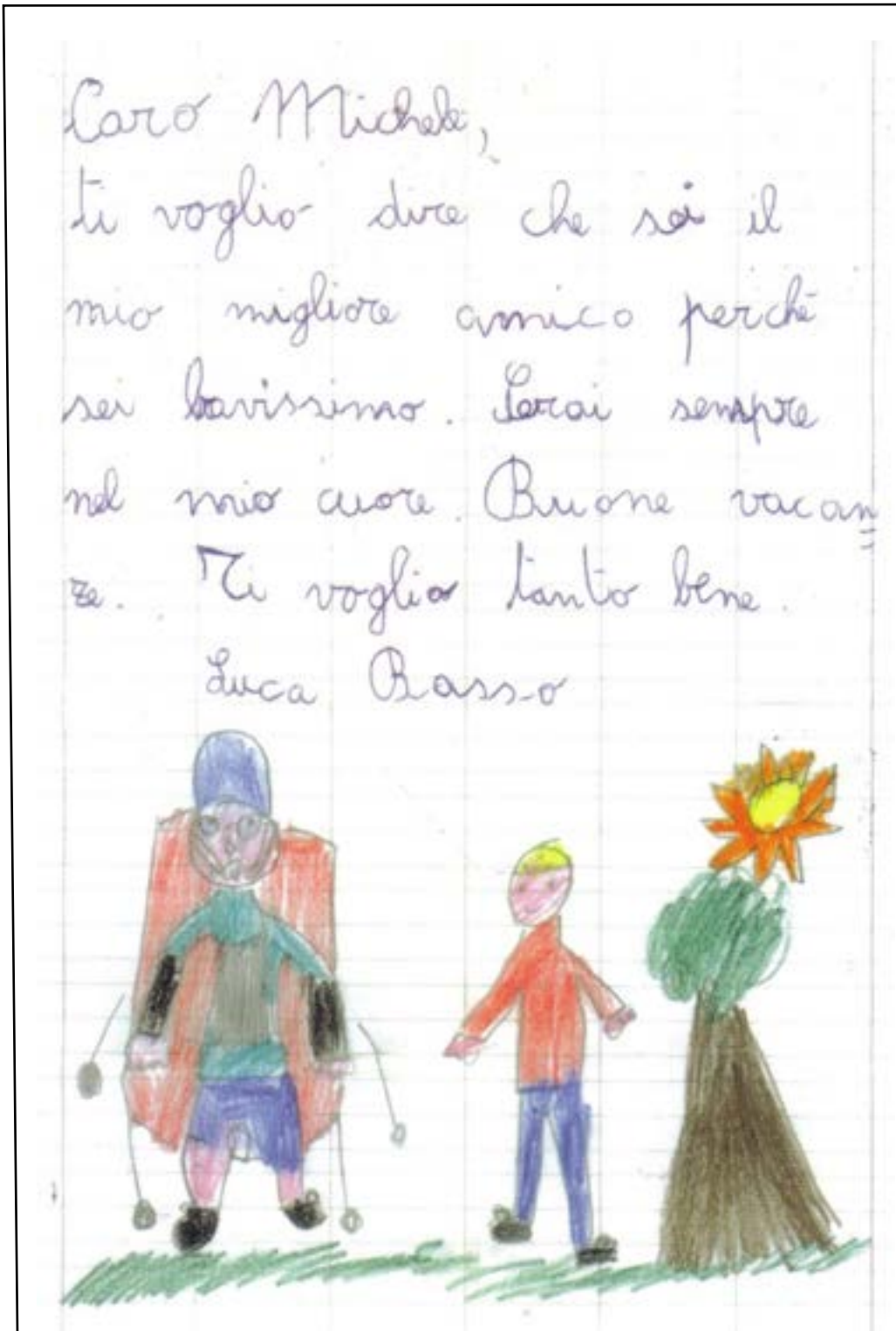


Questa vita “possibile”

*Storie di bambini la cui vita è stata definita “impossibile”
...17 anni dopo*



Paola Mazzuchi Cargioli

Favole...

*L'aria è limpida e tranquilla sulla spiaggia, in questa sera di fine agosto.
Mi guardi con il tuo sguardo di sempre: sereno e fiducioso.
È stupenda la calma che trasmette il suono ritmico dell'onda sulla riva,
il profumo del mare ora che il sole è appena scomparso.
Un gabbiano si lascia trasportare nell'aria, così silenziosa ora che la
maggior parte della gente è rientrata.
Nel tuo sguardo leggo una domanda. Vuoi che ti racconti una storia?
Sorridi.*

*“Cera una volta un fiorellino, piccolo come te, appena sbocciato.
Era mattina e tutto era allegro. Il fiorellino, per la prima volta sveglio, si
guardava intorno.
Vide un'ape che ronzava lesta fra un fiore e l'altro.
Vide e udì un uccelletto che gorgheggiava su un ramo e...oplà, volava su
quello più in alto ancora.
Vide un ragno indaffarato che costruiva con pignoleria una sottile tela
fra un filo d'erba e il muretto.
Il fiorellino fu stupito di tutto quel muoversi, della luce, dei colori.
Si meravigliò di tutti i suoni.
Sentì dentro di sé una forza prorompente, un impulso che premeva nel
suo breve stelo e pensò: «Ora anch'io mi muoverò, andrò, canterò: lo
sento!».
Ma quando cercò di protendersi verso gli altri fiori che gli stavano
accanto sul ramo scoprì che non sapeva muoversi e quando provò a
cantare la vita che gli saliva dentro non uscì alcun suono dalla sua
corolla.
Per un attimo fu preso dal panico, l'angoscia lo colse e pensò di
appassire.
Proprio in quel momento, però, un vento leggero cominciò a scuotere
pian piano il ramo.
Il fiorellino si scosse e assaporò la carezza del vento.
Udì una voce in quella brezza che passava.
Una voce sottile, sottile, bellissima e dolce.
Diceva: «Sei vivo, sei bello, ti amo».
Il fiorellino fu così contento che dimenticò l'angoscia di poco prima,
si schiuse ancor più ed ecco, dal profondo del suo essere scaturì un
profumo intenso e una farfalla si posò su di lui, portandogli il polline dei
suoi fratelli”.*

*Che bello il colore del cielo adesso, bimbo mio!
C'è ancora luce, ma è una luce discreta e tenera che rende più intimo il
nostro dialogare in riva al mare.*

*Forse è meglio che ti metta la camicetta: andiamo a casa?
Gustiamo ancora un po' insieme questa tranquillità...
Che sguardo bello hai: racconto ancora, allora?
Il tuo bellissimo sorriso, sulla tua piccola bocca di bimbo di appena tre
anni è una risposta eloquente.*

*E allora: “C’era una volta, in un bel giardino, una fontana di acqua
zampillante e dentro questa fontana tanti pesci rossi... “
Sì, uguali al tuo pesciolino: ridi ripensandoci, birbantello!
“In quel mattino di primavera apri gli occhi e sbatté le pinne un piccolo
pesciolino dorato.
Guizzò di qui e di là, arrivò fino a sporgersi dall’acqua tintinnante per le
mille goccioline che cadevano dall’alto dello zampillo.
Un raggio di sole giocò con l’acqua e, con grande meraviglia del nostro
pesciolino, si tramutò in una nuvola di stupendi colori.
Si sentì lontano l’abbaiare festoso di un cane (forse si era svegliato il
suo padroncino) e una ragazza cantava, contenta della bella giornata.
Il pesciolino fece una piroetta ed emerse quasi dalla vasca aprendo la
bocca per gridare la sua gioia di vivere.
«Plop» fu il rumore che si udì.
Come? Tutto qui? Eppure la sua voglia di cantare, di chiamare, di dire
la sua felicità era forte.
Stava per immergersi, desolato, verso il fondo più buio, quando la
superficie dell’acqua si increspò in un tremito leggero per una folata di
vento che, scompigliando le gocce della cascatella, parve sussurrare
qualcosa.
Il pesciolino rimase sul pelo dell’acqua ed udì, come in un canto, una
voce che diceva:
«Sei vivo, sei bello, ti amo!»
Dimenticò lo sconforto che l’aveva preso e guizzò allegro verso gli altri
pesci rossi”.*

*Anche a te piace giocare con l’acqua!
Ma è l’ora di asciugarsi le manine per rientrare!
Ancora? Anche a me piace raccontare, ma è tardi! Bada: è l’ultima e poi
a casa!*

*“C’era, questa volta, un leprottino che, finalmente anche lui, usciva
dalla tana.
Che bella la prima passeggiata: l’erba verde...un grillo! I fiorellini. Gli
alberi (che grandi, mamma mia!).
Il leprotto saltava qua e là, senza allontanarsi troppo dalla sua mamma,
curioso e deliziato da tutto ciò che scopriva, un po' spaventato dai
numerosi fruscii e rumori e movimenti che riempivano il prato. Ed ecco,*

proprio di fronte a lui, un pettirosso.

Il leprotto si fermò con il cuore che batteva all'impazzata.

Il pettirosso voltò il capino, guardò negli occhi il leprotto, aprì le ali e volò via.

Che meraviglia! Il leprotto volle provare a seguirlo subito.

Si lanciò, ma si ritrovò nell'erba. Riprovò.

Il pettirosso, lassù, sul ramo cantò.

Il leprotto si sentì triste: vedeva in alto, fra le foglie il sole giocare e desiderò avere le ali per volare verso il cielo, per raggiungere quei raggi birichini che scherzavano col pettirosso.

Non riusciva a guardare più in su e i suoi occhi tornarono alla terra, alle radici, ai bruchi: ma tutto sembrava nell'ombra e l'allegria era passata.

Anche stavolta arrivò il vento.

Passò fra gli alti rami dell'abete, ma soffiò anche giù, sul prato, facendo dondolare le margherite, l'erba, il trifoglio.

Facendo provare un brivido al leprotto che, con un paio di salti si riavvicinò al morbido pelo della mamma.

Le sue orecchie si drizzarono perché, ecco, nel vento udì una voce che gli parlava: «Sei vivo, ti amo, sei bello!».

Il leprotto scordò la tristezza e affondò il furbo musetto nella folta e calda pelliccia della lepre.”

A proposito di calda pelliccia: senti come si è rinfrescata l'aria!

Sarà meglio rientrare! Vedi, ormai tutti i bambini hanno lasciato la spiaggia: hanno raccolto i loro secchielli e sono andati via, trotterellando dietro alle mamme, cariche di grandi borse.

Li guardavi anche tu seguire i papà che trasportavano materassini e salvagenti.

Ho guardato anch'io i loro piedini abbronzati che calzavano minuscoli sandali, le loro gambette robuste...

Ecco, ora ti prendo in braccio, angioletto caro, perché tu non puoi camminare e scruto il tuo sguardo, perché ancora non riesci a farmi capire le parole che non vogliono uscire bene dalle tue labbra.

Nel tuo sguardo intelligente c'è tanta vitalità e tanta curiosità, nel tuo sorriso sento la forza della vita, appena scoperta.

Portandoti in braccio mi incammino a piedi nudi, sulla sabbia ormai fredda.

Si è levata un po' di brezza.

La senti?

Chiudigli occhi e ti appoggi alla mia spalla.

E' strano, sembra quasi anche a me di sentire una voce nel vento: ti parla!

Ti dice: sei vivo, sei bello, ti amo!

Quando al mondo viene un bimbo “impossibile”: la diagnosi

Questo breve testo ripropone e porta avanti la storia che ho cominciato a raccontare 17 anni fa quando ho provato a spiegare una malattia rara che, a dispetto di quanto pronosticato o temuto, non ha spento la voglia di vivere e lottare e gioire in tanti bambini “condannati” da una diagnosi infausta.

