2012).

Gli elementi caratteristici di questa patologia sono i tumori, che possono colpire sotto forma di amartoma varie parti del corpo: cervello, pelle, retina, reni, polmoni (Yates, 2006).

La diagnosi avviene clinicamente per poi essere eventualmente confermata dagli esami genetici (il cui risultato richiede dai tre ai sei mesi) (Ruggieri & Mingone, 2012). Essi però non sono necessari alla diagnosi, possono essere utili solo in caso di bambini troppo piccoli per aver sviluppato caratteristiche tipiche, anche se c'è il rischio di falso negativo (Yates, 2006). La diagnosi di Sclerosi Tuberosa è possibile se sono presenti due segni maggiori (Yates, 2006) oppure un segno maggiore e due minori (Ruggieri & Mingone, 2012) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018)

I criteri diagnostici sono stati individuati la prima volta nel 1998 e poi rivisitati nel 2012 durante la seconda International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference con l'obiettivo di redigere delle linee guida per la diagnosi e il follow up della sclerosi tuberosa (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018)

Segni maggiori

1. Angiofibromi facciali o placca fibrosa sulla fronte
2. Fibroma ungueale o periungueale non traumatico

3. Placca zigrinata (nevo del tessuto connettivo)
4. Amartomi retinici multipli nodulari
5. Tubero corticale
6. Nodulo subependimale
7. Astrocitoma subependimale a cellule giganti
8. Rabdomioma cardiaco (singolo o multiplo)
9. Linfangioleiomiomatosi polmonare e/o angiomiolipoma renale
10. Macchie cutanee ipopigmentate (>3)

Segni minori

1. Fossette multiple dello smalto dei denti (decidui e/o permanenti)
2. Polipi rettali amartomatosi
3. Cisti ossee
4. “Strie radiali” della sostanza bianca cerebrale
5. Fibromi gengivali
6. Amartoma non renale
7. Chiazza acromica della retina
8. Lesioni cutanee “tipo coriandoli”
9. Cisti renali multiple
10. Un parente di primo grado con ST certa

11. Cordoma (Raro tumore che si sviluppa da residui della corda dorsale, una struttura presente durante la vita embrionale. Insorge di solito in soggetti adulti, più spesso a carico del tratto sacrococcigeo della colonna vertebrale)

Va comunque sottolineato che la variabilità è molto ampia e non tutte le persone affette manifestano tutti i segni e sintomi e con la stessa gravità (Ruggieri & Mingone, 2012, p. 15): esiste un continuum in cui agli estremi si trovano da un lato persone asintomatiche, magari mai diagnosticate, e dall'altro persone gravemente compromesse dal punto motorio e intellettuale, con epilessia farmaco-resistente, disturbi del comportamento e forme psicotiche. In mezzo si trovano vari tipologie di manifestazione. (Ruggieri & Mingone, 2012, p. 47).

Data la complessità e varietà della patologia, ai fini della sua comprensione, ritengo utile esaminare gli apparati che può compromettere e in quale modo.

Cute: le lesioni cutanee sono molto frequenti nelle persone affette da sclerosi tuberosa di tutte le età e possono essere fondamentali ai fini della diagnosi. (Ruggieri & Mingone, 2012) (Riquet, et al., 2010). Le lesioni sono di varie tipologie. Alla nascita il 30% delle persone affette presenta macchie ipo-pigmentate (Ruggieri & Mingone, 2012) che possono poi aumentare o comparire durante l'infanzia. (Yates, 2006), esse diventano clinicamente rilevanti ai fini della diagnosi solo se presenti in numero maggiore a tre (Ruggieri & Mingone, 2012). Tra i 3 e i 5 anni d'età si possono manifestare degli angiofibromi facciali, che sono presenti nel 89-90% delle persone affette da sclerosi tuberosa, sotto forma di piccole papule rossastre localizzate sulle guance sulla punta del naso e nelle pieghe vicino alle labbra e al naso (Ruggieri & Mingone, 2012) (Yates, 2006) (Riquet, et al., 2010) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018). Altre possibili manifestazioni cutanee sono delle placche fibrose, solitamente sulla fronte, e delle placche zigriate (o shagreen patches) tipicamente localizzate nella zona lombare (Ruggieri & Mingone, 2012) (Yates, 2006) (Riquet, et al., 2010) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018). Tipici sintomi della Sclerosi Tuberosa sono anche i

fibromi ungueali, solitamente ai piedi, che tendono a comparire dopo i dieci anni. (Yates, 2006) (Ruggieri & Mingone, 2012) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018)

Cavo orale: Possono presentarsi lesioni allo smalto dentale (senza che questo comprometta la funzionalità dei denti) e delle lesioni alla mucosa e/o alle gengive. (Yates, 2006) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018) (Ruggieri & Mingone, 2012).

Cuore e sistema vascolare: I raddomiomi cardiaci sono presenti nel 40%-70% dei nuovi nati (Ruggieri & Mingone, 2012). Essi si formano intorno alla ventesima gravidanza di gestazione, rendendosi spesso responsabili della diagnosi prenatale, sono asintomatici e tendono a regredire spontaneamente (Yates, 2006) o talvolta a evolversi in altre problematiche cardio-vascolari come disturbo del ritmo o del flusso cardiaco (Riquet, et al., 2010) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018) (Ryff & Keyes, 1995).

In rari casi, inoltre, i soggetti affetti da Sclerosi Tuberosa possono manifestare aneurismi arteriosi (Ruggieri & Mingone, 2012).

Ren: La manifestazione renale più diffusa della Sclerosi Tuberosa sono gli angiomiolipomi renali (Yates, 2006), ovvero dei tumori benigni composti da tessuto adiposo, vasi anomali e tessuto muscolare liscio e localizzati nella regione corticale del rene (Ruggieri & Mingone, 2012, p. 22) (Yates, 2006). Essi sono una delle cause di complicanze più gravi e mortalità nei soggetti affetti da sclerosi tuberosa (Yates, 2006) (Ruggieri & Mingone, 2012). Altre manifestazioni possono essere cisti renali (Ruggieri & Mingone, 2012) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018). Viene citata una possibile manifestazione di neoplasie renali (Yates, 2006) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018) (Riquet, et al., 2010) che non viene però confermata da Ruggieri e Mingone (2012).

Occhi: Una complicazione a cui possono andare incontro le persone affette da Sclerosi Tuberosa è l'amartoma retinico (un tumore della retina) (Ruggieri & Mingone, 2012) (Riquet, et al., 2010) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018) (Yates, 2006).

Polmoni: Circa 1 donna su 3 affetta da Sclerosi Tuberosa presenta la Linfangioleiomiomatosi, un quadro raro che si può presentare anche nelle persone non affette, e consiste in (Ruggieri & Mingone, 2012) (Yates, 2006) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018)

- cisti al polmone, causate da una proliferazione anomala delle cellule muscolari lisce
- alterazioni dei vasi linfatici (vasi che trasportano la linfa all'interno dell'organismo)
- angiomiolipomi

Sistema nervoso: Le lesioni cerebrali più importanti sono i tubercoli corticali (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018) (Riquet, et al., 2010) (Ruggieri & Mingone, 2012) (Yates, 2006), dalla cui collocazione dipendono sintomi quali ritardo mentale e la tipologia di un eventuale epilessia, i noduli subependimali, ovvero piccoli noduli presenti nei ventricoli cerebrali, delle alterazioni della sostanza bianca e, raramente, delle cisti cerebrali.

Manifestazioni neurologiche: L'epilessia compare nel 70-90% di persone affette da Sclerosi Tuberosa e di solito si manifesta entro i primi tre anni di vita, come spasmi infantili o convulsioni focali (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018). Nei primi mesi di vita il bambino può manifestare crisi parziali non facilmente riconoscibili dai genitori (Ruggieri & Mingone, 2012). L'età d'esordio delle prime crisi epilettiche è strettamente connessa alla prognosi dello sviluppo cognitivo, in quanto la loro comparsa precoce può interferire con il normale sviluppo psicomotorio (Ruggieri & Mingone, 2012) (Riquet, et al., 2010). L'evoluzione del fenomeno epilettico non è univoca: in molti casi si assiste ad una sua riduzione degli episodi, in altri casi invece il fenomeno si aggrava (Ruggieri & Mingone, 2012). Inoltre,

sono diffusi deficit cognitivi, disturbi del comportamento e di apprendimento e disturbi del sonno. Sembra anche esserci un maggior tasso di autismo tra le persone affette da Sclerosi Tuberosa (Ruggieri & Mingone, 2012).

Il trattamento della Sclerosi Tuberosa è principalmente basato sull'esperienza dei medici, in quanto le caratteristiche della malattia rendono difficili studi. Si tratta solitamente di interventi sintomatici: l'assunzione dei farmaci che trattano l'epilessia, interventi chirurgici di rimozione dei tumori o tubercoli se necessario, il laser per rimuovere gli angiofibromi facciali. Dal 2006 sono in commercio farmaci che sembrano inibire lo sviluppo delle cellule tuttavia, sebbene siano attualmente somministrati, sono ancora in corso studi riguardanti i loro effetti (Ruggieri & Mingone, 2012) (Portocarrero, Quental, Samorano, Prado de Oliveira, & Da Matta Rivitti-Machado, 2018).

<p>Esame clinico completo (incluso esame della cute con lampada UV ed esame del fondo oculare)</p>	<p>Annuale (o più frequente, a seconda dei rilievi clinici)</p>
<p>Risonanza magnetica cerebrale: (con gadolinio)</p>	<p>Annuale o biennale sino all'adolescenza; se presente astrocitoma a cellule giganti →ogni 6 mesi/1 anno (concordare il follow-up con il neurochirurgo)</p>
<p>Elettrocardiogramma (ECG) Ecografia cuore (EcoCG)</p>	<p>Ogni 3-6 mesi (in presenza di rabdomiomi: sino a completa regressione; se presenti disturbi)</p>

	<p>del ritmo cardiaco continuare valutazione ECG)</p>
<p>Ecografia renale/organi interni se presenti lesioni renali →</p>	<p>Annualmente (o meno frequentemente a seconda se presenti o assenti lesioni) misurare pressione arteriosa (annualmente); eseguire esami di laboratorio (funzionalità renale) regolarmente (nel rene policistico) o secondo le indicazioni (nell'angiomiolipoma); consultare lo specialista nel caso di ematuria (sangue nelle urine) e per la terapia delle lesioni renali; nel caso di masse renali (piccole o grandi) a basso contenuto adiposo evidenti all'ecografia eseguire ulteriori indagini da parte di centri nefrologici specializzati</p>

<p>TAC torace</p> <p>se presenti lesioni polmonari →</p>	<p>Almeno una volta nelle donne (> 18 anni); poi proseguire</p> <p>con spirometria almeno una volta l'anno;</p> <p>radiografia torace; TAC torace ad alta risoluzione</p> <p>(concordare ulteriori esami con lo specialista)</p>
<p>Elettroencefalogramma (EEG)</p>	<p>Ogni 6 mesi-1 anno (la frequenza va valutata a seconda</p> <p>se sono presenti epilessia e/o disturbi del sonno)</p>
<p>Test neuropsicologici</p>	<p>Nel sospetto di ritardo dello sviluppo psicomotorio</p> <p>eseguire test di valutazione cognitiva e comportamentale</p> <p>(all'età di 2-3 anni ed all'età di 7-8 anni); eseguire test</p> <p>per valutare la presenza di disturbi dello sviluppo</p> <p>(es. autismo) (all'età di 2 anni e ripetere all'età di 4-5 anni</p>

	<p>ed alla scolarizzazione); nel sospetto di disturbi</p> <p>comportamentali/psichiatrici eseguire test di screening</p> <p>(alla scolarizzazione; a 7 anni; alle scuole superiori;</p> <p>all'adolescenza e in età adulta)</p>
--	---

2.2 La Sindrome di Turner

Orphanet la descrive come una sindrome che affligge 1 ogni 2000/2500 nate vive ed è dovuta ad una delezione del cromosoma X (Collin, 2006), colpisce quindi soggetti di solo sesso femminile.

La Sindrome di Turner è stata descritta per la prima volta nel 1938 dall'endocrinologo omonimo (Collin, 2006).

La diagnosi è prima sospettata dai segni clinici ed è poi confermata tramite l'esame del cariotipo (Orphanet, 2006). Secondo l'articolo di Collins (2006) la diagnosi può avvenire in gravidanza, ma, sebbene spesso possano esserci segnali in fase prenatale, essa avviene principalmente in infanzia o adolescenza (Orphanet, 2006). Nei casi più lievi il percorso di diagnosi viene iniziato quando la crescita della bambina è molto lenta o quando c'è il mancato ingresso nella pubertà (Collin, 2006).

Le ragazze sono difficilmente ricoverate per questa patologia ma essa ha un forte impatto sulla loro vita quotidiana e sulla salute fisica e psicologica a lungo termine (Collin, 2006)

La delezione del cromosoma X può essere totale o parziale; il secondo caso viene chiamato “a mosaico” (Collin, 2006).

Non sono state trovate forti correlazioni tra il grado di mosaicismo e la gravità dei sintomi presentati. (Collin, 2006; Orphanet, 2006)

Le caratteristiche portate dalla sindrome sono varie ma sono quasi sempre presenti la bassa statura (altezza media è tra i 143 e i 147 cm) e l'infertilità. (Collin, 2006)

Le caratteristiche fisiche che le ragazze affette da ST possono presentare sono (Collin, 2006):

- Essere piccole per l'età gestazionale;
- Bassa statura;
- Edema a mani e piedi;
- Ptergium colli (collo corto e con pliche cutanee);
- Quarto e quinto metacarpo corti;
- Cubitus valgus (il gomito che crea un'angolazione rispetto al corpo più ampia rispetto alla media);
- Unghie iper-convesse
- Capezzoli più distanziati della norma.
- Linea della fronte alta
- Orecchie situate in basso e rotate indietro.
- Micrognatismo (mandibola di dimensioni ridotte)
- Palato molto arcuato;
- Anomalie Cardiache;
- Nei multi-pigmentati;
- Problemi agli occhi

È difficile che le ragazze affette da questa sindrome mostrino tutte queste caratteristiche (Collin, 2006).

La varietà del possibile grado di manifestazione rende particolarmente delicata la diagnosi prenatale: la Turner Syndrome Support Society afferma che sia necessaria una giusta informazione per i genitori che ricevono la diagnosi durante la gravidanza ma riconosce anche l'impossibilità di dare loro informazioni certe riguardo l'esatta condizione futura della bambina. (Collin, 2006)

Nei primi anni di vita della bambina possono emergere problemi cardiaci, difficoltà nel sonno e nella nutrizione (Collin, 2006). Nel periodo prescolare molti genitori riferiscono che le figlie hanno un livello di attività elevato e problemi di comportamento. A quest'età spesso (tra il 50 e l'85% delle bambine) hanno otiti all'orecchio medio che possono richiedere trattamenti medico e/o interventi chirurgici. Come risultato di queste otiti può esserci una sordità di conduttivo.

Gli edemi a mani e piedi solitamente si risolvono entro l'anno e mezzo d'età ma talvolta possono essere più persistenti (Collin, 2006).

La bassa statura può portare a una tendenza degli adulti a infantilizzare le ragazze, possono quindi essere utili un supporto psicologico e pedagogico (Orphanet, 2006).

Alcuni problemi (come la bassa statura e le problematiche all'orecchio medio) possono persistere nel periodo scolastico, ma il focus in quel momento sono i bisogni di apprendimento e lo sviluppo sociale. Sono spesso riscontrate difficoltà di apprendimento specifiche, in particolare nella matematica e nell'organizzazione visuo-spaziale (Collin, 2006).

Da un punto di vista sociale possono avere una risposta inappropriata perché non recepiscono o interpretano male i segnali sociali mandati dai pari. Spesso sono ai margini dei gruppi di amicizie. Possono verificarsi episodi di bullismo e prese in giro (Collin, 2006).

Durante l'adolescenza il disfunzionamento ovarico non permette lo svolgimento delle normali tappe di sviluppo regolate dagli ormoni, richiedendone una gestione medica (Collin, 2006). In questo periodo occorre anche parlare con le ragazze del loro futuro sessuale e riproduttivo (Orphanet, 2006).

Le implicazioni nella vita della sindrome di Turner per le ragazze che ne sono affette sono varie. Il controllo nel lungo termine delle condizioni di salute sarà parte della loro vita, i professionisti sanitari e le associazioni richiedono quindi un approccio multidisciplinare sotto il coordinamento di un endocrinologo pediatrico (Collin, 2006).

Due aspetti rilevanti nella gestione sono la somministrazione dell'ormone della crescita per favorire la crescita staturale e l'induzione della pubertà.⁸

⁸ *Ormone della crescita*: la bassa statura è trattata principalmente con l'ormone della crescita somministrato per via sottocutanea la sera (Collin, 2006). L'efficacia di tale trattamento dipende da vari fattori quali l'aderenza terapeutica, le aspettative della bambina e dei genitori e le risposte individuali. C'è un dibattito riguardo all'età migliore per iniziare la terapia, rilevante considerata la durata del trattamento. L'uso prolungato nel tempo richiede impegno alla famiglia, fattori contrari all'aderenza terapeutica in età precoce sono: il fatto che tranne nei casi di diabete non vengono notati immediati effetti collaterali nel non assumere GRH o benefici nell'assumerlo, inoltre tra i due e i sette anni le bambine potrebbero non percepirsi come basse e il paragone fisico è ancora poco importante. Quando l'apparenza fisica acquisisce importanza l'aderenza aumenta, perché si pensa di poter raggiungere i pari. Diventa però importante offrire aspettative realistiche, per ridimensionare quelle irrealizzabili che potrebbero nascere (Collin, 2006).

Induzione della pubertà: Oltre il 90% delle ragazze con Sindrome di Turner presenta l'insufficienza ovarica e dunque richiede l'induzione della pubertà (Collin, 2006). Tale trattamento deve conciliare la necessità di garantire il raggiungimento della massima statura possibile e quella di far coincidere l'inizio della pubertà con quella delle ragazze della stessa età. La terapia estrogenica è somministrata per lo sviluppo dei caratteri sessuali secondari, successivamente sono aggiunti gli estrogeni per stabilire un ciclo mestruale (Collin, 2006). L'altezza al menarca è predittiva dell'altezza finale (Collin, 2006). Il trattamento con estroprogestinici è fondamentale anche per prevenire problematiche ossee (Orphanet, 2006).

L'induzione della pubertà ha impatti nella transizione delle cure e le ragazze solitamente rimangono nei servizi pediatrici fino al completamento della pubertà. Ricerche suggeriscono che il passaggio sia graduale e che porti ad essere seguiti da un endocrinologo e un ginecologo per il tema della fertilità. (Collin, 2006).

Nei delicati periodi di pubertà e adolescenza il sostegno della famiglia, sempre importante, diventa fondamentale (Orphanet, 2006)

Boman et. Al (2001) suggeriscono che ci siano dei “rischi psicologici” associati alla Sindrome di Turner, ad esempio:

- * bassa autostima
- * cattiva interpretazione delle espressioni facciali e del linguaggio corporeo
- * timidezza
- * immagine corporea negativa
- * ansia sociale
- * apparenza infantile
- * poca sicurezza in sé stesse
- * specifici bisogni di apprendimento
- * dipendenza
- * solitudine
- * pochi amici e partners
- * depressione

In realtà le ripercussioni sul benessere psicologico della sindrome di Turner sono varie e contraddittorie (Collin, 2006)

In conclusione, per offrire una panoramica dei controlli medici a cui si devono sottoporre le ragazze affette da sindrome di Turner (e a cui fino ad una certa età i genitori devono accompagnarle) riporto il programma di follow up previsto dal Percorso Diagnostico-Terapeutico Assistenziale della regione Lombardia (Percorso Diagnostico,

Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:TURNER SINDROME DI- codice
 esenzione RN0680)

Esame	Indicazioni
Valutazione auxo-endocrinologica	Ogni 6-12 mesi
Funzionalità tiroidea (TSH, fT4)	Dai 4 anni ogni 6-12 mesi; se alterati, effettuare do-saggio anticorpi anti-tiroide ed ecografia tiroidea
Funzionalità gonadica (LH, FSH)	Prima dei 2 anni e dopo i 10 anni
Ecografia pelvica	Alla diagnosi; ogni 6-12 mesi nel periodo puberale
Glicemia, insulinemia	Prima di iniziare il trattamento con GH; ogni 6-12mesi in corso di trattamento con GH; ogni 6-12 me-si se età > di 10 anni; se alterati eseguire HbA1c e OGTT
IGF1	Prima di iniziare trattamento con GH; ogni 6-12 me-si in corso di trattamento con GH
Radiografia (Rx) mano-polso sinistro per età ossea	Ogni 12 mesi a partire dall'età > 2 anni e fino a saldatura

Metabolismo lipidico, funzionalità epatica	Ogni 12-24 mesi su indicazione clinica. Se alterati eseguire HbA1c e OGTT.
Funzionalità renale, ecografia renale	Alla diagnosi; su indicazione clinica.
Screening per celiachia	Dopo i 2 anni di età ogni 2-5 anni
Screening trombofilico	Pre-terapia con GH
Valutazione cardiologica con elettrocardiogramma (ECG) ed ecocardiogramma RM aorta	Alla diagnosi; ogni 5 anni o su indicazione clinica; prima di un'eventuale gravidanza; in età giovane/adulta; prima di un'eventuale gravidanza
Misurazione della PA	Ogni 6-12 mesi
Valutazione del metabolismo fosfo-calcico	Dopo i 6 anni di età; ogni 2 anni se nella norma
DEXA Pre-terapia estroprogestinica	in pubertà ogni 12-24mesi; in età adulta ogni 4-5 anni
Valutazione ORL	Prima dei 6 anni; poi ogni 2-3 anni
Valutazione ortopedica	Prima dei 4 anni; poi dopo i 6 anni se presente cifosi/scoliosi
Valutazione oculistica	A 12-18 mesi; successivamente su indicazione clinica
Valutazione dermatologica	Su indicazione clinica
Valutazione dentistica	Dopo i 2 anni

Valutazione ortodontica	Dopo i 7 anni
Valutazione ginecologica	A partire dalla pubertà
Consulenza genetica	Alla diagnosi e prima di un'eventuale gravidanza
Valutazione psicologica/NPI/psichiatrica	Alla diagnosi e su indicazione clinica

2.3 Descrizione dei casi intervistati

Per rendere più chiara la comprensione delle analisi dei temi principali emersi nel corso delle interviste, ho ritenuto opportuno descrivere brevemente le caratteristiche delle famiglie intervistate, seppur genericamente per non compromettere l'anonimato. Come precisazione vorrei sottolineare che quanto segue si riferisce al momento dell'intervista, non conoscendo l'evoluzione delle singole situazioni.

Intervista 1: la famiglia è composta dai genitori e i due figli, entrambi adolescenti e sono entrambi affetti da sclerosi tuberosa, di cui il padre era affetto senza averlo mai saputo. Tale malattia si è manifestata in modi diversi nei due ragazzi: il più grande intorno ai sei anni ha iniziato a mostrare momenti di assenza che si sono evoluti in crisi epilettiche, ora tenute sotto controllo grazie ai farmaci. Le indagini per scoprire l'origine di tale sintomatologia, ha avviato l'iter medico, durato due anni, che ha portato alla diagnosi, estesa poi alla famiglia. Alla figlia è stato invece riscontrato un grosso aneurisma cerebrale, al momento dichiarato inoperabile dai vari medici consultati.

Intervista 2: La famiglia è composta dai genitori e due figli piccoli. Il figlio più piccolo, che ha quattro anni, è affetto da sclerosi tuberosa. La diagnosi è avvenuta durante la gravidanza, poi confermata alla nascita, perché durante un controllo ecografico sono stati notati dei raddomiomi cardiaci ed esami più approfonditi hanno mostrato la presenza di alcuni tubercoli cerebrali. Poco prima dell'anno di età il bambino ha manifestato alcuni episodi epilettici che hanno lievemente compromesso lo sviluppo cognitivo.

Intervista 3: la famiglia è composta da tre figli adolescenti e giovani adulti. La seconda figlia è affetta da Sindrome di Turner, diagnosticata all'età di due anni in seguito ad accertamenti per scarso accrescimento. Le difficoltà nell'accrescimento erano state riscontrate già durante la gravidanza ma attribuite a problematiche placentali. Nonostante la terapia con l'ormone della crescita, la statura raggiunta non era soddisfacente e quindi la ragazza ha deciso di sottoporsi all'allungamento delle gambe chirurgico. Nel tempo è emersa una problematica alla valvola aortica ed episodi di coleostoma recidivo (una proliferazione di tessuto epiteliale nell'orecchio medio, spesso in seguito ad otiti, che va trattata chirurgicamente). In questo caso è da sottolineare la difficoltà di accettazione della malattia da parte della madre. La situazione è migliorata quando l'intervistata ha vissuto un periodo di depressione e ha iniziato un percorso di terapia psicologica.

Intervista 4: Anche in questo caso la famiglia è composta dai genitori e tre figli, tutti in età prescolare concepiti attraverso PMA. I due più piccoli sono gemelli. Il figlio più grande è affetto da sclerosi tuberosa, diagnosticata a tre anni in seguito ad una crisi epilettica notturna. Attualmente la sintomatologia è rimasta invariata ed è trattata farmacologicamente, senza che il bambino abbia subito ripercussioni nello sviluppo. Una dei gemelli è affetta da Sindrome di Turner, diagnosticata durante la gravidanza

tramite amniocentesi. È inserita in un programma di screening ma non ancora sottoposta a nessuna terapia.

Intervista 5: Il nucleo familiare è composto dai genitori e dai tre figli di cui i due maggiori adolescenti. La più grande è affetta da sindrome di Turner, diagnostica all'età di 16 anni in seguito ad accertamenti effettuati per amenorrea primaria. Al momento è seguita da un endocrinologo privato ed è sottoposta a terapia con GH e terapia ormonale sostitutiva.

In questo caso è da sottolineare l'assoluta riservatezza con cui la madre vuole che venga trattato il tema della malattia della figlia.

2.4 Analisi delle Interviste

Una volta trascritte, nelle interviste sono stati individuati dei macro-temi considerati rilevanti e sono state confrontate le risposte date al riguardo dalle intervistate.

2.4.1 Il processo di diagnosi

Nonostante il focus centrale della ricerca sia il supporto percepito dai genitori, ritengo sia interessante analizzare anche il percorso che ha portato alla diagnosi, il momento della diagnosi e la reazione ad essa, momenti fondamentali nel percorso della famiglia.

Nel racconto del percorso che ha portato alla diagnosi, le interviste rispecchiano la varietà di esperienze che sono tipiche delle malattie rare.

In due casi è avvenuto durante la gravidanza e questo ha portato a esperienze peculiari: in particolare in un caso si trattava di una gravidanza gemellare e le preoccupazioni, in seguito alla richiesta di appuntamento per la comunicazione dei risultati dell'amniocentesi erano doppie: da un lato la preoccupazione per la salute del feto in oggetto

E ovviamente poteva essere le ipotesi dalle più tragiche, malattie cromosomiche incompatibili con la vita, a down...sì insomma ecco, Sindrome di down eccetera. (Intervista 4)

dall'altro lato anche la preoccupazione di quello che tale condizione avrebbe potuto provocare al feto sano

Più che altro non sapevamo che problema potesse esserci e se fosse compatibile sia con la vita o se richiedesse invece un'interruzione, e oltretutto in caso di gravidanza gemellare e in caso se era possibile un'interruzione selettiva e che rischi c'erano. (Intervista 4)

Quello che può comportare la diagnosi prenatale è stato descritto efficacemente in questo modo:

Sì, il fatto che sia stata diagnosticata subito è stata una botta notevole e iniziale per questo ha fatto sì che uno, si era preparati, perché lui se non ci fosse stata quella diagnosi lì, si sarebbe ritrovato...ci saremmo ritrovati...avremmo avuto molta più difficoltà a capire, quando ha avuto la prima manifestazione che cosa stava succedendo quindi sarebbe stato molto più difficile. Alla prima manifestazione abbiamo capito subito cosa...dove si stava andando e siamo andati diretti... (Intervista 2)

L'elemento dello choc è presente anche quando la diagnosi avviene dopo la gravidanza

Tant'è vero che poi al ritiro...lì è stato uno choc proprio...il momento più brutto in assoluto, perché io mi ricordo che uscii dal lavoro all'ora di pranzo, che

lavoravo a Città 1 così “ah sì oggi sono pronti i risulta...ceh, devo ritirare gli esiti” ma così, blandamente, e invece poi mi ritrovai in mano questa diagnosi di sindrome di Turner (Intervista 3)

Beh, diciamo che all'inizio era tutto uno sgomento perché ehh...non si sapeva nulla di questa malattia genetica... (Intervista 1)

Allora io non riuscivo a capire quello che stava succedendo, torno a casa, parlo con mio marito, ...mmm...in assenza di mia figlia, perché io non sapevo come dirglielo, dico: “G., c'è qualcosa che non va”, cominciai a piangere, a disperarmi (Intervista 5)

In quest'ultimo caso si aggiunge anche la difficoltà di una figlia già sedicenne a cui è necessario comunicare la diagnosi, mantenendo però un atteggiamento tale da trasmetterle serenità. In tutto il racconto si percepisce come la signora senta la responsabilità di essere forte per la figlia, anche poiché così è stato suggerito dalla dottoressa che, per prima, ha sospettato la diagnosi

Stavo svenendo, mi son dovuta riprendere, ho cominciato a piangere, non riuscivo a fermarmi e lei mi disse: “Signora, lei si deve fare coraggio, perché lei se non si fa coraggio non lo può dare a sua figlia” (Intervista 5)

Se ai genitori viene richiesto di essere forti per i figli, però, occorre domandarsi chi debba esserlo per loro.

La signora in questione, inoltre, si colpevolizza per non essersi accorta di nulla prima:

Me le ricordo molto bene quelle scene, perché ho dovuto rivisitare un'altra volta la mia gravidanza, il mio parto, tutta la crescita di L, tutto...ho dovuto di nuovo riviverla, ma...l'ho rivissuta in maniera tragica perché ho detto: “come ho potuto, IO, non accorgermi di tutto questo?”. (Intervista 5)

Potrebbe anche esserci un senso di colpa perché la diagnosi precoce avrebbe permesso un tempestivo inizio del trattamento.

La diagnosi alla ragazza è stata poi comunicata da un'altra dottoressa, senza particolare delicatezza:

E lei dice: “signora, purtroppo quello che ha detto la collega è tutto vero, sua figlia non ha né utero né ovaie...quindi niente...io sono dispiaciuta, sono rammaricata e io...” davanti a mia figlia tutto questo ceh mia figlia in tre secondi la sua vita è cambiata purtroppo, non le è stato detto neanche in maniera elegante, in maniera umana...in maniera umana, ma totalmente disumana, ok? (Intervista5)

Il tema del “cambiamento” in seguito alla diagnosi è anche toccato in altre interviste, anche se in questo caso riguarda principalmente lo sguardo che la donna ha nei confronti della figlia:

E' brutto, mi ricordo ancora la sensazione di tornare a casa e di vederla...eh vedere mia figlia con occhi diversi ecco...nel senso che dopo aver scoperto questa cosa e quindi...in particolare...è stato molto molto difficile per anni l'accettazione... (intervista 3)

E soprattutto dopo tre anni e mezzo che A. non ha avuto assolutamente niente. Oltretutto, da bravi genitori: “ah che bambino brillante”, ceh, tutta una serie di cose: “ah, intelligente!”. Tutto così, no? Per noi A. era sempre stato il bambino intelligente, brillante, bravissimo... (Intervista 4)

In due interviste viene citata la necessità di attribuire un significato alla diagnosi ricevuta.

In famiglia non c'era mai stato nulla quindi c'è stato bisogno di capire cosa significa, cosa voglia dire. (Intervista 2)

Ceh., abbiamo ragionato parecchio perché...insomma....ehh il caso della nostra famiglia...il fatto che sia successo a noi, okay, ma che sia successo su due

figli su tre è stato...abbastanza...ceh...strano da...elaborare...però...l'abbiamo accettato come caso, dato che caso è. (Intervista 4)

Nella prima si tratta del primo caso in famiglia di sclerosi tuberosa, una malattia che prevalentemente viene trasmessa ereditariamente. Probabilmente era anche necessario accettare il fatto che un fenomeno così raro (nella già insolita condizione di essere affetti da una malattia rara), fosse capitato nella propria famiglia.

Il secondo caso è altrettanto particolare: questa coppia ha avuto due gravidanze tramite fecondazione assistita, una delle quali gemellari, e due dei tre figli sono affetti da una malattia rara: sclerosi tuberosa e sindrome di Turner. L'accettazione è quindi particolarmente complessa in questo caso e si prospetta molto pesante il fardello anche per l'unico figlio sano, che dovrà in futuro trovare un senso alla sua "fortuna".

Il confronto con fratelli non affetti da malattie rare emerge in altre due interviste:

Ecco io dico aver cresciuto lei e altri due figli sani, tra virgolette, ceh ha richiesto un dispendio di energie e una fatica tripla, non so come dire...per vari...fossero solo tutte le visite e gli impegni legati a quello (intervista 5)

In questa specifica situazione l'accettazione è stata particolarmente lunga e complessa per l'intervistata ed è stato necessario anche un supporto psicologico. Le maggiori energie richieste sono quindi probabilmente dovute alla fatica emotiva generata dal fatto di essere stata per anni, come lei afferma, la cassa di risonanza della figlia e di aver sentito su di sé la responsabilità di farla riuscire in vari campi (sociale scolastico...). Trovo che questo caso sia emblematico del meccanismo di inghiottimento citato nel precedente capitolo: l'intervistata era focalizzata sulla malattia e psicologicamente non riusciva a separarsi dalla figlia.

Anche nella fase preliminare dell'intervista 5 la signora afferma che è molto doloroso il fatto di sapere che la figlia farà sicuramente molta più fatica dei fratelli ad avere una vita "normale".

Nell'ultimo caso di fratelli incontrato, entrambi sono affetti da sclerosi tuberosa, sebbene con manifestazioni diverse. In questo caso la diagnosi del fratello maggiore, che ha richiesto due anni ed è quindi il percorso diagnostico più lungo tra quelli raccontati nelle interviste, ha portato alla diagnosi della sorella e ad alcuni componenti della famiglia paterna. La situazione della figlia minore, tra l'altro, è molto delicata in quanto è stato scoperto un aneurisma al momento inoperabile e che quindi porta la famiglia a vivere con un senso di imprevedibilità. In questo caso l'accettazione riguarda il fatto di avere due figli e magari un senso di colpa per non aver saputo prima della condizione di salute della famiglia paterna e aver potuto agire di conseguenza.

In tutte le esperienze emerge, come suggerisce la letteratura una fase iniziale di inghiottimento che poi però tende ad evolvere verso una condizione di maggiore equilibrio.

Il forte impatto del momento della diagnosi è evidenziato anche dal fatto che quattro intervistate su cinque ha raccontato nei minimi dettagli il momento, pur essendo passati svariati anni.

2.4.2 Famiglia

In quattro casi su cinque la famiglia d'origine si è rivelata una fonte di supporto sia per i genitori che per i figli stessi sia emotivamente che da un punto di vista pratico.

Nella prima intervista viene riconosciuta l'accoglienza dei nonni in particolare nei confronti delle crisi epilettiche del figlio maggiore, definite come "brutte da vedere" ma viene lamentato uno scarso supporto nei confronti di loro genitori e racconta che negli anni di ricerca della diagnosi ha dovuto accudire la suocera ammalata.

In questa intervista, però, viene anche raccontato che il nonno è stato in ospedale con il nipote quando i ricoveri molto frequenti e lunghi avevano reso difficile per i genitori

stare sempre accanto al figlio. Il fatto di essersi sostenuti da soli, affermato dall'intervistata, può quindi far supporre il fatto che non abbia ricevuto il tipo di aiuto desiderato, magari maggiormente di tipo emotivo. In effetti è lei stessa nel corso dell'intervista ad asserire:

Mi serve....magari ecco...una mano sulla spalla quando arrivano quei momenti in cui uno non ce la fa ecc. (Intervista 1)

Negli altri casi, invece, non sempre tutti i membri della famiglia d'origine sanno tutto nei dettagli, ma vengono descritti un rapporto e un supporto molto positivi.

In un caso è stata proprio una sorella, essendo medico, a indirizzare il fratello e la moglie verso uno specialista adeguato.

