

*Alla mia famiglia:
a chi ne fa parte oggi,
a chi ne ha fatto parte prima di noi,
e in noi continua a farlo*

INDICE

INTRODUZIONE

CAPITOLO 1: LA SINDROME DI LESCH-NYHAN

1.1: Le sindromi genetiche rare	p. 9
1.2: La sindrome di Lesch-Nyhan	p. 10
1.3: Storia, scoperta della sindrome e epidemiologia	p. 12
1.4: Manifestazione e evoluzione	p. 13
1.5: L'iperproduzione di acido urico	p. 14
1.6: I disturbi neuromotori	p. 15
1.7: I disturbi cognitivi	p. 16
1.8: I disturbi comportamentali	p. 17
1.9: Caratteristiche neurologiche	p. 20
1.10: Classificazione e varianti	p. 21
1.11: Trasmissione genetica	p. 22
1.12: Diagnosi	p. 24

CAPITOLO 2: FAMIGLIA, DISABILITÀ E SERVIZI EDUCATIVI

2.1: La nascita del figlio disabile	p. 29
2.2: Il ciclo vitale della famiglia e le dinamiche familiari in situazioni di Disabilità	p. 43
2.3: Le modalità relazionali e comunicative fondate sull'empatia e la resilienza familiare	p. 60
2.4: I supporti extrafamiliari, il sostegno alla genitorialità e i servizi Educativi	p. 66
2.5: Il progetto educativo e il percorso didattico per i soggetti affetti da Lesch-Nyhan	p. 74

CAPITOLO 3: UN' ESPERIENZA OSSERVATA NEL COMUNE DI BUTI

- 3.1: Metodologia dell' intervista p. 97
- 3.2: Costruzione delle interviste: ad una madre nel comune di Buti e alla presidente dell' Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan p. 109
- 3.3: Analisi delle interviste: ad una madre nel comune di Buti e alla presidente dell' Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan p. 113
- 3.5: Riflessioni sull' esperienza di indagine p. 119

CONCLUSIONI p. 123

APPENDICE 1: INTERVISTA AD UNA MADRE NEL COMUNE DI BUTI p. 125

APPENDICE 2: INTERVISTA ALLA PRESIDENTE DELL' ASSOCIAZIONE ITALIANA FAMIGLIE LESCH-NYHAN p. 145

BIBLIOGRAFIA p. 173

SITOGRAFIA p. 181

RINGRAZIAMENTI p. 183

INTRODUZIONE

Questo lavoro di ricerca ha voluto approfondire la sindrome di Lesch-Nyhan poiché è una sindrome rara di cui ho avuto la possibilità di condurre un'osservazione nel comune dove io risiedo.

Il primo capitolo, *La sindrome di Lesch-Nyhan*, è dedicato alla presentazione di questa sindrome genetica rara, per la quale è stato compiuto un lungo reperimento di materiale scientifico anche utilizzando articoli medici in lingua inglese. Dopo alcuni brevi paragrafi dedicati ad un inquadramento generale e storico, vengono affrontate le diverse tipologie di disturbi che la sindrome presenta, ovvero l'iperproduzione di acido urico, i disturbi neuromotori, quelli cognitivi e quelli comportamentali, dando spazio anche alle cause della sindrome, a come essa viene trasmessa e a come viene diagnosticata.

Nel secondo capitolo, *Famiglia, disabilità e servizi educativi*, si affronta il tema della famiglia e, partendo dall'analisi della letteratura e delle ricerche su tale argomento unitamente alle informazioni raccolte attraverso la metodologia dell'intervista, si descrivono i vari momenti che la famiglia attraversa. Dalla nascita del figlio, alla diagnosi di disabilità, alle reazioni dei genitori, fino all'intero dispiegarsi del ciclo vitale della famiglia e alle dinamiche relazionali. Viene poi affrontato il rapporto tra la famiglia e i servizi educativi, il supporto che da essi viene alla genitorialità e allo sviluppo delle potenzialità e capacità dei soggetti affetti da Lesch-Nyhan attraverso la progettazione di percorsi educativi e didattici attuati da tali servizi.