Curiosità

Michele, con le ruote del passeggino immerse nell’acqua limpidissima del ruscello, a 1600 metri di altezza e sotto un cielo blu, come solo in montagna se ne vedono, lancia con determinazione il suo lungo filo d’erba nell’acqua: il suo viso esprime insieme gioia ed impegno. Sta “pescando” e si diverte un mondo.

Gli si avvicina il piccolo Giorgio, fissandolo con molto interesse.

Michele gli sorride.

Giorgio mi guarda e indicando le braccine “steccate” in speciali contenimenti jeans, per impedirgli di piegarle e farle arrivare alla bocca chiede “Perché?”

“Perché così non si fa male”, spiego. Giorgio, soddisfatto si avvicina di nuovo a Michele e tenta, anche lui con un filo d’erba, di catturare gli immaginari pesciolini del ruscelletto.

Verso la fine della mattinata ha fatto amicizia con Michele, come la sua mamma con me, e, in una pausa del gioco, fissandomi sfrontatamente azzarda: “Quanti anni ha?” “Sette” rispondo.

Come sempre la domanda che segue, essendo posta da un bimbo e non da un grande non è “e non cammina?” bensì “Perché ha ancora il ciuccetto?”

“Per non farsi male alla bocca”, spiego nuovamente e Giorgio, ancora una volta soddisfatto, torna a giocare tranquillamente.

Con gli adulti è molto più difficile.

Per gli adulti è così difficile capire questa malattia così assurda...

Capirla e spiegarla: ricordo il volto del pediatra quando, con la diagnosi davanti si preparava a spiegare a me e a mio marito cosa fosse la Sindrome di Lesch-Nyhan...

Ricordi

Eravamo davanti a lui, tutti e due in attesa: sapevamo che era una cosa grave, ma non avevamo idea di che cosa comportasse per quel fagottino di nemmeno un anno.

Il silenzio si è prolungato, il dottore non alzava mai lo sguardo, poi, alla fine, ha cominciato, cautamente a spiegare, tentando di scegliere le parole: una malattia che porta all'autodistruzione...i bambini si mordono, si fanno male da soli... ci sono problemi ai reni... non si conoscono le cause di questo comportamento... è rara... la sua vita non sarà lunga... Abbiamo chiesto a medici amici per avere un po' di documentazione. Abbiamo avuto solo fotocopie in inglese, neppure troppo recenti. Sarebbe stato utile avere qualche indirizzo preciso: altre famiglie con questa malattia, centri o medici che la conoscessero bene, un libro o un opuscolo che spiegasse... Per altri genitori non c'è stata neppure una diagnosi precisa: per lunghi anni hanno creduto di avere bimbi spastici e sono stati poi sorpresi da comportamenti incomprensibili per loro e per i medici. Altri ancora si sono sentiti descrivere il futuro dei loro figli in modo estremamente più impreciso, quando non scorretto.

La Sindrome di Lesch-Nyhan

La Sindrome è causata da un *difetto genetico* per cui l'organismo non è in grado di produrre un enzima (una sostanza che ha il compito di portare a termine una reazione chimica necessaria; in questo caso l'enzima mancante o difettoso si chiama HGPRT e si inserisce nel metabolismo delle purine).

La mancanza di questo enzima provoca un aumento anormale ed esagerato di acido urico, con relativi danni ai reni, calcoli, gotta e, per ragioni di cui solo recentemente si intravedono possibili cause, provoca anche un'alterazione al funzionamento del sistema nervoso centrale. I bambini, già prima dei due anni, presentano spasticità (non sono in grado di sedersi bene, di camminare, hanno movimenti scoordinati, non sono in grado di parlare bene) e in età diverse, generalmente tra i due e i cinque anni, presentano un comportamento "distruttivo".

Non c'è da stupirsi se anche i medici lasciano trapelare un certo disagio nel descrivere questa sindrome: si fa molta fatica, infatti, a capire come una persona consapevole e dotata di normale capacità di "sentire male" possa infliggersi ferite anche gravi, lesioni anche permanenti, in modo ripetitivo e, apparentemente, incontenibile.

Nelle notizie apprese attraverso la lettura, vocabolario alla mano, delle fotocopie forniteci, si evidenziava *sempre*, fra le principali conseguenze della malattia, ritardo mentale e aggressività. L'"autolesionismo" sembrava conciliarsi bene con questi ultimi sintomi: anche in altre malattie e in alcune forme di autismo sono infatti presenti atteggiamenti autoaggressivi. Fino a quando Michele non ha cominciato a mordersi le dita della manina, a tre anni compiuti, anche per queste notizie, era presente in noi la speranza che lui fosse "speciale". Infatti, la sua prontezza nel cercare di apprendere nonostante i gravi handicaps, la

vivacità del suo sguardo, la dolcezza e l'affettuosità che lo caratterizzano e lo rendono amabile alla maggioranza delle persone che lo accostano, non sembravano coincidere con quello che dicevano le fotocopie...

Purtroppo le notizie in nostro possesso non erano sufficienti a rendere con chiarezza quello che la storia quotidiana ci ha insegnato: l'impulso a farsi male (e non solo a mordersi come credevamo) è fonte di panico e di ansia per i bimbi con la Lesch-Nyhan, ma la loro comprensione della crisi in arrivo, la loro paura del dolore, non sono sufficienti a farli fermare! **Con angoscia abbiamo vissuto la sua angoscia e abbiamo scoperto che questa spinta formidabile non è volontaria e l'intelligenza e la comprensione di dover lottare contro i propri impulsi rendono solo più drammatico il manifestarsi della malattia.**

Le notizie raccolte in seguito, grazie a contatti stabiliti tramite Internet con gli U.S.A., ci hanno confermato che l'insufficienza mentale non è, di per sé, una caratteristica della Sindrome e che alcune difficoltà di apprendimento, queste sì legate alla malattia, rendono difficile valutare l'intelligenza di questi bambini che appaiono comunque più dotati di quanto riferisca la tradizionale descrizione.

Anche la parola "aggressività" non rende l'idea di quello che l'esperienza con questi bambini fa vivere: l'impulso "distruttivo", come detto involontario e penoso per chi lo prova, è, a volte, diretto verso oggetti o persone accanto al malato che fa cadere occhiali, bicchieri in mano ad altri... e chiede poi scusa con sincere espressioni di dispiacere.

Vita impossibile?

Dopo le notizie raccolte in quei primi mesi successivi alla diagnosi, per molti anni non siamo riusciti a trovare altre notizie né sulla malattia, né su eventuali altre famiglie nelle nostre condizioni.

Un giorno mi è capitato fra le mani un libro che parlava di genetica e della speranza legata alla terapia genica.

Fra le malattie ereditarie era citata anche la Lesch-Nyhan: finalmente due righe in italiano!

La frase era **"...come la terribile Sindrome di Lesch-Nyhan che rende la vita impossibile"**: sono rimasta per molti istanti attonita e ho sentito una grande voglia di ribellarmi a queste parole.

La vita di Michele è *difficile*, il suo benessere, la sua gioia, le sue conquiste hanno il prezzo di una lotta costante, sua, nostra e di molti "operatori", ma non è accettabile la parola *impossibile*: la speranza è necessaria a lui, a noi e a tutti i genitori che si trovano di fronte a questa diagnosi. La "rassegnazione" è qualcosa di ben diverso dalla accettazione: quest'ultima non esclude la lotta e si apre al futuro. La prima è una sentenza di morte per chi ha ancora la vita!

Quanti casi si conoscono?

Quando ponevo questa domanda, nel 1997, la problematica delle malattie rare sia in Italia che nel mondo era ancora molto poco conosciuta ed affrontata. Si può dire che solo le famiglie e le prime associazioni che queste facevano nascere, magari sostenute da qualche medico coinvolto, cercavano di raccogliere informazioni specifiche e cominciavano a creare le basi di quello che poi si sarebbe sviluppato in vere reti di persone e associazioni.

Oggi su molte malattie che allora erano considerate rare, si sanno molte più cose. Il progresso della genetica e una diagnostica più mirata, ha dato corpo ai registri di molte associazioni.

Lo stesso non si può dire della Lesch-Nyhan. Certo rispetto a quegli anni ora in Francia, in Spagna e in altri paesi europei sono nati registri che contano..., anche in Italia siamo passati dalle unità alle decine e presto i dati diverranno ufficiali e accessibili ai centri accreditati.

Certo dall'inizio del nuovo millennio sono state scritte nuove leggi ed emanati decreti che riconoscono alla malattia un codice di esenzione e il diritto a sperare in linee guida per piani terapeutici, ma in realtà non sono cambiate molte cose perché la malattia di Lesch-Nyhan si è rivelata davvero molto rara. Si parla ancora di poche decine di casi nei vari paesi e se la Francia attesta cento diagnosi, in tutta Europa le famiglie “allo scoperto” non sono più di 230!

Il dato consolante è stato poter rilevare, anche nel piccolo numero, una varietà di manifestazioni cliniche, con più casi mitigati e con tempi e manifestazioni diverse.



***“Non gettare il bambino con l’acqua sporca”:
il valore di una vita.***

Allora, dopo aver ascoltato altri genitori con bambini con la stessa sindrome, dopo aver letto la lettera dei genitori di Paul, dall’Inghilterra, anche lui malato di Lesch-Nyhan, avevo già compreso, però, che il nostro non era un caso particolare: la consapevolezza del grande **valore** della vita di questi nostri figli non nasceva solo perché frutto di una scelta.

Mi scriveva Ian, il papà di Paul, “...è un bambino fondamentale molto felice e chiunque lo incontra lo adora...”.

Pensare che gli hanno dovuto togliere tutti i dentini da latte, perché non hanno funzionato altri rimedi che evitassero che si mordesse le labbra e viveva quindi nella paura di farsi male!

Da ragazza fantasticavo sul proverbio inglese: “non buttare via il bambino con l’acqua sporca”: mi immaginavo le vecchie tinozze da bagno, un roseo e paffutello piccino e una grassa e vecchia balia distratta.-..oggi devo dire che mi sembra un paradosso che si attanaglia bene a certe *reazioni emotive* di fronte alle malattie rare, all’handicap e alle situazioni di diversità in genere in cui possono trovarsi le persone. Per alcuni la gravità della malattia, la “diversità” in cui vengono a trovarsi questi bambini, sembrano annullare i bambini stessi...che invece esistono, hanno sentimenti, gioie, paure, fantasie, desideri, voglia di ridere e scherzare, capacità di amare e di dare tanto a chi sta loro vicino. “Navigando” in internet avevo già in quegli anni e trovato due storie di ragazzi affetti da Lesch-Nyhan che confermavano la ricchezza di contributi positivi alla vita degli altri grazie a queste persone: di Scott, diciottenne canadese, si diceva, da parte di una terapeuta “un giovane che è un’ispirazione per quelli che pensano che la vita sia troppo dura... ciò che cattura la tua attenzione è il fantastico sorriso di Scott e il suo incredibile senso dell’umorismo”. Di Jean-Marc, bambino di 5 anni di Manitoba, soprannominato “Smiley” per il suo brillante sorriso, considerato affascinante, si diceva “per la sua piacevole personalità è benvenuto ovunque vada”.

Solo partendo dal positivo, che è presente e reale tanto quanto la drammatica malattia, è possibile affrontarla, gestirla e chissà, forse in un futuro non così fantastico, vincerla.

La scelta

Perché ho parlato di “scelta” nei confronti di Michele? Perché non ci è capitato fra capo e collo mentre speravamo di avere un bel bimbo sano

che potesse correre e giocare come tutti gli altri: l'abbiamo adottato conoscendo la sua diagnosi e sentendoci per un po' disperati per lui e con lui, ma, proprio per questo, sentendo che aveva bisogno, ancor più che gli altri bimbi, di una famiglia che lo accogliesse e lo curasse.