Un'altra intervistata ha raccontato di essersi confrontata subito con la famiglia e svolge un'interessante riflessione su come le caratteristiche individuali e la tipologia di relazione che si ha, possano influire sul tipo di supporto ricevuto:

E...niente noi ovviamente abbiamo fortunatamente dico, abbiamo degli ottimi rapporti quindi sono stati sempre molto molto vicini...ovviamente ognuno col proprio stile...nel senso che mio marito pur essendo stato anche per lui, più semplice accettare la cosa perché ha una famiglia, una mamma molto...serena...eh...positiva...quindi da parte le...almeno apparentemente sembrava...cioè non sminuiva però era sempre molto positiva...mia mamma invece al contrario, un po' come me con mia figlia, talvolta con me faceva un po' da cassa di risonanza, no? Pur sostenendomi al massimo, però...poi va beh anche lei aveva...eh...diciamo un periodo non facilissimo da affrontare perché è rimasta vedova a cinquant'anni... (Intervista 3)

È interessante perché la stessa intervistata afferma di avere lo stesso tipo di atteggiamento nei confronti della figlia e che è stato disfunzionale. Questo può fare riflettere su come, nel supportare professionalmente un genitore occorra sempre considerare anche gli stili educativi che essi hanno esperito come figli.

Un elemento interessante è che tutti hanno riferito di aver parlato coi propri genitori e che questi sanno la situazione completa, non si può affermare lo stesso per quanto riguarda fratelli e cognati: in un caso i fratelli non vengono nominati specificatamente, in due vengono citati come parte della famiglia che ha offerto supporto, in due casi invece essi, sebbene i rapporti sembrano buoni, o non sanno niente o hanno delle informazioni ridotte riguardo la malattia del nipote:

Con un paio di miei fratelli...che sono gli zii...abbiamo...ceh sanno qualcosa ma solo rispetto a quello che è successo, ecco. (Intervista 4)

Sì, allora...allora, chi sa sono, vabbè noi come genitori, i fratelli, mio figlio con la sorella, i miei genitori e i miei fratelli...ehh...le cognate non lo sanno, le mie cognate non lo sanno...eh la famiglia di mio marito...mmm....lo sanno quindi i mie suoceri, il fratello, la sorella...perché poi la sorella ci ha tanto aiutato...però ad esempio mmm il marito di mia cognata, no...insomma poi basta...in famiglia non lo sa nessuno... (Intervista 5)

Quest'ultimo caso è peculiare in quanto tengono moltissimo alla segretezza sulla questione affermando che tale scelta è stata fatta:

Per noi...perché abbiamo scelto così, perché mia figlia ha scelto così e perché mia figlia ha scelto che sia così perché non vuole essere additata come...e non vuole soprattutto essere guardata con occhi diversi...ed è così, credimi! Perché nel momento in cui tu dici: c'è qualcosa che non va, ti guardano con occhi diversi e vanno alla ricerca di tutto ciò che può essere diverso dalla normalità. E questa è una cosa che non va bene (Intervista 5).

Va anche sottolineato che anche la ragazza non ha raccontato, secondo la madre, nulla neanche alle amiche, non ne ha mai parlato approfonditamente con la madre e non vuole parlarne in famiglia per non sentirsi diversa:

Però ti dico anche se il nonno, i nonni ci provano a dire “dai L.!” lei dice: “No, non voglio che mi parliate in questo modo perché io non ho niente, sto bene,

fatevi i fatti vostri” ...ma non in maniera ineducata, eh attenzione! Lo fa solo perché lei dice: “Io non ho niente, sto bene, vi preoccupate inutilmente, perché se fate così mi fate sentire una persona malata e quindi non va bene” (Intervista 5)

Non si può sapere quindi nel caso la figlia si fosse comportata diversamente, dato che la diagnosi è avvenuta a sedici anni ed era quindi lei a dover prendere delle decisioni al riguardo, i genitori avrebbero avuto lo stesso atteggiamento. Allo stesso modo è difficile stabilire se sia stato l’atteggiamento dei genitori ad influenzare quello della figlia.

2.4.3 Amici e conoscenti

Per quanto riguarda la rete amicale e delle conoscenze, solo una delle intervistate afferma di parlare tranquillamente con tutti della malattia del figlio, ottenendo un supporto anche dalla rete amicale:

Un atteggiamento positivo, cioè come lo ha avuto la famiglia, lo hanno avuto gli amici...cioè non c’è nessuno che non...che non abbia capito...sia diverso con lui perché lui ha questa patologia...assolutamente (Intervista 2).

Due delle altre intervistate affermano di parlare solo con gli amici più stretti della malattia dei figli:

Io parlo sicuramente molto di più con le mie amiche e ne ho avuto grandissimo sostegno, grandissimo supporto...questo sì, sicuramente...per il resto non tantissimo. (Intervista 1)

Invece anche per quanto riguarda gli amici diciamo che la cosa è stata detta nei termini...mmmm..... proprio completi, diciamo, proprio alle mie...eh...due amiche del cuore...due, ecco. Che anche loro mi hanno...mi sono sempre state molto molto vicine in tutto e che sono come delle zie diciamo per i miei figli.

Mentre poi le altre persone, diciamo le conoscenze più...ehhh...insomma, meno profonde, cioè amicizie fino alla conoscenze, ovviamente lì sono sempre stata ..mmm... invece piuttosto restia (Intervista 3)

In quest'ultimo caso l'intervistata afferma che alcuni sintomi, come la bassa statura e la conseguente somministrazione della terapia ormonale, erano visibili a tutti ma comunque evitavano di parlare del fatto che fosse affetta da una sindrome genetica, ad esempio:

Abbiamo fatto varie vacanze in campeggio con altri amici che erano magari i genitori di amiche...di compagne di A. E lì per esempio c'era il problema di mettere quella pennina con l'ormone nel coso (intende il frigorifero) del campeggio quindi ecco lì si sapeva che A. lo...si vedeva che era bassa e quindi....ma come succede magari a...tipo Messi, quel calciatore che ha fatto la cura dell'ormone della crescita. (Intervista 3)

Dopo il percorso psicologico ed essere giunta ad un'accettazione della malattia, l'atteggiamento dell'intervistata è però cambiato e, se se ne presenta la necessità, spiega che la figlia è affetta da una patologia genetica, pur non dicendone il nome:

Dico che ha fatto un allungamento perché: "lei, sai essere tutta la vita 1.39m non è come dirlo", e loro...eh...dopo magari mi dicono:" Come mai?" "eh è una sindrome genetica che fa sì che non ti...non cresci a sufficienza", ecco, non mi fa più impressione come invece era all'inizio, capisci? Perché comunque sindrome genetica sempre quella cosa che ti dicevo prima, è la condizione che ti...insomma...fa sentire anormale...non so come dire (Intervista 3).

In effetti, precedentemente aveva affermato che una particolarità delle malattie genetiche rispetto ad una malattia di altro tipo fosse il fatto che è una condizione cronica, da cui non puoi guarire:

Perché comunque rispetto...cioè non è come dire... che so che mio figlio ha una malattia...non è una malattia che quindi puoi superare puoi curare...è una cosa pesante, il fatto che sia una condizione con cui devi convivere tutta la vita (Intervista 3).

La quarta intervistata invece ha raccontato di aver dato poche informazioni agli amici per quanto riguarda la malattia dei figli:

Ehh, alcuni amici...le mie amiche che vedo sempre...ehh...sanno...nel senso che...sanno qualcosa...nel senso che quando usciamo vedono...ceh a volte noi usciamo anche coi bambini e vedono che ad un certo punto della sera io do la medicina a A...Oppure eehm...sanno...non tutti eh...proprio una cerchia ristretta, quelli che frequentiamo di più, sanno che andiamo a fare dei controlli... (Intervista 4)

Afferma anche però che sia una situazione che ritiene equilibrata: danno ad amici e colleghi solo alcune informazioni e di ritorno ottengono un interessamento per il quale a volte viene chiesto come stanno i bambini. Attribuisce questo tipo di atteggiamento anche al fatto che i bambini conducono una vita normale. Sembra percepire un bilanciamento tra le effettive condizioni di salute dei figli e quello che è il grado di “interessamento” degli amici.

La quinta intervistata, invece, come detto prima, ha scelto di mantenere la riservatezza totale sulla malattia di sua figlia.

I motivi per evitare di dare troppi dettagli riguardo la malattia dei figli hanno avuto spiegazioni diverse da parte delle tre intervistate.

In un primo caso si riscontra sia la necessità, quando si è con gli amici, di evadere dalla quotidianità della malattia, sia il desiderio di evitare di ricevere compassione.

Ehh...dunque...ehhh...io non posso dire che le coppie di amici che frequentiamo ci abbiano più di tanto aiutato.. tranne le frasi di circostanza...in ogni caso...ehh...mio marito non ha mai amato tanto parlare con gli amici di questi

problemi. Proprio perché il senso ludico di uscire con degli amici doveva essere un momento di svago, parlare dei problemi ritornava comunque sempre nella realtà della problematica. (Intervista 1).

Non mi piace parlarne perché non mi piace ricevere quelle frasi della serie “oh povera, oh dio ma guarda cosa ti capita” ...cioè... la compassione pietosa che si può muovere a un cane non mi serve, mi serve.... (Intervista 1)

Un'altra intervistata pone al centro un motivo di privacy a cui si aggiunge, per sua ammissione, una mancata accettazione della malattia: non lo diceva sperando che la figlia raggiungesse un'altezza tale da non essere evidente

Da una parte per rispetto ad A., nel senso che ormai con i mezzi di oggi tu metti Sindrome di Turner e ti viene fuori tutto, addirittura...come si chiamano...le pubblicazioni mediche e quindi dicevo: “vabbè non mi sembra giusto che un conoscente sappia cose che lei ancora non sa, tipo dell'infertilità, un po' per quello...e poi...quindi questo diciamo la cosa ufficiale che mi dicevo io, e dall'altra però se devo essere sincera fino in fondo anche molto il fatto che io ero sempre un po' legata a quella cosa: “dai se cresce...ehh...è normale” ...no? Capito? (Intervista 3)

Una volta accettata la malattia, rimane comunque il desiderio di una certa privacy, quindi pur parlandone, evita di dire il nome della malattia alla persona, affinché non possano accedere ad ulteriori informazioni.

Il desiderio di rispettare la privacy dei propri figli è presente anche nel racconto della quarta intervistata, unito al desiderio che i propri figli, stando bene, vengano “giudicati” per le loro reali condizioni di vita e non sulla base di quello che la malattia potrebbe comportare loro.

Non siamo entrati nello specifico per evitare che qualcuno andasse su Internet e leggesse cose che non corrispondono alla realtà sia di A. che di B., ecco. (Intervista 4)

Ma questo l'ho fatto non perché non volessi o per vergogna, così...l'ho fatto un po' per riservatezza di loro due, che adesso sono bambini, però insomma...ceh....sono comunque individui. Per cui io non so ancora quanto vogliono divulgare della malattia. E quindi...perché saranno loro quando saranno grandi a decidere quanto e come farlo sapere alle persone. Quindi nel...non sapendolo al momento mi limito a dire il necessario, per questo motivo (Intervista 4).

Nel caso della quinta intervistata, come già accennato, la riservatezza desiderata è tale da andare a fare le analisi mediche necessarie (ecografie, analisi del sangue...) la domenica per non dover dare troppe spiegazioni a scuola.

2.4.4 Scuola

Nei confronti dell'ambiente scolastico le impressioni sono variegata, la relazione con tale contesto è descritta sia molto positivamente, sia molto negativamente e anche in maniera neutra.

La prima intervistata parla di un'esperienza tutt'altro che positiva, in cui gli insegnanti non sono mai stati collaborativi. Racconta tra l'altro che le insegnanti della scuola primaria non si assunsero la responsabilità di somministrare un farmaco, costringendo inizialmente il bambino ad assumerlo in autonomia e successivamente ad un cambiamento nella routine della somministrazione:

Non abbiamo avuto nessun tipo di collaborazione e di conseguenza le volte che doveva essere somministrato questo farmaco se lo prendeva mio figlio manco fosse che ne so...morfina...boh vabbè. (Intervista 1)

Il secondo caso è il più positivo in quanto l'ambiente è stato da subito molto di supporto, fin dalla prima crisi che è proprio avvenuta al nido d'infanzia frequentato al

bambino. Anche nel passaggio alla scuola dell'infanzia, frequentata nella stessa struttura, si è verificata una collaborazione positiva: le insegnanti hanno cercato di integrarlo il più possibile e gli è stata assegnata un'educatrice per 30 ore la settimana.

Lui va in una scuola comunale, ha fatto il nido e adesso fa la materna nella stessa struttura quindi in realtà lo conoscono da quando aveva nove mesi...lui è andato al nido...ha iniziato quando aveva nove mesi, quindi lo conoscono molto bene. No, sono state molto disponibili, sempre molto attente e poi la prima volta è stato male all'asilo. (intervista 2)

Il terzo racconto vede un'esperienza più sfaccettata in quanto i problemi non sono stati con gli insegnanti o il contesto ma con quanto esso significava. Fin da subito esso è stato infatti un terreno di confronto con i fratelli (in particolare quello più grande).

(...) Nel senso che avendo il figlio di soli 16 mesi più grande piuttosto sveglio e sgamato a scuola, che non ha mai avuto problemi, veloce, dicevo: "no, ma allora, ma questa qua, ma cosa combina?", arrivava a casa con dei quaderni che gridavano vendetta, quindi io le cancellavo tutto e glielo facevo rifare. (Intervista 3)

In questo è stato fondamentale l'intervento delle maestre che, pur non sapendo nulla della diagnosi, hanno chiesto alla madre di rispettare le peculiarità della figlia. Questo ha, secondo l'intervistata, avuto sia aspetti positivi che aspetti negativi

Però questo ha comportato da una parte che lei super stimolata, la sua autostima non ne ha risentito, però anche lì ha sfociato un po' in quello che ti dicevo prima, cioè questo approccio che lei comunque doveva farcela a tutti i costi a fare tutto come gli altri, come suo fratello che ha fatto poi il liceo scientifico, ingegneria e tutto...e però con sempre un po' di supporto per riuscire, perché lei comunque le sue...un po' di difficoltà le aveva. (intervista 3)

Il supporto in più necessario per raggiungere le prestazioni dei fratelli è inevitabilmente ricaduto sulle spalle dell'intervistata con un duplice effetto: aumentarne lo stress e sviluppare un senso di fallimento nei confronti della figlia:

Quindi io mi sentivo il peso eh...di tutto...dicevo. "sì a scuola devo aiutarla perché se no non ce la fa e si deprime ancora di più...eh...le amicizie non ce la fa e riversa su di me le sue frustrazioni..."

Il tutto è andato migliorando con l'accettazione della malattia, ma inizialmente, essendo una famiglia con un buon grado di istruzione, le difficoltà della figlia sono state uno stressor fisico (perché aiutarla richiedeva ad esempio ripetere fino a tardi con lei) e anche psicologico (perché era una caratteristica della figlia percepita come negativa e da compensare) di elevata entità.

Nella quarta situazione, invece, non è stato detto nulla alla scuola della figlia, in quanto non se ne sentiva la necessità, mentre è stata informata la scuola del figlio più grande. Le informazioni sono state date per evitare che le maestre fraintendessero dei residui dei medicinali che le insegnanti avrebbero potuto notare nelle feci, sia perché è stata loro concessa una delega per riprendere il bambino nel sonno in caso notassero qualcosa di strano per capire se si tratti di una crisi epilettica. La reazione delle maestre è stata descritta come calma, anche perché l'intervistata racconta di aver riportato le informazioni in modo rassicurante, proprio per non creare allarmismi, e perché non hanno riscontrato cambiamenti in suo figlio. Anche in questo caso quindi, oltre a capire che la situazione sia sotto controllo, il fatto di percepire che il bambino sia sano è stato un fattore tranquillizzante.

Nell'ultimo caso, chiaramente, neanche la scuola è stata coinvolta.

2.4.5 Lavoro

Sorprendentemente, solo la prima intervistata ha raccontato di avere avuto problemi nella conciliazione del lavoro e delle visite, per i quali ha talvolta dovuto delegare il marito o il suocero. Si tratta però di una libera professionista il cui figlio ha dovuto subire ricoveri della durata di circa 10 giorni, una combinazione piuttosto sfavorevole.

La seconda intervistata invece racconta di una situazione di elevata disponibilità da parte dei colleghi e della libertà di potersi organizzare abbastanza facilmente

Mah in realtà è...basta organizzarsi...nel senso che io ho un lavoro che mi permette anche di poter dire oggi ho questa cosa e lo tengo se devo farla, poi sapendolo anche in tempo uno si organizza. Poi con la legge 104 che dà diritto a tre giorni di lavoro familiare...ce la facciamo, riusciamo a farcela. (Intervista 2)

La terza intervistata non parla esplicitamente del lavoro ma riporta comunque un certo impegno nell'accompagnare la figlia alle visite necessarie.

Il quarto caso riporta invece una serie di combinazioni favorevoli: l'intervistata lavora part time e in un ambiente piuttosto accogliente, anche il marito è un lavoratore dipendente e i figli non necessitano di lunghi ricoveri. Per l'intervistata la conciliazione è dunque abbastanza semplice, afferma solo che a volte ha qualche senso di colpa nei confronti delle colleghe poiché queste, al contrario, non hanno quasi mai necessità di cambi di orario.

No, allora anche da quello un'esperienza positiva, per due motivi: eh, uno, noi, sia io che mio marito non abbiamo usato il congedo parentale, pochissimo, che è quello pagato al 30% che può essere usufruito fino ai sei anni d'età. Per cui per dire, durante il ricovero di A. piuttosto che in alcune situazioni...eh...ed è un congedo che possiamo prendere a prescindere dal consenso del datore di lavoro. E quindi ne abbiamo usufruito...eh...oltretutto non abbiamo particolari...allora, mio marito è un po' più vincolato rispetto a questa cosa, nel senso che...ehm...comunque lo dice prima, cerca di concordarlo, eh...però anche lui ha

un lavoro per il quale si può bene o male organizzare, quindi organizzandosi il suo lavoro può prendersi il congedo e venire a fare la visita con me a Città 3, piuttosto che...io invece ho un datore di lavoro estremamente conciliante...
(intervista 4)

La quinta intervistata, infine, lavora da soltanto un anno e, facendo l'insegnante ha un orario di lavoro che non le crea difficoltà nell'accompagnare la figlia alle visite necessarie, effettuate fuori dall'orario scolastico.

2.4.5 Personale sanitario

Diversamente da quanto si potesse immaginare, dopo aver consultato la letteratura, le interviste hanno riportato un'esperienza fondamentalmente positiva, da un punto di vista medico e talvolta anche umano. Anche nel caso in cui la diagnosi ha richiesto un tempo più lungo rispetto alle altre, questo non ha portato a commenti negativi sulla preparazione del personale medico; è però stato definito come un periodo difficoltoso perché non si sapeva come gestire la malattia.

L'esperienza più negativa è stata vissuta dalla terza intervistata, che ha ricevuto la diagnosi scritta sul referto delle analisi genetiche e la cui figlia è stata sottoposta ad un test sul quoziente intellettivo senza che lei ne venisse informata e senza che la ragazzina collaborasse, ottenendo quindi risultati errati. Tali risultati presentavano un QI basso e sono stati recapitati tramite posta.

Molto brutta! Perché primo uno si trova a...non so...peggio della diagnosi nella portineria la prima volta...ma questo ancora ancora peggio. Primo, proprio per la modalità con cui l'hanno somministrato, deve collaborare...no? Dico il bambino, il ragazzo. E poi non puoi mandarlo così via posta che uno dice: "cos'è sta roba?". (Intervista 3)

Tale esperienza dimostra che non sempre il lato relazionale, che è molto rilevante, viene curato.

Questo aspetto emerge anche nella quinta intervista, in cui il medico è descritto come molto competente ma non propenso a condividere informazioni con la intervistata e sua figlia:

Una delle mamme invece lamenta una scarsa condivisione delle informazioni da parte dell'endocrinologo.

Poca roba. Il professore che l'ha presa in cura, che ce l'ha in cura è sempre molto sintetico quando la portiamo a visita (Intervista 5).

Infatti a volte quando sono a visita, sono un fiume in piena, vorrei fare tante domande ma ...non mi da neanche la possibilità perché...sì è vero che è oberato di pazienti, però io vorrei un po' più di soddisfazione. (Intervista 5)

Un altro aspetto importante è quello, specialmente se gli esami di follow up sono molti, di poter contare su un Centro che si prenda carico del coordinamento di tutte le visite necessarie, evitando di gravare ulteriormente i care-givers.

Cioè, io veramente era troppo pesante la cosa e non era neanche...era veramente troppo pesante e vorrei quasi... e lì mi è sembrato di rinascere perché finalmente un Centro dove loro si occupano...cioè ovviamente all'interno dello stesso ospedale hanno tutte le varie...eh...tipologie di cose. (Intervista 3)

I Centri specifici, inoltre hanno una maggiore competenza nell'ambito e attuano procedure di follow up più scrupolose

L'endocrinologo che è subentrato a quello che ha fatto la prima visita vedendo che B. non aveva niente, ceh, nessun segno fisico...infatti ci aveva detto: "ah, se non me lo aveste detto voi, col cariotipo alla mani, mai avrei detto" perché infatti non ha niente al collo, né al torace, niente...l'altezza, per adesso, è nella norma e quindi così...ciò ha comportato che a Città 1. dicesse "Ah vabbè, la

rivediamo tra qualche anno” senza fare...saltando alcuni passaggi, invece a Città 3. nonostante la situazione, l’endocrinologa ha deciso comunque di fare...mmm.. alcuni esami...eh...approfonditi...sia del sangue eccetera. (Intervista 4)

Il personale è preparato da tutti i punti di vista, sia tecnico, sia relazionale. Eh, siamo stati molto fortunati da questo punto di vista nel senso...non ci possiamo proprio lamentare (Intervista 4).

2.4.6 Associazione e gruppo dei pari

È innanzitutto interessante sottolineare come quattro mamme su cinque siano iscritte all’associazione di riferimento per la malattia del figlio o dei figli ma nessuna delle intervistate sia particolarmente attiva all’interno dell’associazione e non partecipano agli eventi, per svariati motivi: i figli troppo piccoli per parteciparvi oppure grandi abbastanza da decidere di non voler andare per non dover affrontare la conoscenza di persone affette da una forma più grave di questa malattia. Esistono poi motivi di tipo organizzativo, come la distanza dagli eventi.

Nel senso che abbiamo letto la loro rivista e però non è che ehm...andiamo ai meeting o frequentiamo ehh...le riunioni...cose organizzano loro anche perché le fanno lontane quindi per noi diventa un po’ complesso. Anche perché stiamo aspettando che lui possa crescere, che lui possa anche relazionarsi un attimo di più con gli altri per poter partecipare anche... (Intervista 2)

Comunque, diventa anche un po' difficile partecipare alle varie...eh...serate, ecco. In ogni caso i miei figli non vogliono assolutamente frequentare l'associazione. Certamente non è bello vedere chi è più sfortunato e di te e sta peggio di te (Intervista 1)

In due casi viene citato l'interesse per le possibilità aggregative offerte dall'associazione, non escludendo in futuro una partecipazione dei figli ad esse.

Le intervistate hanno raccontato di aver conosciuto l'associazione tramite Internet, digitando nella barra di ricerca il nome della malattia

Io ho fatto "ta-ta-ta" (imita il gesto di scrivere sulla tastiera) ed è una delle prime cose che esce scrivendo sclerosi tuberosa, oltre ovviamente alla patologia (intervista 2)

Solo in un caso viene riportato che sul referto medico vengono indicati i riferimenti dell'associazione di riferimento per la malattia diagnosticata, consigliando di consultare il sito.

Invece poi l' Ospedale 2 di Città 2 nel momento in cui fa la relazione genetica, alla fine, consiglia di andare sul sito dell'associazione, di iscriversi e di ricevere il materiale informativo perché è un librettino divulgativo ma scientifico. (Intervista 4).

In questo caso si trattava di un consulto con uno specialista, successivo alla diagnosi e i genitori erano già a conoscenza dell'associazione ma è una buona prassi da valorizzare.

Il nome dello specialista consultato, tra l'altro, era stato trovato dai genitori proprio sul sito dell'associazione che, oltre a del materiale scientifico e informativo, indica quali siano gli specialisti competenti in quell'ambito.

Principalmente l'associazione di riferimento viene considerata utile per trovare informazioni corrette e attendibili sulla malattia del figlio e quattro intervistate affermano di essere soddisfatte delle informazioni ricevute da questi materiali e dai medici.

Ehh....abbiamo letto da una rivista che si chiama AST che sarebbe associazione sclerosi tuberosa...diciamo specifica sull'argomento. Anche perché poi sui siti internet si trovano delle cose ma molte anche in inglese quindi questa cosa...non abbiamo neanche voluto andarle a leggere. Quindi abbiamo letto

*questa cosa e poi le informazioni ci sono state date principalmente dai medici.
(Intervista 2)*

Talvolta però le informazioni reperite possono avere anche l'effetto di creare una maggiore agitazione nei genitori, in quanto offrono vari scenari, che non sempre sono riferibili alla propria situazione.

Sì, che mi hanno devastato, ti dico la verità...perché si parlava proprio malissimo, cose devastanti, di morte...e a volte, vedi, queste informazioni possono aiutarti come possono distruggerti, possono annientarti. (Intervista 5)

A questo convegno medico a cui avevamo partecipato io e questa mamma, era stato anche lì una cosa terribile, nel senso che...noi eravamo andate con le nostre...ovviamente conoscendo la nostra realtà, poi ovviamente lì i medici avevano cominciato a parlare, appunto in medichese di tutte i problemi immaginabili che potrebbero subentrare al fegato...noi dicevamo: "ma cavoli, anche il fegato che a noi non ce l'avevano detto. E poi non ce l'abbiamo, cosa siamo venute a fare" e quindi due deficienti in stato confusionale perché poi...emotivamente queste cose ti toccano tantissimo... (Intervista 5)

Anche in questo caso, dunque, il personale che ha in carico i genitori ha il delicato compito di spiegare loro dove informarsi e parlare della particolare situazione del figlio e le progressioni successive, se possibile. In caso ciò non avvenga si rischia che i genitori siano lasciati, di nuovo, ad orientarsi da soli nella enorme quantità di informazioni che possono reperire.

Il motivo per cui hanno cercato associazioni o gruppi Facebook, oltre alla ricerca di informazioni, è anche quello di trovare qualcuno che abbia vissuto le stesse esperienze e che possa offrire delle speranze per quanto riguarda la condizione futura del proprio figlio.

Io mio sono iscritta all'associazione per...perché volevo un contatto con qualche persona che avesse gli stessi problemi miei. (intervista 1)

Ero desiderosa di conoscere proprio le esperienze delle bambine più grandi, ma proprio non c'era proprio come adesso...così bello...questa condivisione... non conoscevo nessuno con questo problema, quindi cercavo spasmodicamente qualche persona più grande per sapere com'era, se stava bene, che vita potesse avere, quant'era cresciuta....e così. (Intervista 3)

Ed è per questo che poi io sono su questo gruppo. Perché io voglio sapere qualcosa in più, voglio capire. (Intervista 5)

Ci sono entrata, mi hanno accolto subito, ho detto in poche righe quello che era la mia storia e poi ci confrontiamo...e... a volte mi ritrovo anche a sostenere delle mamme, o delle ragazze (Intervista 5).

Questa esigenza di confronto e peer education va ricordata dai professionisti nel loro lavoro di supporto, sia incoraggiando uno scambio di esperienze sia offrendo, nella consulenza, racconti di esperienze dirette avute con pazienti affetti dalla stessa malattia. In quest'ultimo caso è, però, molto importante essere realistici e obiettivi, evitando di creare aspettative troppo alte

Poi vabbè lei fu brava nel senso che mi spiegò che alcune...tutto in positivo...che poi non si è verificato proprio come diceva, infatti io ho un brutto ricordo di quella eh...persona diciamo... (Intervista 3).

Il confronto con esperienze positive di persone con la stessa patologia del figlio, è considerato valido per tranquillizzare una delle intervistate anche dal medico che la segue. Egli infatti si è rammaricato di non essere riuscito a presentarle una delle sue pazienti la cui storia ha avuto un esito molto positivo

(...)Mi dispiace perché proprio in questo momento è andata via una mia paziente con sindrome di Turner che ha un figlio...ha avuto una vita normale, è sposata, ha avuto un figlio” sicuramente....per esempio lui in queste procedure nello specifico non scende mai...ma proprio mai...anche perché forse sono informazioni

private, però dice: “mi avrebbe fatto piacere che voi l’aveste conosciuta, in modo tale che magari sareste stata un po’ più serena”

2.4.7 Supporto psicologico

È molto interessante che il supporto psicologico venga trattato in tutte le prime quattro interviste nonostante non fosse un tema esplicitamente citato nelle domande. Se ne è parlato in diversi modi, ad esempio come di qualcosa di cui si è usufruito e che si ritiene essere o essere stato utile a sé stesso o per il figlio.

Comunque lui andava da uno psicologo che lo aiutava e tutto quanto..(intervista 1).

E poi anche un supporto psicologico...mio e poi della ragazza a quel punto...che però mentre io sentivo proprio la necessità per affrontare appunto questo discorso generale no? Soprattutto questa cosa di dire “Va beh io sono io, lei è lei” ...questa è importante no? Perché se non ti separi da lei...poi non è tutto sulle mie spalle... (intervista 3)

Però anche lei è andata da una psicologa per un po’ di tempo...eh...adesso dice che non ci vuol più andare, però almeno un annetto e mezzo è andata per...eh...anche lei dare un po’ un nome alle sue...perché lei negava un po’ secondo me (intervista 3)

La seconda intervistata invece afferma che vorrebbe poter usufruire di un percorso di supporto psicologico per sé e per il compagno poiché ne sente la necessità ma poco dopo la diagnosi sono loro state proposte solo tre sedute.

Secondo me quello che...quello che manca è un sostegno alla....psicologico alla famiglia...mentre a...sì ai genitori, quindi a me e al mio compagno...anche solo una sicurezza...perché essendo una malattia...essendo una bomba che può esplodere non si sa mai quando e...questa cosa genera una debolezza nella visione del futuro...non si riesce ma a comprendere, a capire come potrebbe essere per cui quello che secondo me manca... A lui è stato dato tanto e , giustamente si continua a dare e...credo che alla famiglia dovrebbe essere dato un sostegno psicologico maggiore, cioè in realtà non c'è stato quindi...per ora...(Intervista 2)

La quarta intervistata invece racconta di non aver ancora fatto ricorso ad alcun supporto psicologico ma di volerlo fare nel caso in cui sentisse di aver bisogno di un aiuto nel gestire la propria situazione familiare. Afferma però che a farlo si troverebbe in difficoltà perché vorrebbe contattare uno specialista competente nell'ambito delle malattie rare e delle loro molteplici implicazioni

Andrei un po' alla cieca rispetto a quale professionista rivolgermi, no? Ceh capire quale psicologo...non tanto l'indirizzo dello psicologo, se clinico...ceh cognitivista...non quello ma quanto chi...chi conosce le malattie rare, quindi dare in carico...insomma, quello potrebbe essere utile, nel senso che mi manca una mappatura dei professionisti da questo...ceh...mmm...che...ai quali rivolgermi che so cosa sono le malattie rare, quali implicazioni ehm...relazionali, personali, individuali, psicologiche comportano.(Intervista 4)

Si può dunque affermare che il supporto psicologico è considerato come uno strumento che le intervistate ritengono utile sia per i genitori sia per i figli. Si tratta dunque di una forma di supporto che andrebbe valorizzata ed implementata e, seguendo il consiglio della quarta intervistata, si potrebbe pensare di creare una mappatura di specialisti che si occupano di queste tematiche specifiche. Essendo delicato il tema del supporto ai familiari di persone affette da malattie rare è infatti importante affidarlo a professionisti che ne conoscano le peculiarità e possano offrire un supporto adeguato.

2.4.8 Normalizzazione

Il tema della normalità è fortemente presente nelle interviste

Lo hanno visto e considerato come se fosse una persona tra virgolette normale, questo era la grande necessità sua: essere considerato per quello che lui è e non per quello che lui può improvvisamente avere. (Intervista 1)

Perché io per anni pensavo eh...ero tutta focalizzata su questa crescita benedetta in centimetri...perché dentro di era come “se lei raggiunge eh...non so 1.50..un metro e...è praticamente normale quindi non ha niente”. (intervista 3)

Però vedendo che anche noi facciamo la nostra vita normale non gli viene molto. (Intervista 4)

Anche la quinta intervistata in una fase introduttiva (e quindi purtroppo non ancora registrabile) dell'intervista ha espresso la sua difficoltà nell'osservare il confronto coi gli altri figli in quanto loro potranno avere una vita “normale” o quantomeno averla molto più facilmente. Questa percezione emerge anche nella ragazza stessa in base ad una risposta data al nonno che le aveva detto che avrebbe avuto una vita normale.

“No, nonno, non dire così perché è una presa in giro perché io non ho...non avrò più una vita normale, non ho una vita normale perché adesso se io devo parlare di ciclo con le mie amiche...ehh...non potrò più farlo.” (Intervista 5)

2.4.9 Somministrazione della terapia

Dalle interviste emerge che i genitori abbiano o abbiano avuto un ruolo fondamentale nella somministrazione della terapia, che può anche essere particolarmente problematica:

Eh...beh mio figlio ha 19 anni, è autonomo. E mia figlia prende la cardioaspirina e sì, glielo ricordo sempre io però se io non ci sono lei si ricorda...(Intervista 1)

Sì, la siringa gliela faccio io tutte le sere, tipo stamattina abbiamo cambiato il cerotto. È vero che lo sa fare anche lei, però è un po' ...è un po' stanca...è vero che sono solo due anni però è già un po' stanca. Comunque le metto il cerotto...quando sta un po' più nervosa fa da sola, quando invece è più tranquilla glielo metto io, le ricordo io dell'eutirox da prendere...eehh...5 volte a settimana perché lei il giovedì e la domenica non lo prende...e poi la terza settimana....tipo la prossima settimana ricominciamo con cerotto e progefik...però sono tutte cose che mi segno io, sono io quella che gestisce queste cose, mi segno le date, mi segno le settimane, e quindi lei...vive in funzione di me...nel senso che segue quello che io le dico di fare a livello di cura... (Intervista 5)

Ehh se all'inizio era molto facile somministrargli la terapia quando era piccolo, adesso sta diventando difficile...nel senso che lui a volte non la vuole prendere...non ne vuole sapere...nel senso che ne ho parlato anche con la dottoressa per capire se c'erano altri farmaci perché purtroppo lui le pastiglie non può ingoiarle...cioè non ha ancora la deglutizione...certo mangia però se io gli dico "prendi la pastiglia" non lo sa fare...quindi vanno sbriciolate e date in un modo un po' particolare. Il fatto di doverla tritare gli dà un sapore amarissimo....dà a questa sostanza un sapore disgustoso, ho provato anch'io ad assaggiarla e devo dire che ci vuole...insomma ci vuole forza a mandarla giù. Per cui se per darla da piccolo non gli dava così tanto fastidio adesso che è cresciuto, che riesce anche ad opporsi a noi ovviamente...giustamente anche...sta iniziando a darci delle difficoltà...e ci sono giorni in cui purtroppo la salta, in cui non riusciamo a dargliela in altro modo. (Intervista 2)

In questa intervista la terapia e la difficoltà a somministrarla, vengono descritte come la maggiore fonte di stress

La terapia è una roba che...non rovina però essendo quotidiana e difficile dovergliela dare scatena anche dei momenti di...ehh...difficoltà nostri e di perdere la pazienza in alcuni momenti...eee...quindi questa è la cosa più difficile...però non c'è accorgimento...è così in questo momento...speriamo in futuro che migliori...non peggiori. Anche perché diventa difficile riuscire a dargliela, fargli capire che è per il suo bene, cioè, non è così...si da perché gli serva (Intervista 2).

A questo fattore di stress l'intervistata fortunatamente ha una risposta adattiva, attribuendola ad un fattore contestuale e contingente quale la fase di sviluppo del figlio ed essendo quindi fiduciosa di un miglioramento in futuro

potrebbe essere in vena ma non sarebbe semplice, in supposta non sarebbe semplice lo stesso...mi viene da dire che è la più semplice ma per noi al momento è complessa. In questo momento, ce si spero sia solo un momento, perché nell'ultimo anno, sì nell'ultimo anno è diventato più complessa la somministrazione (Intervista 2).