Il terzo capitolo, *Un'esperienza osservata nel comune di Buti*, è dedicato ad un'esperienza osservata nel comune di Buti. La metodologia d'indagine utilizzata, è stata quella dell'intervista, che ha previsto la ricerca di soggetti che fossero tutti coinvolti a vario titolo in un'esperienza diretta con la sindrome di Lesch-Nyhan. È stata intervistata una madre e la presidente dell'Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan.

Nelle conclusioni, infine, sono state riportate le riflessioni sull'intera esperienza svolta e allegate in appendice le interviste.

CAPITOLO 1: LA SINDROME DI LESCH-NYHAN

1.1: Le sindromi genetiche rare

Delle patologie infantili fanno parte innumerevoli malattie, Trisciuzzi ne da un quadro nosografico diviso in deficit sensoriali, deficit cerebrali e deficit del settore psichico¹. All' interno della categoria dei deficit cerebrali viene posta una classificazione in base alle cause: postnatali, perinatali e prenatali e proprio all' interno di quest' ultima categoria si ritrovano le disabilità dovute ad anomalie cromosomiche², dove alcune di esse hanno anche la caratteristica di essere rare.

Le malattie rare, che possono essere molto diverse tra loro, sono accumulate anche «dall' essere spesso gravi, croniche e evolutive; molte di esse hanno un forte impatto negativo, sull' aspettativa e sulla qualità di vita dei pazienti, con gravi ripercussioni sui nuclei famigliari sia sotto il profilo psicosociale che socioeconomico. [...] Il termine raro significa bassa incidenza o prevalenza in una data popolazione, [...] la definizione di una soglia di incidenza sotto la quale la malattia è considerata rara è arbitraria. In Europa tale limite è stato definito in un caso ogni duemila soggetti sani. La maggior parte delle malattie rare attualmente note (6.000-7.000) sono da ritenersi rare cioè con una frequenza uguale o inferiore a 0,5 casi per mille (0,5 %)»³. La bassa prevalenza nella popolazione «non significa però che le persone affette da una malattia rara siano poche. Si parla infatti di un fenomeno che colpisce milioni di persone in Italia e addirittura decine di milioni in tutta Europa»⁴. È soprattutto «l'impatto umano, medico, sociale ed economico a caratterizzare queste malattie: i pazienti e le loro famiglie incontrano difficoltà nel percorso verso la diagnosi, nell'individuare centri

¹TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap*, Laterza, Roma-Bari, 2000, pp. 38-39

² *Ibidem*

³MEOZZI A. (a cura di), *Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale*, Edizioni ETS, Pisa, 2002, in www.edizioniets.com ultima consultazione 22/03/2014

⁴www.iss.it/cnmr, ultima consultazione 21/05/2014

di expertise e professionisti competenti, nell'ottenere informazioni aggiornate, corrette e validate sulla malattia e sulle ricerche scientifiche in corso, inclusi eventuali trial clinici»⁵. Il riconoscimento della natura genetica di molte malattie rare e delle loro caratteristiche specifiche, è stato possibile grazie alla mappatura dei geni sui cromosomi e alla loro clonazione; inoltre una diagnosi genetica certa e precoce consente, oltre ad una più generale pianificazione riproduttiva in ambito familiare, la progettazione ed attuazione del più idoneo piano terapeutico ed assistenziale, spesso multidisciplinare, poiché le malattie genetiche interessano sovente più organi ed apparati e quindi le competenze di numerosi specialisti⁶.

1.2: La sindrome di Lesch-Nyhan

La sindrome di Lesch-Nyhan è una malattia genetica grave che colpisce quasi esclusivamente i soggetti di sesso maschile, essa è data dalla totale assenza o riduzione dell'attività di un enzima, l' ipoxantina-guanina-fosforibosil-transferasi (HPRT), che è normalmente presente e funzionante in tutte le cellule del nostro corpo⁷. Questo enzima è coinvolto nel metabolismo delle basi puriniche di ipoxantina e guanina che vengono degradate ad acido urico, ma nei malati di Lech-Nyhan l' enzima HPRT è assente o alterato a causa di mutazioni che coinvolgono il gene HPRT1 che lo codifica e che si trova sul braccio lungo del cromosoma sessuale X in posizione Xq26-q27.2⁸. La figura di seguito esposta mostra la locazione del gene HPRT1, evidenziato in rosso, sul braccio lungo del cromosoma X.