Certo questo fatto ci ha messi in una situazione privilegiata dal punto di vista psicologico proprio perché ci è subito sembrato più “grande” Michele che non la sua Sindrome...! Ma, come dicevo, anche l'esperienza dei genitori “naturalisti”, conosciuti ormai in gran numero in tutti questi anni, conferma questa sicurezza: i nostri bimbi **non** sono *principalmente* “casi” di malattia rara, bensì, come i loro coetanei capiscono subito, prima di tutto **persone**, anche se in situazione di malattia che, per questo, richiede maggiore intelligente presenza accanto a loro.

La riabilitazione

Questa premessa può sembrare a molti (spero) scontata e troppo lunga per la sua ovvietà: purtroppo una serie di esperienze ascoltate da altri genitori o vissute personalmente non la rendono tale. Accanto a storie di valorizzazione e sostegno, abbiamo purtroppo anche storie di rifiuti, di abbandoni e soprattutto di indifferenza allo sgomento e all'angoscia di chi non sa cosa fare per andare incontro alle sofferenze del proprio piccolo caro!

Se si mette al centro il bambino, con la sua età e le esigenze che essa comporta, immediatamente ci si rende conto che non è vero che “non ci si può far niente”, a dispetto dell'impressione che dà un certo modo di porgere la diagnosi!

Sono veramente ***tante*** le cose da fare, fin da subito, per recuperare al massimo tutte le potenzialità e le capacità presenti nel bambino.

Michele ha avuto la fortuna di trovare, fin dai primi mesi di vita, un centro di riabilitazione che ha messo in atto tutte le strategie di recupero possibili per potergli permettere un inserimento sereno prima nella scuola materna, poi nella scuola elementare e noi abbiamo avuto la fortuna di non sentirci **solli**, nei momenti di panico che sono seguiti alle prime manifestazioni più gravi del comportamento L-N (dopo i tre anni) a gestire, mano a mano che si presentavano, problemi e soluzioni.

La riabilitazione non ha puntato solo a interventi di recupero delle capacità motorie: (in effetti la tetraparesi spastica distonica che affligge Michele non gli permette neppure di poter stare seduto senza appoggi adeguati), ma anche al recupero della capacità di **comunicazione** ostacolata dalla difficoltà a formulare bene le parole.

Ricordo l'emozione che provavo le prime volte che Michele toccava con il ditino i simboli nella sua “tabella”: ancora si esprimeva solo a monosillabi e l'impressione era che capisse e volesse dire più di quanto in realtà riuscivamo a decifrare.

La dottoressa del Centro di riabilitazione ci aveva proposto di tentare un metodo di comunicazione “aumentativa”: il metodo Bliss, basato su simboli di facile memorizzazione. Dopo diversi incontri il bambino cominciava a provare ad esprimere non solo il suo disagio e le sue necessità più urgenti, ma anche i suoi sentimenti, le sue emozioni, il suo pensiero.

Quante piacevoli sorprese in quegli incontri: scoprire che pur sembrando, a causa dei limiti imposti dalla malattia, un bimbo piccolo piccolo, Michele stava crescendo, la sua mente curiosa si stava aprendo al mondo e potevamo aiutarlo ad esprimere questa crescita!

La tabella, in seguito, è stata messa da parte perché il nostro piccolo ha imparato a dire molte parole e ha imparato anche a scriverle, ma certo è stata un trampolino fondamentale per lui e per noi. Un ponte su cui incontrarci, sospeso fra il suo e il nostro modo di comunicare.

Comunicare

Se comunicare con lui era importante, era sempre più impellente il desiderio di allargare questa comunicazione anche con altre persone che vivevano lo stesso problema: parlando con i medici e con gli operatori della riabilitazione ci siamo trovati ad esprimere, più di una volta, questo bisogno: volevamo guardare al futuro e non sapevamo cosa cercarvi. Le notizie sulla malattia, come al momento della diagnosi, erano già scarse, ma quelle sulla riabilitazione praticamente inesistenti! Cosa era meglio fare? La domanda è diventata drammatica quando, a tre anni, Michele ha cominciato a portarsi le dita alla bocca e a morderle.

In quei momenti abbiamo sperimentato, insieme a lui, la **paura**.

In assenza di esperienza e di confronto siamo passati, velocemente, dopo le prime piccole lesioni, dal tentare di non farci caso a “steccargli” i gomiti. All’inizio fissavamo il cartoncino dei rotoli di carta igienica con lo scotch di carta da muratore, alle maniche dei suoi abiti...

Ricordo il disagio iniziale nel doverlo portare alla scuola materna, che proprio in quei mesi doveva cominciare, così conciato: facevo attenzione a ***coprire*** con il grembiolino quegli elementi così strani ed inquietanti!

Oggi, grazie alla documentazione che abbiamo raccolto, so che il “contenimento” fisico è la soluzione migliore per lui e per gli altri: essere “impediti” nel movimento, se l’alternativa è farsi male, non è vissuto come *costrizione* dai bambini con questa malattia, ma anzi, come “libertà”, perché, sentendosi “ostacolato” a farsi male il bambino con la Sindrome di Lesch-Nyhan si rilassa e può partecipare con più serenità e tranquillità alle attività comuni.

Per il bambino, però, che già vive con ansia la sua situazione, è **importantissimo** sentire intorno a sé l’accettazione serena di questi suoi strumenti di difesa: siano essi guanti (come ho visto in alcuni casi), legami o altri “strumenti”... so che in America alcuni operatori avevano

trovato, come soluzione per salvare le dita ai loro piccoli, dei bigodini!
Per quanto alla gente possono sembrare strane o, a volte, inopportune, le
“trovate” che funzionano e che rasserenano i nostri figli ***devono essere proposte e difese.***

Se ho scritto queste cose 17 anni fa e le ripropongo adesso è proprio perché spero che questa esperienza possa servire ad altre famiglie che stanno affrontando adesso il problema: non è giusto dover cominciare tutto da capo ogni volta!

Noi che non abbiamo difficoltà a parlare e scrivere
COMUNICHIAMO!

Oggi poi che la legge sulle malattie rare lo prevede è diventato nostro compito, anche attraverso lo strumento associativo, fare in modo che i racconti, le esperienze, le intuizioni delle famiglie siano raccolte e valutate dagli esperti e si trasformino in un supporto per tutti.

Nel 1997 non avevo certo sentito parlare di medicina narrativa: oggi si fanno dei convegni sull'utilità del raccogliere le esperienze e le storie per capire le malattie rare ed affrontarle in modo adeguato.

Sappiamo che se questo è vero per molte patologie, per la Lesch-Nyhan è stato talvolta l'unico strumento che le famiglie si sono ritrovate nella loro battaglia e che hanno potuto fornire (rafforzati dal confronto reciproco) ad operatori sia della salute che dell'educazione e dell'integrazione sociale di questi ragazzi.

La “lotta” quotidiana

Ero davanti a Filippo, un altro piccolo ammalato di Lesch-Nyhan, eravamo andati a trovarlo con Michele, percorrendo non pochi chilometri visto che allora non conoscevamo l'esistenza di due bambini, se non fratelli, nella stessa città o paese.

La gioia e il conforto di poterci incontrare fra genitori con gli stessi problemi, di poter confrontare i lavori scolastici dei nostri figli, di parlare insieme delle loro conquiste non è stata l'unica emozione.

Davanti a Filippo che stava avvertendo la mamma del fatto che un suo “contenimento” stava scivolando via

ed ecco stava già portandosi la manina alla bocca con sguardo angosciato, ma la mamma gli afferrava il polso e lui si rilassava, provai l'emozione che poi mi ha sempre accompagnato: una grande ribellione per questo “impulso” così sconvolgente e una grande solidarietà per questi eroici bambini che sanno mantenere la gioia di vivere, il sorriso e il buon umore nonostante la lotta quotidiana che devono affrontare con un corpo “ribelle” alla logica e alla loro stessa volontà.

Notavo nello sguardo di Michele la stessa mia angoscia: il suo sorriso era sparito e scrutava il piccolo compagno con molta serietà.

Questa esperienza fu l'occasione per poter parlare con lui della sua malattia, spiegargli che comprendevamo il suo impulso, che **accettavamo** quest'assurda situazione, che volevamo comunicargli la nostra convinzione che lui poteva farcela e che siamo sempre pronti a collaborare con lui in questa sua lotta quotidiana.

Solitudine impossibile

Confrontando le esperienze anche con altre famiglie sono arrivata alla convinzione che se c'è una cosa davvero *impossibile* da vivere con figli malati di Lesch-Nyhan questa è la *solitudine*.

Il conforto di uno scambio di opinioni, la possibilità di parlare di questo comportamento così sconvolgente, sono elementi **necessari** a conservare un minimo di serenità e di equilibrio perché a questi bambini non arrivi, come fardello in aggiunta a quello della loro malattia, *la sensazione di produrre un'invincibile angoscia*.

Se è liberatorio per noi “grandi” parlare di questi impulsi inspiegabili perché non diventino il problema più insostenibile e per vincere, in qualche modo, la “tirannia” di questo sintomo, credo che anche per questi bambini l'unico modo per uscire dalla solitudine di un comportamento così unico sia poter arrivare a comunicare quello che loro sono *oltre la malattia*, quello che loro provano nella loro lotta.

Ciò è difficile: un operatore americano raccontava che anche chi si occupa quotidianamente di un bimbo con la Sindrome di Lesch-Nyhan si sente in qualche modo avvolto da una sensazione di solitudine.

Per questo insisto nella convinzione che il miglioramento della vita di questi bambini sia legato alla **comunicazione**: e questa necessita di una capacità di ascolto e attenzione da parte di tutti.

Molto spesso l'agitazione del mio bambino era dovuta alla presenza di *un pericolo vicino a lui*: un oggetto che lo potrebbe pungere o graffiare, una parete o un mobile su cui poteva battere il capo estendendosi o poteva picchiare un piede o un braccio.

Spesso l'agitazione **segnalava** una presa poco sicura da parte di chi lo teneva o l'allentamento di uno strumento di difesa per lui.

Ho visto adulti sgridare Michele perché non lo comprendevano e assistere poi, impotenti, a manifestazioni del comportamento L-N, ma ho sperimentato anche la sua gioia, quasi trionfante, quando, avendolo capito e allontanato dal pericolo, lui poteva rilassarsi!

Per i genitori, che a forza di convivere con questi strani comportamenti, arrivano, anche se a volte a fatica e con sofferenza, a capirne i meccanismi, è sempre molto difficile trasmettere in altri ambienti la propria esperienza e ritengo di non essere molto lontana dalla verità affermando che, anche per questo motivo, si dice che i bambini con la Lesch-Nyhan soffrano nel cambiare ambiente e si sentano in ansia in situazioni nuove.

La nostra esperienza con Michele è stata invece che quando ben posizionato e in compagnia di persone che lo conoscono e capiscono i suoi problemi e che sanno con lui vedere e prevedere pericoli, è stato possibile esplorare ambienti nuovi, viaggiare e fare esperienze diverse: Michele le ha sempre gradite al massimo, anzi, proprio perché incuriosito e stimolato dalle novità, ha vissuto momenti estremamente sereni e rilassati più durante viaggi avventurosi che nel tran tran quotidiano.

Negli anni, anzi, non solo attraverso la sua esperienza, ma anche incontrando quella vista o narrata da altri ragazzi cresciuti, mi sono convinta che, quando ben contenuti e assistiti, viaggiare, vivere novità e avventure, sia uno degli strumenti maggiormente “terapeutici” per consentire loro sonni più tranquilli, appetito e distensione. Al contrario, la noia, la ripetitività degli ambienti e delle esperienze, produce un aggravamento del loro quadro neurologico e perfino fisico.

Le “armi” possibili

Gli strumenti per essere vicini ai malati di Lesch-Nyhan sono quindi, a parer mio, **l'ascolto anzitutto**

È evidente che i genitori non possono essere lasciati soli in questo lavoro e avrebbero bisogno di un sostegno da parte degli operatori della sanità

e del sociale, da parte degli insegnanti e di tutti coloro che stanno loro attorno, i quali purtroppo non conoscono la malattia!