2.4.10 Incertezza del futuro

L'incertezza per quanto riguarda il futuro, citata dalla letteratura, viene esplicitamente nominata in due casi

Essendo una bomba che può esplodere non si sa mai quando e...questa cosa genera una debolezza nella visione del futuro...non si riesce ma a comprendere, a capire come potrebbe essere (intervista 2)

Quindi con A. abbiamo passato dei momenti veramente terribili perché...ehm...ceh...l'imprevedibilità...che un po' conoscevamo dalla diagnosi prima di B. ma che con B. bene o male sapevamo essere limitata ad alcune...in alcune...ehm, come dire...in alcune cose...in alcune aree che potevano essere aiutate dal farmaco dell'ormone della crescita, piuttosto che dalla fecondazione assistita, che poi conoscevamo bene...ee... invece con A. avevamo l'imprevedibilità assoluta. (Intervista 4)

Ed è percepibile in un'altra intervista, considerando anche che la ragazza in questione a circa 13 anni ha un aneurisma molto esteso alla carotide e quindi lei e la sua famiglia vivono con la consapevolezza che in qualsiasi momento questa condizione potrebbe esserle fatale

E quindi mia figlia vive con questo aneurisma e per il momento non è possibile fare nulla. In quanto è particolare...è esteso...soprattutto lei sta bene, è asintomatica...è una ragazza normale per cui attualmente non abbiamo ancora incontrato nessuno...abbiamo girato tutta Italia e nessuno per il momento ci propone di mettere sotto i ferri una ragazza normale con il rischio che...quello che mi è stato detto...che resti in coma vegetativo permanente, ecco (Intervista 1)

Anche in questo caso è lecito domandarsi chi possa fornire ai care-givers un supporto utile non a superare, ma almeno a sopportare lo stress dato da questa imprevedibilità?

2.4.11 Differenze di genere

La prima differenza di genere rilevante è il fatto che siano state solo mamme a rispondere, indice del maggior coinvolgimento da parte loro.

Come accennato dalla teoria, in due casi viene esplicitato dalle intervistate come i mariti adottino strategie di coping diverse dalle loro

Poi forse caratterialmente lui è più restio a parlarne. Io parlo sicuramente molto di più con le mie amiche (Intervista 1)

Per me però è stato molto difficile, molto più che per mio marito....probabilmente ognuno poi ha la sua storia, ognuno reagisce poi come.... (Intervista 3)

Anche quando non detto esplicitamente, il marito sembra reagire più razionalmente, iniziando poi a contattare dei familiari che lavoravano in ambito medico per avere informazioni sulle persone a cui rivolgersi.

Parlo con mio marito...mmm...in assenza di mia figlia, perché io non sapevo come dirglielo, dico: “G., c’è qualcosa che non va”, cominciai a piangere, a disperarmi, “noi dobbiamo portare L. da qualche altra parte, vedi tu quando, come. Noi dobbiamo intervenire subito”. Mio marito disse: “ ma non è possibile, sicuramente si sarà sbagliata la dottoressa”. (Intervista 4)

Dal racconto emerge in tre casi come fossero le madri ad essere sempre presenti alle visite di routine. Sembrano quindi confermarsi i dati della letteratura, che vedono le madri più coinvolte nella cura del figlio e con una maggiore tendenza all’utilizzo dell’inghiottimento come strategia di coping.

Questo non significa che i padri non subiscano l’impatto della diagnosi della malattia rara del figlio, o che non siano una figura di supporto per la moglie, con cui poter condividere le difficoltà

Ci siamo supportati da soli io e lui...io e mio marito. (Intervista 1)

Mio marito è sempre presente nei momenti importanti (Intervista 4)

Siamo sempre stati abbastanza in linea su come affrontare un eventuale esito di amniocentesi rispetto a ipotesi varie ed eventuali, interruzioni eccetera. Per cui su questo siamo sempre stati abbastanza sulla stessa lunghezza d’onda. (Intervista 4)

Mio marito...poi me l'ha confessato dopo, poiché lui lavora che va a Città 2 due volte a settimana, quella notte non ha dormito, alle quattro del mattino ha chiamato la sorella (Intervista 5)

2.5 Esperienza danese

Durante la mia permanenza in Danimarca per il progetto Erasmus studio, ho avuto modo di intervistare la mamma di un bambino affetto da malattia rara. Non ho inserito questa intervista con le precedenti per due motivi: primo, è stata svolta in inglese (quindi non la lingua madre dell'intervistata) e quindi non avrebbe potuto essere trascritta letteralmente, il secondo è che ci sono stati problemi tecnici con la registrazione che ne hanno impedito la trascrizione. Nel corso dell'intervista sono però emersi degli elementi che mi sembrava interessante riportare. Ho quindi preparato un riassunto dei punti salienti dell'intervista e l'ho sottoposto alla mamma, chiedendole di identificare eventuali elementi errati o mancanti. Il riassunto approvato è in inglese, di seguito riporto la traduzione in italiano. Il figlio dell'intervistata è affetto dalla sindrome di Beckwith Wiedemann, una malattia genetica che, tra le altre complicazioni, rende chi ne è affetto maggiormente predisposto allo sviluppo di tumori embrionali. Per una questione di scorrevolezza dell'elaborato, una spiegazione più approfondita della patologia, per chi fosse interessato, viene rimandata alla nota a piè di pagina⁹.

⁹ Le informazioni su questa malattia sono tratte da (Weksberg, Shuman, & Beckwith, 2010)

La sindrome di Beckwith- Wiedemann è una problematica della regolazione di crescita che si manifesta con un iperaccrescimento e una predisposizione ai tumori embrionali. La sua incidenza è di circa 1/13700.

Le persone che ne sono affette possono mostrare iperaccrescimento nella seconda metà della gravidanza e nei primi anni di vita, tuttavia l'altezza adulta rientra nei limiti della norma. La crescita anomala può manifestarsi anche con emi-ipertrofia e/o macroglossia (che può causare difficoltà all'alimentazione, disturbi del linguaggio e, raramente, apnee durante il sonno). L'ipoglicemia si osserva nel 30-50% dei neonati. È comune un aspetto del viso riconoscibile, che spesso si normalizza nell'età adulta. Lo sviluppo è normale, salvo i casi in cui si verificano la duplicazione del cromosoma 11p15.5 oppure complicazioni perinatali quali una grave prematurità o un'ipoglicemia incontrollata. I soggetti portatori della sindrome possono presentare varie malformazioni e complicanze mediche come l'onfalocele/ernia ombelicale/diastasi dei muscoli retti dell'addome, il tumore embrionale, la presenza di una o più pieghe della parte anteriore del lobo dell'orecchio e di fossette sulla parte posteriore dell'elice, il nevo flammeo o altre malformazioni vascolari, la visceromegalia, che interessa gli organi

Famiglia: è composta dall'intervistata, il marito, i sei figli che hanno avuto dai loro precedenti matrimoni (di età compresa tra i diciotto e gli undici anni) e il figlio di quattro anni avuto insieme e affetto dalla sindrome.

Diagnosi e assistenza medica: la diagnosi è stata effettuata alla nascita dopo che un'infermiera ha notato che il neonato aveva una lingua troppo grossa e ha consigliato approfondimenti medici. Il momento della diagnosi è stato descritto come molto difficile. Il problema alla lingua al momento è risolto. Inizialmente dovevano andare al centro per le malattie rare ogni due settimane, attualmente vi si devono recare due volte all'anno per i controlli periodici necessari. Vi vanno sempre insieme perché vogliono esserci entrambi in caso venga diagnosticato il cancro.

addominali, la cimmomegalia corticosurrenale fetale, le anomalie renali, la storia familiare positiva e, raramente, la palatoschisi. Cardiopatie sono presenti nel 9-34% dei pazienti e, nella metà dei casi, la cardiomegalia va incontro a remissione spontanea. La cardiomiopatia è rara. Uno degli aspetti più critici è la predisposizione allo sviluppo di tumori embrionali, solitamente entro i primi otto- dieci anni di vita.

La diagnosi viene solitamente fatta in presenza di tre criteri maggiori o due maggiori e uno minore

) Difetti della parete addominale (**onfalocele** o ampia **ernia ombelicale**)

2) **Macroglossia** (lingua di dimensioni superiori alla norma)

3) **Macrosomia**. I bambini con BW hanno un accrescimento esuberante nei primi anni di vita, anche se la statura finale in genere si attesta nei limiti della norma

4) **Solchi e pieghe** del lobo auricolare

5) Sviluppo di **tumori embrionari** nei primi anni di vita in particolare nei primi 8 anni di vita

6) Emi iperplasia corporea (**accrescimento sproporzionato di una parte o una metà del corpo**)

7) Aumento di volume degli **organi addominali**

8) Anomalie del **rene** o delle **vie urinarie**

9) **Palatoschisi**

10) **Caratteristiche specifiche del viso** (molto caratteristiche).

11) Familiarità per sindrome di BW.

Non esiste alcuna terapia risolutiva, il trattamento è sintomatico e chirurgico, inoltre è necessario un monitoraggio continuo al fine di diagnosticare eventuali tumori il più precocemente possibile.

Criteri minori:

1) **Bassi valori di zuccheri nel sangue** in epoca neonatale o nei primi mesi di vita

2) **Nevo flammeo** alla radice del naso;

3) **Dimensioni aumentate del cuore** che si risolve in oltre la metà dei pazienti; talvolta sono presenti malformazioni cardiache.

4) **Muscoli retti** della parete dell'addome **distanziati**;

5) **età ossea aumentata**;

6) **aumento del liquido amniotico** durante la gravidanza;

7) **ipertrofia del cordone ombelicale**.

In Danimarca non ci sono molte persone con la stessa malattia, quindi è stato molto difficile avere informazioni. La maggior parte dei dati provengono dall'Inghilterra e dagli Stati Uniti. L'intervistata ha letto molte ricerche da cui ha avuto molte informazioni che talvolta ha anche riferito ai medici.

Supporto della famiglia e degli amici: ha ricevuto supporto emotivo dalla famiglia, specialmente da sua madre che descrive come qualcuno con cui è bello parlare. I bambini non sanno niente della malattia perché, soprattutto per i più piccoli, è qualcosa di troppo grande con cui avere a che fare. Neanche il bambino sa niente.

Amici e conoscenti non sono inclini a parlare della malattia che affligge il bambino perché è un tema difficile e spaventoso, dato che potrebbe morire.

Lavoro: ha dovuto prolungare il congedo di maternità per i bisogni particolari del figlio appena nato. Ora è rientrata al lavoro e può pianificare col proprio capo i permessi di cui ha bisogno per i controlli.

Scuola: la scuola sa della diagnosi in quanto la devono chiamare in caso di emergenza e potrebbero riferirle di aver notato dei sintomi che a lei sono sfuggiti. All'inizio erano un po' preoccupati ma quando hanno conosciuto il bambino si sono tranquillizzati.

Sistema di welfare: Non ricevono nessun supporto economico in quanto le condizioni di salute del bambino non sono sufficientemente gravi. Hanno ricevuto un supporto psicologico subito dopo la diagnosi ma secondo l'intervistata non era il momento adatto in quanto non erano pronti a coglierne il meglio. In quel momento avevano bisogno di stare col loro figlio e capire cosa la sua malattia significasse per loro.

Comunità online: l'intervistata non è in nessun gruppo di persone danesi con questa sindrome perché il gruppo conta solo undici membri ma fa parte di gruppi sul cancro infantile perché vuole saperne qualcosa ed essere preparata se fosse necessario.

Egoisticamente vorrebbe che in Danimarca ci fossero più persone con la stessa malattia di suo figlio perché le manca un dialogo con qualcuno che stia attraversando la stessa esperienza. Vorrebbe anche un maggiore supporto dal welfare, non pensava che ci fosse una tale mancanza di supporto da parte del sistema danese.

I punti di questo racconto che mi sono sembrati importanti sono vari.

Il primo è come in questo caso sia molto evidente l'elemento dell'incertezza per il futuro in quanto questa sindrome potrebbe rimanere asintomatica oppure manifestarsi con una formazione cancerogena che potrebbe persino essere fatale al bambino. Nelle persone che circondano la famiglia, dunque viene meno quell'elemento tranquillizzante di una normalità raggiunta. Come strategia di coping l'intervistata sembra cercare di essere preparata a quello che potrebbe succedere, leggendo informazioni ed esperienze.

Un secondo elemento che merita considerazione è, secondo me, il supporto psicologico offerto nel momento sbagliato per la famiglia. Siccome ogni famiglia ha dei tempi propri nell'attraversare le diverse fasi dell'accettazione, è altamente difficile stabilire un momento adeguato a tutti in cui offrire un percorso psicologico. Sarebbe quindi forse opportuno permettere alle famiglie di consultare gratuitamente specialisti qualificati, informarli di tale opportunità e lasciare che la sfruttino nel momento che desiderano.

Un ulteriore elemento di riflessione è la mancanza di esperienze simili alla propria: la Danimarca conta una popolazione di soli cinque milioni di abitanti, dunque le persone con malattie rare sono un numero basso, ciò rende difficile per chi ne è affetto, trovare qualcuno nella propria situazione e avere un confronto. La scarsità di persone con malattie rare, inoltre, fa sì che in quella nazione la ricerca scientifica in tale ambito non venga portata avanti e il personale non sia sufficientemente preparato.

Un ultimo elemento meritevole di considerazione è il fatto che la famiglia non ottenga nessun sostegno perché la salute del bambino non è considerata sufficientemente compromessa.

2.5.1 Malattie Rare in Danimarca

Dopo questa conversazione ho desiderato approfondire il trattamento delle malattie rare in Danimarca, per conoscere meglio come siano gestite a livello istituzionale.

In Danimarca nel 2011 è stata istituita una commissione, con rappresentanti di vari stakeholders, incaricata di individuare una strategia nazionale per le malattie rare (RD-Action). La strategia elaborata è stata pubblicata dalla Autorità Sanitaria Danese nel luglio 2014 e presentata nel gennaio 2015 nel corso di una conferenza EUROPLAN¹⁰ tenuta da Rare Disease Denmark¹¹. (RD-Action). Le spese inerenti all'ambito delle

¹⁰ EUROPLAN è un progetto inaugurato per il periodo 2008-2011 e poi rinnovato fino al 2015.

È stato creato per fornire supporto tecnico per sviluppare e implementare i piani o le strategie nazionali riguardanti le malattie rare negli stati membri dell'unione europea e non solo.

Verrà proposta una strategia integrata, coerente e a lungo termine, nella cornice dei principi e delle linee guida dei documenti chiave delle politiche sul tema

Obbiettivi

Fornire un supporto alla creazione di un piano e di strategie nazionali per le malattie rare a livello statale

1. Creare una rete interattiva per lo sviluppo di politiche sulle malattie rare: essa deve fornire supporto tecnico e fornire le competenze necessarie a coloro che hanno il compito di redigere il piano o la strategia nazionale. Il supporto sarà tecnico e metodologico. Un sito internet sarà sviluppato per la condivisione di esperienze e documenti. Saranno inoltre organizzate attività per condividere le esperienze, rafforzare i rapporti e fornire nuove competenze nello sviluppo di politiche pubbliche sulla salute.
2. Produrre una proposta completa, coerente, realizzabile e operativa per una strategia nazionale: attraverso la rete e la condivisione delle esperienze ogni partecipante contribuirà a produrre un piano nazionale operativo, a seconda delle caratteristiche specifiche della nazione, scegliendo gli indicatori EUROPLAN per la raccolta dei dati e identificando punti di forza e di criticità nello sviluppo di strategie nel settore della salute pubblica.
3. Sostenere le conferenze nazionali EURORDIS: EURORDIS idea e organizza conferenze nazionali per supportare il processo di elaborazione di una strategia nazionale e valuta la trasferibilità delle politiche europee in nazioni che non hanno organizzato conferenze nazionali EUROPLAN o che lo hanno fatto ma necessitano un aiuto nel processo.

<http://www.europlanproject.eu/Content?folder=1&content=1>

¹¹ Rare Diseases Denmark (RDD) è la rete nazionale in Danimarca che comprende 52 associazioni, riguardanti circa 200 diagnosi e con circa 12.500 membri tra malati e le loro famiglie (RD-Action).

malattie rare sono messe a bilancio all'interno del budget nazionale, allo stesso modo non esiste una somma investita specificatamente per la realizzazione della strategia nazionale (RD-Action) riguardante questa tipologia di malattie.

Dal 2001 sono attivi due centri di riferimento a livello di ospedali universitari: il centro per le malattie rare del Rigshospitalet di Copenaghen e quello dell'ospedale universitario della città di Århus (RD-Action). Essi sono responsabili della diagnosi di 14 malattie specifiche. Il loro compito è coordinare i programmi di cura, i protocolli dei trattamenti e i database. Devono inoltre farsi carico di compiti medici altamente specializzati nell'ambito di alcune partnership. (RD-Action). Questi centri si occupano anche di casi in cui è sospettata una malattia rara ma non si è ancora giunti alla diagnosi e delle malattie che non hanno uno specifico centro di riferimento (RD-Action).

Esistono poi altri centri di riferimento, approvati dall'autorità sanitaria, con il compito di trattare specifiche condizioni. (RD-Action): il numero di centri per ogni patologia è deciso in base a criteri di numero di pazienti stimati, competenza e tecnologie disponibili. I centri, per essere dichiarati tali, devono, inoltre, garantire e migliorare le loro competenze, sviluppare un programma di miglioramento, documentare le proprie attività e prendere parte ad attività di insegnamento e ricerca. (RD-Action)

Con la strategia nazionale per le malattie rare del 2014 è stata stabilita in Danimarca una lista di iniziative, tuttavia al momento non ne è stata svolta nessuna (RD-Action).

È stata creata una linea telefonica di sostegno (helpline) per le malattie rare che riceve tra le duecento e le quattrocento richieste annue. (RD-Action). Essa è privata, ma si stanno svolgendo delle procedure affinché riceva delle sovvenzioni statali. Le organizzazioni dei pazienti sono generalmente consultate in merito alle leggi rilevanti per le malattie rare e l'handicap e partecipano ai gruppi di lavoro e decisionali più importanti (RD-Action). A grandi linee si possono quindi individuare tre gruppi di malattie rare in Danimarca (RD-Action):

- 1) Un gruppo di malattie che usufruiscono di un centro e/o team specializzati

- 2) Un gruppo di malattie che può attingere alle competenze provenienti da altre aree
- 3) Un gruppo di malattie che non ha dei servizi specifici e dunque usufruisce di quelli più generici.

Capitolo 3

Malattie Rare e Buone prassi

In questo capitolo vorrei presentare alcuni progetti o percorsi già esistenti che si pongono come obiettivo il sostegno alle famiglie di malati rari. Naturalmente queste iniziative non possono essere trasferite tout court in un contesto diverso da quello in cui sono utilizzate: è necessaria una riflessione sulla loro fattibilità ed efficacia nel contesto in cui si vuole introdurle ed eventualmente riadattarle.

3.1 Rare families days

Il progetto Rare Family Days è stato ideato da Rare Disorders Denmark. Esso è rivolto a famiglie in cui è presente un membro minorenne affetto da malattie rare che non hanno accesso a un'importante rete di sostegno. L'intento è quello di creare gruppi il più possibile omogenei in base all'età dei figli. (Rare Disorders Denmark, 2013). Tale progetto consiste in (Rare Disorders Denmark, 2013):

- *Un weekend*: durante il weekend sono previste presentazioni per i genitori, delle presentazioni per i giovani e delle attività per i bambini. Sono inoltre previste attività di networking tra le famiglie, in quanto questo è uno degli elementi chiave per affrontare la quotidianità offrendo un supporto continuo e lo scambio di informazioni.
- *Un forum online*: per favorire il networking, condividere le conoscenze date dalla propria esperienza e un database dei documenti e dei link di riferimento

- *Un follow Up day*: i genitori si incontrano sei mesi dopo per discutere di ciò che hanno imparato e facilitare il network.

La scelta di svolgere questo progetto durante un fine settimana risponde a diverse esigenze: crea condizioni favorevoli ad un'atmosfera informale e un buon contesto per instaurare legami e condividere informazioni, è inoltre pratico dato che tutta la famiglia è coinvolta. In fine, essendo che le varie famiglie provengono da zone diverse è, utile concentrare le attività. (Rare Disorders Denmark, 2013)

La peculiarità di Rare Family Days rispetto ad altri progetti di educazione rivolta ai pazienti è quella di adottare una visione olistica delle condizioni dei bambini considerando anche i genitori e i fratelli (Rare Disorders Denmark, 2013).

Le formazioni riguardano gli aspetti psicosociali delle malattie rare: i cambiamenti nello stile di vita e le ripercussioni psicologiche che incontreranno e le competenze che devono acquisire in quanto care-givers di malati rari.

L'obiettivo del progetto Rare Family Days è quello di offrire alle famiglie una maggiore consapevolezza su ciò che riguarda la loro situazione per aumentare le loro capacità di coping (Rare Disorders Denmark, 2013). Fornendo alle famiglie conoscenze teoriche, pratiche e fondate sull'esperienza da utilizzare nella quotidianità si vuole migliorarne il benessere psicosociale e la capacità di interfacciarsi con i diversi servizi con cui sono in contatto (Rare Disorders Denmark, 2013)

Le conoscenze e il networking sono il cuore dei Rare Family Days e tre tipologie di conoscenza sono presenti nel percorso (Rare Disorders Denmark, 2013):

- *Conoscenze teoriche*: per quanto riguarda informazioni sui meccanismi psicologici delle famiglie con figli malati cronici e sulle leggi e le modalità di interagire coi servizi sociali e sanitari.
- *Conoscenze pratiche*: viene utilizzata per trasmettere strumenti per il problem-solving, la definizione degli obiettivi, la cura di sé e il benessere psicologico.
- *Conoscenze basate sull'esperienza*: riguarda la condivisione formale ed informale di esperienze e informazioni.

Altri punti cardine del progetto sono:

- *Esempio* : le famiglie che partecipano al progetto agiscono reciprocamente da modello. Questa azione di rispecchiamento della propria esperienza può essere spunto di riflessione e portare ad un cambiamento. Questo processo crea anche un senso di unità.
- *Network*: Rare Family Days è un evento di gruppo con un'attenzione particolare ad attività che favoriscano l'instaurarsi di legami.

Si vuole fare sì che le famiglie si supportino reciprocamente e imparino l'una dalle altre, dato che affrontano problematiche simili, vengono anche incoraggiate a mantenere i contatti dopo il weekend.

Questo percorso, essendo tagliato sulle malattie rare, risponde alle esigenze specifiche di questo target: permette la creazione di una rete e il confronto di esperienze, citato dalle intervistate, vengono fornite delle informazioni sulla patologia e, essendo in un orario extra-lavorativo e coinvolgendo tutta la famiglia, non crea difficoltà organizzative troppo grandi per i genitori. Va inoltre a valorizzare la dimensione familiare della patologia. Come unici difetti possiamo dire che viene meno la creazione di un tempo solo tra i genitori, l'eventuale distanza dal luogo e il necessario pernottamento in una struttura che possono essere dispendiosi per la famiglia. Data la peculiarità e la sporadicità dell'evento, però, non sembrano ostacoli troppo gravi.

3.1.2 Parents as coping coaches

Parents as Coping Coaches (PaCC) è un progetto nato per rispondere ai bisogni dei genitori di adolescenti affetti da dolore cronico. È stato creato nel 2015 in una clinica per il dolore nel nord-est degli Stati Uniti d'America, come strumento di ricerca per investigare i bisogni senza risposta dei genitori (Guite, Russel, Homan, Tepe, & William, 2017). Gli obiettivi desiderati erano aiutare i genitori a gestire la loro fatica

nell'essere genitore di un figlio affetto da malattia cronica, aumentare la tolleranza allo stress e ridurre il carico del supporto. È stato progettato come un intervento breve, di gruppo ed esclusivamente per i genitori in modo da creare un compromesso tra il non richiedere di passare troppo tempo lontano da casa e la necessità di fornire un tempo dedicato solamente ai genitori e creare un senso di comunità (Guite, Russel, Homan, Tepe, & William, 2017). Il programma consiste in un incontro settimanale in piccoli gruppi (dalle tre alle sei persone) della durata di due ore in cui si trattano tre temi principali:

- *La conoscenza del dolore*: vengono introdotte la gate controll theory sul dolore e le tipologie di aiuto errate;
- *La comunicazione genitori-adolescenti*: ci si focalizza su una comunicazione improntata al problem-solving e alla promozione di livelli di autonomia adeguati allo sviluppo del figlio;
- *Le capacità di coping*: in particolare la sopportazione dello stress, sviluppo delle competenze e cura di sé. Sono anche usati diari quotidiani che hanno incoraggiato l'utilizzo delle strategie apprese tra un incontro e l'altro.

La partecipazione a questo progetto è stata correlata ad una diminuzione del carico di cura, delle risposte protettive e controllanti al dolore degli adolescenti e del livello di dolore e disabilità degli adolescenti percepito dai genitori.

Con contenuti adeguatamente riadattati, questo percorso può essere utile a fornire ai genitori informazioni sulla patologia, sulle strategie di coping adeguate (evitando che si ricada nell'inghiottimento), imparare a concedere la giusta autonomia al figlio e, infine, su come fronteggiare le situazioni quotidiane.

3.1.2 Putting the parents first

Si tratta di un programma a cui i genitori partecipano come parte di programma di riabilitazione del dolore pediatrico ideato da medici del Connecticut e dell'Ohio. Esso

si pone l'obiettivo di informare i genitori sul dolore cronico, gli stili educativi efficaci e i comportamenti adeguati a migliorare la funzionalità del figlio nel lungo termine (Guite, Russel, Homan, Tepe, & William, 2017).

Gli incontri, condotti da uno psicologo e un assistente sociale, sono settimanali, si svolgono in piccolissimo gruppo e sono strutturati in 30-45 minuti di formazione e 15-30 minuti di discussione sull'applicazione pratica di quanto imparato (Guite, Russel, Homan, Tepe, & William, 2017).

I temi trattati durante i tre incontri sono:

- Prima sessione: la fisiologia del dolore, le strategie di aiuto, il ciclo del dolore e della disabilità;
- Seconda sessione: le capacità genitoriali, introduzione alla genitorialità autorevole;
- Terza sessione: comportamenti da attuare a casa, comunicazione positiva sulle aspettative funzionali per il ritorno a casa.

Riadattando i contenuti in base alle esigenze, questo programma penso possa essere utile nei casi di malattie rare, anche con manifestazioni lievi, perché può fornire informazioni ai genitori sulla patologia e sugli stili educativi da adottare. Questo può permettere di prevenire stili diseducativi e sbilanciati, anche nei confronti di eventuali fratelli. Gli elementi di comunicazione efficaci, inoltre, possono essere strumenti utili per i genitori, affinché possano parlare in maniera efficace della malattia e di quello che essa comporta con i figli. Aiutare i genitori ad avere aspettative adeguate, inoltre, può essere utile nell'accettazione della patologia.

3.1.3 Problem Skills Training

Questo approccio rientra nella terapia comportamentale e si inserisce nell'ambito della problem-solving therapy, ideata da D'Zurilla e McGodfried nel 1971 per poi essere rivisitata nel corso degli anni e adattata a diversi tipi di utenti (Nezu, Nezu, & D'Zurilla, 2013)

Questo percorso ha come obiettivi portare i partecipanti ad adottare una visione del mondo adattiva verso i problemi quotidiani e un'efficace implementazione di specifici comportamenti di problem-solving (Nezu, Nezu, & D'Zurilla, 2013). Tra le altre cose, mira a sviluppare in chi vi partecipa un'attitudine positiva ai problemi, che consiste in (Nezu, Nezu, & D'Zurilla, 2013):

- Affrontare i problemi come sfide;
- Essere ottimisti nel credere che i problemi siano risolvibili;
- Avere un senso di autoefficacia nei confronti delle proprie abilità di affrontare i problemi;
- Capire che la soluzione efficace dei problemi richiede tempo e sforzo;
- Considerare le emozioni come parte integrante del processo di soluzione di problemi e che possono essere utili nell'affrontare situazioni problematiche difficili.

Generalmente il percorso si compone di 6-8 sedute settimanali di circa un'ora per i genitori. Inizialmente viene spiegato il percorso e l'approccio, la cui comprensione è ritenuta fondamentale per la riuscita, mentre nelle sedute successive vengono sviluppate le abilità di problem-solving dei genitori (Palermo T. M., Law, Essner, Jessen-Fiddick, & Eccleston, 2014) (Seid, Varni, Pradeep, Gelhard, & Slymen, 2010). Questo avviene anche grazie al lavoro che viene richiesto ai genitori di fare a casa: devono provare ad individuare ed affrontare dei problemi della quotidianità per poi poterne discutere le criticità incontrate e implementare le proprie strategie di

fronteggiamento nel corso della seduta, basandosi quindi sulle effettive esigenze dei genitori (Palermo T. M., Law, Essner, Jessen-Fiddick, & Eccleston, 2014) (Seid, Varni, Pradeep, Gelhard, & Slymen, 2010).

Entrambi i trials citati hanno adottato l'approccio e la metodologia rivisitata da Sahler nel 2002, chiamata Bright IDEAS. Bright indica appunto la visione ottimistica del problem-solving mentre le lettere di IDEAS sono le iniziali dei concetti chiave dell'approccio: identificare il problema, individuare delle soluzioni, valutare le soluzioni e scegliere le più efficaci, agire, vedere se funziona. (Palermo T. M., Law, Essner, Jessen-Fiddick, & Eccleston, 2014) (Seid, Varni, Pradeep, Gelhard, & Slymen, 2010).

Per quanto riguarda la problem-solving therapy e l'asma, essa viene ritenuta efficace se accompagnata al programma Care Coordination (Seid, Varni, Pradeep, Gelhard, & Slymen, 2010) mentre è stata definita efficace nel ridurre lo stress in genitori con figli affetti da malattia cronica (Law, Fisher, Eccleston, & Palermo, 2019).

Questo percorso potrebbe essere molto utile nell'aiutare i genitori a gestire le difficoltà quotidiane come ad esempio la somministrazione della terapia, citata come problematica da una delle intervistate.

3.1.4 Care Coordination

Avendolo citato nel paragrafo precedente, ho ritenuto opportuno approfondire brevemente questo progetto.

Esso è stato ideato dal Regional Community Asthma Network (RCAN) di Finger Lakes nel 2000 e mira a ridurre l'impatto sociale, medico ed economico sui bambini (dai cinque ai quattordici anni) (Asthma Health Outcomes Project, 2007).

Esso vuole ridurre le assenze da scuola, le visite d'urgenza e i ricoveri ospedalieri, creare un rete di condivisioni di esperienze e informazioni, creare consapevolezza

nell'opinione pubblica, creare una rete di controllo e raccolta dati riguardante l'asma. (Asthma Health Outcomes Project, 2007).

Le famiglie inserite nel programma hanno diritto a tra sei e otto telefonate con un'infermiera specializzata durante le quali ricevono informazioni su temi quali sono i fattori scatenanti, i trattamenti e le medicine e l'importanza di consultare regolarmente il medico. (Asthma Health Outcomes Project, 2007). Se le famiglie vengono ritenute in particolare difficoltà vengono offerte due visite a domicilio, in cui viene ad esempio spiegato come pulire gli ambienti per ridurre i sintomi, seguite, dopo sei-otto settimane, da una telefonata di follow up. Sembra che questo programma abbia avuto successo nel ridurre i ricoveri ospedalieri, probabilmente grazie all'impegno e al coinvolgimento delle infermiere.

Relativamente alle esigenze emerse nei casi intervistati questo programma potrebbe essere utile per ottenere, se desiderato, ulteriori informazioni da professionisti, magari riguardo la somministrazione dell'ormone della crescita o la gestione delle crisi epilettiche. Come punto di forza trovo il fatto che il supporto sia offerto telefonicamente, dato che una delle criticità di essere affetto da una malattia rara è spesso la distanza dal centro di riferimento. Come punto critico osservo che, data la variabilità delle forme in cui si manifestano le patologie, sia più difficile fornire informazioni standardizzate e sia necessario del personale altamente specializzato.

3.1.5 Medicina Narrativa

Un maggiore approfondimento penso che lo meriti la medicina narrativa, un approccio che sta acquisendo sempre maggiore rilevanza. Inoltre, come sottolinea Taruscio (2009), il Centro Nazionale Malattie Rare ritiene di primaria importanza la Medicina Narrativa individuando in tale ambito, due aree di intervento: la ricerca e la formazione.

La medicina narrativa si colloca all'interno della Evidence Based Medicine e delle Medical Humanities. Si tratta in realtà della scrittura di una *parallel charter* (una cartella clinica “parallela”) in cui viene narrata l'esperienza con la malattia includendo aspetti non presenti nella cartella clinica ufficiale.

L'attività relativa alla Medicina Narrativa del Centro per le Malattie Rare avviene anche grazie ad un database di narrazioni creato dal centro. Tali narrazioni hanno come autori pazienti, medici e familiari e non sono necessariamente racconti scritti ma anche poesie, disegni o fotografie (Taruscio, 2009).

Le aree tematiche che riguardano questi racconti sono (Taruscio, 2009):

- relazioni (es. medico/paziente/familiari/gruppo dei pari);
- malattia (es. ricerca di informazioni / diagnosi / accesso ai servizi / ricerca di cure /ospedalizzazione / sperimentazioni cliniche);
- qualità di vita (es. cammino verso l'età adulta / autonomia vs dipendenza / gestione della cronicità / attività lavorativa e/o scolastica / tempo libero / prospettive future).

Per quanto riguarda l'elemento di studio e ricerca, attraverso queste narrazioni è possibile comprendere le percezioni relative alla malattia, agli interventi clinici attivati nelle differenti fasi (diagnosi-monitoraggio-trattamento), al rapporto con gli operatori e alla qualità di vita. Mediante l'analisi comparativa delle narrazioni di pazienti, familiari e operatori socio-sanitari, è possibile evidenziarne criticità e punti di forza nei diversi ambiti (Taruscio, 2009). Queste informazioni possono essere utili per progettare l'implementazione degli interventi effettuati dalla sanità pubblica, nel tentativo di migliorare i rapporti tra pazienti e operatori (Taruscio, 2009).

Le tipologie di racconto utilizzate nella medicina narrativa possono essere divise in base al contenuto in finzionali o non finzionali e in base al narratore in autobiografici o non autobiografici (Zannini, 2009).

Bert ricorda come la relazione terapeutica costituisca l'obiettivo centrale della Medicina Narrativa (2009), attraverso di essa la malattia, nei suoi elementi fisici e psichici, viene rivelata e, come affermano Gangemi e Zanetto (2009) , il medico è “riparatore” delle

parti malate del paziente, ma anche testimone della sua condizione di difficoltà e problema.

Secondo Vincenzo Masini (2009), nel senso di solitudine, angoscia ed ingiustizia esperiti dalle persone affette da malattie rare e i loro familiari, la medicina narrativa può essere uno strumento importante. Questo perché permette di opporsi al linguaggio tecnico utilizzato dai medici mescolandovi un livello più emozionale e inerente ai sentimenti

La medicina narrativa riempie un altro grande vuoto: quello della psicologia della relazione di cura. Non è un caso che la medicina narrativa trovi maggiori consensi nella pedagogia, nell' antropologia, nella sociologia e nel counselling (Masini, 2009). Non è obiettivo della medicina narrativa quello di annullare ogni distanza tra il mondo sanitario e quello del paziente ma, come afferma Bert (2009), con la relazione vuole creare un ponte tra i due.

La relazione può essere definita come una co-narrazione, una storia nuova che contiene elementi che provengono da ambedue i lati del fossato (Bert, 2009).

Questo avviene poiché la narratività introduce nella diagnosi e nella terapia una nuova classe di dati che non possono essere maneggiati attraverso il solo approccio evidence based e che hanno bisogno di essere raccolti in un sistema di processi comunicativi, atti linguistici e modelli relazionali che intervengono nella co-relazione tra operatori e tra operatori e pazienti (Masini, 2009).

Citando il lavoro del 2006 di Elli, Gangemi e Zanetto (2009) discutono ciò che raccontare la propria esperienza possa significare:

- un modo per comprendere gli eventi collocandoli nel tempo;
- un modo per trovare significati alternativi da attribuire alla trama degli eventi;
- un modo per dare senso all'esperienza narrativa e relazione di cura in pediatria.

Questo è reso molto chiaramente dalle sei "C" (in inglese) della medicina narrativa presentate da Gangemi e Zanetto (2009) citando il lavoro svolto con Elli del 2006:

1. Conversation
2. Curiosity
3. Circularity
4. Context
5. Co-creation
6. Caution

Conversation, intesa come colloquio efficace e ricco di elementi conoscitivi, riordinati e resi significativi.

Curiosity, che vuol dire non dare nulla per scontato e riuscire a capire attraverso quale percorso il proprio interlocutore è arrivato a una certa idea o soluzione.

Circularity, ovvero cercare di illuminare fette più ampie del sistema intorno al problema o al sintomo.

Contexts, perché dobbiamo ricordarci che ognuno di noi è inserito in molteplici contesti.