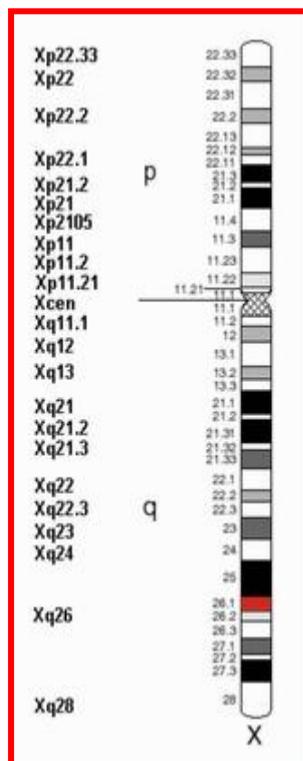
⁵ MEOZZI A. (a cura di), *Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale*, op. cit.

⁶ Cfr. *Ibidem*

⁷ Cfr. TORRES R. J., PUIG J.G., *Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency: Lesch-Nyhan syndrome*, in "Orphanet Journal of Rare Diseases", 2007

⁸ *Ibidem*

Immagine 1:



Fonte:<http://www.lesch-nyhan.org/it/definizione/genetica/gene-hprt>, consultato il 18/11/2013

«Chi è affetto dalla sindrome di Lesch-Nyhan nella sua forma classica presenta valori elevati di acido urico nel sangue e nelle urine, importanti disturbi del movimento e atteggiamenti posturali involontari, gravi difficoltà di espressione verbale, difficoltà di deglutizione, vario grado di deficit cognitivo e in particolare auto ed etero lesionismo, che per le singolari caratteristiche associate unicamente a questa malattia viene definito comportamento Lesch-Nyhan»⁹. Questo comportamento è probabilmente il miglior esempio di fenotipo comportamentale, cioè della particolare espressione esterna di un set di geni: infatti nella Lesch-Nyhan troviamo la perfetta simmetria tra geni e comportamento, solo a chi manca l'enzima

⁹www.lesch-nyhan.eu, ultima consultazione 18/11/2013

HPRT presenta questo comportamento, e solo chi ha questo comportamento presenta la mancanza dell' enzima HPRT¹⁰.

1.3: Storia, scoperta della sindrome e epidemiologia

Alcuni studiosi esperti di questa sindrome hanno ipotizzato che esistano delle descrizioni antiche e personaggi storici che possono essere ricondotti alla malattia di Lesch-Nyhan¹¹. Ad esempio Jacopo da Varagine¹², un frate domenicano vissuto tra il 1228 e il 1298 e divenuto vescovo di Genova, nella descrizione della punizione inflitta da Dio agli uccisori di San Tommaso, racconta di comportamenti autolesionistici e comportamenti aggressivi compulsivi, deficit cognitivo e problemi di gotta e insufficienza renale; questa marcata somiglianza con la sindrome di Lesch-Nyhan ha portato alcuni studiosi¹³ ad ipotizzare che Jacopo da Varagine abbia avuto un' esperienza da vicino con un soggetto affetto da tale sindrome e che possa essere stato il primo a descrivere questa malattia. Mentre altri esperti¹⁴ sembrano aver individuato nel personaggio di Re Giacomo VI un possibile soggetto affetto da una variante della sindrome di Lesch-Nyhan.

Con certezza sappiamo che la malattia è stata descritta per la prima volta¹⁵ nel 1964 dai ricercatori americani Michael Lesch e William Leo Nyhan, i quali hanno legato per sempre i loro nomi a questa sindrome. I due ricercatori descrissero questa malattia sulla base dei loro studi effettuati su due fratelli affetti e sulle precedenti osservazioni¹⁶ effettuate da Warner Catel e da J. von Schmidt su un bambino di 18 mesi nel 1959, e da I.D.