È quindi anche evidente che il **dialogo** è un altro indispensabile elemento per sconfiggere l'”impossibilità” di gestione della malattia.

La **creatività** è una terza arma vincente: come accennavo precedentemente le “invenzioni” dei genitori o degli assistenti di persone affette da Lesch-Nyhan sono svariate e ciascuna adattata alla creatività di questi bambini (che più crescono più “vedono” occasioni per farsi male, pur imparando anche, sempre più, se aiutati, a scansarle!).

Di quanti tipi di guanti, cappelli, fasciature, bardature, schermi per le labbra o i denti ho sentito parlare!

Qualche volta discuterne insieme serve per “copiare” le idee, ma sempre serve a scoprire che la lotta può essere efficace in certe situazioni, che non possiamo “abbassare la guardia” mai, che se i nostri figli ci sentono accanto nelle loro battaglie quotidiane per loro è più facile e che, invece, se si sentono colpevolizzati o umiliati nelle loro sconfitte, questo si aggiunge alla loro sofferenza.

Chi ha sentito piangere Michele dopo che si è morsicato un labbro o ha battuto la testa sa quanta rabbia e frustrazione sono dentro a quelle lacrime, miste al dolore vero e proprio.

Un articolo pubblicato nel 1994 nel “Journal of Autism and Development Disorders” dai dott. L.T.Anderson e M.Ernst dal titolo “Autolesionismo nella Sindrome di Lesch-Nyhan” è stato molto utile alla nostra famiglia per fornirci un altro strumento importante per una “vita possibile”.

Questo studio si riferisce ad una ricerca su 40 pazienti americani di età diversa (dai due ai trent'anni).

Le osservazioni contenute in queste pagine rendono evidente quanto l'impulso all'autoaggressione sia condizionato dalle situazioni di stress (anche positivo).

I bambini in situazione piacevole e calma sono, secondo queste osservazioni, molto più in grado di controllarsi.

Viceversa, le emozioni forti, l'agitazione, gli stress provocano spesso lo scatenarsi delle crisi.

Leggendo l'articolo mi sono ricordata di quel compleanno di Michele festeggiato alla scuola materna.

C'erano una grande torta con le candeline, tutti i compagni festosi, le maestre premurose, qualche pacchetto e Michele raggiante.

I suoi occhi brillavano, ma quando è arrivato il momento di spegnere le candeline è scoppiato in un pianto sconsolatissimo perché si è morsicato un labbro.

Non si era fatto molto male, ma si capiva il suo sconforto per aver “rovinato” a se stesso e agli altri la festa.

Per fortuna le affettuosissime maestre, la affezionata bidella l'hanno distratto e immediatamente rincuorato “non è successo niente”, “non

importa”... e siamo tornati a festeggiare.

Questo episodio mi è sembrato molto più chiaro dopo la lettura dello studio del dott. Anderson: ho capito che **la calma, la pazienza, la pacatezza** sono armi indispensabili e vincenti.

Si intuisce anche quello che studi ulteriori confermano: i rimproveri, le punizioni, la “disapprovazione” espressa ai bambini per il loro comportamento non solo non lo migliorano mai, ma anzi lo aggravano moltissimo!

L’incoraggiamento, il conforto, la solidarietà, la comprensione sono invece utili a contenere le crisi.

Insisto molto su questo punto perché la mia esperienza, seppure limitata, mi ha portato a considerare l’”aggressività” (descritta in “letteratura” come rivolta anche ad altri e come intolleranza alla convivenza) una conseguenza di atteggiamenti sbagliati nei confronti della malattia.

Credo, cioè, che non considerare accuratamente la particolarità della Lesch-Nyhan e trattarla come insufficienza mentale o autismo o altra patologia psichica, innesti un circolo vizioso poi difficilmente spezzabile. Ritengo che, anche quando una sgridata può, immediatamente fungere da “contenimento” per il comportamento sbagliato, alla lunga, lo stress della “colpevolizzazione” che questa implica porti a reazioni sempre più incontenibili. Al di là delle mie opinioni, sarebbe utile, comunque, che studi e ricerche appropriate anche sull’atteggiamento migliore da tenere con questi ragazzi, siano condotti con serietà e con il criterio della ricerca scientifica.

A questo punto viene spontanea un’osservazione: tutto quanto detto può migliorare la qualità della vita dei nostri piccoli, ma non ne risolve il problema.

E se l’impulso è causato da un disordine *chimico*, quali soluzioni “chimiche” sono state adottate?

Cioè quali TERAPIE?

La risposta: “Attualmente non ci sono terapie che risolvano i problemi del comportamento”, risposta che ci sentiamo dare da tutte le parti, **non basta**. Chiediamo: a che punto è la ricerca su queste terapie?

Anzi, drammaticamente ci chiedevamo: **esiste** una ricerca per fornirci un’arma davvero valida e risolutiva?

Filippo, Michele, Simone, Andrea, Jeremy, Paul... è come fossero in trincea a resistere eroicamente...*ma quando arriveranno i rinforzi?*

Dopo 17 anni, purtroppo, non si può dire che sia stato ancora trovato il bandolo per poter capire ed efficacemente combattere la malattia, anche se i progressi generali della medicina e della riabilitazione, nuovi strumenti di comunicazione e nuovi materiali, hanno reso, per alcuni, la gestione quotidiana meno disastrosa.

Sono anche nate nel mondo associazioni, reti di clinici, sostegni alla ricerca e la speranza che essa sia sostenuta e portata avanti resta

fondamentale.

Mimmo, Luca, Nunzio, Giorgio B., Maurizio, Paolo L., Nellino, Paolo C., su quella trincea sono caduti, li abbiamo vivi nel ricordo e nella consapevolezza che non si può più sprecare il tempo!

Stare con gli altri: l'integrazione

Il Giudice del Tribunale dei Minorenni, accertato che, come ci aveva raccomandato, avevamo parlato con il nostro medico di fiducia e ci eravamo fatti spiegare la diagnosi di Lesch-Nyhan, guardandoci negli occhi ci ripropone “l’affido terapeutico” piuttosto che l’adozione. Mio marito ed io eravamo un po’ intimiditi e volevamo capire bene: c’erano ostacoli legali o di che tipo perché Michele potesse entrare a far parte della famiglia a pieno titolo, come figlio? La preoccupazione del giudice era quella di un’onestà e trasparente presentazione del caso: come l’avevano riferito a lui, così lo proponeva: ci avvertiva che questo bambino, se la malattia si fosse sviluppata come diagnosticato, “non avrebbe potuto fare vita comunitaria”. Che condanna tremenda poteva scaturire dalla scarsità di informazioni su questa malattia! Eravamo schiacciati dalla gravità della situazione: come potevamo essere così presuntuosi e sciocchi da sfidare tutti questi giudizi di *impossibilità*! D’altra parte quel delizioso piccolino su cui pendevano queste tremende profezie poteva essere lasciato solo al suo destino? So che anche i genitori “naturali” hanno vissuto questi momenti crudeli: alcuni medici hanno proposto a una mamma di mettere il proprio figlio in istituto e non pensarci più, altri hanno profetizzato una vita “vegetale”...

L’opinione dei bambini

La lettera che un compagno di classe ha scritto a Michele alla fine della prima elementare è una risposta formidabile: “*ti voglio dire che sei il mio migliore amico perché sei bravissimo. Ti voglio tanto bene*” (copertina). Nel disegno accurato e coloratissimo riconosco tutti i “contenimenti”: i gomiti “steccati”, il ciuccetto legato al cappellino, l’ampia cintura che lo assicura per la vita e per le spalle...

Un’altra ragazzina, tredici anni, figlia di amici, dopo una settimana di vacanza passata insieme in montagna, sente anche lei il bisogno di scrivergli una lunga e bellissima lettera in cui, tra l’altro, dice:

“Penso a tutte le persone che non hanno la fortuna di conoscerti... Voglio che anche tu possa apprezzare la vita nonostante il tuo handicap, nonostante i tutori che quasi ti immobilizzano le braccia, ma che non ti impediscono di abbracciarmi...ed io ti ammiro, perché io ho tutto e sono felice, ma tu sei felice anche se ti mancano molte cose... molti pensano che tu sia diverso ed io non so spiegarne il perché, forse perché non ti conoscono e non sanno apprezzarti come sei... quando ti parlo ti vedo

attento, interessato a ciò che ti dico... Da sotto la visiera del cappellino due occhi limpidi e sicuri mi guardano. “Credi che io sia triste?”- No, non lo credo, Michele, ma quanto difficile dev’essere la tua vita, sempre seduto in carrozzella!... Ti voglio bene, caro Michele! Ti voglio bene amico mio!”

Adesso sappiamo che la vita sociale di Michele non solo è possibile, ma è anche molto bella, ricca di relazioni intense, sappiamo che non ha conquistato solo il nostro cuore, ma anche quello di molte altre persone, bambini, giovani, adulti.

È un compagno socievole, allegro in molte occasioni e spiritoso.

Tutto ciò stride in modo notevole con quelle brevi righe descrittive del comportamento dei bambini con la Lesch-Nyhan che circolavano nei cosiddetti “manuali”: “comportamento aggressivo”...

Non è irrilevante la scarsità di notizie vere: Michele ha rischiato **di non avere una famiglia** perché le cose che si sapevano sulla sua malattia erano difficili da confrontare con la realtà!

Quando scrivevo la prima edizione di queste pagine pur convinta, della capacità di integrazione di Michele, non immaginavo certo che la realtà avrebbe poi superato gli auspici: Michele ha frequentato, dopo la scuola dell’obbligo, un liceo scientifico pubblico e, sicuramente, il successo dell’integrazione sociale è stato indubbio.

Le relazioni che ha stabilito non solo con i compagni, ma anche con gli insegnanti e gli educatori, si sono trasformate in vere e proprie amicizie con caratteristiche di stabilità e perseveranza emozionanti.

Recentemente ha scritto e pubblicato con grande successo due fiabe, raggiungendo una grande soddisfazione e la consapevolezza di essere pienamente “parte” della comunità in cui vive.

Dai tempi in cui scrivevo la prima stesura delle mie riflessioni sulla “Vita (im)possibile”, l’esperienza dello scrittore Richard Preston narrata nel suo articolo sul New Yorker nel 2007 “An error in the code” è diventata fonte di conoscenza della malattia ed ha contribuito a mutare la percezione di essa non solo fra il pubblico, ma anche fra i medici. In esso ha potuto descrivere la qualità della relazione da lui sperimentata con ragazzi e adulti LN ed ha aiutato alla comprensione della malattia, secondo lo stesso prof Nyhan, più di molti articoli scientifici.

L’articolo è stato ripreso e in Germania da Der Spiegel che ha raccontato di altri ragazzi tedeschi.

Sono racconti da diffondere perché per molti ragazzi, ancora oggi, l’ignoranza della malattia può provocare un’atroce e ingiustificata separatezza dalla vita di tutti e questa emarginazione non costituisce una perdita solo sul fronte dei ragazzi malati di LN, ma certamente anche per tutte le persone che avrebbero potuto godere della loro preziosa presenza.

Certo la possibilità di una vita sociale, vista la particolarità dei sintomi, è fortemente legata alla “cultura” della comunità in cui vive il bambino: dove la diversità, l’handicap, la malattia sono solo cose da esorcizzare, per un bambino con la Lesch-Nyhan sarà difficile “stare con gli altri”, ma dove si è aperti all’altro, anche se diverso o difficile, dove si guarda “oltre” i problemi la persona, saranno riconosciute la ricchezza e il valore anche di queste vite.

Questo discorso potrebbe ampliarsi notevolmente e propone interrogativi e considerazioni che vanno ben oltre il problema della Lesch-Nyhan e investono il modo stesso di concepire la vita.