Co-creation, processo per cui, dalle due narrazioni originarie del pediatra e del suo interlocutore, nel corso del colloquio ne viene creata e condivisa una nuova; *caution*, intesa come attenzione in ogni momento a mantenere con rigore la propria identità professionale, senza sconfinare in aree che non sono di propria competenza.

Per quanto riguarda gli operatori sanitari la scrittura dell'esperienza di malattia del paziente aiuta non solo a riflettere su di sé, ma anche ad avvicinarsi all'esperienza dell'altro, provando i suoi sentimenti, le sue ansie, le sue frustrazioni. Per questo motivo, la scrittura è considerata un potente strumento per sviluppare l'empatia (Zannini, 2009).

La scrittura di racconti per mette a tutti i soggetti coinvolti di comprendere anche le proprie emozioni, anche se è un effetto non immediato ma hanno necessità di svilupparsi attraverso il confronto (Zannini, 2009).

Perché sia possibile un percorso di medicina narrativa, però, sono necessari alcuni requisiti. Riprendendo quanto scritto da Downie, Lucia Zannini, esamina come per approcciarsi alla narrazione in medicina, e alle narrazioni in generale, siano necessarie sia all'autore che al lettore, alcune competenze. Queste competenze possono essere suddivise in trasferibili e non trasferibili.

Le prime sono necessarie alla comprensione del racconto e si riferiscono alla comprensione della lingua, al riconoscimento dei personaggi e le varie fasi in cui la storia si articola.

Le capacità non trasferibili sono invece connesse all'empatia e si riferiscono a competenze quali comprendere quali emozioni stanno venendo trasferite, comprendere l'esperienza che stanno vivendo i personaggi.

In Italia i progetti relativi alla medicina narrativa sono stati vari ed articolati, spiegati nel corso delle varie conferenze internazionali e nazionali che si sono svolte in Italia a partire dal 2009. Rimane però ancora indefinito come introdurre la medicina narrativa nella formazione dei professionisti sanitari: non esiste infatti un curriculum in cui essa sia obbligatoria, viene di solito affrontata solo durante corsi opzionali (elettivi) ed è difficile stabilire come inserirla perché non avvenga troppo precocemente (facendo sì che vengano dimenticate le informazioni apprese) né quando gli studenti sono impegnati da tirocini.

Nonostante l'importanza che la medicina narrativa sta acquisendo negli ultimi decenni, Fioretti, Mazzocco, Riva, Olivieri, Masiero e Pravettoni (2016), nella loro revisione sistematica dell'argomento, hanno individuato una mancanza di studi scientifici sui suoi effetti.

Conclusioni

Grazie ai racconti delle intervistate abbiamo potuto avere un, seppur piccolo, spaccato della realtà che affrontano i genitori con un figlio affetto da malattia rara.

Nonostante il modo di affrontare questa situazione sia diverso in ogni famiglia, ci sono alcuni nodi tematici che sono ricorrenti.

Quelli affrontati in questo elaborato sono stati la famiglia e gli amici, la scuola, l'ambiente medico-sanitario, la terapia, il momento della diagnosi, il lavoro e il rapporto con l'associazione di riferimento.

E' emerso che non sempre tutti i membri della famiglia allargata siano messi a conoscenza delle condizioni mediche del figlio, spesso però i nonni sono un supporto importante. Più rara è invece la condivisione con i conoscenti e gli amici, se non in qualche caso quelli più stretti, in parte per potersi allontanare dalla propria routine quotidiana quando si è in loro compagnia e in parte per un desiderio di privacy per i figli, che da grandi avranno il diritto di scegliere autonomamente a chi confidare della propria condizione medica.

La scuola è un tema che è stato presente per tutte le intervistate, con esiti molto variegati. Qualcuno ha avuto esperienze molto positive, di insegnanti molto concilianti e percorsi individualizzati per il bambino, altri invece hanno avuto esperienze negative di scarsa collaborazione.

Un dato interessante, perché in contrasto con quanto ci si sarebbe aspettati dopo aver consultato la letteratura, è una relativa facilità nel coniugare l'attività lavorativa con quella di cura familiare nella maggioranza delle intervistate: questo è dovuto probabilmente al fatto che quasi tutte le intervistate abbiano un ambiente lavorativo conciliante o con orari lavorativi facilmente conciliabili con le visite mediche.

Un altro elemento differente rispetto alla letteratura è l'esperienza positiva con il personale sanitario. Qualcuno ha vissuto esperienze negative con alcuni sanitari ma al momento tutte le intervistate sembrano soddisfatte dell'assistenza ricevuta dai loro figli. Il personale sanitario ha un ruolo fondamentale anche nel momento della diagnosi, ricordato come un momento particolarmente delicato e importante, spesso raccontato nei dettagli anche anni dopo. Dai racconti è emersa la necessità di offrire le prospettive in maniera realistica e oggettiva con i dati a disposizione in quel momento: non deve essere una prospettiva né troppo pessimistica né idealistica.

Rimanendo in ambito sanitario, anche la somministrazione della terapia è rilevante nell'esperienza delle intervistate in quanto se ne occupano o se ne sono occupate quotidianamente, in alcuni casi anche con alcune difficoltà.

Il confronto con i membri delle associazioni, invece, ha un valore importante in quanto permette di comprendere a quali traiettorie esistenziali possono essere destinati i propri figli, cercando rassicurazioni. Talvolta, però, data l'alta variabilità presente nelle malattie rare, l'eccesso di informazioni non mirate e personalizzate ha anche creato nei genitori sconforto per la paura di affrontare situazioni che invece non li riguarda.

Nel corso delle interviste sono emersi due elementi inaspettati: il tema del supporto psicologico e un evidente divario di genere.

Il supporto psicologico è emerso in molte interviste in modo diverso: chi ne ha usufruito per sé e/o per i figli, chi vorrebbe avere una mappatura dei professionisti adeguati alla propria situazione. Come è emerso nel corso di un'intervista, questo tipo di supporto deve essere offerto in un momento adeguato, per non ridurne gli effetti.

La differenziazione di genere è data dal fatto che le intervistate siano tutte donne e offrano quindi il punto di vista delle madri.

Nel corso delle interviste è emersa la necessità di un supporto pratico e informativo, principalmente soddisfatti dalla associazione o dai medici, e quello affettivo emotivo per cui ci si rivolge a familiari, amici e membri delle associazioni. Tra le intervistate è emersa una carenza principalmente nel lato affettivo del supporto, che sembra essere affidato ad un gruppo molto ristretto di persone che circondano i genitori.

Sulla base di queste considerazioni è evidente come sia molto rilevante una presa in carico da parte dei servizi socio-sanitari anche degli aspetti psico-affettivi che

riguardano queste famiglie. Con questo si intende, ad esempio, la possibilità di creare una rete tra famiglie per un supporto reciproco e quella di offrire un supporto psicologico specializzato e gratuito di cui le famiglie siano a conoscenza ed a cui possano accedere facilmente e rapidamente.

Altre buone prassi a cui ispirarsi sono rappresentate da alcuni progetti e tecniche - taluni progettati specificamente per le famiglie che hanno un membro con malattie rare mentre altri sono progettati riferendosi ad altre malattie - che mirano a creare rete tra le famiglie, offrire loro conoscenze tecniche e pratiche, strategie di problem-solving o che aiutano nel racconto del proprio vissuto.

Nonostante si tratti di studi di caso, i cui risultati non sono estendibili, le riflessioni ed alcuni elementi emersi e riportati sono interessanti e possono essere utili nel lavoro con famiglie con membri affetti da malattie rare.

In futuro, sarebbe molto interessante poter scoprire nuove sfaccettature nell'ambito della genitorialità e delle malattie rare: ad esempio nel contattare le persone sono entrata in contatto con una mamma adottiva, alla cui figlia è poi stata diagnosticata la Sindrome di Turner. Purtroppo questa esperienza non è potuta essere raccolta perché la diagnosi era troppo recente ma avrebbe meritato un approfondimento, come sarebbe stato interessante affrontare nello specifico il tema delle transizioni di età.

Appendice

Intervista 1

V: Allora, intanto le chiederei la composizione della sua famiglia

I: ehh io, mio marito, mi figlio di 19 anni e mia figlia di 12 anni.

V: Okay. Allora eh, potrebbe darmi maggiori informazioni sulla condizione di suo figlio. E di sua figlia, se non ricordo male

I: Le condizioni di salute?

V: Sì, esatto. Sì, sulla sua sua...

I: Sono entrambi malati di sclerosa tuberosa

V: E questo ehm

I: Con delle manifestazioni cliniche nell'ambito eh, del figlio che eh è in cura per un problema di epilessia.

V: Okay. E mi potrebbe raccontare il percorso che ha portato alla diagnosi della malattia dei suoi figli e cosa questa ha comportato per voi?

I: Certo, sì. Okay, ehmm, dunque. Ehm...allora...ehm. Il tutto è cominciato quando mio figlio aveva sei anni e avevo partorito da poco mia figlia.

V: Okay...

I: Ehm...il ragazzo, il bambino aveva cominciato ad avere dei momenti di stranezze, come dei momenti di assenza e...parlava in quei momenti con le persone...e lui ci

raccontava che vedeva delle persone che lo accusavano di cose, gli dicevano delle cose strane. In quei momenti lui aveva l'occhio sbarrato e parlava, diceva delle cose strane, ripeteva delle frasi...ehh...dei numeri, delle cose assurde. Allora abbiamo iniziato il nostro giro tra pediatri, neuropsichiatri, medici eccetera

V: certo...

I: Nel frattempo i problemi sono diventati più articolati perché ehm... lui non aveva più queste visioni di queste persone ma eh aveva proprio delle vere e proprie crisi epilettiche parziali di assenza, cioè non c'era

V: Sì

I: Non c'era per qualche secondo e poi dopo rimaneva un po' catatonico

V: Ho capito

I: Si irrigidiva, aveva dei problemi eh...fino a che poi sono comparse delle vere e proprie crisi epilettiche ipocloniche. Questo nell'arco da giugno a dicembre. Finalmente...eh...siamo riusciti a registrare una vera e propria crisi epilettica nel corso di un elettroencefalogramma e...ehh...ci hanno impostato la prima terapia.Ehh...con la prima terapia...lui stava...stava per compiere 7 anni...con la prima terapia le cose inizialmente sono andate bene, poi si è trattato di incrementare maggiormente i dosaggi e poi di inserire un altro farmaco...insomma. Non abitiamo in una provincia abbiamo un riferimento con *Città I* che è il nostro centro dove c'è...insomma...c'è l'eccellenza del Piemonte. Ci siamo rivolti allora a ... a un nome importante, un professore...neuropsichiatra molto importante il quale ci ha un attimino guidati un po' meglio in questa situazione...in questa terapia. Tuttavia questo...siccome c'era bisogno di ulteriori incrementi posologici....il bambino arrivava ad avere anche dieci crisi al giorno...e non era una cosa assolutamente normale, ecco. Non era...è stato un periodo molto complesso da gestire...per quanto riguarda la scuola, lui aveva le crisi a scuola, aveva le crisi quando usciva, faceva...insomma era diventato molto difficile da gestire...qualunque atto della vita quotidiana con lui...

V: Immagino...

I: E di conseguenza....bhe...io...essendo io medico ho iniziato a chiedere a colleghi e sono riuscita ad avere un nome, un altro riferimento neurologico importante che è *Ospedale 1*

V: Okay

I: ...che sono un istituto neurologico. Lì abbiamo incontrato un altro nome...un altro professore che si occupava di epilettologia nell'ambito dei casi più difficili e, chiaramente, resistenti alla terapia. È stato quindi un inizio di un nuovo percorso, terapeutico e diagnostico che poi ha portato nell'arco di quasi altri due anni...lui aveva quasi nove anni quando siamo arrivati alla diagnosi genetica. Diagnosi genetica che, chiaramente, è stata estesa a tutta la famiglia e che ha portato alla diagnosi per quanto riguarda l'altra sorella...l'altra figlia...

V: Ho capito

I:...quindi... il portatore della malattia è mio marito, il quale è totalmente asintomatico

V: Ho capito...

I:...quindi i miei due figli sono entrambi malati e abbiamo scoperto che la madre di mio marito..ehh...era la portatrice e l'altro fratello di mio marito anche, a sua volta, è malato. Ehm...in entrambi, quindi sia nella nonna che nello zio la malattia si è manifestata ancora in altri modi e soltanto i miei due figli hanno problemi neurologici

V: Okay...

I: Per quanto riguarda mia figlia il problema neurologico è emerso da circa tre anni...ehm...

V: Okay...

I:Posso continuare a raccontare o devo interrompermi?

V: No, no, no nessun problema, quello che...quello che si sente di raccontare

I: No, va bene, Okay...in occasione di una risonanza che è stata fatta per quanto riguarda semplicemente una sinusite..ehh...ha scoperto che ha un brutto aneurisma della carotide interna e questo è un altro tipo di manifestazione della sclerosi tuberosa molto più raro come tipo di manifestazione

V: sì...

I: E quindi mia figlia vive con questo aneurisma e per il momento non è possibile fare nulla. In quanto è particolare...è esteso...soprattutto lei sta bene, è asintomatica...è una ragazza normale per cui attualmente non abbiamo ancora incontrato nessuno...abbiamo girato tutta Italia e nessuno per il momento ci propone di mettere sotto i ferri una ragazza normale con il rischio che...quello che mi è stato detto...che resti in coma vegetativo permanente, ecco

V: Ho capito, sì. Capisco la scelta. Allora, ci sono terapie che devono essere somministrate quotidianamente e chi se ne occupa?

I: eh...bhe mio figlio ha 19 anni, è autonomo. E mia figlia prende la cardioaspirina e sì, glielo ricordo sempre io però se io non ci sono lei si ricorda...

V: Okay...

I: ...sono grandi oramai

V: sì, esatto

I: la somministrazione...la somministrazione nei primi anni...ecco...a scuola c'è stato un momento, forse in terza elementare, avevamo provato ad anticipare la somministrazione all'ora di pranzo in mensa ma non abbiamo avuto nessun tipo di collaborazione e di conseguenza le volte che doveva essere somministrato questo farmaco se lo prendeva mio figlio...perché comunque le malattie fanno crescere i ragazzi e per quanto continuino ad essere bambini ma comunque per quanto riguarda

questi problemi continuano ad essere assolutamente responsabili quindi lui si prendeva il farmaco da solo perchè non c'erano...non abbiamo avuto nessun tipo di collaborazione e di conseguenza le volte che doveva essere somministrato questo farmaco se lo prendeva mio figlio manco fosse che ne so...morfina...bho vabbè. Poi comunque dopo un po' abbiamo fatto in modo tale di cambiare la terapia in modo da evitare poi la somministrazione dell'ora di pranzo e quindi...ehh. È andato avanti da solo con la somministrazione alle 8 di mattina e alle 8 di sera.

V: Ah, Okay, quindi è diventato...okay...

I: Abbiamo cercato insomma di ridurre i problemi...i problemi ci sono ma insomma averne un po' meno

V: Certo, certo. E...Qual'è l'atteggiamento delle famiglie di origine nei confronti della malattia dei suoi figli e in che modo vi aiutano?

I: Ehhh...dunque la famiglia di origine quindi praticamente i miei genitori e quelli di mio marito?

V: Esattamente

I: in questo senso...

V: Esattamente

I: Bhè diciamo che all'inizio era tutto uno sgomento perché ehh...non si sapeva nulla di questa malattia genetica...

V: Certo...

I: soprattutto l'epilessia è una cosa molto brutta a vedersi quando si manifesta. Mah, al di là dello sgomento iniziale poi comunque quando G. aveva delle crisi importanti i nonni lo accoglievano, lo abbracciavano, lo consolavano. Quindi diciamo che c'è stato un grande sostegno nei confronti dei miei ragazzi e...poi vabbè...qualcosa anche nei nostri confronti, anche se...non sono stati così tanto vicini. Diciamo anche che ci sono

stati gli anni in cui mio figlio non stava bene, lì ho dovuto curare mia suocera che poi è mancata. E quindi forse siamo dovuti essere noi di supporto a loro da questo punto di vista.

V: Ho capito...

I: Non abbiamo avuto... dal mio punto di vista non ho visto tutto quel gran supporto da parte dei nonni...quindi...

V: Okay...

I:...ci siamo supportati da soli io e lui...io e mio marito.

V: Ah, Okay, capito. E invece, qual è l'atteggiamento dei vostri amici sempre nei confronti della malattia e in che modo vi aiutano?

I: Ehh...dunque...ehhh...io non posso dire che le coppie di amici che frequentiamo ci abbiano più di tanto aiutato.. tranne le frasi di circostanza...in ogni caso...ehh...mio marito non ha mai amato tanto parlare con gli amici di questi problemi. Proprio perché il senso ludico di uscire con degli amici doveva essere un momento di svago, parlare dei problemi ritornava comunque sempre nella realtà della problematica. Poi forse caratterialmente lui è più restio a parlarne. Io parlo sicuramente molto di più con le mie amiche e ne ho avuto grandissimo sostegno, grandissimo supporto...questo sì, sicuramente...per il resto non tantissimo.

V: quindi principalmente lei ne parla con le sue amiche, non con amici in comune della coppia...

I: Ehh...gli amici in comune della coppia no,ho le mie amiche e lui ha degli amici. Ma io so per certo che lui non parla di queste cose con gli amici.

V: Okay...

I: Sono uomini...

V: Certo...esatto...E invece per quanto riguarda i vostri conoscenti, qual è il loro atteggiamento e in che modo vi aiutano?

I: noi non...noi non parliamo di questi problemi con le nostre conoscenze...

V: Okay...ho capito...sì, in effetti

I: Per il fatto...allora sì, sempre per la questione dell'epilessia e poi per il fatto che il problema della ragazza non mi piace...non mi piace parlarne perché non mi piace ricevere quelle frasi della serie “oh povera, oh dio ma guarda cosa ti capita”...cioè... la compassione pietosa che si può muovere a un cane non mi serve, mi serve....magari ecco...una mano sulla spalla quando arrivano quei momenti in cui uno non ce la fa ecc. Comunque la maggior parte delle persone che frequentiamo in modo così...conoscenze eh. Non conoscono i nostri problemi.

V: Ho capito. E gli insegnanti invece?

I: Dagli insegnanti non abbiamo avuto un grande conforto...eh...soprattutto nel momento delle elementari e medie. Parlo di mio figlio quando, come le ho detto, la malattia era manifesta e sembrava che fossero molto comprensivi eccetera. Poi in realtà, chiaramente questo problema ha comportato un problema anche a livello scolastico di adattamento con i compagni eccetera

V: chiaramente...

I: Dal mio punto di vista non sono stati molto concilianti e anzi ogni fine di ciclo di studi delle elementari ho tirato un sospiro di sollievo e sperato che gli insegnanti delle medie fossero migliori. Effettivamente sono stati migliori ma non posso dire di aver avuto proprio...alcuni insegnanti sono stati fantastici...altri no. Diciamo non è stato il massimo. Mentre invece per quanto riguarda le superiori eh, lui si è praticamente autogestito il...

V:...essendo cresciuto...

I: sì, essendo cresciuto...i sintomi non aveva più crisi a scuola quindi andava tutto bene. Lo hanno visto e considerato come se fosse una persona tra virgolette normale, questo era la grande necessità sua: essere considerato per quello che lui è e non per quello che lui può improvvisamente avere. Mentre invece chiaramente alle medie e alle elementari era rimasto un po' una cosa...peraltro i suo compagni invece sia alle medie che alle elementari, che erano poi gli stessi perché poi vivendo in un paese piccolo cominci a frequentare i tuo coetanei dall'asilo e vai avanti fino alla terza media...

V: sì, sì certo!

I...e...lui...ehh-... sì insomma...ha fatto un po' fatica a legare con questi ragazzi proprio perchè comunque tanto difficile anche se comunque lui andava da uno psicologo che lo aiutava e tutto quanto...però...

V: sì, sì...

I:Faceva anche proprio fatica...però adesso capita di vederli, incontrarli e hanno un bellissimo ricordo di G...ceh...per loro è stato un ragazzo come tutti gli altri, mio figlio l'ha vissuta in modo diverso. Tutto sommato quindi normale, tranne vabbè qualche scazzottata tra maschi ma cose che penso siano abbastanza normali.

V: Sì, certamente! Non hanno niente a che fare ecco.

I: No infatti, non hanno niente a che fare con la malattia.

V: Che tipo di difficoltà ha riscontrato nella conciliazione dei tempi lavorativi e di cura di suo figlio?

I: Essendo libero professionista ho avuto qualche problema a riuscire ad avere il tempo di accompagnarlo nelle visite. Non sempre è stato possibile. Addirittura, lui ha fatto 10 ricoveri nell'arco della sua prima...seconda infanzia e adolescenza. Sono tanti, sono...sono praticamente due all'anno. E allora, dal punto di vista mio ho dovuto lasciare il padre. Perché comunque per lui era più semplice stare a casa che per me

potendo prendere ferie essendo lavoratore dipendente. Addirittura durante un ricovero, entrambi non potevamo...erano ricoveri molto lunghi...stava anche una settimana in ospedale...diventava complesso...allora qualche volta abbiamo chiesto anche a mio papà...è stato anche mio papà in ospedale.

V: Okay, ho capito...ho capito. E il personale sanitario ritenete sia in grado di darvi tutte le informazioni di cui sentite la necessità?

I: Assolutamente sì, sì.

V: Sì. Ah, OK

I: Da quel punto di vista abbiamo sempre trovato degli ottimi centri, non abbiamo mai avuto problemi particolari. Tranne che, come le spiegavo, nell'ospedale nostro di provincia dove effettivamente la malattia rara è sconosciuta insomma. Non la si sa gestire ma è normalissimo.

V: Sì assolutamente, certo.

I: certo!

V: Le terapie proposte vengono discusse con voi?

I: Sì.

V: Okay. Come avete conosciuto l'associazione a cui iscritti in che cosa...

I: L'associazione l'abbiamo conosciuta navigando su internet e poi io mio sono iscritta all'associazione per...perché volevo un contatto con qualche persona che avesse gli stessi problemi miei. Non frequento molto però l'associazione. Sempre comunque diventa anche un po' difficile partecipare alle varie...eh...serate, ecco. In ogni caso i miei figli non vogliono assolutamente frequentare l'associazione. Certamente non è bello vedere chi è più sfortunato e di te e sta peggio di te.

V: Sì, posso capire.

I: sono adolescenti entrambi comunque

V: sì, certo è vero. E in quale modo la vostra quotidianità potrebbe essere resa più agevole?

I: con una bacchetta magica.

V: ecc...

I: o con un miracolo. No! Adesso, scusi. Questa è una cattiveria detta da parte mia.

V: ci mancherebbe!

I: Ritorno in me. La mia realtà è bellissima perché io ho due figli fantastici, molto intelligenti, molto bravi a scuola, obbedienti...sono solo.... per il resto tutto bene.

V: Ok, sì...mi spiace se magari è stata una domanda...

I: No, sa...io ci vivo tutti i giorni con questa realtà

Intervista 2

V: Allora, intanto la prima cosa che volevo sapere è la composizione della famiglia. Mi sembra di aver capito che hai due figli, giusto?

I: Sì, io, il compagno e due bambini. Una bambina di 7 anni e un bambino di 4 anni.

V: Okay. Okay. E la condizione di salute...comunque, come stanno...?

I: Allora...ehh Il... Diciamo...la persona affetta dalla malattia rara è il bambino...A. di 4 anni che ha la sclerosi tuberosa.

V: Okay e...come sta in generale? Nel senso, perché mi sono un po' informata e so che ha diverse manifestazioni.

I: Esatto. Diciamo che lui ha avuto... Allora, la diagnosi della malattia è avvenuta al settimo mese di gravidanza. Quando io ero incinta, con la...ehh... terza ecografia che si fa al terzo trimestre eee...hanno...L'ecografia ha evidenziato una...delle...diciamo delle ombre al cuore. Quindi hanno lanciato l'allarme eee...insomma ho fatto un'altra ecografia presso un centro...insomma un centro specializzato a Città 1. E il dottore diciamo che ha...pensava che si trattassero di un tumore al cuore, perché la sclerosi tuberosa si manifesta all'inizio con dei raddomiomi al cuore. E...poi esatto siamo stati...ho incontrato una genetista all'Ospedale 1 e fatto un'altra serie di ecografie e ho fatto una risonanza magnetica a...diciamo all'addome...alla pancia che ha appunto evidenziato che c'erano dei tubercoli nel cervello del bambino. Queste due manifestazioni...diciamo...unendo i raddomiomi al cuore ai tubercoli al cervello del bambino hanno dato una diagnosi di sclerosi tuberosa che, ovviamente solo alla nascita si sarebbe capito se era la diagnosi corretta.

V: Con degli esami genetici?

I: Con delle...in realtà hanno fatto delle...alla nascita ha fatto degli esami... degli elettroencefalogrammi e poi successivamente degli esami genetici. Eee... hanno riscontrato che si trattava proprio di sclerosi tuberosa. Lui fino a 11 mesi è stato bene...nel senso che...un normalissimo bambino allattato al seno, quindi...un parto naturale andato bene, quindi nulla di che. A undici mesi ha iniziato ad avere dei momenti in cui si irrigidiva...diciamo...aveva...sì... della rigidità agli arti superiori e delle contrazioni...alla... al viso, come delle smorfie. A quel punto lui...l'avevano già visto in neuropsichiatria al *Ospedale 1* e la dottoressa mi aveva detto che se tutto andava bene ...ehh...si sperava che manifestasse delle crisi dopo i tre anni, perché i primi tre anni c'è lo sviluppo motorio, lo sviluppo linguistico, le capacità relazionali. Questo non è andata perché...nel senso che a undici mesi è stato ricoverato e ha iniziato una terapia farmacologica per via orale...e... per questi black out temporanei che lui aveva. Cioè, lui ha nella parte posteriore sinistra ha un'elettricità diciamo più forte che ogni tanto lo infastidisce.. manifesta queste crisi...che poi sono crisi epilettiche. Nel 95% delle volte sono crisi epilettiche. Quindi a iniziato una terapia con Estrabril quando era molto piccolo, a undici mesi, poi ha avuto a...due anni...quasi due anni...una crisi molto forte, gli è andata la febbre... la febbre...ha avuto la febbre molto alta...gli è andata su in modo repentino e ha avuto una violenta crisi epilettica. E da lì in poi abbiamo cambiato terapia anche nel senso che adesso prende il Y e X come terapia. Questo ha portato...questi momenti che ha avuto.... ha portato a uno sviluppo più lento delle sue capacità. Quindi ha iniziato a camminare a diciotto mese che voglio dire, non è ...è anche nella norma non è niente di che...però per esempio nelle relazioni lui è un bambino solitario, si relaziona con noi, con la sorella, con...diciamo che ha una relazione uno a uno...non ha...frequenta...ha frequentato il nido, sta frequentando la scuola materna ma non ha un amico o un'amica...cioè non ha un...non riesce neanche a giocare in...mmm... un gioco costruito, che ne so...passare la palla: bisogna sempre insistere moltissimo perché lui te la passi....gioca...tende a giocare da solo, a crearsi la situazione personale per lui. E anche a livello linguistico è molto indietro, nel senso che ha quattro anni ma non...parla poco...dice poche parole, è difficilissimo poi

fargliele ripetere, nel senso che il linguaggio è anche la ripetizione di quello che tu senti, l'apprendimento e quindi bisogna stimolarlo moltissimo a livello linguistico...a livello linguistico, a livello motorio...e quindi...diciamo che la sua...ecco lui ha quattro anni ma è come se ne avesse due e mezzo ecco, per chiarire com'è il suo sviluppo cognitivo, in quel senso. Poi in realtà è un bambino socievole, un bambino che cammina corre, quindi a livello fisico non ha...non ha nessun tipo di ritardo. Ha solo...diciamo una capacità linguistica più limitata che sta pian piano sviluppando e una capacità sociale ridotta, molto.

V: E in questo vi sta aiutando qualcuno? Nel senso, per il linguaggio siete seguiti da uno specialista?

I: Allora, lui ha...mmm...ha fatto della psicomotricità e sta..ehh...seguendo...o meglio, c'è la logopedista del territorio che messo in atto con la sua educatrice di sostegno alla scuola materna tutti dei percorsi apposta per...per lui. Perché come ho detto...lui ha fatto anche delle sedute di logopedia...però ovviamente tutto gioco perché non verbalizzando...non scrivendo. anche...lui ecco non disegna, nel senso che fa ogni tanto degli scarabocchi però non sta (incomprensibile) Quindi anche l'attività di logopedia è molto molto limitata anche per questo motivo. Lui non so fa attività come non so: c'è un pesce e deve riconoscere la forma del pesce, giochi di questo tipo. Comunque è seguito in questo modo.

V: Visto che ha avuto un percorso scolastico da quando era piccolino, com'è stato il rapporto con gli insegnanti, prima con le educatrici. Sono state collaborative?

I: Lui va in una scuola comunale, ha fatto il nido e adesso fa la materna nella stessa struttura quindi in realtà lo conoscono da quando aveva nove mesi...lui è andato al nido...ha iniziato quando aveva nove mesi, quindi lo conoscono molto bene. No, sono state molto disponibili, sempre molto attente e poi la prima volta è stato male all'asilo. Quando è stato male è stato...è stato lì...la prima...quindi hanno chiamato l'ambulanza, è stato tutto molto bene. Adesso è seguito...sia in classe ha un'educatrice di accompagnamento, una sorta di sostegno che lo sta seguendo con cui ha una bellissima relazione, ha anche una bella relazione anche con le altre due maestre proprio della

classe. E anche con alcune bambine, ci sono alcune bambine più grandi che lo prendono sotto la loro ala quindi lui ogni tanto le prende per mane eccetera. Quindi il percorso, siamo stati fortunati per questo a trovare una scuola capace anche di capire il suo problema e di venirci incontro.

V: Ad esempio come? Che cos'hanno fatto per esempio?

I: Allora quando era molto piccolo poco. Quando era al nido meno, da quando ha iniziato la scuola materna... eee... per esempio hanno attivato...lui non è mai lasciato scoperto durante l'orario della...della scuola. Quindi ha sempre qualcuno che ehh gli sta vicino. Non è che l'educatrice finisce...ceh. le sue ore...hanno cercato di allargare il tempo che lui potesse avere una figura. E poi hanno attivato una serie di attività per...per lui insomma. Quindi lui a volte esce da solo per fare degli esercizi con l'educatrice, a volte coinvolgono dei bambini po' per volta, per fare degli esercizi, un gruppo di lavoro con lui. Quindi anche la classe è coinvolta nella sua giornata.

V: Quante ore ha l'educatrice, per avere un'idea?

I: Allora, lei fa dalle 11 del mattino alle cinque. Dalle 11 alle 17.30 tutti i giorni.

V: Quindi sono 30 ore settimanali?

I: Sì, più o meno sì.

V: Invece, per quanto riguarda la famiglia, per esempio. Quindi genitori, nonni, zii...l'impatto della diagnosi e poi il supporto che vi hanno dato e vi danno adesso?

I: Allora, famiglia...

V: Sì, la famiglia di origine, la tua e del tuo compagno: nonni, zii...

I: No, c'è stato sempre un grande supporto da quel punto di vista. È un po' particolare perché i miei non abitano qui a Città I, quindi stanno fuori e poi sono persone anziane quindi...quando hanno saputo ovviamente c'è stata la scossa...ovviamente ha scosso noi, ha scosso anche loro perché non... a livello familiare di storia non c'è...non è una

cosa ereditaria. Nel senso che inizia con lui. Cioè, lui è il primo caso in famiglia...succedde, può capitare....del resto da qualche parte si deve partire. In famiglia non c'era mai stato nulla quindi c'è stato bisogno di capire cosa significa, cosa voglia dire. Però da quel punto di vista la rete... la famiglia...ci è stato molto di supporto nella nostra vita...nella vita sua e nostra.

V: Da un punto di vista materiale sia...materiale nel senso di aiutarvi a tenerlo o accompagnarlo da qualche parte...sia magari relazionale? Non lo so, in tutti e due i modi...

I: No, in tutti e due i modi. Nel senso che... sia coi nonni, sia con i cugini, con gli zii c'è un buon rapporto. Lui è sempre un bambino che si relaziona come ti ho detto uno a uno, uno a due. Cioè quindi per esempio quando si trova in un contesto dove ci sono tante persone, che può essere una festa di compleanno o un'altra parte, lui si innervosisce e tende ad isolarsi. Eee però c'è sempre qualcuno...ehh...i nonni capiscono, la sorella capisce...insomma anche se piccola lo sa...anche se ogni tanto si arrabbia, però normalmente come tutti i bambini piccoli...però è sempre molto attenta alle sue...a quello che gli accade e sono attenti anche gli altri.

V: E invece ritornando ai farmaci, è una terapia che va somministrata quotidianamente?

I: Mattina e sera.

V: Ve ne occupate voi?

I: Sì

V: Tutti e due? Sia tu che il tuo compagno?

I: O io o il mio compagno, sì. Ehh se all'inizio era molto facile somministrargli la terapia quando era piccolo, adesso sta diventando molto difficile...nel senso che lui a volte non la vuole prendere...non ne vuole sapere...nel senso che ne ho parlato anche con la dottoressa per capire se c'erano altri farmaci perché purtroppo lui le pastiglie

non può ingoiarle...cioè non ha ancora la deglutizione...certo mangia però se io gli dico “prendi la pastiglia” non lo sa fare...quindi vanno sbriciolate e date in un modo un po’ particolare. Il fatto di doverla tritare gli dà un sapore amarissimo....da a questa sostanza un sapore disgustoso, ho provato anch’io ad assaggiarla e devo dire che ci vuole...insomma ci vuole forza a mandarla giù. Per cui se per darla da piccolo non gli dava così tanto fastidio, era più facile, adesso che è cresciuto, che riesce anche ad opporsi a noi ovviamente...giustamente anche...sta iniziando a darci delle difficoltà...per cui ci sono giorni in cui purtroppo la salta, in cui non riusciamo a dargliela in altro modo. Cioè, quella è e quei farmaci deve prendere per ora...non ce ne sono altri, così mi hanno detto, insomma poi.

V: Però questo magari potrà migliorare.

I: Ah, lo spero (ride)! Perché è una croce, tutte le mattine e tutte le sere. Una volta al giorno okay, ma è due volte al giorno.

V: E tornando un attimo al tema del supporto che avete ricevuto. Le vostre amicizie che atteggiamento hanno?

I: Un atteggiamento positivo, cioè come lo ha avuto la famiglia, lo hanno avuto gli amici...cioè non c’è nessuno che non...che non abbia capito...sia diverso con lui perché lui ha questa patologia...assolutamente.

V: Nel senso che ne potete parlare...

I: sì

V: Ne parlate?

I: Sì, sì. Parliamo tranquillamente con tutti, non c’è nessun...anche a lavoro...io lavoro che è vero, sono colleghi, ma sono anche amici. Quindi hanno capito tutto quanto. Quando io ho bisogno, ci sono...da quel punto di vista lì...quello che secondo me un po’ manca è che essendo...mmm...una patologia non invalidante...fortemente invalidante diciamo....che poi in neuropsichiatria ci stanno un sacco...ho visto un

sacco di bambini che veramente...stanno male...secondo me quello che...quello che manca è un sostegno alla...psicologico alla famiglia...mentre a...sì ai genitori, quindi a me e al mio compagno...anche solo una sicurezza...perché essendo una malattia...essendo una bomba che può esplodere non si sa mai quando e...questa cosa genera una debolezza nella visione del futuro...non si riesce ma a comprendere, a capire come potrebbe essere per cui quello che secondo me manca... A lui è stato dato tanto e , giustamente si continua a dare e...credo che alla famiglia dovrebbe essere dato un sostegno psicologico maggiore, cioè in realtà non c'è stato quindi...per ora...

V: Non vi è stato proposto?

I: Mah ci è stato proposta un tre sedute, all'inizio quando era piccolo...aveva avuto...otto-nove mesi ma...molto sporadiche...sì, tre volte vicine poi più basta. Sono servite ma molto relativamente, insomma...servirebbero...

V: Una cosa più continuativa?

I: Sì, più continuativa...Sì, continuativa. Anche una volta al mese, faccio per dire, non tutte le settimane

V: E così, per quanto riguarda i conoscenti abbiamo visto che anche loro più o meno danno un supporto e mi sembra anche...dalla diagnosi che anche da un punto di vista medico comunque...è stata diagnosticata subito.

I: Nono, impeccabili. Sì, il fatto che sia stata diagnosticata subito è stata un botta notevole e iniziale per questo ha fatto sì che uno, si era preparati, perché lui se non ci fosse stata quella diagnosi lì, si sarebbe ritrovato...ci saremmo ritrovati...avremmo avuto molta più difficoltà a capire, quando ha avuto la prima manifestazione che cosa stava succedendo quindi sarebbe stato molto più difficile. Alla prima manifestazione abbiamo capito subito cosa...dove si stava andando e siamo andati diretti...