¹⁰www.lndinfo.org, ultima consultazione 23/03/2014

¹¹Cfr. BECKT C. T., *Jacobus de Voragine (1230–1298): first to describe a Lesch-Nyhan syndrome?*, in “Eur J Pediatr Surg”, 1991, 2: 355-6; Cfr. JINNAH H. A., SCHRETLEN D. J., *Attenuated variants of Lesch–Nyhan disease: the case of King James VI/I*, in “Brain a journal of neurology”, 2010, 133; 1-2

¹²Cfr. DA VARAGINE J. TRAD. LISI C., *Leggenda Aurea*, Libreria editrice fiorentina, 1999

¹³Cfr. BECKT C. T., *Jacobus de Voragine (1230–1298): first to describe a Lesch-Nyhan syndrome?*, *op. cit.*

¹⁴Cfr. JINNAH H. A., SCHRETLEN D. J., *Attenuated variants of Lesch–Nyhan disease: the case of King James VI/I*, *op. cit.*

¹⁵Cfr. LESCH M., NYHAN W. L., *A familial disorder of uric acid metabolism and central nervous system function*, in Am. J. Med., 36, 561-570, 1964

¹⁶CATEL W., SCHMIDTJ., *On familial gouty diatesi associated with cerebral and renal symptoms in a small child*, in Dtsch. Med. Wochenschr, 84, 2145-2147, 1959

Riley su un ragazzo nel 1960¹⁷. La scoperta dell' associazione tra la sindrome e un difetto enzimatico è dovuta a Jarvis E. Seegmiller e ai suoi collaboratori¹⁸, mentre la prova che essa è dovuta a un cambiamento nella struttura dell' enzima HPRT è stata fornita da B. Bakay e lo stesso Nyhan nel 1972¹⁹. Infine nel 1983 veniva clonato e sequenziato il gene HPRT1²⁰.

Non siamo del tutto a conoscenza della distribuzione nel mondo della Lesch-Nyhan, ma essa appare essere uniforme rispetto alle razze e alla localizzazione geografica, infatti bisogna considerare che talvolta la Lesch-Nyhan non viene correttamente diagnosticata perché scambiata con altri disordini neurologici o psichiatrici²¹. Tuttavia alcune stime²² suggeriscono che l' incidenza della malattia sia di 1 caso ogni 380.000 nati, cioè di 2-3 casi ogni milione di persone, mentre in Italia il numero dei casi conosciuti suggerisce una frequenza della malattia in rapporto di 1 ogni milione di abitanti.

1.4: Manifestazione e evoluzione

La manifestazione della Lesch-Nyhan investe 4 ambiti clinici così raggruppabili: l' iperproduzione di acido urico, i disturbi neuromotori, i disturbi cognitivi e i disturbi comportamentali.

Oltre a questi disturbi chi è affetto dalla malattia di Lesch-Nyhan presenta altri sintomi caratteristici come l' anemia megaloblastica normocronica, l' atrofia testicolare, la pubertà ritardata o assente, e un generale ritardo nel

¹⁷RILEY I. D., *Gout and cerebral palsy in a three-year-old boy*, in Arch. Dis. Child, 35, 293-295, 1960

¹⁸Cfr. SEEGMILLER J. E., ROSENBLOOM F. M., KELLEY W. N., *Enzyme defect associated with a sex-linked human neurological disorder and excessive purine synthesis*, in Science, 155, 1682-1684, 1967

¹⁹Cfr. BAKAY B., NYHAN W. L., *Electrophoretic properties of hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase in erythrocytes of subjects with Lesch-Nyhan syndrome*, in Biochem. Genet., 6, 139-146, 1972

²⁰Cfr. JOLLY D. J., *et al.*, *Isolation and characterization of a full-length expressible cDNA for human hypoxanthine phosphoribosyl transferase*, in Proc. Nat. Acad. Sci. U.S.A., 80, 477-481, 1983

²¹Cfr. ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE "MAURO BASCHIEROTTO" – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia*, Quaderni sulle malattie rare, in www.lesch-nyhan.eu/upload_documenti/4_LNmanualetto.pdf, ultima consultazione 18/11/2013

²²*Ibidem*

raggiungimento delle tappe dello sviluppo; inoltre talvolta può insorgere l'epilessia, generalmente dopo i 3 anni di età²³.

La malattia di Lesch-Nyhan non è una malattia degenerativa, i soggetti che ne sono affetti in una situazione ottimale di trattamento possono vivere anche oltre i 50 anni, le cause che spesso portano al loro decesso sono riconducibili a complicazioni della calcolosi cronica o a insufficienza renale, ma talvolta le cause non sono conosciute, un significativo numero di pazienti infatti decede in modo improvviso e inaspettato²⁴.