Non sta a me, in queste righe, approfondire: ma devo dire che il modo con cui la gente che mi sta attorno ha accolto Michele (e intendo i vicini nel palazzo in cui abitiamo, i negozianti del quartiere, la scuola, la parrocchia, gli amici) mi ha dato ottimismo e mi ha fatto pensare che anche la “diagnosi” che sentiamo spesso di una “società malata” in modo irreparabile è da rivedere! Le risorse positive sono tante anche se, come per le crisi di Michele, è più facile spaventarsi per i segnali negativi che rallegrarsi per quelli costruttivi...

Per noi in Italia, dove funziona, l’inserimento nella scuola normale e pubblica rimane una grande positiva opportunità perché i nostri bambini sperimentino la “possibilità” dello stare con gli altri anche in situazioni difficili e perché gli “altri bambini” possano gustare l’amicizia, il senso dell’umorismo, la capacità di gioia dei nostri...insieme alla consapevolezza della realtà del limite e delle difficoltà nella gestione del diverso.

Anche per poter realizzare una vera integrazione sociale, però, resta indispensabile la collaborazione fra famiglie, realtà della scuola e operatori.

È difficilissimo, infatti, trovare quel giusto equilibrio fra l’azione educativa, che è fatta anche di “no” e il tentativo di non provocare situazioni emotive che scatenano comportamenti L-N.

Parlando fra genitori ci siamo trovati spesso a chiederci qual è l’atteggiamento più giusto da tenere di fronte ai comportamenti “sbagliati” perché i bambini arrivino a maturare e a capire quali sono i modi di fare corretti, senza però essere castigati nei comportamenti che derivano dalla malattia.

Solo nel confronto possiamo cominciare ad intuire cosa giustamente pretendere e cosa è invece impossibile chiedere loro, quali mete possono raggiungere e quali sono loro precluse e ciò ci darà modo di fare dei progetti per la loro crescita e per una loro maggiore autonomia.

È evidente che non possiamo essere lasciati soli in questo delicato compito, né possono essere lasciate sole maestre e insegnanti: il **sostegno** alle famiglie, alle classi, agli “altri” con cui questi bimbi vivono è necessario perché si realizzi una vera integrazione. L’esperienza

dei casi di ragazzi già “cresciuti” contattati mi aveva messo di fronte a famiglie che avevano combattuto **da sole** questa terribile lotta quotidiana per la conquista della serenità e della “possibilità” di vita dei loro figli. Ciò è costato, a volte, molto caro in angoscia, incertezza, frustrazione e senso di incomprensione. Certo si può dire lo stesso per tutte le famiglie con malattie molto rare, ma questo l’avrei capito solo in seguito...

Intelligenza per capire e gestire l'intelligenza...

Incontrando “in carne ed ossa” bambini con la Sindrome di Lesch-Nyhan non avevo potuto fare a meno di trovare “curiosa” la definizione di “ritardo mentale” che, allora, era quasi sempre presente nella descrizione della malattia.

La vivacità dello sguardo, la partecipazione attenta e interessata alla realtà circostante, la prontezza e l'opportunità degli interventi, a volte “spiritosi”, sono caratteristiche che mal si combinano con l'idea di “ritardato”, soprattutto considerando la povertà di strumenti per l'esplorazione della realtà su cui può contare un bambino distonico, spesso volutamente “impedito” nel movimento, a volte sottoposto a emozioni forti e perennemente occupato a cercare di gestire una malattia feroce!

Le esperienze sull'apprendimento registrate negli scarsi documenti a disposizione erano molto diversificate, ma diversi erano stati anche i percorsi proposti ai bambini.

Alcuni di essi erano stati lasciati più anni nella scuola materna, altri avevano cominciato a frequentare le elementari all'età normale.

Alcuni sono stati avviati all'uso del computer da subito, ad altri non è stato neppure proposto.

In Italia avevamo l'esperienza dell'inserimento nella scuola pubblica, all'estero, per lo più, nelle scuole specializzate per handicappati.

E' evidente che sarebbe stato di grande aiuto avere chiarezza sulle reali capacità e possibilità di questi bambini, dal momento che sottovalutarli può significare *privarli di esperienze gratificanti* e utili a migliorare la comunicazione e, forse, la gestione della malattia; d'altra parte sopravvalutarli potrebbe significare *sottoporli a stress inutili*!

Anche per questo aspetto sarebbe necessario, quindi, un punto di riferimento in grado di facilitare lo scambio di conoscenze ed esperienze degli educatori e degli insegnanti, ma se penso alla difficoltà con cui, anche per patologie più semplici, va avanti l'integrazione dei disabili nella scuola (e mi riferisco ai costanti ritardi nelle nomine di insegnanti di sostegno, alla nomina su posti di sostegno di spaventatissimi perdenti posto non specializzati e, a volte, non motivati), provo un grande senso di precarietà riguardo a questo argomento e non riesco sempre ad essere ottimista!

Una ricerca dagli U.S.A.

Anche per l'argomento “apprendimento” era venuto in soccorso al nostro disorientamento un articolo del dott. Anderson (che, tra l'altro,

era il referente del Registro Internazionale della malattia alla Scuola di Medicina dell'Università di New York), pubblicato nel 1992, sempre sul Journal of Autism and Developmental Disorders, vol. 22, N°2 e che si riferiva ad una ricerca fatta su 42 pazienti. L'articolo si intitola "Abilità cognitive dei pazienti con la Sindrome di Lesch-Nyhan".

Dalla ricerca emerge come, in quegli anni si sia cominciato a mettere in discussione il "sintomo" del ritardo mentale, come caratteristico della malattia.

In passato, l'insufficienza mentale era spesso associata alle malattie che comprendono gravi difficoltà di movimento o comportamenti autolesionistici e, d'altra parte, il procedimento "standard" per la misurazione dell'intelligenza e delle capacità mentali prevedeva prove impossibili per soggetti con gravi problemi di coordinamento motorio. (Pensate ai "giochini" in cui si devono incastrare forme geometriche negli appositi spazi: Michele ha sempre saputo indicarmi con il ditino dove andavano i pezzi, ma non è mai stato in grado di infilarne uno da solo!)

In molti casi, inoltre, i ragazzi con la Sindrome di Lesch-Nyhan di cui i ricercatori avevano avuto esperienza, soprattutto nel passato, non avevano avuto la possibilità di frequentare scuole: così, per molto tempo il dato del ritardo mentale è stato accettato senza discussione.

D'altronde non è necessario andare indietro molti anni, anche in Italia, per scoprire storie di ragazzi con handicap tenuti in casa e lontani da ogni possibilità di far crescere la loro cultura perché era "normale" fare così e se poi non erano in grado di leggere e scrivere ciò non si imputava ad una difficoltà a trovare strumenti di comunicazione adeguati, ma a scarsa capacità intellettuale.

I progressi fatti nel campo dell'integrazione dei disabili motori, le nuove tecniche di comunicazione e i nuovi strumenti tecnologici hanno aperto la strada ad un ripensamento anche sulla valutazione dell'intelligenza di chi ha difficoltà a formulare parole o a tenere in mano una penna.

La ricerca del dott. Anderson, partendo da questo nuovo clima valutativo, ha usato strumenti diversi per la comprensione di questi bambini ed è arrivata a conclusioni che giustificano l'intuizione di essere di fronte a persone che non possono essere giudicate "ritardate".

I casi esaminati hanno dimostrato di sapersi orientare molto bene nel tempo e nello spazio, di avere risposte emotive ed affettive appropriate, di essere consapevoli della loro situazione di malattia e di handicap, di avere un'ottima memoria, di essere in grado di comprendere trame di racconti o film e le regole di sport diversi, di sapersi concentrare.

Un buon numero aveva elaborato, anche in presenza di carenze di dialogo parlato, strategie per comunicare **molto bene** i propri bisogni. La maggioranza aveva evidenziato una capacità e una voglia di partecipare alle conversazioni con amici o con adulti che li faceva definire **molto**

socievoli.

Con tutto ciò, la difficoltà ad imparare a leggere e a scrivere allo stesso livello di bambini con distonie simili rimane diffusa.

Forse perché, come dicevo precedentemente, una specifica strategia di apprendimento non è mai stata messa a punto e confrontata: oltre alle difficoltà motorie, infatti, questi bambini sono anche limitati dallo scatenamento delle crisi comportamentali.

E l'apprendimento scolastico spesso comporta una certa dose di ansia. (Chi non ricorda le proprie?)

Strade nuove da percorrere.

È facile constatare come questi bambini siano in grado di imparare durante il gioco o tramite una trasmissione televisiva o nelle esperienze della vita quotidiana, ma che sembrano fare resistenza ad apprendimenti di tipo più scolastico, specialmente se proposti in modo esigente o poco “rassicuranti” o da persone che tendono a sgridare i bambini quando questi vivono “il caratteristico comportamento Lesch-Nyhan”.

Le possibilità di apprendimento sembrerebbero, quindi, legate alla abilità di “capire” la sindrome stessa e, probabilmente, risulteranno più intelligenti i bambini che hanno attorno le persone più intelligenti!

Chi legge può intuire che carico di difficoltà comporta anche solo progettare l'apprendimento dei nostri ragazzini e come, se lasciati soli, sia facile scoraggiarsi per famiglie e insegnanti! Uno scoraggiamento che può nascere proprio dal confronto fra quello “sguardo brillante” di cui anche il dott. Nyhan parla sempre e i poveri risultati scolastici che conducono ancora, in alcuni casi, ad un giudizio di ritardo mentale!

Non dico a caso queste cose: qualche famiglia, rimasta “sola” nella convinzione delle possibilità del proprio ragazzo ne ha viste sprecate le potenzialità...

Come per Michele, anche per molti altri bimbi i genitori affermano di essere spesso sorpresi dalle loro battute argute: per questo loro “impossibile” senso dell'umorismo non vogliamo arrenderci neppure in questo campo.

L'associazione LND Famiglie Italiane Onlus, nata nel marzo del 2011, ha sottolineato nel suo statuto fra le sue finalità quella di promuovere l'informazione degli operatori e di *stimolare, sostenere e promuovere le ricerche tese a migliorare le conoscenze per il trattamento della malattia nei settori dell'assistenza sanitaria e sociale, dell'educazione scolastica e professionale, negli interventi mirati all'inclusione nella scuola, nel lavoro, nello sport e nella società in genere.*

Diffondere informazioni corrette sulla malattia, coerenti con le definizioni internazionali (ICD), promuovendo approcci e strategie di intervento ritenute efficaci dalla comunità scientifica internazionale, in

coerenza con lo stato dell'arte delle conoscenze scientifiche in campo biomedico, didattico e pedagogico.

La ricerca che vogliamo guarda al futuro anche in questo campo: avere constatato, come raccontato nei successivi capitoli, la possibilità di molti anni di vita per i nostri ragazzi, ha reso urgente l'esplorazione di vie nuove anche nell'ambito dell'integrazione.

Una malattia, tanti sintomi

Confrontandomi con gli altri genitori di cui avevo avuto notizia in Italia, scoprii che uno dei problemi comuni era quello di non aver individuato a quale “specialità” della medicina fare riferimento per aiutare i nostri bambini nelle difficoltà causate dalla malattia.

La varietà di “specialisti” aveva prodotto una varietà di linee di intervento che ci metteva un po’ a disagio.

Allora non esistevano in Italia centri di riferimento per le malattie rare, e alcuni bambini erano stati seguiti, fino dalla primissima infanzia, da pediatri esperti in malattie metaboliche, altri da neurologi, altri da nefrologi, alcuni da reumatologi...

Qualcuno aveva abbondantemente usufruito di fisioterapisti, logopedisti, psicomotricisti, qualcun altro, invece, prendeva molti farmaci e tranquillanti, qualcuno seguiva una dieta rigorosa, altri no.