V: Molto spesso leggevo che si manifesta intorno all'anno...tra l'anno e i tre con delle crisi epilettiche quindi poi iniziano tutti gli accertamenti.

I: per capire di cosa si tratta. Esatto. Lì lo sapevamo già e siamo andati sicuri.

V: Quindi vi hanno dato tutte le informazioni di cui avevate bisogno? Vi siete sentiti comunque accolti? Vi sono state date tutte le informazioni o ne avreste volute di più?

I: No, a livello...sì ci sono state date tutte le informazioni...mediche diciamo sulla sua ehh patologia che poi ha, parlandone anche con il medico la sua... la dottoressa che lo segue...ha delle manifestazioni molto molto diverse. É una malattia che è anche asintomatica e che quindi tu puoi avere e non sapere di avere per tutta la tua vita...e questo è pazzesco! Oppure si manifesta in...esplode in certi momenti particolari che sono la prima infanzia e l'adolescenza che è un altro momento dove gli ormoni, insomma dove tutto cambia in modo molto veloce...ehm...per cui ci sono state...ci è stato offerto a livello conoscitivo tutto quello che potrebbe accadere...poi lui fa frequenti esami al cuore, elettroencefalogramma, visite dermatologiche perché poi si...sul corpo una delle manifestazioni visibili della malattia sono delle macchie bianche sulla pelle, sulla cute e quindi lui viene tenuto sotto controllo anche sul livello dermatologico..ehh...quindi ha tutta una serie di controlli che fa, che facciamo...quindi impeccabile??

V: E tutte queste informazioni dove le avete trovate? Ve le hanno date i medici?

I: No, ce le hanno date...allora...un po' abbiamo letto delle cose, un po' sono state date dai medici, prima dalla genetista e poi dalla neuropsichiatra che lo segue.

V: Queste cose che avete letto sono per esempio libri, articoli scientifici...?

I: Ehh...abbiamo letto da una rivista che si chiama AST che sarebbe associazione sclerosi tuberosa...diciamo specifica sull'argomento. Anche perché poi su internet si trovano delle cose ma molte anche in inglese quindi questa cosa...non abbiamo neanche voluto andarle a leggere. Quindi abbiamo letto questa cosa e poi le informazioni ci sono state date principalmente dai medici.

V: E questa associazione...l'associazione sclerosi tuberosa, come l'avete conosciuta e in che modo vi è stata utile.

I: Io ho fatto “ta-ta-ta” (imita il gesto di scrivere sulla tastiera) ed è una delle prime cose che esce se uno scrive sclerosi tuberosa, oltre ovviamente alla patologia, l'altra è...io poi non ho mai avuto un contatto diretto con...diretto con loro. Nel senso che abbiamo letto la loro rivista e però non è che mmm...andiamo ai meetings o frequentiamo ehh...le riunioni...ceh cose organizzano loro anche perché le fanno lontane quindi per noi diventa un po' complesso. Anche perché stiamo aspettando che lui possa crescere, che lui possa anche relazionarsi un attimo di più con gli altri per poter partecipare anche...

V: Quindi per ora vi ha dato un supporto informativo...

I: sì. Sì

V: E per quanto riguarda la conciliazione invece dei tempi lavorativi e poi di cura, perché comunque fa molte visite, è stato complesso?

I: Mah in realtà è...basta organizzarsi...nel senso che io ho un lavoro che mi permette anche di poter dire: “oggi ho questa cosa non vengo se devo farla,” poi sapendolo anche in tempo uno si organizza. Poi con la legge 104 che dà diritto a tre giorni di lavoro familiare...ce la facciamo, riusciamo a farcela.

V: Okay L'ultima cosa. La questione delle terapie.

I: sì.

V: mi sembra che appunto...sono discusse con voi oppure no? O meglio. Anche il cambiamento delle terapie, il tipo di terapie è concordato, vi è spiegato, potete dire qualche cosa al riguardo?

I: Allora, io non sono un medico. Per cui se il mio medico mi dice che mio figlio deve prendere questo perché copre una cosa e questa perché ne copre un'altra mi fido. Nel senso con noi concordano il fatto che si aumenta o diminuisce il dosaggio dopo gli esami del sangue, o un momento in cui lui sta più male, meno male, se manifesta delle crisi o dei momenti di black out eccetera. Però non sono mai andata a leggermi il

farmaco X O il farmaco Y Che controindicazioni o quant'altro, mi sono fidata dei medici che mi circondano. E quindi sì..Nel senso che...vedo che comunque la terapia funziona, la discutiamo con loro, nel senso che loro sono i primi anche a volte a chiamarci a dire "come sta andando? Come non sta andando? La assume non la assume?" Loro sanno anche la difficoltà che abbiamo a volte a dargliela perché ultimamente li ho contattati però mi hanno detto che è quella, non si può prendere altro... almeno in questo momento non si può prendere altro.

V: Quello che volevo anche capire è se magari avete delle esigenze particolari magari si può adattare la terapia alle vostre esigenze. Però magari da un punto di vista pratico, al di là della terapia poi medica che, giustamente, non essendo medici non ci si può mettere a contestare. Però non lo so, magari i tempi e le modalità di somministrazione vedere se possono essere concordati, se sono concordati.

I: No, quelli sono stati dati da loro. Nel senso che lui la terapia la deve assumere la mattina e poi la sera prima di andare a letto...non, non posso dargliele...deve, deve prenderla in questo modo...poi loro ehh...si è passato dal prendere uno sciroppo ad una pastiglia perché ad un certo punto lo sciroppo non andava più e quindi hanno cambiato però il farmaco è lo stesso, diciamo che è diversa la formulazione ma il farmaco è il medesimo quindi da quel punto di vista....ci si viene incontro ma poi quella è...

V: venirsi incontro il più possibile

I: Certo, c'è la disponibilità più totale poi però purtroppo è così.

V: Questa è la domanda un po' più delicata. Volevo sapere qualche cosa, un accorgimento, qualsiasi cosa che potrebbe rendere magari la vostra quotidianità un po' più semplice...

I:(tempo di riflessione)...non saprei....ceh...nel senso...cioè...di gestione con lui in realtà posso dirti che era più facile quando era più piccolo perché adesso è tutto una contrapposizione, è tutto un mediare tra quello che deve fare e la sua opposizione a noi, però non..è una routine che a volte...

V: Ad esempio mi veniva in mente che la terapia a volte è difficile.

I: La terapia è una roba che...non rovina però essendo quotidiana e difficile dovergliela dare scatena anche dei momenti di...ehh...difficoltà nostri e di perdere la pazienza in alcuni momenti...eee...quindi questa è la cosa più difficile...però non c'è accorgimento...è così in questo momento...speriamo in futuro che migliori...non peggiori. Anche perché diventa difficile riuscire a dargliela, fargli capire che è per il suo bene, cioè, non è così...sì da perché gli serva. Per ora, non ho mai chiesto in realtà, per quanto ancora lui, credo in realtà per tutta la sua vita...quando si cambieranno le medicine, se si cambieranno, non so.

V: Quindi in un mondo ideale ci sarebbe la somministrazione più semplice della terapia, in questo momento.

I: Sì, ceh ideale...potrebbe essere in vena ma non sarebbe semplice, in supposta non sarebbe semplice lo stesso...mi viene da dire che è la più semplice ma per noi al momento è complessa. In questo momento, ceh si spero sia solo un momento, perché nell'ultimo anno, sì nell'ultimo anno è diventato più complessa la somministrazione.

V: le insegnanti le avete informate voi?

I: Allora, sì le abbiamo informate noi e poi loro vedono la logopedista e hanno avuto un incontro con il neuropsichiatra del territorio, non la dottoressa che lo segue...con...sì la pediatria territoriale. Quindi in questo caso sono informata.

Intervista 3

V: La prima domanda è la descrizione della composizione della famiglia

I: Sì allora noi siamo in cinque, io che sono M., L. mio marito e poi B. che è del '98, agosto'98, poi A. che nata a mese 99 e S., il piccolo, che è nato a mese, scusami altro mese 2003. Ecco... poi abbiamo un cane, vabbè, una nuova entrata. (le seguenti battute sono omesse perché personali e potrebbero portare ad un riconoscimento)

I: Ok, niente questa è la composizione della famiglia, hai bisogno di qualche altro dato su me e mio marito?

V: No, direi di no, quelli poi sono nella scheda anagrafica quindi...

I: sì sì, perfetto

V: Mi servirebbero maggiori informazioni sulle condizioni di salute di B.

*I: Sì allora B. allora eh.... è affetta... diciamo... dalla sindrome di Turner, eh, che è questa condizione genetica che colpisce un nato ogni 1500. E niente, lei abbiamo scoperto la sua sindrome all'età di due anni e 3 mesi perché diciamo che...vabbè... già intorno alla 30^a settimana di gravidanza ci si è accorti che la sua crescita era rallentata però non mostrava nessun altro sintomo...diciamo... Preoccupante. quindi poi sono stata monitorata ed è poi stata fatta nascere alla 36^a in quanto ormai era arrivata a maturazione, pensando che il problema fosse la mia placenta... E solo a 2 anni e 3 mesi... perché fino all'epoca la pediatra diceva eh “è piccolina, è magra, cresce poco” però non si era preoccupata Poi invece abbiamo avuto la diagnosi all' *Ospedale 1*... nel marzo del...eh.. 2001 a questo punto.*

V: Okay...

I: Appunto una delle Caratteristiche della sindrome..eh... C'è una... queste bambine hanno una crescita rallentata e quindi tutti hanno il problema all'altezza ridotta;

V: sì sì certo...

I: Poi chi più chi meno... quindi lei è sempre stata sotto il terzo percentile e poi con il senno di poi tanti problemi che ha avuto fin dalla prima infanzia erano poi comuni diciamo... visto che poi mi son fatta una certa cultura sulla sindrome...

V: Immagino!

I: ...Direi molto approfondita.. come un medico ormai, o di più...ceh...ho scoperto che molte problematiche che abbiamo avuto insieme i primi mesi di vita sono poi comuni a molte bambine con questo problema ...però all'epoca non si sapeva. e parlo della grossa difficoltà eh a mangiare nel senso che va beh lei era talmente minuta e debole perché comunque era nata comunque 4 settimane prima, aveva una boccuccia minuscola...

V: Certo...

I:... A fronte di un capezzolo mio piuttosto grosso per cui non riusciva a ciucciare e quindi va bhe per aiutarla... poi vabbè io non sono ma è stata una grande produttrice di latte quindi neanche i fratelli... li ho allattati Ma proprio perché ci tenevo da matti con aggiunte... mentre lei proprio non ce la si faceva assolutamente quindi mi tiravo quel po' di latte poi si aggiungeva ma per mangiare un 50 grammi... Per ciucciare diciamo 50 grammi dal biberon ci metteva una vita e poi una volta che li mangiava spesso li rigurgitava. Quelle è stato molto faticoso sì... infatti poi...questa è una delle cose tipiche diciamo delle bambine ...che hanno spesso il rigurgito. quindi i primi mesi sono stati faticosi...perché io la vedevo piccola, le vedevo fragile, non recuperava...era nata due kg e quattro quindi non un grande peso da prematura, per nulla...però già io come mamma...poi forse essendo già alla seconda dicevo vabbè che è nata quattro settimane prima però il problema è che non mangia e che non cresce adesso...quindi mi ricordo che è stata una fatica per esempio farla arrivare ai 3kg perché poi vabbè c'è stato il calo fisiologico, poi comunque mangiava talmente poco e...e vabbè questo è...e così è stato fino a quando poi...perché la pediatra mi diceva “aspettiamo l'anno”, ceh lì si pensava che fosse lei piccolina, poi invece mi ha...poi evidentemente il dubbio lei ce l'aveva

tant'è vero che poi mi ha mandata al *Ospedale 1* dove sono specializzati...vabbè nella sindrome di Turner poi nello specifico ma all'epoca mi mandò a fare una mappa genetica...mi ha mandata da una...eh, come si chiama...

V: Endocrinologa?

I: Ecco, esatto, da un' endocrinologa...eh niente...la quale visitò la bambina...che però non presentava diciamo ai miei occhi nessun tratto, a parte questa cosa dell'essere minuta...quindi corta...eh...bassa diciamo...e magra, però non aveva nessun tratto tipico della sindrome, no? Perché solo il 30% delle bambine con la sindrome di Turner hanno dei tratti comuni, hanno gli occhi leggermente...cioè cose da poco che però effettivamente se uno se ne intende di questa...mmm...cosa, le riconosce...vede delle somiglianze tra bambine...

V: Sì, sì

I:...perché hanno per esempio l'attaccatura bassa delle orecchie, piuttosto che gli occhi un po' da cinese il sopra...cose così. Eh, invece mia figlia...e poi ecco un tratto che hanno molte bambine è il collo, la plica del collo ai lati più spessa, quindi risulta un collo un pochino più largo del normale ad esempio...ecco tutte queste cose invece mia figlia non ce le ha. Tant'è vero che io sono andata bella giuliva a fare questo controllo perché comunque avevo uno splendore di bambina, come una bambolina...

V: Certo...

I:...e niente, lei mi ha fatto fare questo esame del sangue...lei è questa eh...

V: Endocrinologa?

*I: endocrinologa esatto, la Dott. X dell' *Ospedale 1*, mi prescrisse l'esame del sangue, l'esame genetico e probabilmente lei aveva riscontrato invece dei tratti, probabilmente nella costituzione...perché un'altra cosa è il torace piuttosto largo a livello...sotto il seno...ecco questo ad esempio mia figlia da bambina ce l'aveva...un po' come i culturisti per intenderci, che sono ecco un po' a triangolo così...che poi è qualcosa che gente che non ha la sindrome magari ce l'ha...oppure un'altra cosa queste gambe che la parte*

diciamo dal ginocchio alla eh caviglia...eh...quindi la gamba proprio diciamo non la coscia...eh...secondo me era leggermente più corta...ceh...deve essere un pochino più corta me nel suo caso secondo me di più...insomma lei probabilmente aveva intuito 'sta cosa, tant'è vero che poi al ritiro...lì è stato un choc proprio...il momento più brutto in assoluto, perché io mi ricordo che uscii dal lavoro all'ora di pranzo, che lavoravo a *Città I* così " ah sì oggi sono pronti i risulta...ceh, devo ritirare gli esiti" ma così, blandamente, e invece poi mi ritrovai in mano questa diagnosi di sindrome di Turner genetica...eh...su tot cellule...eh ovviamente non sapevo all'epoca cosa fosse e quindi mi sono trovata da sola in quella situazione...

V: E nessuno...nel senso, il referto è stato consegnato così? Nessuno ha detto niente?

I: Sì, diciamo che esatto, il foglio era da prendere orribilmente in una portineria diciamo...poi io l'ho letto, poi c'era scritto:" consultare il proprio genetista o il proprio medico curante" eccetera. Io leggendo lì non capii nulla eh...però ovviamente avevo capito che c'era qualcosa che non andava in quegli esami, no..

V: Certo, certo!

I: per cui poi sono andata in questo stato eh confusionale nell'ambulatorio dove c'era appunto questa dott. X e il caso volle che lei...eh...ricevesse proprio il giovedì...proprio quel giorno lì insomma, e quindi poi sono andata e lei... lì è stato proprio drammatico perché... mi ha ricevuto e quello è stato...vabbè positivo, è stata gentile, però in un attimo mi ha...diciamo illustrato tutto quello che la sindrome comportava...comporta...che non è proprio una cosa da poco...cioè io fino a quel momento pensavo di avere una bambina sana e normalissima come tutti gli altri e invece...eh...mi sono trovata diciamo a scoprire primo a scoprire l'esistenza di questa sindrome che ovviamente le persone comuni non sanno neanche...cioè non è diffusa come non so, la sindrome di Down che va beh è molto più grave però...e quindi mi sono sentita spiegare tutte le caratteristiche che...poi tutto perché il problema è che essendo una sindrome, come sempre ci sono vari livelli di...gravità...un quadro che può essere lieve e poi altre cose che possono essere...e quindi lei mi ha fatto un quadro generale dicendo le due caratteristiche che coinvolgono tutte le persone, che sono appunto la bassa statura e poi l'infertilità...la cosa che ovviamente

mi lasciò sconvolta perché ovviamente hai una bambina di due anni e ti dicono che appunto le sue ovaie non si svilupperanno nel modo normale, quindi saranno a stick, si chiamano...cioè a bastoncino, per cui non producono gli ovuli e quindi...ehh... gli ovuli e poi ovviamente tutti gli ormoni...quindi quella è la cosa che al momento ti sconvolge di più e poi il fatto invece che..eh....poi vabbé lei fu brava nel senso che mi spiegò che alcune...tutto in positivo...che poi non si è verificato proprio come diceva, infatti io ho un brutto ricordo di quella eh...persona diciamo...che poi ha anche seguito poverina...lei non c'entra molto...ovviamente un pochino minimizzava dicendo che...eh...ci sono...perché anche l'altezza ad esempio dipende molto dalla genetica dei genitori...

V: sì sì...

*I:...*Cioè, due giocatori di basket magari hanno una figlia con la sindrome di Turner alta normale, un metro e sessantadue no? Lei però mi fece quegli esempi e poi anche...che però va beh è un'eccezione più unica che rara...e poi anche perché...vabbè io sono abbastanza alta come donna, 1.68 m, mio marito invece è 1.71 m e i figli hanno preso più dalla parte del marito e quindi poi anche A. obbiettivamente ha poi raggiunto eh un'altezza non...ceh lei aveva detto che in media le bambine con la sindrome di Turner curate con l'ormone della crescita arrivano a 1.43m o senza addirittura...mentre mia figlia pur essendo stata poi curata con l'ormone dai 4 anni è arrivata a 1.39/40 m ed è per questo che adesso...vabbè...è stata...si è sottoposta diciamo al compimento dei 18 anni, all'allungamento degli arti a *Città 2*...e quindi adesso è molto contenta perché è arrivata a 1.51m ma stiamo ancora...insomma è stata una cosa molto molto molto...è stato molto pesante ..perché questo è. E poi va beh, ritornando a quel colloquio ovviamente mi ha prospettato tutte le sfighe immaginabili che si potrebbero o si sarebbero potute verificare, no?

V: Sì...

I: Quindi a livello metabolico, a livello eh dei reni, del cuore...e lì è iniziato un po'...il calvario diciamo...perché va beh per me è stato proprio...eh...mmm...devastante ecco, questa scoperta diciamo...è brutto, mi ricordo ancora la sensazione di tornare a casa e di vederla...eh vedere mia figlia con occhi diversi ecco...nel senso che dopo aver

scoperto questa cosa e quindi sì, è stato....in particolare...è stato molto molto difficile per anni l'accettazione...eh...perché comunque rispetto...cioè non è come dire... che so che mio figlio ha una malattia...non è una malattia che quindi puoi curare puoi superare...è una cosa pensante, il fatto che sia una condizione con cui devi convivere tutta la vita e poi la particolarità, in particolare fare i conti con la...insomma non...perfezione...non so come dire, nessuno di noi è perfetto però la normalità che a quel momento non...

V: e che forse ogni genitore desidera per il proprio figlio o per la propria figlia

I: E certo, certo! È proprio il fatto...poi tu sicuramente ehh...va bhe io poi per anni ci ho riflettuto e sicuramente eh lì però un po' il problema era mio, no?...eh...la ferita narcisistica di aver fatto una figlia difettosa, è brutto dirlo ma è così...oltre poi...quando invece con gli anni pian piano...per me però è stato molto difficile, molto più che per mio marito...probabilmente ognuno poi ha la sua storia, ognuno reagisce poi come...invece poi quando sono finalmente riuscita a vedere eh...lei...le cose...cioè a focalizzarmi su quello che lei è e non sulle cose che non ha...insomma ho rivalutato...insomma tutto è andato per il meglio...molto...però ecco per anni è stato il mio primo pensiero della mattina e l'ultimo pensiero della sera e poi tutto un po'... pur avendo vissuto una bellissima vita, avendo fatto un altro figlio...ceh...essendo...che... è stato...non ho mai voluto che la cosa...ci condizionasse o...però...non è stata una cosa da poco ecco...anche perché dopo avendo altri due figli io vedo...ceh obiettivamente la crescita di A...pur avendo...ceh...essendo una ragazza, dopo ne parleremo...intelligente, eh...insomma piena di risorse, fa l'università con ottimo voti, però ...comunque sta abbastanza bene...però ceh tutto un'altra cosa...ecco io dico aver cresciuto lei e altri due figli sani, tra virgolette, ceh ha richiesto una dispendio di energie e una fatica tripla, non so come dire...per vari...fossero solo tutte le visite e gli impegni legati a quello.

V: Assolutamente...

I: Poi è stato gestito probabilmente...ceh l' Ospedale 1 è un ottimo posto però eh...il problema è stato un po' che loro mi davano ogni sei mesi i controlli per...quando abbiamo iniziato con l'ormone della crescita che una delle cure...vabbè nel suo caso non

è che abbia fatto chissà quale effetto...però magari non si può dire magari senza sarebbe rimasta ancora più bassa diciamo...perché non so se sai, no, si cura con l'ormone della crescita che ogni giorno, ogni sera facevamo questa iniezione come quella dell'insulina sotto-pelle...che quindi non è stato semplicissimo farla accettare a una bambina di quattro anni anche perché...è vero che non fa molto male però non fa neanche bene ecco...

V: No, immagino

I: Ecco e quindi...poi lei è sempre stata...un po' lo è di suo un po' perché probabilmente...insomma... aveva le sue difficoltà, un carattere molto eh...impulsivo, capricci...molto, non dico iperattiva, che non aveva nessuna diagnosi di iperattività, però su quella linea lì...ecco perché dicevo era molto difficile. Poi anche lì scoprendo le varie caratteristiche delle bambine con la sindrome, per esempio questa difficoltà di concentrazione, eh...di focalizzarsi su un'unica attività ecco, sono tipiche della sindrome...poi pian piano migliorano, no...poi lei ha mille qualità perché è una... però ecco sto dicendo le varie difficoltà...quindi stavo dicendo questo ogni sei mesi, poi tutti gli altri controlli da effettuare perché appunto lei poi lei è risultato avere un problema alla valvola aortica del cuore e allora per quello andavamo in un altro ospedale era in *Città 2*, quindi lei curata lì perché poi in effetti questa stenosi negli anni è peggiorata e quindi... per ora è ancora tenuta sotto controllo...però anche lì avevamo per dire, ogni 6 mesi il controllo per il cuore, Poi le bambine con le sindrome hanno spessissimo problemi alle orecchie e lei era una di queste, per questo aveva sempre otiti ricorrenti, abbassamento di udito... e quindi anche lì per l'orecchio curato da altre visite su visite, perché poi abbiamo fatto vari interventi: prima le adenoidi, poi le tonsille, poi questi tubicini trans-timpanici, poi le è venuto coleostoma, operato una volta, recidiva, ri-recidiva...e quindi noi eravamo sempre...dovevamo andare a questo controllo dei sei mesi dal S. Raffaele ma con tutti i controlli semestrali su tutti i vari fronti, che però dovevano essere...gestivamo in altri ospedali...ecco ah...finalmente a diciott'anni quando....a sedici anni ci hanno dimesso dall' *ospedale 1* con...diciamo...la morte nel cuore perché ci hanno detto "Va bene, sei 1.39 a 14 o 15 anni, arrivederci e grazie"...quindi noi...io sono stata due anni orfana...nel senso che sapevo io ormai

coordinare tutti questi follow-up diciamo...e quindi io dicevo “vabbè, dobbiamo fare l’esame del sangue, dobbiamo fare quello delle orecchie ehh...però a un certo punto ho detto “no, così non va” e così sempre in internet, in quel gruppo dove forse mi hai contattata...

V: sì, sì sì

I: Ecco, lì eh, leggevo di queste ragazze adulte seguite così bene a Città 4 e ho detto: “Basta, andiamo anche noi a Città 3” perché io va bene tutto ma non posso essere io un medico, no?

V: No, assolutamente!

I: Cioè, io veramente era troppo pesante la cosa e non era neanche...era veramente troppo pesante e vorrei quasi... e lì mi è sembrato di rinascere perché finalmente un centro dove loro si occupano...cioè ovviamente all’interno dello stesso ospedale hanno tutte le varie tipologie di cose. Solo il cuore, che noi va beh ovviamente Città 4...noi abitiamo a Città 4...

V: Eh, non è proprio vicinissimo...

I: No esatto e poi siamo a Città 3, insomma al centro di eccellenza e quindi andiamo lì...però insomma almeno sapere cosa c’è da fare non è sulle mie spalle ecco.

V: No, certo

I: E poi un ambiente veramente molto...eh...dove lei stessa si è trovata molto molto bene, mentre prima...probabilmente perché era più piccola, però queste visite all’Ospedale 1 son sempre state un delirio perché lei piangeva, non voleva...insomma è stato molto faticoso ecco. Invece adesso, un po’ perché sicuramente ehm...allora .uno, sono cambiata io perché ho fatto pace...diciamo...con questa cosa e...penso che è cresciuta una ragazza in gamba nonostante la sindrome ecco. Perché io per anni pensavo eh...pensavo, ero tutta focalizzata su questa crescita benedetta in centimetri...perché dentro di era come “se lei raggiunge eh...non so 1.50..un metro e...è praticamente normale quindi non ha niente”. È stato questo anche il mio errore, no? E poi...quindi

quest'ansia...tutta la vita a guardare “questo qui ha due anni meno di lei ma è alto come lei...ah questa qui è bassa chissà quanto è alta...ah quella lì è bassa però ha una vita normale, guarda quant'è carina, guarda quanti amici ha, ma vedi quanto sarà...” tutto sempre su questa cosa...come se l'altezza fosse: “se ce la facciamo ad arrivare lì ho una figlia che può avere una vita...”io poi dicevo ‘ste boiate qua, “...una vita piena, se no, no è un disastro, mi butto dal ponte di Palermo”, ecco. Invece ...eh...poi...quindi era comunque una negazione, ecco...non una vera accettazione...

V: Beh, è un processo lungo, quindi...

I: Eeh, purtroppo sì! Adesso mia figlia ha 19 anni, vedi un po' quanto c'ho messo! (ride). No, è da un po' che le cose vanno meglio...però vabbè...io penso sia... da una parte sia normale...poi dall'altra ci sono persone che ci arrivano prima e persone che non ci arrivano mai...

V: Esattamente!

I: Poi va bhè una cosa buona è che noi comunque eh...ceh l'abbiamo sempre considerata assolutamente come una persona normale con le sue...cioè mai iperprotetta, anzi! Però obbiettivamente era anche lei che eh viveva certe situazioni molto male, ecco, perché...pur avendo avuto una vita piena con...eh.. fratelli...eh...insomma amici, feste, vacanze...però comunque lei obbiettivamente mentre negli anni delle elementari no, non soffriva per niente diciamo la differenza....eh...o poco ,diciamo...non si rendeva conto probabilmente più di tanto...invece proprio dall'età delle medie e primi anni delle superiori...che è il periodo più difficile, in cui gli altri si sviluppano, crescono, invece lei rimane sempre una bambina....eh son stati duri...perché lei all'inizio non capiva ma non si sapeva relazionare...o meglio aveva...cioè quando era in prima superiore lei magari aveva la maturità ...eh...e comunque il modo di presentarsi fisico e comunque il suo sviluppo simile a una bambina di prima media. Perché comunque è vero che la crescita fisica e psichica vanno di pari passo generalmente.

V: Certo...

I: Quindi seppur noi non la...quindi quando uno si vede con il fisico comunque...eh...da bambina, alta come una di terza elementare invece sei della terza media, nessuno ti prende sul serio, poi sai a quell'età è difficile già per tutti trovarsi eh nel gruppo giusto, dire le cose giuste, essere accettate...eh quindi sono incominciate le prime delusioni ecco...perché lei invece ha un carattere molto aperto, molto solare, molto...eh...agguerrito, determinato. Tutte doti che finché eh si trattava di giocare alle elementari andava sempre bene, lei giocava con tutti, era nel gruppo...non aveva la migliore amica appunto...io di questo me ne rendevo conto, no? dicevo "sì, lei non ha...però non approfondisce i rapporti" dicevo, ma perché probabilmente...ehh...lei era sempre un po' in superficie, non riusciva a...però appunto alle elementari era tutto il gruppo di pari, anche coi maschi, ecco. Alle medie invece, quando proprio c'è il salto, in cui ci si riconosce negli altri...era come se lei parlasse un'altra lingua eh...perché comunque vabbè, le ragazzine, i primi amori...lei proprio era fuori...era un maschiaccio ma perché poi non si valorizzava, negava anche lei probabilmente...quindi prima non si rendeva conto, poi man mano che ha capito ovviamente ha iniziato a volere la delusione...e noi a ca...io soprattutto, con lei...perché poi fare insomma da materasso sempre per tutto, è dura, no? Se non hai fatto tuo quel processo, diciamo, di accettazione, ci sono stati degli anni o delle situazioni in cui io più che aiutarla le faccio da cassa da risonanza...perché dicevo: "ecco vedi, lei non ce la fa, ecco vedi, lei non la chiamano, ecco vedi, lei è diversa, ecco vedi sarà così per tutta la vita", ecco così. E poi invece abbiamo fatto anche un percorso, perché io c'è stato un periodo in cui proprio son stata male, nel 2014 proprio ho avuto una crisi...che va bhe è iniziata per un problema di salute mio, che avevo una forte anemia...dovuta a problemi eh...diciamo mestruali diciamo...dovuti a perdite troppo abbondanti, quindi ho cominciato a svenire...Va bhé lì era un problema fisico però a quello...c'è stato...insomma...proprio un esaurimento nervoso...

V: *Eh certo, perché da una non ottima condizione fisica poi chiaramente porta a non essere...*

I:...esatto...e poi lei ha scelto il liceo delle scienze umane in cui era brava però era molto molto molto richiedente come scuola in particolare quindi io mi sentivo il peso

eh...di tutto...dicevo. “sì a scuola devo aiutarla perché se no non ce la fa e si deprime ancora di più...eh...le amicizie non ce la fa e riversa su di me le sue frustrazioni...eh poi vabbè nella fattispecie non stavo bene, ho iniziato a non dormire, non mangiare, insomma gioco forza mi è venuto un esaurimento. Quindi poi fortunatamente, dico io, da lì ho dovuto un attimo dire “va beh adesso mi prendo cura di me” perché poi noi mamme spesso facciamo così no? Tipo wonderwoman che dici vado al lavoro, faccio questo, poi gli altri due figli per quanto sai, tra virgolette, avevano anche loro diciamo le loro difficoltà...diciamo...tipiche dell’età, non è fossero due stinchi di santo...

V: No...

I: Eh ovviamente c’erano anche loro da gestire (ride) ecco., quindi a quel punto io mi sono fermata un attimo e ho detto: “va bene adesso devo curarmi un attimo, diciamo, su tutti i fronti” e quindi va beh mi son curata fisicamente, mi sono curata psichiatricamente per cui ho preso proprio degli anti...dei sonniferi e degli antidepressivi per quasi un anni...per poi ridurli...perché avevo anche lì una visione...eh...distorta della realtà...eh perché li non vedevo proprio via di uscita...e poi anche un supporto psicologico...mio e poi della ragazza a quel punto...che però mentre io sentivo proprio la necessità per affrontare appunto questo discorso...generale no? Soprattutto questa cosa di dire “Va bhe io sono io, lei è lei” ...questa è importante no? Perché se non ti separi da lei...poi non è tutto sulle mie spalle...perché io faccio del mio meglio però non posso fare il liceo delle scienze umane, il liceo scientifico di quell’altro, le medie del terzo, lavorare a casa mia, fare la moglie, fare la casalinga...poi ovvio che...fare in modo che il grande non diventi un cretino che fuma o che fa il pirla alle feste...quell’altro...ceh io sono...capisci, sono andata fuori di testa per questo. Perché pensavo di dover arrivare dappertutto. Poi invece fai un passo indietro e dici “va bene, ognuno è poi responsabile della sua vita, faranno i loro sbagli e basta” e questo poi mi ha aiutato molto a rimettere in asse le cose, quindi a vedere che A, si ha...anche se fosse 1.60 per dire, la sindrome di Turner ce l’ha lo stesso, che però, fortunatamente, se Dio vuole, non è una sindrome invalidante che le preclude l’averne una vita piena e felice ecco...capito? È lì che ho fatto il salto... di qualità ecco. Poi lei ha preso questa decisione...non so se ha letto...se avevi letto quello che ho scritto lì..

V: Sì, sì, sì (si riferisce all'intervento per l'allungamento delle gambe, di cui ha raccontato sul gruppo Facebook)

I: Ecco...anche lì visto che è una cosa grossa non è che si possa fare...ceh lei se l'avesse affrontato qualche anno fa non ce l'avrebbe mai fatta. Ceh tu devi essere già una persona equilibrata, che ha accettato la tua situazione, la tua condizione, avere le spalle large...ecco...e quindi...però anche lei è andata da una psicologa per un po' di tempo...eh...adesso dice che non ci vuol più andare, però almeno un annetto e mezzo è andata per...eh...anche lei dare un po' un nome alle sue...perché lei negava un po' secondo me...non..."sì sì, ho amici...sì sì"...non so, forse non riusciva a fare un'analisi della situazione. E poi soprattutto anche le è servita anche per fare prove di socializzazione...non so come dire...anche entrare un po' più a parlare di sé, ad affrontare...lei sfuggiva, no?

V: Ho capito.

I: e quindi poi ha deciso...eh...di sottoporsi ...diciamo... a questo intervento che è veramente tosto perché...insomma è doloroso...ehh. Ti fa...eh...lungo...

V: Avevo visto sul gruppo comunque che non è stato un percorso semplice

I: No, no però adesso è contenta ovviamente. Adesso abbiamo il controllo tra due settimane, sta molto meglio perché nel frattempo qualche ferro gliel'hanno tolto...ancora ha su tutto l'ambaradan diciamo...però cammina con le stampelle...molto meno dolorante, dorme tutta la notte e poi si vede obiettivamente diversa. Adesso lei dice: "Cavolo c'è un sacco di gente alta come me" (ride). Perché effettivamente, adesso a parte gli scherzi, essere 1.40 m scarsi, non c'è nessuno alla nostra latitudine...

V: No, no effettivamente no

I: Ecco, effettivamente quindi tu...eh...balzi all'occhio, tutti...poi fortunatamente adesso lei si è sviluppata, comunque ha le sembianze di donna, però con quell'altezza che è tipica dei bambini di 9-10 anni ormai da noi, che son tutti altissimi...magari già in Sicilia...in vacanza dicevamo "Ah...va le ragazzine che basse!" ma da noi...ceh così

basse c'era solo...mentre così...sì continua ad essere un tappo, come dice lei, però 1.51 m, poi cominci a metterci 5cm di tacchi, è agli occhi degli altri, no...e quindi...lei si vede meglio, poi ha scelto un'università che le piace, sta facendo scienze dell'educazione...

V: Ah bene! Anche lei!

I: Mmm Mmm, anche tu?

V: Io sono alla magistrale, però la triennale l'ho fatta in scienze dell'educazione.

I: Ah bello! Ah ecco. Quindi le sta dando molte soddisfazioni...perché appunto diceva “magari con questo intervento che ho fatto non riesco a camminare”, però insomma...abbiamo insistito, lei ha detto “no, dai, ce la faccio” e l'abbiamo supportata perché io ho preso l'aspettativa per portarla a N, dove sta frequentando come può, ieri ha preso 28 in un esame, ne ha passato un altro

V: Complimenti!

I: Le cose stanno andando, ecco. Eeh...niente quindi questo. Ho parlato troppo?

V: No, no, assolutamente! Sono state cose assolutamente tutte interessanti e molto utili.

I: ecco. Poi avevo letto forse che alcune domande erano come avevo gestito con le persone...