1.5: L'iperproduzione di acido urico

La malattia di Lesch-Nyhan presenta diversi sintomi legati all'alterato metabolismo delle purine e al conseguente accumulo di acido urico come iperuricemia, calcoli renali, artrite gottosa e depositi sottocutanei solidi detti tofi: questo gruppo di sintomi tende a comparire tra i 3 ed i 6 mesi di vita, in particolare si riscontrano nei pannolini dei bambini affetti dei cristalli di colore arancione, che appaiono come dei granelli di sabbia, ed evidenziano la presenza di iperuricemia.²⁵ L'immagine di seguito riportata cristalli di acido urico nelle urine, visti al microscopio. La birifrangenza al microscopio a luce polarizzata aiuta a distinguere i cristalli di acido urico da altri tipi di cristalli, anche se è necessaria l'analisi biochimica per stabilirne la composizione.

²³ www.lesch-nyhan.org, ultima consultazione 18/11/2013

²⁴ Cfr. ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE "MAURO BASCHIEROTTO" – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia, op. cit.*

²⁵ *Ibidem*

Immagine 2:



Fonte:<http://www.lesch-nyhan.org/it/definizione/quadro-clinico/cristalli-e-calcoli>, consultato il 18/11/2013

Precocemente la sovrapproduzione di acido urico e il suo accumulo possono provocare ematuria e lesioni renali come nefriti tubulo-interstiziali e depositi di urati di sodio, i quali si associano a problemi digestivi e disidratazione acuta, con episodi di vomito fin dai primi mesi di vita che comportano ritardo nella crescita²⁶. Intorno ai 10 anni di vita compaiono l'artrite gottosa e la calcolosi renale, soprattutto là dove non sono state intraprese o ben gestite le dovute terapie. Nei casi più gravi tutto questo può portare precocemente a insufficienza renale con associazione di ipertensione arteriosa e si presenta la necessità di ricorrere a dialisi²⁷.

1.6: I disturbi neuromotori

I disturbi del movimento si presentano costantemente con distonia, atteggiamenti posturali involontari e contrazioni del volto e degli arti che interferiscono con i movimenti volontari rendendoli imprecisi, disartria, difficoltà nell'articolare le parole che divengono scarsamente intelleggibili e disfagia, ovvero difficoltà nella deglutizione che viene attivata con grande difficoltà²⁸. Frequentemente compare anche opistotono, ovvero delle brevi crisi di inarcamento del corpo in estensione accentuate dallo stress

²⁶Cfr. *Ibidem*

²⁷Cfr. *Ibidem*

²⁸Cfr. JINNAH H.A., et. All., *Delineation of the motor disorder of Lesch–Nyhan disease*, in “Brain a Journal of Neurology”, 2006, n° 129, 1201–1217

emotivo²⁹. Spesso a questi sintomi possono associarsi spasticità, ovvero rigidità muscolare con i riflessi osteotendinei caratteristici e coreo atetosi, cioè movimenti del tutto dissociati da quelli volontari sia lenti che rapidi, e più raramente ballismo, cioè movimenti involontari ampi, rapidi e violenti degli arti in tutte le direzioni³⁰.

Un certo grado variabile di ipotonia, evidenziato dalla difficoltà di suzione e deglutizione è riscontrabile sin dalla nascita e, sia la distonia torsionale che l' opistotono possono presentarsi molto presto, anche se nei primi mesi di vita lo sviluppo neurologico e motorio possono apparire normali³¹. È tra i 9 ed i 12 mesi di vita che il disturbo del movimento diviene spesso già manifesto impedendo il controllo degli arti e del capo, infatti i bambini se si siedono senza supporto cadono all' indietro perdendo questa abilità se prima era stata acquisita³². Con il passare dei mesi la distonia, la coreoatetosi e l' opistotono generano sintomi extrapiramidali tali da impedire ai bambini di stare seduti o in piedi senza supporto e quindi di imparare a camminare³³.