Qualcuno faceva psicoterapia e qualcuno aveva trovato degli abili dentisti che avevano prodotto apparecchi adatti a contenere le lesioni alle labbra e all’interno della bocca.

Tutti assumevano “allopurinolo” e questo sembrava *l’unico* intervento che vedeva i vari medici unanimi! (L’allopurinolo è un farmaco che riduce la produzione dell’acido urico, riportandola a livelli normali anche nei malati di Lesch-Nyhan).

A 17 anni di distanza anche l’allopurinolo è diventato argomento di dibattito: infatti sul suo dosaggio non c’è unanimità di vedute.

Allora non avevo un’idea precisa su come si svolgesse la comunicazione fra i medici di diverse specialità: sapevo che nell’ambito delle proprie competenze c’erano convegni, incontri e riviste che mettevano in circolazione notizie e idee, e mi chiedevo, in caso di una sindrome rara come la LND che tocca così diversi aspetti della salute come rendere possibile per queste persone incontrarsi, confrontarsi e scambiarsi opinioni ed esperienze.

Mi chiedevo: *cosa possiamo fare come genitori e come cittadini perché il patrimonio di conoscenze che ciascuno ha maturato, magari su aspetti diversi, divenga comune e accessibile agli altri?*

Questo anche per prevenire complicazioni e attuare terapie che possono essere risultate utili per alcuni aspetti della salute. L’idea che non esista una terapia specifica non può trasformarsi nel” ’inazione”.

Successi, anche parziali, su alcuni disagi legati alla malattia, se conosciuti, invitano a superare quella sensazione del “non possiamo fare niente” che si può accompagnare alla diagnosi.

I nostri bambini presentano problemi diversi, a volte in tempi diversi,

ma alcune storie “simili”, se opportunamente valutate e considerate, potrebbero far approfondire la conoscenza della sindrome stessa. Ad esempio nei racconti raccolti da differenti famiglie compare un segnale comune di crisi respiratorie accompagnate da collassi: quale ne è la causa? Perché non a tutti i bambini succede? Sono fatti legati alla Sindrome o ai farmaci talvolta usati per combatterla?

Oppure: quanto un “posizionamento” corretto e ben “contenuto” fin dai primissimi anni di vita è utile a prevenire le lesioni?

Qualche bambino di cui ho notizia non ha avuto subito seggioloni o passeggini adatti non solo per le distonie, ma anche per le crisi di comportamento L-N: eppure quasi tutte le persone vicine a questi bimbi parlano della loro “grande paura” quando sono messi nell’occasione di auto danneggiarsi.

Quante volte, inconsapevolmente per chi li fornisce, gli “ausili” possono trasformarsi in fonte di grande ansia! (Gli angoli, i bulloni sporgenti, le parti più dure o ruvide, insignificanti per la maggioranza dei bimbi spastici, pericolose per chi li individua come potenziali strumenti per farsi male).

E ancora: alcuni bambini hanno fatto alcune analisi particolari, per altri non sono state ritenute necessarie: perché?

Il problema renale non è sempre in primo piano per tutti i casi: certi accorgimenti possono prevenire le complicazioni nefrologiche, ma se un bambino fa riferimento soprattutto a un neurologo, potrebbe non esserne informato...

Credo che nessuno di noi si possa scandalizzare nel non trovare “preparato” il proprio medico di fronte ad una malattia per fortuna così rara, ma credo che ciascuno trovi logico che questi si senta in dovere o di indirizzarci altrove o di mettersi in contatto con altri per individuare percorsi meno precari.

Solo così, nella circolazione di esperienze e conoscenze, magari cercando di creare una “competenza” cui fare riferimento, i genitori non si troveranno davanti medici a disagio che, pur in buona fede, trasmettono un messaggio di “resa” proprio quando la lotta deve iniziare.

Dopo più di 17 anni queste riflessioni sono, purtroppo, ancora molto, troppo attuali per la patologia che riguarda i nostri ragazzi.

Certo sulle malattie rare in generale sono state promulgate leggi che invitano proprio alla costituzione di reti, registri, protocolli terapeutici, piani assistenziali, ma senza l’aiuto e la presenza attiva delle famiglie, sarà difficile che per una malattia davvero rara come la LND si concretizzino degli interventi.

La speranza nella terapia

E' amaro dover constatare che le parole sulla speranza scritte nel 1996 sono ancora terribilmente valide.

Scrivevo in quei giorni:

Purtroppo la frammentazione delle notizie, la carenza di scambio di informazioni, l'assenza di punti di riferimento specifici non hanno un riflesso solo sul presente, su chi quotidianamente vive il disagio di sentirsi dire "purtroppo non c'è niente da fare", ma diventano il presupposto negativo che impedisce la costruzione di un PROGETTO TERAPEUTICO.

*Sapendo che ci sono più di 200 malati diagnosticati in Europa (e chissà quanti non diagnosticati), che la malattia è provocata dalla carenza di un enzima (ben individuato), che il gene responsabile è stato mappato e studiato da anni con le sue molteplici mutazioni, si rimane stupiti di fronte alla constatazione che **non sembrano esserci prospettive terapeutiche**.*

Qualche anno fa, quando ancora non pensavo alla possibilità di avere i contatti che l'associazionismo mi ha permesso, credevo di poter "confidare" nel progresso medico e farmacologico, come fosse "naturale" in un mondo in cui tecnologia, scienza, medicina fanno passi avanti in continuazione.

*Ora purtroppo, devo constatare che il mio era un pensiero ingenuo. Non ci si può aspettare che **arrivi** ciò che probabilmente non è mai **partito**: una vera e propria ricerca per una terapia.*

I dati raccolti, anche attraverso ricerche in internet (che si è rivelato un potentissimo mezzo di accesso ad informazioni altrimenti "riservate" agli addetti ai lavori) mi fanno pensare che i vari risultati non sono frutto di un lavoro coordinato e multidisciplinare, ma tasselli separati di studi su pochi pazienti per volta e quindi soggetti ad interpretazioni divergenti. Se un ricercatore pubblica un suo risultato c'è il rischio che questo rimanga poi inutilizzato.

A quasi vent'anni di distanza è frustrante leggere quelle mie riflessioni: cosa è cambiato con il nuovo millennio?

I miei brevissimi viaggi esplorativi a Londra nel 2001, a Madrid, con l'associazione Baschiroto nel 2002, negli Stati Uniti nel 2003, ma soprattutto la partecipazione al meeting organizzato da Lesch-Nyhan Action a Parigi nel 2013, mi hanno confermato che se si muove qualcosa questo è per la spinta delle famiglie e delle associazioni, ma che anche questo è ancora troppo frammentato e slegato.

Sicuramente a Parigi ci è stato presentato uno sforzo di lavoro coordinato e multidisciplinare come mai avevo visto e con relazioni forti con ricercatori di oltre oceano, ma l'esigenza di arrivare a un gruppo forte di spinta alla ricerca e ai finanziamenti per la stessa è urgente.

Le famiglie lo hanno capito ed è partito il lavoro per la costituzione della Federazione Europea Lesch-Nyhan.

Unire le forze è più che mai importante, “mettere insieme i tasselli”, di cui vedevo l'isolamento già negli anni 90, esige una “politica” sulla malattia che la faccia emergere dall'invisibilità in cui, in questi anni, è rimasta.

Sono arrivata alla conclusione che, perché finalmente si lavori in modo scientifico, coordinato ed efficace per una terapia adeguata, è necessario che la Lesch-Nyhan non sia continuamente conglobata alle altre malattie rare, ma abbia una sua specifica ed urgente collocazione.

La sua complessità esige una visione complessa e coordinata, pena l'incomprensione della malattia e l'inadeguatezza del trattamento.

Finché le ricerche si concentrano su **un** aspetto della malattia ogni volta e non si correlano, credo non si arriverà al traguardo.

È incredibile e inaccettabile che non esistano ancora oggi, nemmeno a livello europeo, Centri Esperti della malattia, linee guida e protocolli condivisi, un registro, una biobanca!

Alcuni aspetti sono migliorati, ma sappiamo bene che la diagnosi, pur importante non è un traguardo, ma un punto di partenza.

La speranza rimane, ma è accompagnata dal lavoro per una vera presa in carico, da parte del mondo scientifico e delle istituzioni, della persona con malattia di Lesch-Nyhan, con tutti gli interrogativi sui *perché* e sui *come* affrontare i sintomi neurologici, metabolici, renali o fisiatrici, ematologici o di comportamento di cui si accennava nel precedente capitolo.

Con questo spirito abbiamo salutato con soddisfazione il finanziamento da parte di Telethon del progetto di ricerca “SVILUPPO DI UNA TERAPIA ENZIMATICA PER LA SINDROME DI LESCH-NYHAN”, prima iniziativa forte di ricerca per la nostra patologia, nata slegata dalla esperienza clinica, dalle altre ricerche internazionali, ma sempre in tempo ad essere correlata con la vita reale e “possibile” dei nostri ragazzi.

E oltre tutto, arriviamo alla dialisi

Nonostante le difficoltà che la Sindrome di Lesch-Nyhan provocava, la vita di Michele trascorreva piuttosto serena e, con soddisfazione si avviava a concludere l'esperienza del primo anno di scuola, serenamente.

Purtroppo per lui i problemi non erano ancora finiti.

Le sue analisi cominciarono a peggiorare e un giorno mio marito ed io ci trovammo di nuovo seduti di fronte ad un medico che stava per darci cattive notizie.

L'atmosfera ricordava quella di alcuni anni prima: avevamo di fronte una persona, di cui avevamo fiducia, che ci comunicava l'arrivo di altri guai. I reni di Michele stavano andando a rotoli e presto sarebbe stata inutile la terapia conservativa, la dieta, ogni cosa.

Inoltre era improbabile la possibilità di sottoporre Michele, con tutte le sue difficoltà motorie, all'emodialisi.

Sconcertati chiedemmo se ci rimaneva qualche possibilità: in quel momento quanto preziosa mi è apparsa la vita di Michele, come “impossibile” una vita senza di lui!

Il medico ci spiegò: c'era la possibilità di sottoporre Michele alla dialisi peritoneale: un piccolo intervento per applicare un catetere all'addome e poi, quotidianamente, la dialisi.

Ci pose poi di fronte alle incognite: come avrebbe reagito a questo nuovo carico di guai? Avrebbe funzionato? Cosa era più giusto scegliere per lui?

A casa l'interrogativo fu affrontato da tutta la famiglia e da tutti risolto con la decisione di sfidare anche questa nuova difficoltà: accanto a lui con la speranza viva di spuntarla ancora e di gustare fino in fondo, insieme ogni attimo di vita possibile...

Michele ha così vissuto anche le situazioni “stressanti” del suo nuovo ricovero in ospedale (per quattro lunghe settimane): sottoponendosi a interminabili ore di immobilità, mano a mano che imparavo ad assisterlo nella dialisi manuale, facendosi legare le mani ogni sera, dal momento che siamo passati alla dialisi di notte, grazie ad un apparecchio che controlla gli scambi di liquido nell'addome.

In tutta questa esperienza si è dimostrato meraviglioso: ha avuto i suoi giorni “giù di tono”, ma, nel complesso è stato molto collaborativo, paziente e incoraggiante.

Non aveva mai mostrato l'intenzione di volersi far male, anzi aveva sviluppato una spiccata attenzione nei confronti della “cura”, come la chiamava lui (era vivissimo in noi il timore che potesse farsi male tirando il catetere).

Poi è tornato a scuola, al suo lavoro e ai suoi compagni, volentieri. L'appuntamento serale con la “macchina” e con la “medicazione” entrarono nel “tran-tran” quotidiano tanto che si addormentava serenamente prima ancora che io lo collegassi con l'apparecchio della dialisi. Spesso gli capitava di svegliarsi piangendo, come succedeva anche prima, ma non si è mai lamentato di questa nuova cosa da sopportare!