V: Sì, riguarda un po' le reazioni...possiamo andare per step magari: prima della famiglia in generale, poi la scuola, i conoscenti...ma partiamo dalla famiglia

I: Sì, sì Ok. Eh allora, la famiglia... ovviamente io mi sono subito confrontata...ceh ho parlato ovviamente con i miei familiari più stretti, quindi con mia mamma, mio papà purtroppo è morto un mese prima che nascesse la A. quindi non ce l'ho più...e infatti quello è stato un periodo veramente tragico...tra appunto A. che poi si è scoperto poi quello, la morte di mio papà a cui io ero particolarmente affezionata...e niente quindi mia mamma, mia sorella, la famiglia di mio marito eh... quindi i miei cognati...e...niente ovviamente noi abbiamo, fortunatamente dico, abbiamo degli ottimi rapporti quindi

sono stati sempre tutti molto molto vicini...ovviamente ognuno col proprio stile...nel senso che mio marito pur essendo stato per lui, penso io, più semplice accettare la cosa perché ha una famiglia, una mamma molto...serena...eh...positiva...quindi da parte le...almeno apparentemente sembrava...cioè non sminuiva però era sempre molto positiva...ma mamma invece al contrario, un po' come me con mia figlia, talvolta con me faceva un po' da cassa di risonanza, no? Pur sostenendomi al massimo, però...poi va bhe anche lei aveva...eh...diciamo un periodo non facilissimo da affrontare perché è rimasta vedova a cinquant'anni...*interruzione perché chiamata dal marito (definisce il motivo per cui è al telefono "una cosa importante")*...eh, niente quindi quello devo dire ottimo perché io sapevo...ceh ogni volta che avevamo i controlli ho avuto un supporto pieno...ee...niente. Invece anche per quanto riguarda gli amici diciamo che la cosa è stata detta nei termini...mmmm.....proprio completi, diciamo, alle mie...eh...due amiche del cuore...due, ecco. Che anche loro mi hanno...mi sono sempre state molto molto vicine in tutto e che sono come delle zie diciamo per i miei figli. Mentre poi le altre persone, diciamo le conoscenze più...ehhh...insomma, meno profonde, cioè amicizie fino alla conoscenze, ovviamente lì sono sempre stata ..mmm... invece piuttosto restia, perché...eh...da una parte per rispetto ad A., nel senso che ormai con i mezzi di oggi tu metti Sindrome di Turner e ti viene fuori tutto, addirittura le...come si chiamano...le pubblicazioni mediche e quindi dicevo: "vabbè non mi sembra giusto che un conoscente sappia cose che lei ancora non sa", tipo dell'infertilità, un po' per quello...e poi...quindi questo diciamo la cosa ufficiale che mi dicevo io, e dall'altra però se devo essere sincera fino in fondo anche molto il fatto che io ero sempre un po' legata a quella cosa: "dai se cresce...è normale"...no? Capito?

V: Sì, si può non dire...

I: Si può anche non dire, poi va beh le cose che si vedevano anche a occhio nudo...perché lei è sempre stata particolarmente...alcuni bambini, non so se hai letto lì nel sito...alcuni bambini si son sviluppati benissimo magari fino a un certo periodo e quindi magari era meno evidente. Però il fatto che lei fosse veramente fuori misura era evidente anche a un cieco, no? Quindi lì dicevo però che lei aveva problemi di crescita, capito? Quello sì, a tutti...eh...e poi anche, per esempio, non so, quando andavamo in

vacanza...noi siamo sempre andati in campeggio con vari amici, anche con per esempio...abbiam fatto un bel gruppo con alcuni compagni...cioè alcune amicizie nuove diciamo, perché queste qui di cui ti parlo sono le mie amiche di infanzia con cui condivido tutto, mentre per esempio abbiamo fatto varie vacanze in campeggio con altri amici che erano magari i genitori di amiche...di compagne di A. e lì per esempio c'era il problema di mettere quella pennina con l'ormone nel coso (*intende il frigorifero*) del campeggio quindi ecco lì si sapeva che A. lo...si vedeva che era bassa e quindi...ma come succede magari a...tipo Messi, quel calciatore che ha fatto la cura dell'ormone della crescita.

V: sì, sì

*I: Capito, era così. Però che lei avesse questa sindrome..eeh, sinceramente non lo sapeva nessuno se non...ecco. Poi invece vedo che adesso, che mi...sono molto più serena nel senso che dico: “Bhe, che c'è? C'ha questa roba e allora? Non la cambierei con nulla al mondo!”, no? Cosa che fino ad allora...sinceramente non avrei detto fino ad un po' di tempo fa...ecco sì, nei momenti dicevo: “sì, la cambierei eccome pur di non avere questa merda qua di...di sindrome, di roba”...e allora adesso mi so...perché adesso che ha su 'sti robi (*A. Ha ancora i tutori necessari dopo l'intervento per l'allungamento*), 'sta operazione....lì non mi son più trovata a dire le mezze verità, ecco. Nel senso che mi dicevano: “come mai?” “Eh sì perché lei ha un problema genetico che...” poi va beh senza dire il nome della sindrome per lo stesso motivo...eh...di prima no? Che ti dicevo prima. Però non...vedo che con chiunque mi dice: “ma perché ha avuto questa cosa?” Non è che mi vado a inventare che ha avuto un incidente...dico che ha fatto un allungamento perché: “lei, sai essere tutta la vita 1.39m non è come dirlo”, e loro...eh...dopo magari mi dicono: “Come mai?” “eh è una sindrome genetica che fa sì che non ti...non cresci a sufficienza”, ecco, non mi fa più impressione come invece era all'inizio, capisci? Perché comunque sindrome genetica sempre quella cosa che ti dicevo prima, è la condizione che ti...insomma...fa sentire anormale...non so come dire.*

V: sì, assolutamente, ho capito.

I: Hai capito? E quindi niente, questo è gli amici...e quindi ecco il supporto poi...poi vabbè devo dire che gli amici, finché ci siamo stati noi come tramite..ehh...ceh è andato tutto bene. Nel senso che io poi, essendo una persona molto...eh... ceh a me piace tanto avere gente in giro, avere gente...eh fare cene, fare vacanze, quando si può ovviamente, aver...la nostra è una casa sempre aperta...finché appunto A., i bambini erano piccoli lei aveva...ero io che invitavo sempre tutti, poi lei sì, veniva, no? Ehh...anche appunto abbiám sempre scelto anche magari di far le vacanze anche con genitori che avessero ragazzine della sua età, le amiche qua del villaggio dove abitiamo...però poi a un certo punto tu mamma devi fare un passo indietro perché non è che alle medie se non ti invitano alla festa puoi tu...beh qualche piazzata l'ho fatta e ovviamente me la rinfacciano ancora, i miei figli. Però fai più danno che altro, tu mi insegni, giusto?

V: è naturale però...

I: Eh, sì...nel senso che naturale...però lì devi sbranarti tu, devi anche capire tu in prima persona cosa non va in te no? Perché a un certo punto non è che la gente è tutta stronza, no? All'inizio dici di sì, dici : “ecco vedi, al giorno d'oggi...” ...Un po' sarà anche così, perché io poi mi son data tante risposte, ma non che... penso che quella lì dell'adolescenza sia l'età più difficile, già ma magari a vent'anni, ventidue, tu sei già tu sereno, arrivato ad aver capito un po' più di cose e sei pronto ad accogliere magari le debolezze degli altri e dici: “ Ma sì, magari invito anche quello lì”, per dire ma a 15 anni sei già talmente fragile tu che...ehh...sei già pieno di paranoie tue che non ti porti a casa, diciamo, altre problematiche. Penso sia un po' così. O banalmente anche magari invitare...ceh tu magari vuoi fare colpo su uno e già invitare una che sembra una sorellina di otto anni, non c'hai voglia. Ma non perché sei antipatica, semplicemente anche per come si presenta, capisci? Però se tu mamma o tu figlia stai soffrendo per questa cosa...insomma...sono un po'...è difficile distaccarsi... Come sto dicendo adesso che vedo che le cose sono molto...meglio...perché lei ha imparato sicuramente a relazionarsi in modo diverso perché si sente più, sicura...perché è tutto lì, no? Se tu non sei sicura di te, sei tu la prima a non accettarti...è difficile poi...ceh paradossalmente hai più bisogno degli altri, però gli altri...ehh...ti beccano di meno, ecco...e quindi è andata un po' così...per cui ecco, per ritornare alle amiche, anche le mamme...cioè son state queste

conoscenti, però dopo ad un certo punto non è che loro stesse potessero dire: “eh ma invita anche A.”, capisci?

V: No, no, certo

I: E quindi ...però sì con me, io ogni volta che son confidata ho sempre trovato supporto, però ecco questo più con le persone veramente intime, che sono, ripeto: mia sorella, le mie cognate, i miei cognati e queste due mie amiche... e i mariti ecco...ma perché questi sono diciamo come famiglia allargata . Mentre con queste amicizie più recenti...che poi recenti ormai non lo son più perché son già passati vent'anni...però diciamo quelle legate ai figli sono un po' più in superficie, ecco.

V: Invece a scuola com'è stato gestito?

I: Allora, a scuola...ehh. La cosa della scuola è andata così: che...eh... non abbiamo mai evidenziato, ceh, loro non sapevano che A. avesse queste difficoltà legate alla sindrome diciamo...perché...eh...se non appunto vedevano alle elementari che era bassa e anche loro probabilmente hanno intuito che ci fossero problemi di crescita. Poi, per quanto riguarda invece le sue difficoltà scolastiche, perché lei è sempre stata così: allora, il suo sviluppo velocemente. Lei con questo problema delle orecchie, che ci sentiva poco, lo abbiamo scoperto dopo, a tre anni, non ha avuto ovviamente un linguaggio...uno sviluppo del linguaggio...ceh parlava male, tra le varie cose, vedevo che capiva però faceva un po' bjjbj e allora abbiamo fatto un incontro dalla neuropsichiatra e lì è risultata invece in linea come comprensione con l'età anagrafica, diciamo. Non so se aveva fatto proprio la WISH 4 mi sembra ..e insomma risultati più che medi, diciamo, eh però è lì che giustamente mi han detto “guardi che magari non ci sente bene”: E quindi quella è stata la prima cosa. Poi a scuola lei aveva sempre queste problematiche della concentrazione, dell'essere molto pasticciona. Però siamo stati fortunati alle elementari perché aveva una maestra bravissima, perché ovviamente anche io lì una bestia, va beh, nel senso che avendo il figlio di soli 16 mesi più grande piuttosto sveglio e sgamato a scuola, che non ha mai avuto problemi, veloce, dicevo: “no, ma allora, ma questa qua, ma cosa combina?”, arrivava a casa con dei quaderni che gridavano vendetta, quindi io le cancellavo tutto e glielo facevo rifare. Allora lì a novembre sono stata convocata dalla

maestra, io, dicendo: “allora signora cosa vogliamo fare? Pensi se lei ogni giorno andasse a casa e le cancellassero le robe che ha fatto lei” , insomma mi han dato una girata, quindi molto brave dicendo: “se gli altri si concentrano mezz’ora sua figlia si concentra per 10 minuti però dobbiamo valorizzare il suo lavoro”. E quindi...insomma hanno sempre...non hanno mai messo in evidenza che ci fossero dei problemi tali da fare indagini eccetera però questo ha comportato da una parte che lei superstimolata, la sua autostima non ne ha risentito, però anche lì ha sfociato un po’ in quello che ti dicevo prima, cioè questo approccio che lei comunque doveva farcela a tutti i costi a fare tutto come gli altri, come suo fratello che ha fatto poi il liceo scientifico, ingegneria e tutto...e però quindi con sempre un po’ di supporto per riuscire, perché comunque le sue...un po’ di difficoltà lei le aveva. Sicuramente non sul lato della comprensione, dell’intelligenza tout-court ma dell’organizzazione...problemi classici delle bambine con la Sindrome di Turner, cioè dell’organizzazione visuo-spaziale, della gestione del tempo, quindi lei era lentissima ,e poi della memoria di lavoro a breve per cui lei a scuola eh veniva a casa tabula rasa come se non avessero spiegato niente, quindi bisognava quindi riguardare tutto, poi non aveva capacità di sintesi...insomma ha avuto sempre degli ottimi risultati, anche alle medie, però con il senno di poi un pochino troppo mediati dal fatto che a casa la si supportasse, capito? E quindi questo poi l’ha portata al fatto che scegliesse il liceo) questo liceo delle scienze umane particolarmente richiedente (*battute che identificano la località di residenza*). Insomma poi si è trovata con l’acqua alla gola, nel senso che è sempre è stata promossa anche lì in prima seconda anche con la media del 7 però a che prezzo...nel senso che lei stava 6 ore a scuola e un altro attento, capace di gestire un po’ gli appunti, di sintetizzare poi ce la faceva... con grandissimo stress perché poi un sacco di gente della sua classe andava dallo psicologo, crisi d’ansia...però nel suo caso poi riversava tutto su di me che alla sera mi trovavo dopo il lavoro lì ad aiutarla a schematizzare 50 pagine per una verifica. E allora lì...un po’ perché quando poi io sono andata in depressione, un po’ perchè lei in terza si è spaventata perché oltre alle solite materie, lei era già all’affanno, si sono aggiunte e filosofia e fisica mi sembra...insomma sai che in terza...

V: sì sì

I: Lei ha detto: “no basta io non ce la faccio”, io ero in quello stato pietoso, depresso, vedevo.eh, un futuro plumbeo...e insomma ha deciso di cambiare e andare a fare l’istituto professionale tecnico delle scienze...eh come si chiama...socio-sanitario...che è...nel suo caso non ha potuto farlo pubblico perché altrimenti avrebbe dovuto perdere un anno per fare gli esami integrativi, ha deciso di cambiare in terza, e quindi siamo andati in questa scuola privata...che va beh...io avevo... nella mia...”mai scuole private, mai!” però vedi Di fronte al principio...

V: *Mai dire mai!*

V: Mai dire mai esatto, io sostenitrice della scuola pubblica, però in questo caso, una ragazza che ha sempre avuto bei voti, però si è sentita in crisi non l’avrebbero presa in terza alla scuola...all’istituto professionale, perché comunque per quanto ovviamente il liceo è più difficile di questa, sono materie diverse, se non in certi casi. Dopo psicologia, pedagogia c’erano. E quindi in questa scuola privata l’hanno presa con un diciamo programma di lavoro che prevedeva durante l’anno di fare delle verifiche sulla eh...diciamo sulle materie che non aveva fatto. E insomma, lei da una parte lì è stata un po’ la sua rinascita lì perché aveva bisogno proprio di sentirsi capace, non so come dire, e anche autonoma. Quindi venendo da una situazione dove ce la faceva ma con il mio supporto, sempre all’affanno, qui si trovata a sentirsi veramente brava, no? anche se poi il dubbio di dire “ eh vabbè ma questa è una scuola più facile, non è il liceo” però ovviamente...poi lei lì non l’ha vissuto proprio come un fallimento perché ha valorizzato il fatto che in questa scuola ci fossero tutti i tirocini che la facevano finalmente sentire di avere una cosa in più rispetto ai fratelli e non in meno. Perché lei andava già per un mese intero nelle varie scuole, ehh...comunità e quindi più di una volta diceva: “bello, mi piace questo” e quindi questo l’ha portata alla consapevolezza di scegliere l’università che ha scelto proprio con le idee “io voglio fare proprio questo, voglio fare comunità e non so cosa perché ho visto questo, ho visto quell’altro”, è stato quindi un passaggio “ e cosa me ne frega di studiare tutta la teoria della filosofia”...poi vabbè un po’ se la raccontava ovviamente...però è ci sta anche quello. Tant’è vero che ieri quest’esame che ha fatto, filosofia di non so cosa, delle religioni mi sembra e diceva, Kant, si c’erano un po’ di filosofi, sì storia delle religioni forse ma era più filosofia che

storia e dicevo: “ Vedi A., alla fine filosofia hai preso anche un bel 28 e ce l’hai fatta lo stesso” che poi ha anche proprio un esame solo di filosofia. Per cui, sai lì vedi, noi...lei viene da una famiglia dove noi abbiamo tutti studiato, abbiamo fatto l’università, dove quasi non sapevi neanche che ci fossero scuole diverse dal liceo, perché poi va beh andavamo abbastanza bene alle medie, capito? Ehh era la conclusione normale...e invece...ehh...ci sono mille possibilità in certi momenti della tua vita e insomma va tutto bene, basta che tu trovi la tua strada. Però anche lì, è stato un percorso, no?

V: Sì sì

I: e quindi anche questo....lei mi sembra che adesso sia contenta, più autonoma...perché lei non , ceh magari altri figli, con altre situazioni magari sono più...accettano di più di fare una scuola al di sopra delle loro possibilità con supporto ma lei era arrivata ad averne...eh... proprio...eh...esserne stufa, capisci? Lei e io sinceramente. Perché poi lei ha cambiato, da quando c’è stata poi la mia rinascita che io detto “ va beh ognuno faccia il suo, ragazzi” anch’io poi davo il mio aiuto a lei come agli altri, alla bisogna, una volta ogni tanto se uno non ha capito una cosa ma non sapevo...non era mia la responsabilità, ecco, della sua scuola, come deve essere...perché, penso io, no? Ognuno deve poi sentirsi bravo e capace in quello che fa...eh...non è che possa fare una cosa che non sa fare o sa fare solo se la mamma ti fa gli schemi.

V: No, certo, assolutamente!

I: E quindi...e poi ecco queste sue difficoltà, sono poi ho visto, tipiche della sindrome so che poi uno impara a gestire. Ceh se tu vedi i suoi appunti ti viene da svenire...lei c’ha ha fogli che escono da tutte le parti...però ha il suo metodo di studio, non so come dire...quindi va beh, dico disordinata era, disordinata è rimasta però si può anche esser così e va bene lo stesso, ecco (ride). E poi vabbè abbiamo fatto...perché com’è che ha fatto...no, perché abbiamo rifatto quelle indagini...eh...ah sì ecco com’è andata... perché io odio l’*Ospedale 1*, perché praticamente in uno di questi day hospital che lei faceva annualmente...ehh... praticamente dopo una giornata infernale, nel senso che ovviamente deve andare a digiuno, poi le avevano fatto una certa curva ormonale, per cui non so quanti buchi le avevano fatto...insomma eravamo arrivati alle cinque di sera

e così le hanno fatto...lei furibonda, perché ti ho detto che odiava, faceva scene da baraccone a sti day hospital...ma da grandina eh! Adesso ti dico quattordici anni, lì aveva delle regressioni che sembrava venisse giù il mondo, sceneggiate, urla...e insomma le hanno...così, pensa te, senza dire né be né ba...sommministrato, in una stanzetta, questo test... Io manco lo sapevo perché nel frattempo ero andata a casa...penso quella, sì sempre WEISS 4 o qualche altro test d'intelligenza. Poi, quindi ti puoi immaginare lei come l'ha fatto! Infatti ha detto: "No, ero incazzata nera! Poi domande del cavolo, mi chiedevano chi era il presidente della repubblica", sai come sono no...quindi lei deve averlo fatto proprio con una voglia e un'attenzione pari a zero, insomma per fartela breve...io manco lo sapevo...ad un certo punto ho trovato nella cassetta della posta il resoconto, in cui veniva fuori un QI verbale di tot, un QI non verbale di tot, insomma un limite...85 mi sembra...piuttosto basso, senza...ecco anche quello poi, in un momento io in cui noi eravamo già abbastanza sclerati per la questione della scuola e tutto, ecco...pure...senza una spiegazione...ee...quello poi è stato il colpo di grazia perché ho detto "ecco vedi, lei in realtà non ha neanche un QI diciamo nella norma"...ee allora poi...però anche lì per me c'è stata una negazione...io c'è stato un momento in cui non avevo più energie, perché dovevo andare...e veniva fuori che aveva il problema alle orecchie, veniva fuori il problema al cuore, poi anche quello, poi sai com'è: devi andare a prendere tutte le..ehh...le visite, gli appuntamenti, nel frattempo uno lavora, deve prendere le ferie, poi non ho mai....sempre probabilmente per una mancata accettazione, mentre vedo lì sul forum che ci sono quelli che dicono: " ah ha la sindrome di Turner, che cosa si può fare come indennità?" Non so se hai letto...

V: sì sì

I: come prima cosa...ceh io invece, nel senso che...ceh non ho mai voluta, mai...non ho mai avuto nessun tipo di aiuto, ma perché non l'ho chiesto neanche, capisci? Non mi sono mai informata...sapevo...come per dire: "ma come, devo prendere io dei permessi perché ho una figlia con problemi? No!" E però in tutto questo, viste tutte le visite che ti ho detto, è stata faticoso anche da un punto di vista tecnico. Quindi non avevo lo spazio mentale per prendere in mano la cosa che lei poteva avere dei problemi, però era come mettere la testa sotto la sabbia perché poi dicevo: "ecco vedi, è venuto fuori il

bubbone, lei non è brava a scuola o comunque fa fatica”, perché in realtà lo era. E allora poi, sempre in quel momento in cui sono andata in crisi ho detto: “ ecco devo anche affrontare quella cosa lì” e quindi con calma, con serietà siamo andati a Città 5, all’ospedale e lì...dalla neuropsichiatra...e lì le hanno fatto tutto il percorso come deve essere, cioè su tre o quattro giorni, adesso non ricordo, l’abbiamo portata, ha fatto tutte le cose e è risultato che non era affatto vero che lei avesse 85 o non so cosa, ma più che...come ti ho detto prima...adesso sinceramente ho rimosso, però come tutti noi, delle aree in cui era...mi pare 120 , altre 115, ecco...quello che invece aveva un po’ basso era, come ti dicevo prima, la memoria di lavoro a breve, quello che si, che le faceva risultare così difficili i processi dei problemi di matematica, o ricordare le serie di numeri...però va beh compensa diciamo...che poi tu compensi con tutto il resto ecco, tant’è vero che adesso nel suo studio non ha assolutamente problemi...poi vabbè anche io e te...uno non ha fatto il test ma magari ha delle aree...però per dire il QI complessivo è superiore anche di...non so mi pare che la norma sia sui 100 e lei ha 115 o 120, quindi niente a che fare con quell’80 in cui lei si era rifiutata di rispondere, Però io avevo qui sta cosa che dico:” Ma cavolo, voi dell’ *ospedale 1* come vi permettete di fare ‘ste cose in questo modo!”.

V: Sì, credo che si stia una cosa molto brutta...

I: Molto brutta! Perché primo uno si trova a...non so...peggio della diagnosi nella portineria la prima volta...ma questo ancora ancora peggio. Primo, proprio per la modalità con cui l’hanno somministrato, deve collaborare...no? Dico il bambino, il ragazzo. E poi non puoi mandarlo così via posta che uno dice: “cos’è sta roba”. Però...questo è un po’ il quadro di com’è andata, ecco. E poi non so, che altre domande ti servivano.

V: Allora, una cosa...voi siete iscritti all’associazione AFADOC?

I: Sì

V: Ok, perfetto. Allora, volevo sapere come l’avete conosciuta e in che cosa vi è stata utile, se vi è stata utile in qualche modo.

I: Allora, lì l'ho conosciuta sempre perché io in internet...nel senso che in quegli anni bui dell'inizio io mi sono letta tutto lo scibile umano che c'è in internet, delle esperienze, in italiano, in inglese, in francese, non in tedesco perché non lo so, e quindi lì sono venuta a conoscenza di questa...ehh...di questa associazione soprattutto perché leggevo...ai tempi non c'era il forum...ceh non c'era il gruppo Facebook...o meglio io non lo conoscevo...o forse non c'era Facebook, non lo so...

V: no, probabilmente no...

I: Eh, infatti, probabilmente no...per cui mi ero fatta arrivare...loro avevano delle pubblicazioni...ero desiderosa di conoscere proprio le esperienze delle bambine più grandi, proprio perché non c'era proprio come adesso...così bello...questa condivisione... non conoscevo nessuno con questo problema, quindi cercavo spasmodicamente qualche persona più grande per sapere com'era, se stava bene, che vita potesse avere, quant'era cresciuta...e così. Però lì sinceramente, sempre per il solito motivo che dicevo: "No, però la mia magari non è proprio così" non mi sono iscritta...quindi mi sono iscritta molto più recentemente...saranno un-due-tre anni...e lì allora mi hanno dato appunto...anche dal punto di vista delle conoscenze non avevo più così bisogno...ah no, poi avevo partecipato anche ad un convegno con un'altra ragazza, un'altra mamma...forse un po' di anni fa... e anche lì avevo conosciuto delle ragazze ...no, non è vero...e lì...alcune che scrivono...una di *Città 6*, la referente di *Città 6*, che l'avevo sentita perché anche lei aveva fatto l'operazione a *Città 6*...e insomma era stato molto utile. Più che altro come condivisione, perché ero poi, senza Facebook, avevo trovato queste due o tre persone, anche una di *Città 7e* ci eravamo un po' sentite però sempre un po'..eh poco, perché io rifuggevo l'idea di far parte di un gruppo così no?

V: sì sì

I: Ecco. Quindi prendevo quello che mi serviva, senza farmi impressionare troppo, ero un po' fragile a..perché a questo convegno medico a cui avevamo partecipato io e questa mamma, era stato anche lì una roba terribile, nel senso che...noi eravamo andate con le nostre...ovviamente conoscendo la nostra realtà, poi ovviamente lì i medici avevano cominciato a parlare, appunto in medichese di tutti i problemi immaginabili

che potrebbero subentrare al fegato...noi dicevamo: “ma cavoli, anche il fegato che a noi non ce l’avevano detto. E poi non ce l’abbiamo, cosa siamo venute a fare” e quindi due deficienti in stato confusionale perché poi...emotivamente queste cose ti toccano tantissimo... quindi per dirti com’eravamo conciate dopo questo convegno, questa riunione dove parlavano ‘sti medici, dovevamo andare alla festa...ceh al pranzo organizzato dall’associazione e in macchina, col navigatore, ci siamo perse per *Città 4*, mi sembra forse, o *Città 8*, per un’ora e mezza, siamo arrivate alle tre a mangiare che poi era dietro il posto dov’eravamo (ride). Perché eravamo proprio tutte e due non so come dire...

V: agitate?

I: Ehh...e quindi ho detto “cose così basta”, non ne hai bisogno, ecco...e quindi anche queste cose, uno guarda ma non troppo, perché dice:” non voglio scoprire cose che non so e che magari a me non capitano”...eh invece adesso mi sono iscritta e anzi...sai che organizzano anche dei...delle vacanze...poi vabbè l’avevo proposto anche a mia figlia, poi invece, lei ne aveva già troppe in quel periodo, perché lei fa parte degli scout, quindi aveva sia un campo con i bambini piccoli, lei fa servizio, un campo con quelli grandi...quindi non è andata. Però ecco mi sono anch’io...ho cambiato atteggiamento, no? Che dicevo: “Sì, magari è una cosa molto bella per lei condividere con ragazze che hanno il suo stesso problema”. E quindi gliel’avevo proposto, poi non è detto che in futuro non partecipi. Poi il caso vuole che in università una ragazza ha la sua stessa sindrome. E io con occhio da falco, ovviamente, dato che l’accompagno ho detto: “A, secondo me questa ragazza ha la Sindrome di Turner!” E va beh son stata un giorno che l’ho vista...poi mi fa A.: “Ma mamma ma sei un drago, ma come hai fatto? Sai che poi è venuta a chiedermi...” perché lei stessa adesso ne parla, dicendo: “ho fatto questa operazione perché ero alta 1.40m, non potevo fare la patente...” perché lì è stata la molla, no? L’avevo scritto... lei è andata a fare la patente, cioè per farla e le hanno detto picche...e allora si vede che questa ragazza le ha detto...”ah perché? Non avrai mica la Sindrome di Turner?!” Insomma...e quindi anche per lei...poi è venuta a casa e ha detto: “ma mamma ma sai che questa ragazza poi davanti a tutti ha detto: sapete che A. ha la stessa mia cosa? Quindi l’ha detto a tutti”. Si vede che quella là è molto più....e poi A.

dice:” vedi, lei è stata molto più fortunata, perché ha solo il problema dell’altezza” perché poi invece a lei l’ormone le ha fatto bene perché adesso è 1.50 come è diventata A. con questa tortura delle gambe. E io le ho detto:” Sì però tu sei più carina, perché vedi che io l’ho beccata, perché qualcosa che mi ricordava..” Che poi, per carità, è carina anche quella là, per l’amor del cielo, però effettivamente col mio occhio critico...e invece...poi vabbè, l’ultima cosa poi ti lascio...io quando ero nel mio delirio dicevo a mia sorella: “ vedi A. ha i tratti della Sindrome di Turner, ha gli occhi così!” e lei mi diceva:” Sì, sì però anche tu hai la sindrome di Turner, perché è identica a te!”. E infatti, lei non ha queste cose diciamo al viso...oppure ce lo ho anche io (ride).

Intervista 4

V: Inizierei dalla composizione della famiglia, del nucleo familiare. Puoi descrivermela un pochino?

I: Sì. Allora, la mia famiglia è composta da 5 persone...eh...parto anagraficamente parlando: Mio marito, che ha 43 anni e ha il diploma di ragioneria e di professione è impiegato a tempo pieno, presso un'associazione di categoria. Poi ci sono io che ho 39 anni e sono laureata in scienze dell'educazione con l'indirizzo "esperto nei processi formativi" e io mi occupo di adulti, quindi lavoro per un'agenzia di lavoro e seguo le politiche attive di lavoro, quindi progetti di reinserimenti lavorativi ministeriali, regionali e provinciali. Tutti quei progetti che favoriscono l'inserimento lavorativo di persone, in particolar modo le categorie più svantaggiate.

V: Quindi avrete parecchio da fare in questo periodo!

I: (ride)sì, però fortunatamente però lavoro part-time quindi lavoro solo 25 ore la settimana...mmm...dunque, poi c'è A., 5 anni, nato nel 2014, che frequenta la scuola dell'infanzia, che è...lui ha la sclerosi tuberosa, la malattia rara. Però fortunatamente rispetto alla descrizione che si può trovare per dire...su.. su internet...eh...lui ha una...questa malattia è molto rara però ha una...c'è un'estrema variabilità per cui può essere asintomatica oppure portare a gravi disabilità, lui ha una forma di epilessia...eee... abbastanza lieve, che è stata diagnostica a tre anni e è sotto controllo...nel senso che nel momento in cui ce ne siamo accorti, che ha avuto una crisi epilettica durante il sonno...gli è stato...gli è stata prescritto il farmaco e da subito le crisi non ci sono più state. Per cui lui svolge una vita normale, sviluppo cognitivo nella norma, eccetera, eccetera. Eehm, poi ci sono B. e C., che sono due gemelli, nati nel 2016 eee...entrambi...ceh ho fatto l'anniocentesi e...mmm... C. sta bene, non ha nessuna malattia ...ehh né cromosomica né genetica, mentre B. ...per il momento...mentre a B. è stata diagnosticata la sindrome di Turner, a mosaico, o Turner, dipende, alcuni la citano con pronunce diverse. Entrambi frequentano il nido e B. al momento lo frequenta

senza problemi, non ha...eee...vabbè poi dopo non so se ci sono domande più specifiche eventualmente.

V: Sì sì, era giusto per sapere chi sono

I: Questa è la composizione della famiglia

V: Partivo da questa cosa particolare della diagnosi in gravidanza. Perché purtroppo spesso è complesso quando si riceve una diagnosi, anche di sindrome di Turner, in gravidanza perché non sapendo quali possono essere le condizioni della bambina, perché purtroppo anche lì c'è una grande variabilità, no?

I: Sì

V: è molto delicata la consulenza genetica in gravidanza, quindi volevo sapere come era stata svolta e quali informazioni vi sono state date.

I: Sì sì, ho capito. Esatto...no, noi abbiamo avuto una buona consulenza, nel senso, noi siamo di Citta I, nel nostro ospedale..eehm... allora, prima dell'amniocentesi è previsto un colloquio. Eee, io avevo fatto l'amniocentesi perché la plica nucale era alta quindi si sospettava qualcosa di cromosomico, quindi il genetista mi ha fatto un colloquio, ma in realtà lo fa a tutti prima dell'amniocentesi, in cui mi ha spiegato come si sarebbe svolto l'esame e che poi se fosse andato tutto bene non avrei ricevuto nessuna telefonata e sarei andata a ritirare il referto. Se avessi ricevuto la telefonata avrebbe voluto dire che avrebbero riscontrato qualcosa che però mi avrebbero comunicato solo di persona, tramite appuntamento. Quindi allo scadere del tempo, insomma della finestra d'attesa, io ho ricevuto la telefonata, direttamente dal genetista che mi diceva...il venerdì, tra l'altro, quindi proprio allo scadere della settimana, che mi dava appuntamento subito al lunedì mattina. Ovviamente ripetendomi che doveva parlarmi del risultato dell'amniocentesi. Quindi io al momento, ho capito subito che ci poteva essere qualcosa che non andava. E ovviamente potevano essere le ipotesi dalle più tragiche, malattie cromosomiche incompatibili con la vita, a down...sì insomma ecco, Sindrome di down eccetera. Per cui, ecco, io e mio marito abbiamo passato un weekend abbastanza difficile...più che altro...esatto, noi in realtà già dall'amniocentesi in poi...e

comunque già precedentemente, siamo sempre stati abbastanza in linea su come affrontare un eventuale esito di amniocentesi rispetto a ipotesi varie ed eventuali, interruzioni eccetera. Per cui su questo siamo sempre stati abbastanza sulla stessa linea d'onda. Quindi non è stato un due giorni difficili rispetto a cosa facciamo in caso di... eccetera. Più che altro non sapevamo che problema potesse esserci e se fosse compatibile sia con la vita o se richiedesse invece un'interruzione, e oltretutto in caso di gravidanza gemellare e in caso se era possibile un'interruzione selettiva e che rischi c'erano. Insomma era tutto molto complicato, cioè ci spaventava tanto perché...mmm... pur decidendo per noi di portare avanti la gravidanza in ogni caso, poteva essere necessario dal punto di vista medico interromperla...per dover il feto malato...cioè poteva non essere una nostra decisione e dover farlo per non compromettere la vita anche dell'altre e quindi ci chiedevamo tutto questo. Però va bhé...insomma... i due giorni son passati e siamo andati subito a colloquio, ovviamente eravamo tesissimi ma il consulente, insomma il genetista, c'ha accolto con una frase che io non ricordo precisamente ma che c'ha...cercava subito di rassicurarci...allora, io la frase non la ricordo perché ero un po' tesa, è una frase che assomiglia al: "niente di grave", "niente di particolare", una cosa del genere. Nel senso che lui subito ha voluto...cioè sapeva che eravamo lì per ricevere una notizia e che ovviamente avevamo fatto il giro di tutte le ipotesi possibili...eeh...però ha voluto subito con una frase, chiarire che si andava una certa direzione, e ci ha spiegato...ehh...che appunto che B...cioè B., che il feto A, come lui giustamente doveva chiamarla, aveva la sindrome di Turner, ci ha spiegato che cos'era, ci ha detto subito che era a mosaico e che quindi si trattava di probabilità. Ci ha parlato di variabilità molto ampia, ci ha parlato di esempi di pazienti che ha avuto a cui ha scoperto in tarda età di questa diagnosi capitata...ceh per altri motivi. Quindi ha cercato subito di porci rispetto alla cosa così. Ovviamente noi...ehm...senza però...è stato...come dire...non ha negato la possibilità, e anzi la quasi certezza, di alcune problematiche che avrebbe sicuramente, come dire, affrontato: la bassa statura, l'infertilità eccetera. Quello ce ne ha parlato chiaramente. Ci ha anche parlato però del fatto che rispetto a 30-40 anni prima, la medicina poteva in qualche modo aiutare, anche se non in tutti i casi risolvere, questi tipi di problematiche. Eh, questo è stato come ha comunicato a noi, quindi da una parte...ceh siamo usciti in maniera ambivalente dal

colloquio: da una parte rassicurati, dall'altra comunque...insomma con la notizia che qualcosa c'era. Ecco, questo è un po'...

V: Grazie. Mi interessava sapere come era stata posta la questione perché in alcuni casi viene anche proposta l'interruzione di gravidanza anche per la sindrome di Turner.

I: Nono, assolutamente...No, ma io l'ho letto anche nel gruppo Facebook...al quale mi sono iscritta...mmm ...io non sono una grande fan dei gruppo Facebook però ovviamente in funzione informativa, di confronto sono abbastanza utili. E ho letto in effetti di altri...insomma pareri, consulenze improntate in tutt'altra maniera, ecco. Invece nel mio caso è stato molto professionale. Non mi ha detto né più né meno di quello che poi dopo ho continuamente saputo anche nel confronto con i medici che stanno seguendo B.

V: E invece per quanto riguarda la diagnosi di...A, giusto?

I: Sì

V: Lì come è stato il percorso, invece?