1.7: I disturbi cognitivi

I disturbi cognitivi sono di grado variabile e si palesano verso i 3, 4 anni di età, ma è doveroso considerare che essi sono di difficile valutazione a causa della disartria e del disturbo motorio³⁴. Questa difficoltà aveva condotto i primi studi effettuati a ritenere che i malati di Lesch-Nyhan avessero un ritardo mentale grave. Tuttavia quando i soggetti affetti da Lesch-Nyhan sono stati valutati³⁵ con test che hanno tenuto conto del problema verbale e motorio essi hanno presentato un deficit cognitivo diverso. Studi recenti³⁶ sul quoziente intellettivo rivelano un range variabile che talvolta si colloca

²⁹*Ibidem*

³⁰*Ibidem*

³¹Cfr. ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE "MAURO BASCHIEROTTO" – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia, op. cit.*

³²*Ibidem*

³³*Ibidem*

³⁴Cfr. ANDERSON L. T., ERNST M., DAVIS S., *Cognitive abilities of patients with Lesch-Nyhan disease*, in "Journal of autism and developmental disorders", 1992, Vol. 22, N. 2

³⁵*Ibidem*

³⁶ www.lesch-nyhan.org, ultima consultazione 18/11/2013

in un punteggio normale: esso si colloca tra 60 e 70, generalmente classificato come carenza cognitiva leggera o moderata. Per determinare le ragioni del quoziente intellettivo basso alcuni studi si sono concentrati su diverse aree cognitive: generalmente come gruppo i soggetti affetti da Lesch-Nyhan hanno dimostrato una memoria e un linguaggio relativamente buoni, mentre l'attenzione e la capacità di concentrazione si sono rivelate essere pessime, così come presentano difficoltà a pianificare cose complesse e a prevedere le conseguenze di eventi futuri³⁷. Ciò deve far riflettere sul perché abbiano difficoltà ad apprendere nel normale ambiente scolastico e trovino difficoltà nel superare gli esami cognitivi. Queste limitazioni e punti deboli devono essere tenuti in considerazione se si vogliono migliorare le loro capacità di apprendimento e prestazioni scolastiche attuando percorsi e test specifici e personalizzati.

1.8: I disturbi comportamentali

I disturbi comportamentali sono di tipo ossessivo compulsivo e per la loro peculiarità assumono la denominazione di comportamento Lesch-Nyhan, esso inoltre quando presente consente di per se la diagnosi per questa sindrome, ovvero possiede patognomonicità³⁸. Il comportamento Lesch-Nyhan si manifesta con un' incontrollabile spinta a farsi del male, autolesionismo, e con gesti lesivi nei confronti degli altri o degli oggetti, etero aggressività, inoltre quando compare il linguaggio si presenta anche aggressività verbale come ingiurie e oscenità³⁹.

Il suo esordio avviene tra il primo e il sedicesimo anno di età ma può presentarsi con modalità ed intensità variabili per periodo di insorgenza, persistenza e durata: inizialmente e generalmente insorgono morsicature

³⁷Cfr. ANDERSON L. T., ERNST M., DAVIS S., *Cognitive abilities of patients with Lesch-Nyhan disease*, op. cit.

³⁸Cfr. ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE "MAURO BASCHIEROTTO" – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia*, op. cit.

³⁹Cfr. DI ROCCO M., MICHELI V., FEDERICO A., CARUSO M. R., CALCAGNO E., BRICARELLI F. D., SCHIAFFINO A., *La malattia di Lesch Nyhan e le altre malattie dovute al difetto di Ipxantina- Guanina Fosforibosil Trasferasi*, in "Notiziario dell' Istituto Superiore di Sanità. Malattie Rare e Farmaci Orfani", 2013, Vol. 29, n. 5, suppl.1-20013

delle dita e delle mani, delle labbra e delle parti interne della bocca, continui sfregamenti degli occhi e contusioni o lacerazioni dovute allo sbattere parti del corpo⁴⁰. Le immagini di seguito esposte mostrano esempi di cicatrici in seguito ad autolesionismo con morsi alle labbra e con morsicatura delle dita.