Questa esperienza, che l'ha fatto crescere, ce lo ha fatto scoprire ancora una volta meraviglioso e prezioso.

Da allora è nata in me una grandissima stima e ammirazione per questo mio figlio davvero speciale!

Diciassette anni fa il racconto si fermava qui: nell'attesa di un possibile trapianto, e con i timori che l'accompagnavano.

Non avevo notizie di altri bimbi al mondo in dialisi con la Lesch-Nyhan e mi chiedevo: è perché raramente il danno renale diventa così grave? O perché pesa anche in questo frangente il giudizio di “vita impossibile”? Molte considerazioni affollavano la mia mente: guardavo Michele che mi sorrideva e vedevo la certezza della bellezza della vita, assaporavo la sicurezza del valore della *sua* vita.

In quel periodo un genitore che ha perso il suo ragazzo di 14 anni di età, mi ha chiamato, una sera, telefonicamente: ha tante cose da raccontare sul suo “tesoro” perduto.

Mentre parlava provavo con lui e come lui una grande commozione e mi chiedevo se è davvero possibile, per chi conosce l'handicap e la malattia, far intendere “a chi non lo prova”, il valore della presenza nelle famiglie di queste meravigliose persone: se ci si riuscisse forse non apparirebbe così **“alieno” a un certo mondo “scientifico” il bisogno di lottare fino in fondo anche per la loro vita e una loro qualità di vita sempre migliore.**

Michele è stato trapiantato nel 1998 e il prezzo in sofferenze, emozioni e dubbi è raccontato nel mio secondo libro “Come Simone” pubblicato per la prima volta nel 2004.

La domanda sull'assenza di notizie su ragazzi Lesch-Nyhan in dialisi, era fatta, allora, come “provocazione”, ma mi è tornata brutalmente alla mente nel 2010 quando mi è arrivata la notizia della polemica suscitata dalla pubblicazione delle “Linee Guida per la valutazione e l'assistenza psicologica in area donazione-trapianto”, approvate dalla Regione Veneto nel marzo del 2009, in cui, analizzandone con attenzione il testo, sembra si possano escludere alcune persone dalla possibilità del trapianto, sulla base della loro disabilità.

Un episodio che rilancia quell'appello scritto tanto tempo fa a lavorare instancabilmente perché la “cultura” del valore della persona, anche con handicap grave e malattie complesse, non cada e l'attenzione e la vigilanza in questa direzione, resti alta.

Diventare grandi...

Mentre la nostra famiglia viveva l'esperienza di convivere con la malattia grave e conciliarne il ritmo con il lavoro e la quotidianità e queste poche pagine andavano formandosi, una nuova esperienza si preparava per la nostra famiglia: l'incontro con un giovane di ben 35 anni con la Sindrome di Lesch-Nyhan e il contatto telefonico con altri tre giovani rispettivamente di 16, 18 e di 28 anni.

Ancora una volta dovevamo constatare che l'impressione che scaturiva da una prima lettura delle notizie, anche recenti, sulla malattia, era errata: l'idea, cioè, che l'aspettativa di vita di questi "pazienti" dovesse limitarsi a pochi anni.

Questa "vita impossibile" era capace di "resistere" e superare le prove dell'incomprensione, della fatica della lotta quotidiana, di una malattia bizzarra e crudele.

Uno scambio di sorrisi

Paolo, sulla sua carrozzella con davanti un tavolino imbottito, con i polsi legati da un nastro che ne limitava il movimento, ci accolse con il volto illuminato da un sorriso davvero cordiale.

Michele, che a casa aveva espresso un certo timore per questo incontro con un "grande", immediatamente ha risposto con il suo gioioso sorriso. Avevamo interrotto una partita a carte fra il nostro nuovo amico ed una simpatica operatrice che, più volte nella settimana, si occupava di "riempire" il suo tempo.

Ma Paolo non sembrava esserne infastidito: osservava Michele con curiosità, con attenzione, con simpatia.

Anch'io osservavo Paolo con simpatia e con emozione: la sua persona semplicemente apriva davanti a me prospettive nuove.

Gli osservavo il sorriso, ampliato dall'assottigliamento del labbro inferiore: anche per lui, come per altri di cui ho notizia, la lotta non era stata priva di gravi disfatte...

Guardavo i suoi genitori, pensando alla loro personale battaglia.

Mi colpirono la sua serenità, l'equilibrio raggiunto, probabilmente con fatica.

Il dialogo con i genitori confermava la nostra esperienza: Paolo collaborava attivamente nell'indicare i pericoli per sé e per gli altri, era sempre attento e partecipe alla vita quotidiana, avrebbe mostrato meno problemi motori se non fosse stato disturbato dall'impulso all'autolesionismo...

L'emozione di quest'incontro fu rafforzata da quella procuratami dal

colloquio con la mamma di un giovane di 18 anni, che frequentava la scuola superiore e, addirittura, dipingeva e dalla telefonata con l'operatrice della cooperativa frequentata da un giovane di 28 anni. Tutte esperienze furono fondamentali per guardare a Michele con uno sguardo nuovo e con delle domande ancora più pressanti.

Sapere che la vita, nonostante tutto, continuava, che anche per questi bambini era possibile l'esperienza del "diventare grandi" rendeva urgente un intervento sempre più mirato a migliorarne la qualità di vita. Era vero che lo scambio di esperienze fra famiglie era già un possibile aiuto, ma nasceva la consapevolezza che fosse un nostro diritto, nonostante la rarità della malattia, poter trovare delle persone **competenti** che ci aiutassero a progettare percorsi di autonomia e di sviluppo delle capacità dei nostri ragazzi.

La loro situazione è inconsueta, è rara e per questo non tutti i metodi solitamente usati per bambini con tetraparesi spastica o con problemi di comportamento risultano adatti a loro.

Come per la terapia, anche per la riabilitazione, mi dicevo, sarebbero necessarie ricerche nuove, studi e confronti che portino a competenze nuove.

Già allora sognavo corsi di aggiornamento per gli operatori che si occupano di questi ragazzi, che divenissero trampolino di lancio per nuove strategie e nuovi percorsi; guardavo il mio e gli altri ragazzi, consapevole che il loro diritto ad una vita dignitosa e serena non doveva essere negato per la loro "diversità", che non era giusto che diventasse un "handicap" nell'handicap essere portatori di una **malattia rara**, che diventare "grandi" non era solo un privilegio che gli concedeva la natura, ma una conquista da fare insieme a tutti.

Il loro progresso, pensavo, è certo il segnale del nostro progresso.

Dopo che si era diffusa la notizia dell'esistenza di ragazzi "grandi" nel primitivo gruppetto di genitori di bambini con la Lesch-Nyhan, avevo riflettuto tanto sulla reazione di una mamma che, accanto alla gioia per la possibile maggiore aspettativa di vita, mi manifestava la sua ansia nuova: come faremo quando saremo più vecchi?

Se il problema del futuro è sempre e comunque un grosso interrogativo per i genitori di ragazzi handicappati e non autosufficienti, riflettevo, per un genitore di un ragazzo con la Sindrome di Lesch-Nyhan può diventare un incubo.

Il rischio di non trovare strutture di appoggio adeguate ai problemi dei nostri figli non lo vedevo affatto remoto...

Nasceva così l'urgenza di lottare per un miglioramento delle condizioni di salute dei ragazzi (chiedendo delle terapie che gli consentano di mettere a frutto le loro potenzialità, non più ostacolati da comportamenti incomprensibili ai più) e per un riconoscimento speciale alle loro esigenze "diverse".

Mi sentivo spinto ad uscire dall'isolamento, a cercare un ponte tra famiglie, a chiedere unità per trovare insieme una strada perché queste vite "possibili" fossero davvero sostenute.

Andrea, il ragazzo di 18 anni che dipingeva, inviò in dono a Michele un quadro che aveva voluto intitolare SPERANZA. Il dipinto è stato appeso nella stanza di Michele e significava per lui e per noi proprio quello che si intitolava: la speranza di un futuro nel futuro.

Da allora, gli anni trascorsi insieme ad altri genitori con figli affetti da malattie rare nel gruppo di auto aiuto di cui ho cominciato a fare parte già nel 2001, hanno rafforzato la consapevolezza della necessità di un grande lavoro in questo campo.

Le leggi che affermano il diritto ad un progetto di vita individualizzato esistono: potrebbero diventare lo spiraglio per costruire percorsi adatti anche ai ragazzi con malattie rare, ma queste leggi non si sono ancora tradotte in servizi adeguati neppure per ragazzi con disabilità più semplici e il nostro Paese, pur avendo sottoscritto la dichiarazione dell'ONU sui diritti dei disabili, nei fatti dal 1997 (anno in cui facevo le mie considerazioni su un bambino che speravo diventasse uomo) ad oggi, non ha fatto progressi e ha, anzi, rischiato di regredire.

L'intervento delle associazioni anche nel campo della spinta ad una vera presa in carico delle persone con malattie rare divenute adulte grazie all'impegno e alla fatica di molti, resta urgente e determinante.

Per le famiglie con Lesch-Nyhan non è stato e non è facile neppure organizzarsi.

Finita l'infanzia, per molti è finita anche la presa in carico ed oggi molti dei nostri ragazzi non hanno percorsi adeguati e le famiglie hanno un carico così pesante che non possono neppure trovare il tempo e lo spazio per collegarsi con gli altri...

Ma ritorno al percorso narrato in "Una vita (im)possibile", giacché è anche grazie a quel percorso che Michele ha potuto fare scelte di vita "possibile"

La speranza di Diego.

Angela, la mamma di Diego, un giovanotto allora di 17 anni, mi confermava, con la sua testimonianza quanto l'urgenza di un sostegno "speciale" alle famiglie fosse vera e quanto una ricerca per una riabilitazione specialissima fosse necessaria.

Le sue parole i suoi ricordi, mi sono stati preziosi e sottolineavano un aspetto della malattia di cui allora avevo poca esperienza, ma che avrei imparato a conoscere anch'io: quella strana compulsione che provoca a questi ragazzi, così sensibili e per molti versi delicati, l'impulso all'aggressione verbale, alla parolaccia, al comportamento sconveniente con la possibile conseguenza di inferirsi sofferenza psicologica...

L'episodio emblematico che mi aveva inviato è il seguente:

Ricordo un pranzo di Natale. Gli invitati erano tutte persone care. Diego, come tutti noi chiacchierava, ma la sua attenzione era per Maurizio, il suo migliore amico, colui che l'ha aiutato fin da piccolo, persona su cui si può sempre contare, posata, seria, riflessiva e paziente e non più giovane.

Diego, fra una parola e l'altra lo insultava egli sputava, insistentemente. Notato questo suo comportamento, ci scambiammo i posti, senza dar peso a ciò che stava succedendo.

Il clima della festa si animò e mio marito ed io perdemmo d'occhio Diego che continuò nel suo atteggiamento nei confronti di Maurizio, fino all'exasperazione.

La reazione fu esplosiva e inaspettata: Maurizio, tutto rosso dalla rabbia, minacciò Diego affermando di non volerlo più vedere.

Diego si fece serio, abbassò il capo e, immediatamente ci allontanammo dalla festa.

Non descrivo la reazione di noi tutti, disperati di quanto era successo: avevamo perso un amico prezioso.

In breve tempo le cose si aggiustarono, Maurizio tornò ad esserci vicino. Noi conosciamo bene Diego, ma non si è mai abbastanza preparati per prevenire ed affrontare le sue reazioni.

Nessuno crederebbe al dispiacere e alle lacrime che versa quando offende una persona a lui cara e neanche l'allegria che porta fra i compagni di classe, agli amici e alla nostra famiglia.

Riguardo la scuola posso dire che i problemi più grossi li hanno avuti gli insegnanti. Infatti ritengo che Diego abbia assimilato moltissimo, ma il suo comportamento porta dei disguidi.