I: Eh, allora lì è stato un po' più...tragico. Nel senso che...eee..la diagnosi è stata fatta all'età di tre anni e mezzo. E soprattutto dopo tre anni e mezzo che A. non ha avuto assolutamente niente. Oltretutto, da bravi genitori: "ah che bambino brillante", ceh, tutta una serie di cose: "ah, intelligente!". E così, no? Per noi A. era sempre stato il bambino intelligente, brillante, bravissimo...niente, ci siamo accorti di queste convulsioni per cui abbiamo chiamato immediatamente il pediatra, che ci ha prescritto l'elettroencefalogramma che noi abbiamo fatto in urgenza all'ospedale di Z. Appena letto l'elettroencefalogramma, la dottoressa, la neuropsichiatra....mmm che aveva già probabilmente la diagnosi in testa...mmm...perché...non so se hai letto qualcosa sulla sclerosi tuberosa...è una malattia che può essere diagnosticata non solo tramite esami ma sommando una serie di sintomi clinici. Perché A. aveva dalla nascita alcune macchie bianche che da sole non vogliono dire niente ma che, accorpate ad altri segni clinici contribuiscono alla diagnosi. Per cui lei in quel momento ne aveva solo due: macchie bianche ipo-cromatiche ed elettroencefalogramma...eh...che non fanno diagnosi, ne

serve una terza, che è arrivata durante il ricovero. Perché lei appena ha visto l'elettroencefalogramma ci ha proposto il ricovero. Nel momento in cui abbiamo fatto un esame è subentrato un rabdioma al cuore, che è una piccola lesione, che non da nessun problema perché...mmm. È una lesione che col tempo si riassorbe...che faceva parte dello sviluppo. Però questi tre sintomi associati, che ad oggi rimangono gli unici tre sintomi rispetto ai tanti sintomi che la sindrome può avere, hanno fatto la diagnosi. Eehh, oltretutto è una malattia veramente rara quella, per cui la neuropsichiatra...e poi in una città piccola come *Città I*, noi conosciamo un caso...che poi noi conosciamo personalmente. Nel senso, non sapevamo che aveva quel nome ma...di un bambino disabile...e lei nel presentarci la diagnosi, ce l'ha presentata...ehh...mmm...in modo molto molto imprevedibile. Eehh...perché è una malattia genetica...ceh un difetto genetico che prevede...ceh...l'assenza di un gene che blocca la proliferazione di alcune cellule, vuol dire che possono proliferare delle cellule, benigne...ma se proliferano in punti...in alcuni organi, possono provocare dei danni. Eee...quindi A. fondamentalmente in testa ha delle cellule in più che sono i focolai epilettici però se sono piccoli come quelli che ha A, e in zone relativamente innocuo da queste convulsioni, che però in zone governabili dai farmaci mentre in alcuni casi se crescono dentro il cervello, dentro in altre zone del cervello, o sono masse molto grandi, possono portare invalidità, epilessia farmaco resistente. E lei al momento della diagnosi non ci ha saputo dire se A. sarebbe...ceh se la malattia di A. si sarebbe evoluta portandolo in progressione a un ritardo mentale per esempio, comunque a un peggioramento della malattia oppure no. Quindi con A. abbiamo passato dei momenti veramente terribili perché...ehm...ceh...l'imprevedibilità...che un po' conoscevamo dalla diagnosi prima di B. ma che con B. bene o male sapevamo essere limitata ad alcune...in alcune...eemm, come dire...in alcune cose...in alcune aree che potevano essere aiutate dal farmaco dell'ormone della crescita, piuttosto che dalla fecondazione assistita, che poi conoscevamo bene...eeh... invece con A. avevamo l'imprevedibilità assoluta. Oltretutto per lui si prospettava l'involutione...ceh poteva prospettarsi un'involutione a livello cognitivo...eehh...ceh...potevamo...ceh...non ci aveva molto rassicurato. Quindi abbiamo deciso...un po' col tempo...nel senso, nel momento in cui poi ci siamo informati...noi poi ci siamo iscritti ad entrambe le associazioni che ti ho...ceh sia

l'associazione AFADOC per persone che hanno problemi di crescita, sia l'associazione sclerosi tuberosa. L'associazione sclerosi tuberosa è molto organizzata e mi ha fornito del materiale informativo scie...ceh scientifico ma divulgativo...eehh....e quindi abbiamo capito che poteva essere utile per A. avere una consulenza..eemh...un'altra consulenza. Quindi privatamente siamo andati...insomma siamo andati a prendere i tre epilettologi ehh...insomma più...ehh...più richiesti e più preparati su questa malattia e dei tre abbiamo...insomma abbiamo deciso di investire qualche soldo per fare una consulenza privata. Ee siamo andati a *Città 2* e il...insomma il professore che ha visitato A. e da cui poi abbiamo fatto un secondo colloquio di consulenza ha guardato e riguardato gli esami, ha guardato le immagini della risonanza e lui prospetta per A. una situazione stabile. Lui ceh essendo uno dei tre, quattro, cinque massimi esperti...ed è quello...insomma è quello che ha visto anche più casi in una città grande come *Città 2* eccetera, ci ha sostanzialmente detto che, ovviamente non possiamo mai escludere l'imprevisto, che però rispetto...è un professore prossimo alla pensione quindi insomma eh...e lui ha detto che casi così, con una malattia...eh...come dire...manifestatasi non in fase prenatale, ma dopo, con sintomi relativamente benigni eccetera, fa pensare che sia in quella parte di sclerosi tuberosa che non da'...che è vicina all'essere asintomatica, ecco. Che comunque non dovrebbe comportargli...eeh grandi cambiamenti...a parte qualche problema in altri organi...eeh... tipo reni così...ma problemi che possono essere...ehm...che non sono un problema se viene effettuato un monitoraggio annuale. Una volta all'anno un'ecografia al rene, un'ecografia all'addome...insomma, cose così. Perché...e anche rispetto al sistema nervoso centrale...insomma...quindi ecco in questo caso abbiamo deciso di avere una seconda consulenza per....perché essendo una malattia veramente rara anche la nostra neuropsichiatra di riferimento...eeh...ovviamente non...non poteva sbilanciarsi più di tanto, e in questo è stata professionale...ehm...invece un professore...ehm...insomma... insomma...qualche parola in più l'ha spesa. Quindi anche per questo siamo sempre all'erta ma un po' più rassicurati, ecco. Però qui non si è trattato di un problema di comunicazione. Nel senso che, anche rispetto alla neuropsichiatra che ci ha dato la diagnosi ha fatto...ceh...è stata molto brava...nel senso...pacata nelle parole, insomma ha utilizzato tutte le tecniche comunicative che un medico dovrebbe utilizzare quando

da una diagnosi nefasta, ecco. Il problema è che il contenuto era un po' più indefinito e quindi...insomma è stato difficile.

V: Leggevo che appunto la manifestazione tardiva dei sintomi stessi è comunque buona, tra virgolette ovviamente, prognosi.

I: Esatto, esatto. No anche noi avevamo letto però a questo punto abbiamo detto ceh...invece di arrovellarci nei dubbi abbiamo detto “vabbè facciamocelo insomma dire da uno..da un esperto” e insomma...mmm era diverso per noi leggerlo su...mmm vabbè adesso su internet trova il tempo che trova, sui materiali informativi erano sicuramente più attendibili, però avevamo l'esigenza..eeh... personale di farcelo dire da un medico, ecco.

V: Assolutamente, è molto comprensibile. Quindi diciamo che, facendo un riassunto, poi le condizioni in realtà di salute di entrambi i bimbi comunque sono relativamente buone. Nel senso che, non so...ad esempio B. che manifestazioni ha della sindrome di Turner, ma è ancora piccolina..

I: Allora, lei al momento nessuna, nel senso che anche...noi...dunque siamo stati seguiti inizialmente sempre a Città 1, poi c'è stato un cambio medico e...ehm...purtroppo il medico che l'ha sostituito...non è...mmmm...insomma non ci è piaciuto e quindi abbiamo chiesto di essere seguiti all'Ospedale 1 di Città 3 che, ovviamente è tutt'altra cosa...ceh, ci siamo trovati benissimo, ci stiamo trovando benissimo e anche l'organizzazione...insomma...è un'altra cosa rispetto ad un ospedale come Città 1 ehm...per dire, l'esempio è: l'endocrinologo che è subentrato a quello che ha fatto la prima visita vedendo che B. non aveva niente, ceh, nessun segno fisico...infatti ci aveva detto: “ah, se non me lo aveste detto voi, col cariotipo alla mano, mai avrei detto” perché infatti non ha niente al collo, né al torace, niente...l'altezza, per adesso, è nella norma e quindi così...ciò ha comportato che a Città 1 dicesse “Ah vabbè, la rivediamo tra qualche anno” senza fare alcuni ...saltando alcuni passaggi, invece a Città 3 nonostante la situazione l'endocrinologa ha deciso comunque di fare...mmm.. alcuni esami...eh...approfonditi...sia del sangue eccetera. Per cui al momento, l'unica cosa che c'è...ehm...dall'ecografia al cuore B. ha la valvola bicuspidale che è una

malformazione che non comporta... particolare problemi, stante il fatto che deve fare un'ecografia all'anno, nel senso che...sempre come prevenzione. Se viene mantenuto il controllo...ehh...eventuali problemi che possono sorgere vengono presi molto, molto in anticipo e quindi non essere...non portare alcun problema...così. Per il resto, vabbè...non abbiamo ancora fatto nessun esame perché essendo a tre anni, a mosaico, con una situazione di crescita stabile e tutt'un'altra serie di fattori, li facciamo gradualmente...quindi abbiamo in programma l'esame audiometrico, l'ecografia alla tiroide...però son tutti esami che abbiamo in programma nei prossimi mesi. Loro comunque ce li si vedono...nel senso, noi non abbiamo ecco messo i cartelli della malattia...lo sanno che c'è...queste due malattie...i nostri relativi genitori, e loro lo sanno nel dettaglio perché comunque abbiamo un buon rapporto con tutti e quattro i nonni. Con un paio...con i miei fratelli...che sono gli zii...abbiamo...ceh sanno qualcosa ma solo rispetto a quello che è successo, ecco. EEhm...e anche la scuola di A. perché...vabbè era comunque condividere...però abbiamo condiviso solo alcune informazioni che potevano riguardargli. Non siamo entrati nello specifico per evitare che qualcuno andasse su internet e leggesse cose che non corrispondono alla realtà sia di A. che di B., ecco. E...per cui chi non lo sa non...non...ehm...ceh non direbbe mai che hanno due malattie rare. Perché son due bambini che svolgono la loro vita...e noi stessi li trattiamo come tali. A fronte del fatto che A...allora A. prende una medicina mattina e sera, che è l'unica cosa che lo medicalizza, ecco. Il resto lui fa la sua vita, fa sport, va a scuola, noi viaggiamo, facciamo le gite...idem B., ovviamente vedremo come andrà...però da fuori loro...

V: B. ancora non prende nessun farmaco?

I: B.? No, no, no. B. no.

V: l'ormone forse si inizia un po' più tardi...

I: Ehh sì...potrebbe anche iniziare adesso...adesso faremo la visita a giugno e vedremo, ecco, per adesso, no.

V: E invece della somministrazione del farmaco ad A. ve ne occupate comunque voi o è abbastanza autonomo?

I: Sì, sì, è un farmaco per bocca, è un granulato fatto apposta per i bambini che si assume con nono so...con lo yogurt, un cucchiaino di yogurt, noi gli diamo un cucchiaino di miele. E abbiamo spiegato a lui il motivo dell'assunzione del farmaco però col...insomma con un linguaggio e contenuti adatti a lui. Nel senso che noi a lui abbiamo spiegato che...ehhh. ha una malattia che non lo fa stare bene di notte quindi deve prendere questa medicina per continuare a stare bene. Che lui non si accorge di stare male ma noi ce ne siamo accorti e quindi per farlo dormire bene prende questa medicina mattina e sera. Ceh...ehm...questa è la cosa che gli abbiamo detto adesso, abbiamo iniziato un po' più gradualmente perché comunque ha iniziato a tre anni e mezzo. Però l'idea è sia con B. che con A., spiegargli tutto, ma adeguato all'età, ceh passo dopo passo, ecco. Non forzare informazioni se non le chiedono ma non negarle e darle per spiegare cosa stiamo facendo, ecco.

V: Posso chiedere se questa è una vostra iniziativa oppure vi è stato suggerito da qualche medico o da qualche esperienza di altre persone?

I: Mah no, è ...fondamentalmente è nostra. Nel senso che io pur...ho ritirato fuori i miei studi universitari anche se avevano poi virato sulla parte degli adulti. Però noi di base...nel momento in cui abbiamo deciso di diventare genitori mi è...mi son sempre interessata di leggere articoli specifici sull'educazione infantile eccetera, no? Per cercare di essere un buon genitore eee... quindi nel momento in cui ci sono capitate queste cose, nel dramma, abbiamo cercato di riflettere su qual era il modo migliore per convivere quotidianamente con questa cosa e leggendo un po'...ceh quindi ho cercato di leggere qualche testimonianza, piuttosto che qualche consiglio, più o meni...insomma...ehh...qualificato...alcuni sì, altri esperienze di vita e basta...insomma di persone che hanno spiegato in questo modo, e quindi...per adesso...ceh, stiamo gestendo un po' noi la cosa. Siamo già d'accordo io e mio marito che, finché magari sono bambini va tutto bene, quando saranno adolescenti, se vediamo che non riusciamo a gestirla noi, magari chiederemo, ecco, un aiuto. So che alcuni lo

consigliano rispetto o un aiuto personale, nel senso di lasciare uno spazio ai bambini con un esperto per poter aprirsi, poter confrontarsi, oppure di famiglia...ceh inteso...ceh sto intendendo psicologo, pedagogo...individuale, di famiglia...ceh familiare...piuttosto che gruppi di confronto...insomma vedremo. Ceh, non è obbligatorio. Però siamo aperti alla possibilità.

V: Sì sì, non era per questo che chiedevo. È che mi sembrava un'ottima idea e volevo sapere se era vostra...

I: Sì, sì, però è frutto di questa riflessione. Ceh perché abbiamo pensato già a quando saranno grandi. Ceh., abbiamo ragionato parecchio perché...insomma...ehh il caso della nostra famiglia...il fatto che sia successo a noi, okay, ma che sia successo su due figli su tre è stato...abbastanza...ceh...strano da...elaborare...però...l'abbiamo accettato come caso, dato che caso è, insomma. E quindi è per quello che ci siamo messi anche a ragionare in largo, ecco. Perché poi non sarà facile...insomma, anche spiegare loro: “guarda, siete in tre, per caso è successa ‘sta cosa”. Ceh non so se sarà facile gestirla, vedremo...Per adesso la gestiamo noi.

V: Non si può sapere ancora.

I: Nono, infatti!

V: Mi auguro che vada tutto per il meglio e sia il più facile possibile, ovviamente

I: Ehh sì sì, noi prima eravamo molto più preoccupati. Adesso che abbiamo la speranza che i sintomi rimangano così, non gravi...siamo anche un po' più possibilisti...però la loro...ceh...la malattia poi ce l'hanno loro, quindi non so come la prenderanno nei vari passaggi di crescita....quindi, così, insomma.

V: però c'è una buona riflessione di fondo, direi.

I: mmm...grazie.

V: E ritornando...quindi sanno le vostre famiglie, i vostri genitori più che altro, i fratelli i modo meno dettagliato. Per quanto riguarda amici e conoscenti non sanno?

I: Ehh, alcuni amici...le mie amiche...con cui, che vedo sempre...ehh...sanno...nel senso che...sanno qualcosa...nel senso che quando usciamo vedono...ceh a volte noi usciamo anche coi bambini e vedono che ad un certo punto della sera io do la medicina a A....Oppure eehm...sanno che...non tutti eh...proprio una cerchia ristretta, quelli che frequentiamo di più, sanno che andiamo a fare dei controlli a B....e anche qualcosa le mie colleghe perché sono un più io che prendo permessi per alcune cose...alcune cose legate a loro. Mio marito è sempre presente nei momenti importanti però se c'è da portare a fare l'esame del sangue, la cosa, riesco più facilmente a sganciarmi io. Quindi anche al lavoro lo sanno. Però sanno la parte ceh...una parte molto generica...ceh sanno che...eee... per A. sanno che A. ha questa malattia genetica..ehh...che...eee...non la nomino neanche mai, proprio per evitare che vadano...a cercarsela in autonomia, ma anche nel momento in cui l'ho nominata lo dico subito ceh "ha una forma lieve per cui deve fare questi controlli" e va bene però...Eeee....e idem per B: sanno che ha un malattia, un'anomalia cromosomica per cui può avere tutto, può avere niente ed è inserita in un protocollo di controlli per cui ogni tanto la devo portare quindi una cosa...ceh...una cosa abbastanza edulcorata. Anche perché poi loro vedono che sono due bambini...ceh che se non gli avessi dovuto dire: "ah non vengo al lavoro che devo portare A. a fare le analisi del sangue"...ceh magari loro a volte lo vedono e non hanno...non hanno...ceh vedono che sono bambini che non hanno problemi. Per cui..mmm...è un'informazione che hanno ma così. Non approfondiscono. Magari qualche amica mi ha chiesto qualcosa di più però mi sono limitata a rispondere rispetto eh. Ma questo l'ho fatto non perché non volessi o per vergogna, così...l'ho fatto anche un po' per riservatezza di loro due, che adesso sono bambini, però insomma...ceh....sono comunque individui. Per cui io non so ancora quanto loro vogliono divulgare della malattia. E quindi...perché saranno loro quando saranno grandi a decidere quanto e come farlo sapere alle persone. Quindi nel...non sapendolo adesso mi limito a dire il necessario, per questo motivo.

V: *Capisco. E da parte di chi ha saputo, invece, c'è stato qualche tipo di supporto? Sia da un punto di vista relazionale-affettivo sia da un punto di vista pratico.*

I: sì sì, i nonni sia da un punto di vista affettivo che pratico. Nel senso che..ehh...pratico perché quando andiamo alle visite se abbiamo bisogno di affidare a loro gli altri due figli lo fanno, ehh, andare a prenderli a scuola se noi siamo via, eccetera quindi pratico. Eee,anzi una volta i miei suoceri ci hanno pure dato la paghetta, come si dice da noi, per andare dal medici e mi fa “eh ma non so eh se questo consulente di *Città 2* lo pagate tanto” e ci hanno dato la paghetta per il bambino no?, e cose così...però va beh insomma...e poi affettivo perché ovviamente insomma ci sono stati vicini...anche mia mamma...in tutto questo. Eeh e anche le amiche. Le amiche e gli amici ci chiedono ogni tanto come stanno... così...però vedendo che anche noi facciamo la nostra vita normale non gli viene molto. Per cui è una situazione tale per cui è proporzionato...nel senso noi gli abbiamo detto che...insomma queste cose e loro ogni tanto ci chiedono come va eccetera. Ma così giusto, ecco.

V: *Quando poi le persone vedono soprattutto che stanno bene si tranquillizzano anche immagino.*

I: Sì sì sì, esatto. Nel senso che a volte mi chiedono come va, ma in generale nel senso che non è...ehh... assolutamente legato alla malattia. Ceh mi chiedono come sta A., come sta B., come vanno a scuola, insomma è più una cosa generica quindi...quando magari sanno che siamo stati a qualche visita...però ecco, ripeto, non aggiorniamo sempre i nostri amici, anzi non lo facciamo quasi mai, quindi in genere....insomma è così ecco...non...essendo una situazione di buona salute...ehh...non c'è neanche preoccupazione da parte dei conoscenti, degli amici.

V: *Grazie intanto. E invece da un punto di vista medico il personale sanitario come supporto, come informazioni date come vi è sembrato? Un pochino ne abbiamo parlato già prima però magari approfondiamo*

I: Nonono, su quello noi...non...assolutamente non abbiamo niente da dire, nel senso che sia il reparto di neuropsichiatria infantile e quello di pediatria dell'ospedale di *Città 1*, sia il dipartimento di auxologia, si chiama, e di malattie rare...insomma quello che segue B. a *Città 3* sono bravissimi, ceh il personale è preparato da tutti i punti di vista, sia tecnico, sanitario che relazionale. Eeh siamo stati molto fortunati da questo

punto di vista nel senso...non ci possiamo lamentare. Adesso abbiamo iniziato ad andare anche all'*Ospedale 2*, a *Città 2*. Lì siamo andati due volte...eee....solo a colloquio col professore per cui abbiamo di fatto incontrato solo lui..eee...insomma....e pagato la parcella...e una volta...ecco...ma anche all' *Ospedale 2*, perché siamo andati a fare degli esami del sangue...eee...lì vabbè. Anche lì, lì è l'ospedale dei Bambini l'*Ospedale 2*, lì erano preparatissimi, coi cerotti coi pirati, cose così....quindi bravi, sia nei confronti dei bambini che nei confronti degli adulti.

V: E invece a scuola? L'avete detto solo a scuola di A., vero?

I: Solo a scuola di A., perché B. frequenta un micronido privato e proprio non c'era nessun motivo per dirlo, nel senso proprio non c'era nessun impedimento. Ovviamente se fosse subentrato qualche cosa l'avremmo condiviso eehm, con le...le tate del nido, come si chiamano loro, si fanno chiamare così. Invece a scuola di A., va bhé lui ha affrontato un ricovero di 10 giorni eee....poi in realtà la medicina che assume è ...sono dei piccoli granuli, per cui nelle feci...eh...rimangono i...i...perché sono dei granuli che contengono il principio attivo no? Per cui nelle feci di A. rimangono questi granellini vuoti che sono i...cont...adesso non mi viene la parola...

V: Capsule?

I: Sì, esatto...ma che sono...un millimetro...ma un terzo di millimetro. Ad A. ovviamente è capitato qualche incidente di percorso a scuola e le maestre potevano vedere...potevano scambiarli per altre cose allora noi l'abbiamo subito condiviso. Nel senso che...anzi noi l'abbiamo condiviso...A.. ha delle crisi epilettiche solo durante il sonno, quindi non c'era pericolo che potesse averne in stato vigile però A. fa il pisolino a scuola, pomeridiano, quindi abbiamo condiviso questa cosa e...nel senso che abbiamo spiegato la parte che dovevamo spiegargli, quella che ci eravamo accorti che A. aveva delle convulsione, che dagli esami...mmm...avevamo scoperto che erano convulsioni di tipo epilettico, collegate a una malattia e che al momento A. avrebbe continuato a prendere, sicuramene per anni, almeno fino ad una certa età di anni, questa...mmm....medicina che...e gli abbiamo spiegato la composizione della medicina, che comunque lui ogni quattro mesi fa un elettroencefalogramma e che ogni

quattro mesi gli avremmo detto a voce se nell'elettroencefalogramma andava tutto bene o no, tutto qua.

V: E la loro reazione?

I: Nono, eh ma perché...è stata "ok, va bene", ceh, così...ma perché poi anche loro l'hanno visto per anni quotidianamente, non han visto dei cambiamenti nel bambino dal punto di vista della salute, anzi lui ha continuato ad andare avanti, a fare la scuola eccetera. Per cui per loro A. è il bambino di sempre, l'unica cosa è che gli ho scritto un'autorizzazione...mmm...che nel caso notassero qualcosa di strano durante il pisolino potevano filmarlo, perché così capivamo se era una crisi oppure no, tutto qua. Però anche loro, avendoglielo spiegato così, quindi senza eccessivi allarmismi, non si sono allarmati. Ovviamente se ci fosse stato un peggioramento l'avremmo condiviso con loro, perché comunque sono le persone a cui affidiamo A. per buona parte della giornata, quindi non aveva senso nasconderglielo. Però abbiám pensato di non innescare pregiudizi, o paure o allarmismi ma semplicemente comunicargli quella che era la realtà dei fatti.

V: Ok, ho capito la situazione. Stiamo andando verso la fine eh.

I: Okay, okay

V: Allora, un po' anche di questo abbiamo già parlato però volevo sapere se ci sono state delle difficoltà nella conciliazione dei tempi lavorativi e di cura dei bambini.

I: Sì, sì, ho capito. No, allora anche da quello un'esperienza positiva, per due motivi: eh, uno, noi, sia io che mio marito non abbiamo usato il congedo parentale, pochissimo, che è quello pagato al 30% che può essere usufruito fino ai sei anni d'età. Per cui per dire, durante il ricovero di A. piuttosto che in alcune situazioni...eh...ed è un congedo che possiamo prendere a prescindere dal consenso del datore di lavoro. E quindi ne abbiamo usufruito...eh...oltretutto non abbiamo particolari...allora, mio marito è un po' più vincolato rispetto a questa cosa, nel senso che...insomma...comunque lo dice prima, cerca di concordarlo, eh...però anche lui ha un lavoro per il quale si può bene o male organizzare, quindi organizzandosi il suo lavoro può per tempo prendersi il

congedo e venire a fare la visita con me a *Città 3*, piuttosto che...io invece ho un datore di lavoro estremamente conciliante...ehh...siamo un ufficio di cinque persone...eehm...quindi ho un orario di lavoro, ed è contratto dipendente quindi devo seguire degli orari, però siccome do flessibilità sul lavoro...ceh se mi devo fermare un'ora o due ore in più, se devo lavorare un giorno in cui sono di riposo eccetera, andare due giorni a Roma per lavoro, lo faccio, nel momento in cui ho bisogno mi viene ricambiata la flessibilità...quindi su questo siamo abbastanza...allora l'unico problema che mi faccio io, che sono quella che si prende un po' più di permessi è che, pur non andando sotto di ore fondamentalmente, perché me le gestisco, mi faccio un po' di problemi rispetto alle mie colleghe...che non hanno questi problemi e assolutamente non me lo fanno pesare ma sono io che a volte mi spiace...ceh...insomma...dover chiedere di rifare gli orari, cambiarli...mentre loro sono più abitudinarie...lo fanno anche loro, però a misura minore mia..ceh loro sono...siamo quattro donne...tre sono madri..ceh di due o tre figli quindi non...assolutamente comprensive...perché è un ufficio al femminile quindi...col capo maschio, che però è bravo, quindi sono fortunata.

V: Ok

I: Sì, no, perché altrimenti sarebbe stato un dramma. Su questo abbiamo tutta una serie di fattori che ci rendono rilassati perché comunque..ehh...sarebbe stato difficilissimo se fossi stata del mio datore di lavoro precedente, ecco.

V: Vabbè, poi c'è la legge 104...quindi poi in qualche modo ci si organizza, però...

I: Sì, però ad esempio B. non ce l'ha...noi abbiamo fatto domanda ma B. non ce l'ha. A. potrebbe averla ma non abbiamo fatto domanda perché al momento ci sembrava un po' di forzare, perché...vabbè alla fine...la possiamo fare in caso di...però al momento ci sembrava di usufruire di una cosa che...insomma...che ci è data per...per...insomma per iscritto perché comunque lui rientra nella categoria sclerosi tuberosa quindi non ce la possono negare, però ci sembrava...un eccesso ecco chiederla...

V: Sì, poi non avrebbe risolto il problema di andare a Città 3 per B.

I: Sì, sì, infatti, esatto. Però, ecco...quindi non ce l'abbiamo ecco.

V: Okay, ho capito. L'ultima cosa è questa: come avete conosciuto le associazioni a cui siete iscritti e in cosa vi sono state utili.

*I: Sì, allora, l' Afadoc l'abbiamo conosciuta... io online, informandomi quindi l'adesione, l'iscrizione è avvenuta per iniziativa personale...mmm...mi è abbastanza utile..ehmm...più che altro perché...so che fanno anche tante iniziative aggregative, eccetera di cui adesso non intendo usufruire, però in futuro potrebbero essere utili. E quindi...mmm...insomma...per adesso è un'iscrizione ceh di sostegno...economico...nel senso che pago la quota associativa e leggo il giornalino informativo quando mi arriva e basta. Nel senso che in questo momento mi è utile così, non approfondisco molto...ehh...invece l'associazione sclerosi tuberosa...ehm...l'abbiamo conosciuta tramite...ehm...perché nei corridoi della neuropsichiatria infantile sono presenti dei volantini...informativi...e oltretutto la poltrona che accomoda il genitore quando si fa l'elettroencefalogramma è stata finanziata...regalata dall'associazione sclerosi tuberosa. Eee...e quindi niente anche qui per iniziativa personale...ehh...comunque poi invece *il Ospedale 2 di Città 2* nel momento in cui fa la relazione genetica, alla fine, consiglia di andare sul sito dell'associazione, di iscriversi e di ricevere il materiale informativo perché è un librettino divulgativo ma scientifico. Quindi noi la conoscevamo già, ma se non l'avessimo conosciuta, l'ospedale stesso, il dipartimento di genetica, nel darci la diagnosi...eehh...ce la consigliava, ecco. Noi ce l'avevamo già la diagnosi, però siamo andati a fare l'esame di genetica all'*Ospedale 2* quindi..ehh... loro di base quando emette la diagnosi genetica di...mmm...e fanno la relazione, in calce mettono che esiste questa associazione nella quale i genitori possono trovare informazioni, eccetera, eccetera. Quindi noi siamo iscritti anche a quella.*

V: Quindi l'utilità principalmente è per ora, se ho capito bene...

I: l'utilità è sta informativa

V: informativa esatto, materiale informativo.

I: sì, esatto. Perché loro hanno fatto questo libretto, che in realtà si trova anche già online sul sito senza iscriversi...mmm...quindi anche lì è un sostegno economico perché...mmm... tutto quello che hanno a disposizione lo mettono comunque su sito accessibile a tutti. Per noi è stato utile perché erano presenti tutti i riferimenti, anche medici, e dei centri specializzati. Quando dicevo..eehm...abbiamo scelto tre medici...insomma...esperti...l'abbiamo fatto passando per tutte le informazioni del sito...ceh vedendo che centri c'erano, che professori c'erano, cosa veniva scritto, chi faceva parte del comitato scientifico dell'associazione, eccetera...per cui è stato utile.

V: *Se ci fosse un altro supporto, un altro tipo di supporto che potreste avere così, ve ne viene in mente qualcuno o va bene così?*

I: Ma no, forse in futuro potrebbe essere...nel senso che...dal punto di vista di un eventuale supporto psicologico per me, insomma per noi come famiglia, per i miei figli insomma come portatori della malattia eccetera...eee...andrei un po' alla cieca rispetto a quale professionista rivolgermi, no? Ceh capire quale psicologo...non tanto l'indirizzo dello psicologo, se clinico..ceh cognitivista...non quello ma quanto chi...chi conosce le malattie rare, quindi dare in carico...insomma, quello potrebbe essere utile, nel senso che mi manca una mappatura dei professionisti da questo...ceh...mmm...che...ai quali rivolgermi che so cosa sono le malattie rare, quali implicazioni ehm...relazionali, personali, individuali, psicologiche comportano. Su quello io non mi sono ancora informata ma a naso mi sembra che non ci sia...nelle associazioni...ceh...in generala, però magari è perché non mi sono ancora informata.

V: *No, credo neanch'io, credo si dia un po' per scontato che qualsiasi psicologo, vada bene forse.*

*I:*No, no, no, infatti...poi dopo per carità...mmm...ceh mi sarebbe un po' utile...più che altro perché io per lavoro ne conosco parecchi di psicologi qua a *Città 1*, che è una realtà piccola per cui insomma...mi sposterei...insomma cercherei di non mischiare le cose, ecco...eehh...quindi mi sarebbe utile insomma un po' questa cosa...

V: *Bhé, interessante questo aspetto*

I: Magari non tanto legato alla malattia in sé, quanto alla problematica, nel senso che siccome queste due malattie vogliono dire tante cose a livello clinico..ehh...non è che...ceh perché un malato di sclerosi tuberosa può avere una cosa e un altro ne può avere un'altra...quindi non è che essere esperto di scl...ma insomma in alcune difficoltà, tipo...ehh...le ragazze con problemi di crescita, piuttosto che d'infertilità, piuttosto che di epilessia...insomma rispetto ai sintomi, ecco.

V: *A questo potrebbero magari essere utili, sto pensando adesso eh, i gruppo Facebook: chiedere se qualcuno della zona...*

I: Sì. No, no infatti! Sicuramente...mmm...ecco, non mi sono ancora informata quindi magari in realtà qualcosa c'è...in questo momento non so...quindi mi viene da dire che potrebbe mancarmi questo. Però al momento per la mia situazione..ceh per la situazione della mia famiglia...eehm...non necessitiamo di altri tipi di supporto.

V: Okay, va bene. Niente, direi che quello che dovevo chiedere l'ho esaurito.

Intervista 5

I: Okay, allora andiamo con le domande se va bene

V: No, no certo! Allora la prima domanda a cui in realtà in parte ha già risposto, però...la composizione della famiglia.

I: Sì. Ho tre figli: un maschio di quasi vent'anni, mia figlia di diciotto anni e X, nove anni.

V: Okay, e allora...sua figlia che ha la Sindrome di Turner in che condizione fisica è? Nel senso che può avere varie manifestazioni.

I: Sì, allora lei ha cominciato con una bassa statura, poi non aveva il ciclo poi praticamente il dito del piede atrofico, l'ultimo dito

V: okay

I: ...quindi più piccino e un po' il collo corto ma poca roba eee leggermente le spalle grandi, ma poca roba sempre, ah e i nei, i nei, tanti nei.

V: capito. E, allora adesso invece, il percorso che ha portato alla diagnosi, qual è stato?

I: Allora, lei fa, faceva pattinaggio artistico, che ha lasciato da un mese perché...insomma ha avuto diversi problemi che adesso poi ti racconto, lei...non aveva il ciclo. Aveva 16 anni compiuti e non aveva il ciclo...in una visita fatta dal medico sportivo io dissi: "Dottore ma come mai? Secondo lei, che mi dice? Come mai questa figlia mia non ha il ciclo?" E lui, questa cosa non mi è stata detta neanche dal suo pediatra, che aveva...l'aveva cancellata come sua paziente perché non aveva più come...ehh...come mettere altri pazienti piccini, e quindi io passai al medico curante.

Il medico curante, non conoscendo la storia di mia figlia non poteva mai indicarmi come si deve e io gli dicevo sempre: “come mai non si fa signorina?” e lui: “non vi preoccupate, prima o poi crescerà”. Il medico sportivo mi consiglia un’ecografia, semplice ecografia. Noi il primo febbraio 2017 andiamo dall’ecografa ...ehm... entriamo, lei praticamente comincia a fare l’ecografia a mia figlia, a un certo punto la fa uscire fuori e dice: “L., facciamo una cosa, vai a fare pipì perché secondo me hai la vescica troppo piena, io non riesco a lavorare bene”. E dice a me: “Signora lei non esca, le devo parlare”. Al che io cominciai a stare male, stavo male, non riuscivo...qui c’è qualcosa che non va. All’inizio pensavo fosse un tumore, ti dico la verità, che anche io vedevo che era tutto buio lo schermo...ma...lo schermo...diciamo del...dell’ecografia. Mi dice: “signora, io le devo dire una cosa, io purtroppo non vedo niente. Sua figlia non ha né utero né ovaie”. Mi è crollato il mondo addosso...stavo svenendo, mi son dovuta riprendere, ho cominciato a piangere, non riuscivo a fermarmi e lei mi disse: “Signora, lei si deve fare coraggio, perché lei se non si fa coraggio non lo può dare a sua figlia”. Mi si è aperto un mondo..ehmmm...in maniera concitata lei diceva e io ascoltavo, perché poi dopo qualche minuto è arrivata mia figlia, alla quale non abbiamo detto nulla all’inizio, niente, al che dice :”signora nel frattempo” io vedevo che smanettava al computer, parlava con un collega, l’endocrinologo...mmm...però lei non mi ha detto che cosa potesse avere mia figlia. Ma io avevo capito...io poi col senno di poi ho capito che lei aveva capito tutto, e mi dice: ”signora lei deve fare degli accertamenti più approfonditi. Deve andare da un genetista”. Allora, io a scuola l’ho studiata che cos’è la genetica, solo che in quel momento io non realizzavo, non capivo...non riuscivo...la mia mente si era come offuscata...ha cominciato a parlare di genetista, di endocrinologo...io non riuscivo a capire niente. Eh, lei fa: “Signora, facciamo una cosa: per me la mia macchina è obsoleta, ha sbagliato. Faccia una cosa, questa sera vada via e porti sua figlia in un altro centro, perché ci sia un confronto. Può essere che..eh...un’altra macchina ecografica possa dare un esito diverso”. Non volle essere pagata la visita perché vide la mia...disperazione e mortificazione e mi disse: “ Io l’aspetto, mi chiami, però mi tenga informata”. Ci scambiammo i numeri, L. tornò dentro, l’abbraccio e disse:” Non ti preoccupare L., tutto bene, non è niente”. Io durante il cammino...tornammo in

macchina, non mi reggevo in piedi però dovetti essere forte per mia figlia... tornai a casa, dissi: "L., comincia a salire con tua sorella", anche perché la dottoressa fece il confronto, una volta che L. rientrò nella stanza, fece l'ecografia anche alla piccola e mia figlia, nonostante i suoi sette anni, già aveva un bozza di utero e ovaie. Allora io non riuscivo a capire quello che stava succedendo, torno a casa, parlo con mio marito ,parlo con mio marito...mmm...in assenza di mia figlia, perché io non sapevo come dirglielo, dico: "G., c'è qualcosa che non va", cominciai a piangere, a disperarmi, "noi dobbiamo portare L. da qualche altra parte, vedi tu quando, come. Noi dobbiamo intervenire subito". Mio marito disse: " ma non è possibile, sicuramente si sarà sbagliata la dottoressa". Poiché abbiamo un cugino di mio marito che la moglie ostetrica, la chiamiamo, in maniera privata, le diciamo: "senti, facciamo finta che io e te non abbiamo parlato, però tu devi...eh...eh...vai...eh...indicaci dove andare" e questa nostra cugina...eh...acquisita, ci mandò in un ospedale, sempre di *Città I*. E arrivammo tipo pronto soccorso, io, mio marito e mia figlia. Arrivati lì entrammo a nome di questa persona e praticamente cominciarono a...la fecero mettere sul lettino, fecero l'ecografia...eee...non parlavano. Io speravo, poiché io sono una persona molto cattolica, io pregavo. Dissi: "va bene, sarà stato uno sbaglio, Dio ti prego, fai il miracolo, mia figlia sta bene, ti prego, ti prego, ti prego"... Al che chiamarono la primaria di reparto, una ginecologa, e già là capii che la cosa non era buona. Quando vide mia figlia si arrabbiò..ehh...in maniera pesante, dicendo: " ma non capisco perché questa tizia -questa persona di famiglia nostra- ci ha mandato questa ragazzina, questa bambina-perché mia figlia si presentava come una bambina - al pronto soccorso quando poi questa bambina sta bene" perché lei si presentava poi come una bambina sana, okay? E comunque vidi che confabulavano tra di loro e dice: "No dottoressa ma vede" e lei disse: " ma chi vi ha mandato qua, cos'è successo?" e io le spiegai che qualche ora prima ero stata da un'ecografa e mi aveva detto...quelle parole insomma...e le avevo portato l'ecografia, e lei dice: " signora, purtroppo quello che ha detto la collega è tutto vero, sua figlia non ha né utero né ovaie...quindi niente...io sono dispiaciuta, sono rammaricata e io..." davanti a mia figlia tutto questo, ceh mia figlia in tre secondi la sua vita è cambiata purtroppo, non le è stato detto neanche in maniera elegante, in maniera umana...in maniera umana, ma totalmente disumana, ok?

Io, stavo per svenire, ma mi sono dovuta sostenere e ho dovuto fare finta di niente, dicendo: “ Va bene, okay, adesso vediamo quello che dobbiamo fare” perché se mi disperavo davanti a mia figlia, mia figlia cadeva nella disperazione insieme a me. Quindi dice: “Voi dovete fare affidamento a un genetista e ad un endocrinologo”. Di nuovo quelle parole, mi si erano riproposte. Allora dico qua la cosa è seria... eeh... mio marito disperato, però sempre con molta compostezza, lasciamo quest'ospedale e insomma...io malissimo...me le ricordo molto bene quelle scene, perché ho dovuto rivisitare un'altra volta la mia gravidanza, il mio parto, tutta la crescita di L., tutto...ho dovuto di nuovo riviverla, ma...l'ho rivissuta in maniera tragica perché ho detto: “ come ho potuto, IO, non accorgermi di tutto questo?”. Okay. Torniamo a casa, poiché, praticamente, sempre mio marito ha una parente eh...pediatra, che lavora all' *Ospedale 1 a Città 2*, ci mettiamo in contatto. Però io nel frattempo, nel frattempo, a casa mi metto a smanettare, vado sul telefonino...su google...comincio a mettere tutte le informazioni...che sono quelle di mia figlia, quelle che sono uscite fuori, quindi...senza utero, senza ovaie...dicendo mah, non è una cosa normale...mi uscirono tra le varie una serie di sindromi, tra cui quella di Turner.

V: Perché fino al momento nessuno vi aveva dato nessuna indicazione?

I: No, nessuna, nessuna, nessuna. Assolutamente nessuna. E io ho praticamente...eh...sulla voce sindrome di Turner...venne fuori la forma fisica di una ragazzina, disegnata, e io ho rivisto mia figlia. L'ho fatta vedere a mio marito, ho detto: “G. vieni qua”. Eravamo in camera nostra, perché poi...scusami se sono andata un po' troppo avanti perché quel giorno noi siamo andati...siamo andati...siamo andati a fare una risonanza magnetica per vedere quello che c'era. E lì è uscito un'utero ipoplasico, quindi sottile come un filo di cotone e con assenza di ovaie. Purtroppo anche questa notizia è stata data davanti a mia figlia, che ha sgranato gli occhi, perché io mia figlia la conosco fin troppo bene, dicendo: “ Guarda L., tu avrai una vita normale, non hai niente da...eh...di meno delle compagne tue...però solo che non potrai avere figli”... ceh una cosa detta così a una ragazzina di sedici anni, ti si stravolge la vita, però mia figlia da quel momento in poi non ha...non ne abbiamo parlato, non si è...non ha detto niente, non l'ho vista piangere, niente. Però lei quando

lei andava a scuola, io stavo male, piangevo, la pensavo sempre, ancora di più di quello che faccio normalmente con i miei figli. Poi...io mi sono messa a smanettare, ho fatto vedere questa cosa a mio marito e dico: “G., senti, io penso che L. abbia questo, prepariamoci al peggio per trarne il meglio, però prepariamoci”. Mio marito...poi me l’ha confessato dopo, poiché lui lavora che va a *Città 2* due volte a settimana, quella notte non ha dormito, alle quattro del mattino ha chiamato la sorella, dicendo: “Guarda che quella R. insomma...si è messa a fare delle ricerche e pensa che nostra figlia abbia questa sindrome” e mia cognata giustamente dice: “ma no, non ti preoccupare, non sarà così perché a mia nipote non manca niente, così, colì, non è possibile”. Fortunatamente tramite mia cognata, tramite amicizia noi riusciamo ad arrivare all’ *Ospedale 3* a *Città 3*, dal genetista K., un grande genetista a livelle europeo, ricercatore. Quando vide mia figlia, senza neanche vedere l’ecografia, la guarda in faccia e dice: “L., io ha un’idea ben chiara di te, anzi ancora di più di quello che tu possa pensare”. Perché il professore aveva subito capito che mia figlia aveva la sindrome di Turner monosomica, subito. Neanche con l’esame del DNA, pensa un po’.

V: addirittura?

I: sì, perché, insomma, le caratteristiche erano quelle però...ma erano evidenti a un professore, non a noi comuni mortali, che non capiamo...assolutamente no. Però ci...a noi la cosa che ci rincuorò...non so se fu un contentino...disse: “non ti preoccupare che pazienti nelle mie mani hanno anche avuto figli”. Ti dico la verità, un po’ tirai un piccolo sospiro di sollievo però dissi: “Vabbè professore, guardiamoci un attimo negli occhi: mia figlia ha la sindrome di Turner?” Dice: “Sì, signora, lei come lo sa?” Dico: “No, io mi sono messa a fare una piccola ricerca. Ma di che grado? Monosomica o a mosaico?” Perché monosomica sei condannata a vita mentre a mosaico, quella piccola percentuale di avere figli o di condurre una vita più normale ce l’hai. Dice: “No, io questa cosa non ve la posso dire. Ce la deve dire l’esame del DNA”. Anche se lui aveva ben chiaro quello che aveva mia figlia...va beh...comunque poi...ehh...facciamo questa mappa cromosomica, ci viene dato il risultato, ese quindi...quello...una 45X0 ha mia figlia. Da lì andiamo dall’endocrinologo, cominciamo le siringhe di Gh, dopo sei mesi il cerotto minimo di estrogeni..ehh. da

0.25. Praticamente lei a settembre comincia...a settembre del...duemila ...diciotto comincia il cerotto, giusto? E praticamente...ehh... a dicembre...quindi il cerotto da 0.25 le era stato dato solo per sviluppare i caratteri sessuali femminili, quindi il seno, eh, i peli sul pube, i peli ascellari...queste cose qua. Lei a dicembre, il 21 dicembre, vedi quanto mi sono chiare a me le date...eh...quelle che ti stravolgono in positivo o in negativo la vita, in questo caso in positivo, mia figlia mi chiama, lei è a scuola e mi dice: “mamma senti, non ti preoccupare, però io perdo sangue, penso che mi sia arrivato il ciclo”. Io piango dalla felicità, finalmente ogni tanto si può piangere anche di gioia...io praticamente corro a scuola, la prendo, me la abbraccio, veniamo a casa e chiamo il professore. Io dico:” professore, guardi che mia figlia ha avuto il ciclo” “sì, sì, benissimo, signora, va benissimo, però noi ci dobbiamo vedere”. Allora...mi da la data...eee...praticamente noi...ci dovevamo vedere a marzo, invece praticamente a gennaio torniamo da lui, mi cambia il cerotto, me lo da da 50...ehh...mi aggiunge delle cose, tipo il progefiK che deve prendere una settimana prima del ciclo, però mi dice, dice:” signora, però le voglio dire una cosa: adesso il ciclo può essere un ciclo ballerino, può venire come può non venire, non si preoccupi, l’importante è che andiamo avanti con la cure”. Invece mia figlia ormai è più di un anno che ha un ciclo regolare, le è cresciuto il seno...insomma la forma fisica di una donna ce l’ha e andiamo avanti. Andiamo avanti così. Fa una vita normale, ha delle amiche, studia...eehh...vabbè, diciamo che qualche mese fa ha avuto qualche piccolo problema, insomma...mi è venuta a scuola, è corsa l’ambulanza...però abbiamo...ehh...io come mamma penso che...eh...poiché il suo corpo non era abituato al ciclo, poiché lei fortunatamente ha un ciclo abbastanza abbondante, lei praticamente ha questi collapsi nella fase premestruale. Quindi praticamente lei sta male...però quando ti arriva una telefonata da scuola che tua figlia è svenuta e non si riprende ti preoccupi un attimo e pensi sempre alla stessa cosa. Invece fortunatamente no...abbiamo fatto tutti gli accertamenti insomma...tutto...tutto normale...poi da lì ha deciso di lasciare il pattinaggio dopo nove anni...ha detto: “mamma non ce la faccio più, fisicamente non ce la faccio più voglio solo dedicarmi allo studio”. È una brillante studentessa, è una ragazza che ama la conoscenza, un po’ come l’altro figlio mio...insomma amano lo studio e la lettura...non tanto la piccola che in tutto

questo...in tutta questa storia è anche dislessica la piccola, la terza figlia mia...non bastavano i problemi a casa mia, discalculica e disgrafica e la porto a fare terapia tre volte a settimana, non le piace la scuola, le piace vivere all'aria aperta, stare con gli animali, quindi praticamente con cani e cavalli che noi abbiamo qui, si prende cura dei nostri animali. E quindi questo è. Dimmi... se mi vuoi fare altre domande sono qui.

V: No, mi sembrava...adesso...che ha citato la tiroide prima

I: Sì, sì. Sì, lei prende praticamente una piccola pilloletta da 0.25, ma non perché abbia la tiroide, ma il professore che ce l'ha in cura, che ha in cura mia figlia, se ho capito bene, perché poco si esprime, ehh gliel'ha data per una questione di prevenzione, però attualmente diciamo...ehh...quelli che sono i valori della tiroide sono tutti regolari...non ci sono problemi.

V: e per intenderci, il tapazole o...mmm?

I: L'eutirox

V: l'eutirox, okay

I: sì, sì.

V: Okay, ho capito

I: Vuoi sapere anche il nome della siringa di gh che fa?

V: No, no in quel caso no, era solo per capire se iper o ipo tiroidismo a seconda del farmaco.

I: sì, sì Ok.

V: OK ,direi che delle terapie si occupa L. , è autonoma nella terapia?

I: Tutto io faccio

V: Ah, okay.

I:(...) Sì la siringa gliela faccio io tutte le sere , tipo stamattina abbiamo cambiato il cerotto. È vero che lo sa fare anche lei, però è un po' ...è un po' stanca...è vero che sono solo due anni però è già un po' stanca. Comunque le metto il cerotto...quando sta un po' più nervosa fa da sola, quando invece è più tranquilla glielo metto io, le ricordo io dell'eutirox da prendere...eehh...5 volte a settimana perché lei il giovedì e la domenica non lo prende...e poi la terza settimana...tipo la prossima settimana ricominciamo con cerotto e progefik...però sono tutte cose che mi segno io, sono io quella che gestisce queste cose, mi segno le date, mi segno le settimane, e quindi lei...vive in funzione di me...nel senso che segue quello che io le dico di fare a livello di cura...poi a livello di vita...fa tutto da sola, è molto autonoma.

V: Ehm, un'altra cosa: le informazioni, appunto relative alla sindrome di Turner. Allora, in parte ho capito che sono arrivate tramite internet e ricerche.

I: sì, che mi hanno devastato, ti dico la verità...perché si parlava proprio malissimo, cose devastanti, di morte...e a volt, vedi, queste informazioni possono aiutarti come possono distruggerti, possono annientarti.

V: Certo, anche perché la varietà è infinita, quindi non sai mai.

I: Sì, sì, sì,sì, sì,sì

V: E invece da un punto di vista medico, diciamo, ci sono state delle figure mediche che hanno dato delle informazioni che vi sono state effettivamente utili, da un punto di vista della salute, della conoscenza medica della sindrome?

I: Poca roba. Il professore che l'ha presa in cura, che ce l'ha in cura è sempre molto sintetico quando la portiamo a visita. Perché le prime volte noi siamo andate 4-5 volte l'anno, poi siamo passati a 3, poi 2. Ora ci vediamo due volte l'anno, salvo complicazioni, se lei sta male, se ci sono cambiamenti...però è un professore molto disponibile, che quando chiamo mi risponde sempre...mmm...ha visto la mia preoccupazione all'inizio...eee...proprio i primi mesi mi disse:" signora lei deve stare tranquilla, deve dare serenità a sua figlia. Mi dispiace perché proprio in questo momento è andata via una mia paziente con sindrome di Turner cha ha un figlio...ha

avuto una vita normale, è sposata, ha avuto un figlio” sicuramente...per esempio lui in queste procedure nello specifico non scende mai...ma proprio mai...anche perché forse sono informazioni private, però dice: “mi avrebbe fatto piacere che voi l’aveste conosciuta, in modo tale che magari sareste stata un po’ più serena”. Eehh niente, però diciamo è solo limitato...quando andiamo lì la visita, prende altezza, peso, fa le varie domande...però è molto soddisfatto, devo dire la verità, molto soddisfatto. Anche perché lui dice: “poiché L...”, poiché è al *ospedalw 2* e ci sono molti laureandi...il professore ha spiegato che è un caso un po’ atipico perché è una ragazza con Sindrome di Turner quasi rara, rara perché praticamente è una 45X0 però con delle problematiche molto lievi...lei praticamente è come se avesse un sfumatura di sindrome...perché ti ripeto, se tu la vedi, come la vedi, dici solo: mamma c’ha diciassette anni e sembra una ragazzina di quattordici anni. Però non è deforme, non è che chissà che abbia, capito? Molto carina.

V: Okay, però delle informazioni su quello che sta facendo, su quali sono o non sono le prospettive, ve le da o no ve le da?

I: No.no.no.no. Assolutamente no. Infatti a volte quando sono a visita, sono un fiume in piena, vorrei fare tante domande ma ...non mi da neanche la possibilità perché...sì è vero che è oberato di pazienti, però io vorrei un po’ più di soddisfazione. Ed è per questo che poi io sono su questo gruppo. Perché io voglio sapere qualcosa in più, voglio capire.

V: Ecco, tornando un attimo sul gruppo, che è un'altra cosa... Come ne è venuta a conoscenza e in che cosa le è stato utile?

I: allora, ne sono venuta a conoscenza sempre perché ho smanettato su Facebook...e quindi ho digitato il nome della sindrome e mi è venuto fuori “vivere con la sindrome di Turner”...ho...ho...sono entrata...eeehm praticamente ho visto che era un gruppo chiuso, che nessuno e che praticamente solo chi ci partecipava poteva...chi entrava dentro poteva... sapere...ehm...vedere diciamo le varie conversazioni. Ci sono entrata, mi hanno accolto subito, ho detto in poche righe quello che era la mia storia e poi ci confrontiamo...e... a volte mi ritrovo anche a sostenere

delle mamme, o delle ragazze...tipo...non ho capito come un'altra ragazza è entrata a far parte di questo gruppo, pensando che la figlia avesse questa sindrome...e lei chiedeva aiuto dicendo: “vorrei confrontarmi con qualcuno per capire se mia figlia ha questa cosa o praticamente è solo un errore”. Io la contattai in privato, dicendo “secondo me tua figlia non ha tutto questo perché le caratteristiche di cui tu mi parli non so da addurre alla sindrome. Però ti posso dire che se anche fosse, ti parlo di mia figlia, che ha una vita normale, è una bellissima ragazzina, con una vita normale, dotata di un'intelligenza...ehm...sorprendente, quindi stai tranquilla”. E quindi l'ho sostenuta...e poi, mi ha richiamato dicendo: “era come dicevi tu, mia figlia non ha la sindrome e insomma...ha solo dei piccoli problemi a livello di...di ciclo e di tiroide...che diciamo, con la cura può risolvere. E quindi... questo è. Però mi è servito il gruppo, perché insomma mi sono confrontata, non ho mai visto però ragazze...ehh che...praticamente hanno parlato di gravidanza o di altro, però vedo ragazze che sono spo...felicamente sposate, che hanno una vita loro, sono laureate...che hanno una vita normale. E quindi questo mi ha aiutato tanto.

V: Okay, bhé...immagino che comunque avere un confronto...

I: Certo, certo!

V: Allora...come ultima cosa visto che prima abbiamo detto che è un po' delicato...giusto se mi può fare una sintesi del...mmm...delle relazioni...sì, dell'atteggiamento che ha la famiglia nei confronti della sindrome. Intendendo con famiglia nonni, zii...chi lo sa, chi non lo sa?

I: Sì, allora...allora, chi sa sono sono, vabbè noi come genitori, i fratelli, mio figlio con la sorella, i miei genitori e i miei fratelli...ehh...le cognate non lo sanno, le mie cognate non lo sanno...eh la famiglia di mio marito...mmm...lo sanno quindi i mie suoceri, il fratello, la sorella...perché poi la sorella ci ha tanto aiutato...però ad esempio mmm il marito di mia cognata, no...insomma poi basta...in famiglia non lo sa nessuno...per noi...perché abbiamo scelto così, perché mia figlia ha scelto così e perché mia figlia ha scelto che sia così perché non vuole essere additata come...e non vuole soprattutto essere guardata con occhi diversi...ed è così, credimi! Perché nel

momento in cui tu dici: c'è qualcosa che non va, ti guardano con occhi diversi e vanno alla ricerca di tutto ciò che può essere diverso dalla normalità. E questa è una cosa che non va bene.

V: No, no, certo

I: però il trattamento...no, no, normale...normale, forse all'inizio è stato un po' più...di protezione...vabbè c'è il padre di mio marito che...insomma...la...molto protettivo...ehh...se ha bisogno l'accompagna dappertutto, se sa che mia figlia non sta bene, va in tilt, sta male...ehh...però...

V: Insomma chi lo sa, da un punto di vista pratico una mano ve l'ha data

I: Non ho capito, scusami

V: chi sa della situazione da un punto di vista pratico vi ha aiutato, ad esempio accompagnando.

I: Sì, assolutamente. Però ti dico anche se il nonno, i nonni ci provano a dire “ dai L.!” lei dice: “No, non voglio che mi parliate in questo modo perché io non ho niente, sto bene, fatevi i fatti vostri”...ma non in maniera ineducata, eh attenzione! Lo fa solo perché lei dice: “ Io non ho niente, sto bene, vi preoccupate inutilmente, perché se fate così mi fate sentire una persona malata e quindi non va bene”..ehh...io quando noi abbiamo saputo all'inizio di questa cosa...L. non ha detto niente con me, non ha detto niente, non ha detto il suo punto di vista. Io vedevo solo questi occhioni sgranati che mi guardavano...perché io tutte le mattine mi svegliavo pensando che fosse stato un brutto sogno, invece era la realtà e piangevo...ehm...e lei non mi mai detto niente...solo una domenica, dopo più di un mese da questa cosa...dall'inizio che ci siamo accorti di questa cosa...ehm...siamo andati a...a pranzo a casa dei miei e mio papà a tavola fa: “L., non ti preoccupare che per noi non è cambiato niente, tu sei sempre L., la nostra nipote e non ti preoccupare che avrai una vita normale”...e lì è venuta fuori L. perché ha detto: “No, nonno, non dire così perché è una presa in giro perché io non ho...non avrò più una vita normale, non ho una vita normale perché adesso se io devo parlare di ciclo con le mie amiche...ehh...non potrò più farlo.

Quando loro parlano di queste cose io metto da parte perché io non ho il coraggio di dire io ho questo problema e quindi non posso parlare di ciclo - Perché all'inizio ci dicevano che era un po' difficile che mia figlia avesse il ciclo - e poi quando loro parleranno di un futuro matrimonio con figli, io sono fuori da questi discorsi". E lì comincio a piangere...non ho mai visto mia figlia...ehh...(piange)...piangere così...perché si può piangere per un ginocchio sbucciate ma non per una cosa così...la si vedeva che era una sofferenza...che c'era una grande sofferenza...però secondo me quella domenica è stata importante per lei, perché ha tirato fuori quelli che erano i suoi...le sue cose...io mi sono dovuta ingoiare tutte le mie lacrime quella domenica, ho dovuto...non dico far finta di niente...però non ho potuto piangere insieme a lei perché io dovevo essere forte per lei e ho detto: "L., ma perché dici queste cose? Tu avrai una vita normale, non ti preoccupare perché tu sei una ragazza forte. Poi ti dico una cosa...ehm...anche la sorella di nonna G. non ha avuto figli, e lei è una donna normale di un metro e ottanta...però eh, il buon Dio non ha voluto che avesse figli...eh...perché così è andata la sua vita, però lei è felice, ha un figlio, se l'è adottato, tutto a posto. Quindi ci sono diverse forme per diventare mamma, però io so che adesso non è la tua prerogativa. Tu adesso hai altre aspettative dalla vita, quindi vai avanti per la tua strada e fai de...la tua forza la tua intelligenza. Quindi vai avanti e non ti preoccupare". La mia fortuna...la fortuna che lei...solo le prime settimane era un po'... così... un po' demotivata...non era...mmmm...non era...non andava di buon grado a scuola...non era contenta...però poi ha superato da sola, perciò ti dico è stata una grande...una grande ragazzina, piena di vita, piena di forza e di coraggio...eehh... ha continuato...non ha mai detto niente ai professori, alle amiche, niente...e mi porta sempre dei buoni risultati. Perché lei...vuole andare avanti...perché lei vuole...ehh...vuole laurearsi, il suo obiettivo è quello di realizzarsi a livello di studio. E quindi...

V: Direi che ci sta riuscendo!

I: Sì, fortunatamente sì! Non la blocca niente e nessuno. Anche quando ha avuto qualche mese fa questa cosa che...insomma...che

sveniva...insomma...niente...l'abbiamo seguita, l'abbiamo monitorata e adesso è tutto a posto...quindi questo è?

V: Un'ultima cosa: le tante cose hanno mai creato problemi nella conciliazione lavoro?

I: nel mio lavoro?

V: Sì, suo e di suo marito. L'accompagnare.

I: Sì, praticamente io lavoro da un anno però fortunatamente quando dovevo fare le varie visite...allora innanzitutto quello che sono gli accertamenti e le analisi del sangue le facciamo di domenica, fortunatamente. Soprattutto per non dare nell'occhio a scuola...perché c'è fortunatamente un centro qui eh.. vicino al nostro paese che ci permette di fare queste visite, ecografie, varie, di domenica. Mentre per le visite fortunatamente si sono... dimezzate, quindi sono solo due volte l'anno che ci vediamo e quindi quelle due volte l'anno non ci cambiano la visita ma tutto a posto a posto...quindi riusciamo a conciliare. Poi, niente per quelle che sono le cure io mi organizzo, dal medico curante mi faccio l'impegnativa, la porto in farmacia, mi arriva il farmaco...quello da frigo, il gh, il giorno dopo...poi quando finisce tra progefik e eutirox mi faccio la scorta...mi faccio l'impegnativa medica, mi faccio la scorta...ovviamente ponderate con la quantità che può rilasciare la farmacia.

V: certo, certo.

I: E questo è.

V: Bene, io direi che ho finito l'intervista

Bibliografia

Adams , D., Clarke , S., Griffith , G., Howlin, P., Moss, J., Petty, J., . . . Oliver, C. (2018). Mental Health and Well-Being in Mothers of Children With Rare Genetic Syndromes Showing Chronic Challenging Behavior: A Cross-Sectional and Longitudinal Study. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*(123), 241-253.

Asthma Health Outcomes Project. (2007). Asthma programs with an environmental component: a review of the field and lessons for success. *Ann Arbor, MI: Center for Managing Chronic Disease.*, 141.

Astolfo, R., Bragagnolo, P., & Porchia, S. (2012). *Ma quanto mi costi? Verso il Piano Nazionale per le Malattie Rare: proposte e indirizzi su come ridurre le diseguaglianze nei confronti dei malati rari e delle loro famiglie in tempi di crisi.*

Atkin, K., & Ahmad, W. (2000). Family care-giving and chronic illness: how parents cope with a child with a sickle cell disorder or thalassaemia. *Health and Social Care in the Community*, 1(8), 57-69.

Bert, G. (2009). LA MEDICINA NARRATIVA NELLA FORMAZIONE DEI PROFESSIONISTI SANITARI. In A. Gentile, I. Luzi, S. Razeto, & D. Taruscio, *Convegno Medicina narrativa e malattie rare Istituto Superiore di Sanità Roma, 26 giugno 2009 ATTI* (p. 61-66). Istituto Superiore di Sanità- Rapporti ISTISAN 90/50.

Boaretti, C., & al. (2006). Rapporti tra adattamento, qualità di vita e supporto familiare, sociale nel paziente in trattamento dialitico. *Giornale Italiano di Nefrologia*(4), 415-423.

- Bobbo, N., Bottaro, C., & Lazzaro, S. (2018). Essere genitori di un figlio diabetico: punti di incontro e differenze di genere nell'evoluzione della nuova figura paterna. *Rivista Italiana di Educazione familiare*(1), 167-182.
- Borsari, G., & Mancini, T. (2015, maggio-agosto). Relazione fra identità e malattia cronica: una rassegna sistematica. *Psicologia Sociale*(2), 97-122.
- Carter, E., & Mc Goldrick, M. (1980). *The Family Life Circle*. New York: Gardner Press.
- Cohen, S., & Wills, T. A. (1985). Stress, Social Support, and the Buffering Hypothesis. *Psychological Bulletin*, 98(2), 310-357.
- Collin, J. (2006, Dec). An Introduction to Turner syndrome. *Pediatric Nursing*, 18, fasc. 10, 38-43.
- Convenzione Onu sui diritti per l'infanzia (novembre 20, 1989).
- Cutrona, C. (1990). STRESS AND SOCIAL SUPPORT IN SEARCH OF OPTIMAL MATCHING. *Journal of Social and Clinical Psychology*, 9(1), 3-14.
- Dawkins, a. (2018). Progress in Rare Disease Research 2010-2016; an IRiDCR Perspective. *Clinical and Transitional Science*(11), 11-20.
- Delle Fave, A., & Bassi, M. (2013). *Psicologia e Salute. Esperienze e risorse dei protagonisti della Cura*. Torino: Utet Università.
- Disposizione per la promozione di diritti e di opportunità per l'infanzia e l'adolescenza. (1997, Agosto 5).
- Feder. (s.d.). FEDER. Tratto da FEDER: <https://www.enfermedades-raras.org/index.php/actualidad/publicaciones>

- Fioretti, C., Mazzocco, K., Riva, S., & al. (2016). Research studies on patients' illness experience using the Narrative Medicine approach: a systematic review. *BMJ Open*.
- Fisher, H. (2001, Novembre). The needs of parents with chronically sick children: a literature review. *Journal of advanced nursing*, 4(36), 600-607.
- Flynn, F. J., & Lake, V. K. (2008). If You Need Help, Just Ask: Underestimating Compliance With Direct Requests for Help. *Journal of Personality and Social Psychology*, 95(1), 128-143.
- Gangemi, M., & Zanetto, F. (2009). APPROCCIO NARRATIVO E RELAZIONE DI CURA IN PEDIATRIA. In A. E. Gentile, I. Luzi, & S. T. Razeto, *Convegno Medicina narrativa e malattie rare Istituto Superiore di Sanità Roma, 26 giugno 2009 ATTI* (p. 40-49). Istituto Superiore di Sanità-Rapporto istisca 09/50.
- Gemeni, & al. (2018). econstructing normality following the diagnosis of a childhood chronic disease: does "rare" make a difference? *European Journal of Pediatrics*(177), 489-495.
- Guite, J., Russel, B., Homan, K., Tepe, R., & William, S. (2017). *Parenting in the Context of Children's Chronic Pain: Balancing Care and Burden*. Children.
- Hobfoll, S., Nadler, A., & Leiberman, J. (1986). Satisfaction With Social Support During Crisis: Intimacy and Self-Esteem as Critical Determinants. *Journal of Personality and Social Psychology*, 51(2), 296-304.
- Krabbenborg, L., & al. (2017, dicembre). Understanding the Psychosocial Effects of WES Tess Results on Parents of Children with Rare Diseases. *Journal of genetic counseling*, 6(25), 1207-1214.
- Law, E., Fisher, E., Eccleston, C., & Palermo, T. (2019). Psychological interventions for parents of children and adolescents with chronic illness. *Cochrane Database of Systematic Reviews*(3).

Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali, 328 (novembre 8, 2000).

Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate, 104 (febbraio 5, 1992).

Lippe, V. D., & al., e. (2017). Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*.

Lombardia, S. d.-L. (Contenuti aggiornati a Dicembre 2010 Ulteriori revisioni: 03-2018). *Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a: TURNER SINDROME DI- codice esenzione RN0680*. Tratto il giorno Agosto 2019 da <http://malattierare.marionegri.it>: <http://malattierare.marionegri.it/content/view/111/107>

Malagoli Togliatti, M., & Lubrano Lavadera, A. (2002). *Dinamiche relazionali e ciclo di vita della famiglia*. Bologna: Il Mulino.

Masini, V. (2009). MEDICINA NARRATIVA E COUNSELLING IN MEDICINA GENERALE. In A. Gentile, I. Luzi, S. Razeto, & D. Taruscio, *Convegno Medicina narrativa e malattie rare Istituto Superiore di Sanità Roma, 26 giugno 2009 ATTI* (p. 27-39). Istituto Superiore di Sanità- Rapporto ISTISAN 09/50.

Ministero della Salute. (2014). *Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016*.

Monti, F., Gobbi, F., & Lupi, F. (2006). Genitorialità difficile: genitori di bambini con fibrosi cistica. In M. G. Angela Maria Di Vita, *Il fascino discreto della famiglia. Mutazioni familiari e nuove competenze* (p. 195-214). Milano: Franco Angeli.

Nezu, A. M., Nezu, C. M., & D'Zurilla, T. (2013). *Problem-Solving Therapy. A treatment manual*. New York: Springer Publishing Company.

Onlus, U. F. (2018). *MonitoRare-Quarto rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia*.

Orphanet. (2006, Luglio). *Le syndrome de Turner - Monosomie X*. Tratto il giorno Agosto 2019 da <https://www.orpha.net/>: <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Turner-FRfrPub44v01.pdf>

Palermo, T. M., Law, E. F., Essner, B., Jensen-Fiddick, T., & Eccleston, C. (2014, Settembre). Adaptation of Problem-Solving Skills Training (PSST) for Parent Caregivers of Youth with Chronic Pain. *Clin Pract Pediatr Psychol*, 2(3), 212-223.

Palermo, T. M., Law, E. F., Essner, B., Jessen-Fiddick, T., & Eccleston, C. (2014, settembre). Adaptation of Problem-Solving Skills Training (PSST) for Parent Caregivers of Youth with Chronic Pain. *Clin Pract Psychol*, 2(3), p. 2012-223.

Picci, L. R., Oliva, F., Trivelli, F., Carezana, C., Zuffranieri, M., Ostacoli, L., . . . Lala, R. (2015). Emotional Burden and Coping Strategies of Parents of Children with Rare Diseases. *Journal of Child and Family Studies*, 24, 514-522.

Pinquart, M. (2013). Do the Parent–Child Relationship and Parenting Behaviors Differ Between Families With a Child With and Without Chronic Illness? A Meta-Analysis. *Journal of Pediatric Psychology*, 38(7), 708-721.

Portocarrero, L., Quental, N., Samorano, L., Prado de Oliveira, Z., & Da Matta Rivitti-Machado, M. (2018). Tuberous sclerosis complex: review based on new diagnostic criteria. *Anais Brasileiros de Dermatologia*.

Randle, (. S. (2017). Tuberous Sclerosis Complex: A Review. *Pediatric Annals*, 46(4), e166-e171.

Rare Disorders Denmark. (2013). *Rare family days- A family empowerment programme targeted families with children with rare disorders.*

RD-Action. (s.d.). State of the Art of Rare Disease - Activities in EU Member States and Other European Countries Denmark Report.

Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124.", 279 (maggio 18, 2001).

Riquet, A., Cuisset, J.-M., J.-C., C., Joriot, S., Petit, F., & L., V. (2010). Specificites de la sclerose tubereuse de Bourneville chez l'enfant. *Archives de Pediatrie*(17), 1338-1347.

Ruggieri, M., & Mingone, N. (2012). *Prendiamoci cura di una malattia rara. La sclerosi tuberosa.*

Tratto il giorno agosto 2019 da www.sclerosituberosa.org:

http://www.sclerosituberosa.org/home/?page_id=87

Ryff, D., & Keyes, C. (1995). The Structure of Psychological well-being revisited. *Journal of Psychology and Social Science*, 4(69), p. 719-727.

Ryon, H. S., & Gleason, M. E. (2018). Reciprocal Support and Daily Perceived Control: Developing a Better Understanding of Daily Support Transactions Across a Major Life Transition. *Journal of Personality and Social Psychology: Interpersonal Relations and Group Processes*, 115(6), 1034-1053.

Seid, M., Varni, J. W., Pradeep, G., Gelhard, L. R., & Slymen, D. J. (2010, gennaio 8). Problem-Solving Skills Training for Vulnerable Families of Children with Persistent Asthma: Report of a Randomized Trial on Health-Related Quality of Life Outcomes. *Journal of Pediatric Psychology*, 35(10), 1133-1143.

- Silva, C., & Freschi, E. (2017). Patenting support programmes. Pistoia's "Lo Spazio Piccolissimi" Childrens and families' centre. *Rivista Italiana di Educazione Familiare*(2), 199-211.
- Tamer S. O., M. (2017). CARING FOR YOUTH WITH SEVERE DISABILITIES: IMPACTS ON PARENTS' QUALITY OF LIFE.
- Taruscio, D. (2009). MALATTIE RARE E MEDICINA NARRATIVA. In A. E. Gentile, I. Luzi, S. Razeto, & D. Taruscio, *Research studies on patients' illness experience using the Narrative Medicine approach: a systematic review*. Istituto Superiore do Sanità- Rapporti ISTISAN 09/50.
- UNIAMO. (2018). *MonitoRare- Quarto Rapporto sulla condizione della persona con Malattia Rara in Italia*.
- UNIAMO F.I.M.R. Onlus. (2019). *UNIAMO F.I.M.R. Onlus*. Tratto da <http://www.uniampo.org/>
- Weksberg, R., Shuman, C., & Beckwith, B. J. (2010, Gennaio). Beckwith–Wiedemann syndrome. *European Journal of Genetics*, 18(1), 8-14.
- Yates, J. R. (2006). Tuberous sclerosis. *European Journal of Human Genetics*(14), 1065-1073.
- Zagaria, A., & al. (2018). Dinamiche Discorsive nella ristrutturazione dei ruoli genitoriali in famiglie con malattie rare. *Psicologia della salute*, 2, 70-90.
- Zammuner, V. L. (1998). *Tecniche dell'intervista e del questionario*. Bologna: Il Mulino.
- Zani, B. (2011). Le relazioni familiari. In A. Palmonari, *Psicologia dell'Adolescenza*. Bologna: Il Mulino.
- Zannini, L. (2009). MEDICINA NARRATIVA E MEDICAL HUMANITIES. In A. Gentile, I. Luzi, S. Razeto, & D. Taruscio, *Convegno Medicina narrativa e malattie rare Istituto Superiore di Sanità Roma, 26 giugno 2009 ATTI* (p. 15-26). Istituto Superiore della Sanità.