Di notevole importanza mi sembrano anche gli episodi legati all'apprendimento: ricordo che un giorno tornò da scuola in lacrime e l'assistente mi riferì che era in classe con i suoi compagni, il professore di italiano stava spiegando e l'insegnante di sostegno era stata chiamata in direzione e lui se ne stava tranquillo.

Ad un certo punto il professore fece una pausa, il silenzio era assoluto e Diego ad alta voce imprecò. Tutti i compagni scoppiarono in una grande risata.

Il professore, arrabbiatissimo, lo portò fuori dalla porta, in corridoio. Gli anni di scuola peggiori furono la seconda elementare e la terza media: quegli insegnanti di sostegno non l'hanno mai capito.

Dopo un anno di incomprensioni e di ripicche è arrivato il momento dell'esame. Diego è tranquillo anche se sa che deve superare una dura prova. Tutti i professori lo aspettano nell'aula e lui con un sorriso rassicurante ci saluta e si lascia trasportare in classe.

Noi genitori zitti e ansiosi ci guardiamo in faccia in attesa.

Dapprima escono due professori, sembrano di buon umore, anzi ridono proprio. Vedendoci con aria interrogativa ci rassicurano:

“È andata bene”.

L'insegnante di storia è raggiante: “Tutti sappiamo chi fu Mussolini e cosa fece, ma solo Diego - con una parolaccia - è riuscito a rendere l'idea”.

E grazie anche a Mussolini è arrivato il diploma di terza media inferiore.

Ora il nostro ragazzo frequenta la quarta superiore, usa il computer, è ben inserito, ha tanti amici. Riporto la testimonianza della sua insegnante.

“Mi ha colpito molto, l'anno scorso, il modo affascinato, con gli occhi sbarrati ed il fiato sospeso, con cui ha seguito la spiegazione della “Divina Commedia”. Ha poi dimostrato di aver anche capito bene i concetti essenziali nella seguente interrogazione.

Quest'anno ha richiesto, in due o tre occasioni, (per la prima volta) di leggere lui direttamente dal testo. La lettura è difficoltosa, ma gli procura una grossa soddisfazione.

I compagni di classe e i ragazzi delle altre classi, dopo un periodo di smarrimento iniziale, hanno iniziato a chiamarlo e a portarselo con loro in classe, dimostrando di gradire la sua presenza.

Angela conclude:

Nonostante Diego sia senza denti, porti i bracciali, sia circondato da imbottiture, abbia rifatto il naso e porti un guanto per ripararsi una mano dall'altra, io posso affermare che la voglia di vivere e la speranza di guarigione non l'hanno mai abbandonato e quasi giornalmente mi dice: “Se camminassi... farei... andrei... studierei da... ecc. ecc.”

La strada percorsa faticosamente da Diego è stata preziosissima per Michele: come raccontato in “Come Simone”, l'inserimento nella scuola pubblica è stato per lui facilitato dalla possibilità di prevedere e discutere con compagni e professori il comportamento “problema” che la Lesch-Nyhan si porta dietro e questo ha fatto risparmiare a lui e a noi molte sofferenze inutili ed aggiuntive!

Michele ha completato la frequenza del Liceo Scientifico concludendo con un esame di maturità che è stato una gioia grandissima non solo per lui.

La mia gratitudine alla mamma di Diego per aver condiviso con tutti il suo percorso e i suoi sentimenti sono anche una spinta a proseguire nel raccogliere e condividere le esperienze.

Oggi questo è più facile e immediato con la rete e la cura delle “storie”

nel sito dell'associazione www.lesch-nyhan.eu ha anche questo significato.

La nuova associazione “LND-Famiglie Italiane”, di cui parlerò più avanti, dall'aprile del 2012 ha curato e cura periodici incontri in teleconferenza fra le famiglie per tenere sempre aggiornata la condivisione dei sentimenti e delle informazioni.



Paolo ha compiuto mezzo secolo!

Nel dicembre del 2011 Paolo, il ragazzo di cui avevo parlato nel IX capitolo della mia narrazione “Una vita (im)possibile”, ha compiuto 50 anni.

Come associazione abbiamo voluto fare una festa per lui, anche se poteva sembrare che poco ci fosse da festeggiare: ormai senza papà e con l’anziana mamma, proprio in quel giorno ricoverata all’ospedale, sempre prigioniero di una malattia che non gli dava tregua, uno sguardo assai più triste e stanco di quello di tanti anni fa...

Paolo ci ha lasciato poco dopo l’inizio del 2014, a 52 anni compiuti, ma è importante per noi ricordare le parole dette durante la sua festa.

Ai presenti abbiamo detto: *“Paolo ha raggiunto i 50 anni di vita, una vita caricata dell’ingombrante e feroce presenza della malattia di Lesch-Nyhan: ci guardiamo INTORNO e vediamo una situazione che potrebbe essere davvero angosciante: volevamo festeggiare un gioiello di mamma: ed ecco non può essere qui con noi, è colpita ulteriormente nella sua salute, dopo 50 anni - e sono tanti - in cui il suo ruolo di mamma è sempre stato centrale e costante...*

Guardiamo AVANTI e non scorgiamo ancora percorsi consolidati di cura, luoghi capaci di accoglienza, prospettive di terapie efficaci, progetti a sostegno delle famiglie, conoscenze e competenze adeguate...per questa malattia, che come tutte le malattie rare soffre di carenze gravi di sostegno, ma che in sé è particolarmente feroce!

Guardiamo INDIETRO e troviamo certo sofferenza e isolamento e incomprensione per sé, per i suoi cari.

Non troviamo progetti occupazionali validi, servizi attivi impegnati a rimuovere quegli ostacoli che impediscono la VITA a chi ha disabilità gravi e complesse...

Ma allora perché una festa?

Abbiamo scelto di guardare DENTRO.

Dentro gli occhi di questi ragazzi: di Paolo che li ha aperti alla vita cinquant’anni fa e di tutti gli altri, che hanno ancora tanta strada davanti.

Dentro il cuore: il suo, quello della sua famiglia, il nostro quello dei nostri amici.

Dentro la vita quotidiana della sua e delle nostre famiglie.

Quel che vediamo DENTRO è ciò che ci ha spinto a questa festa, che ci ha dato il desiderio di affermare con forza: coraggio Paolo e famiglia! Coraggio a tutti noi!

La tua vita Paolo è un valore che non può e non deve passare INOSSERVATO! A questo valore facciamo festa e a chi l'ha custodito e siamo grati a chi ci ha aiutato e ci aiuta ad andare AVANTI perché quello che è INTORNO a noi possa cambiare in meglio e ciò che è INDIETRO non sia trascorso invano.

Guardando DENTRO a chi oggi è intervenuto, ha lavorato, cantato, suonato, giocato, donato noi diciamo NON ESSERE SOLI E' FORZA!!"

Questa decisione di guardare "dentro" era nata alcuni mesi prima: il 2011 è stato, infatti, anche un anno di svolta nella mia storia accanto alla vita *possibile* di un figlio, ormai grande, ma sempre in lotta con una malattia "impossibile"

L'incontro con alcune nuove famiglie con bambini ancora piccolissimi, ma che già si erano quasi distrutti le labbra per la ferocia degli attacchi di Lesch-Nyhan, ha dato un'ulteriore scossa al mio desiderio di incidere maggiormente nella realtà socio sanitaria italiana perché il sostegno alle famiglie si concretizzi in interventi efficaci e mirati.

Nel marzo di quell'anno è nata l'associazione **LND Famiglie Italiane**, per lavorare in quella direzione e pronta a collaborare con qualsiasi altra realtà impegnata sullo stesso fronte.

L'esperienza maturata sul territorio con molti preziosissimi amici che vivevano diverse malattie rare non poteva rimanere circoscritta. Non potevo rivendicare il diritto di essere "visibile" di ogni malattia rara che incontravo, trascurando che i diritti delle persone con Lesch-Nyhan fossero anch'essi specificatamente difesi e messi in evidenza.

Nel 1996 affermavo che la nuova consapevolezza della "comune situazione" di ammalato raro che la conoscenza delle centinaia di casi di sindromi particolari mi aveva dato aveva stimolato nuove considerazioni: Michele era uno dei **pochi** bambini con la Sindrome di Lesch-Nyhan, ma era uno dei tantissimi la cui vita può essere considerata "impossibile" solo perché con caratteristiche particolari e diverse.

Consideravo che forse è *normale* e *comune* che la scienza abbia ancora molte frontiere da varcare, molta strada da percorrere e la battaglia contro tutte le forme di male e di morte presenti fa parte dell'unica vita *possibile*.

Consideravo che se anche la resa è possibile, tutta la storia dell'uomo rivela una forza che ha saputo andare oltre gli ostacoli, che lo ha spinto oltre le barriere e lo ha risollevato dalle sue sconfitte.

Questa forza è presente nel "codice genetico" stesso dell'umanità...'

"Forte come la morte è l'amore" recita il Cantico dei Cantici.

Ognuno può chiamare come vuole questa energia vitale, ma certo, senza

di essa, la vita di *ogni uomo* diventa davvero
impossibile.

Oggi riprendo questo pensiero e voglio ancora farmi condurre da questa forza che, ora so, ha reso possibile tante tappe della vita di mio figlio. Ma so che tante altre gli stanno davanti, che siamo solo a metà strada, che dobbiamo andare avanti.

Che per andare avanti non si può essere da soli.

Rari non vuol dire soli: e in *questa vita possibile* abbiamo bisogno di *tutto l'aiuto possibile*, dalle famiglie, dalle istituzioni, dai sostenitori, dai ricercatori e dai medici, da chi ci ha letto fino a qui.

Paola, mamma di Michele. .

Dedicato a Michele

Mi sembra significativo presentare la poesia che il piccolo Michele aveva ispirato all'allora giovane poeta ventenne, Marco Guidetti.

Le scale della luna

*I tuoi 5 anni di pensieri alati
volano sempre più vicino alle scogliere
di mani protese, che, ogni giorno
sgomitano solo per accarezzare il tuo respiro.
Dalle immagini che le finestre
maleducatamente sbadigliano
cerchi sempre la nota più acuta del sole,
anche quando l'adagio della notte
passeggia distrattamente sulla schiena del mondo.
L'esercito di anime che continuamente
gravita attorno al tuo nido,
assapora
per la definitiva ultima volta odierna,
la freschezza degli alberi
che lottano contro il vento affilato
di un 'alba di gennaio,
il denso calore
dell'ultimo mare d'ottobre,
il sorriso accecante
della prima mattina di giugno.
La solitudine è un carcere a cielo aperto,
la pena di morte più votata dalla società civile.
Ma non sarai mai un prigioniero in libertà.
La luna può sembrarti lontana,
ma se ti arrampicherai sulle scale
delle mie emozioni,
non ti stancherai a raggiungerla.*

*Tua madre spera
tuo padre sogna.
Gli amici fermano le nuvole in una notte
di uragano per farsi notare
dal tuo sguardo eternamente stupito.
Vorresti dire grazie a tutti quanti
ma il pozzo in fondo al quale
l'alfabeto ti invita
è troppo profondo per tuffarcisi
a piedi nudi.
Non ti sei mai arreso per questo*

*e rotei le pupille impazzite,
quasi sbandassero in una curva ghiacciata,
allarghi le braccia
come se dovessi stringere al tuo petto
tutta la terra.*

*Ma le tue mani sono due farfalle nella larva,
così piccole da sembrare invisibili,
così delicate da poterle solo sfiorare.*

*Chiunque ti sta davanti
ti odia, per quanto dimostri la tua vita
ti invidia, per ogni spicchio di giorno
sorseggiato come l'acqua dal deserto
ti ama, perché non cambierebbe
un sospiro del tuo essere.*

*Questa volta grazie,
te lo dico io.*

Marco Guidetti.