Immagine 3:

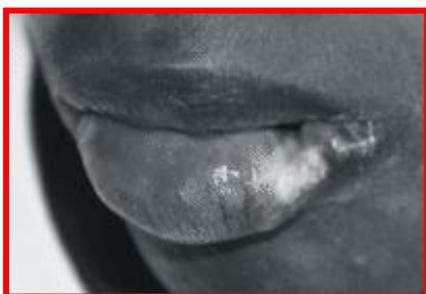


Immagine 4:



Fonte:<http://www.Lesch-nyhan.org/it/definizione/quadroclinico/comportamento-auto-lesivo>, consultato il 18/11/2013

«Con l' aumentare dell' età questo comportamento può manifestarsi in maniera più decisa ed importante, ciò è dovuto al fatto che il bambino diventa più consapevole e capace di trovare nuove e più pericolose forme e opportunità per farsi male»⁴¹. Con il passare del tempo tale comportamento diviene quindi più elaborato e non si esaurisce con forme di autolesionismo diretto, ma associa ad esse comportamenti molto più raffinati, le opportunità

⁴⁰ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE “MAURO BASCHIEROTTO” – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia, op. cit.*

⁴¹*Ibidem*

di farsi del male sembrano essere limitate soltanto dalla fantasia dei soggetti⁴².

Le situazioni di stress e di ansia accentuano in modo significativo questo comportamento, che viene descritto dai soggetti come del tutto estraneo ed indipendente dalla loro volontà e umore, e non è dovuto ad alterazioni della sensibilità al dolore⁴³. Infatti i pazienti sentono dolore e chiedono di essere contenuti, da ciò traggono beneficio in quanto l' assenza di contenimenti e di gestione da parte dell' ambiente, nonché la sensazione che il loro comportamento non sia capito e riconosciuto come involontario, crea intense angosce sul piano emotivo alimentando lo stress e peggiorando la situazione⁴⁴. Le immagini di seguito mostrano esempi di contenimenti utili per attenuare il comportamento autolesivo tipico dei bambini affetti dalla Lesch-Nyhan: ad esempio l' uso di poggiatesta soffici e resistenti prevengono danni alla testa e al collo smorzando l' impulso a gettare indietro la testa, quello di cinghie al petto impedisce al bambino di dondolarsi e cadere oppure di sbattere la testa in avanti, le cinghie usate per contenere le braccia sono utili per impedire i movimenti a scatto che causano traumi. Tali cinghie per le braccia spesso possono essere regolate per permettere una serie di movimenti delle mani sicuri per permettere l' utilizzo di vari strumenti come ad esempio la tastiera di un computer o un telefono.

⁴²*Ibidem*

⁴³Cfr. DI ROCCO M., MICHELI V., FEDERICO A., CARUSO M. R., CALCAGNO E., BRICARELLI F. D., SCHIAFFINO A., *La malattia di Lesch Nyhan e le altre malattie dovute al difetto di Ipoxantina- Guanina Fosforibosil Trasferasi*, op. cit.

⁴⁴*Ibidem*

Immagine 5:



Immagine 6:



Fonte:<http://www.lesch-nyhan.org/it/trattamento/problemicomportamentali/sedie-a-rotelle>, consultato il 18/11/2013

1.9: Caratteristiche neurologiche

Non si conosce ancora completamente come si inneschi il processo per cui la mutazione nel gene HPRT, che provoca il difetto enzimatico, determini anche un cambiamento nel cervello e alterazioni neurologiche tali da causare i sintomi dei pazienti affetti da Lesch-Nyhan⁴⁵. Dai normali controlli tramite risonanza magnetica e tomografia computerizzata in soggetti con Lesch-Nyhan non si evidenziano anomalie⁴⁶. Ma recenti studi⁴⁷ su pazienti affetti hanno scoperto una riduzione del 34% nel volume e distrofia in una parte del cervello, quella dei gangli della base, e più precisamente nel caudato e nel putamen. Questi studi più sofisticati si sono

⁴⁵*Ibidem*

⁴⁶Cfr. JINNAH H. A., et All., *Delineation of the motor disorder of Lesch–Nyhan disease*, *op. cit.*

⁴⁷*Ibidem*

concentrati sulla funzionalità di questa regione ed hanno dimostrato in quest' area un' alterazione del sistema dopaminergico. I gangli della base, o nuclei grigi sottocorticali, sono situati alla base degli emisferi e comprendono una rete di circuiti⁴⁸. Essi presiedono la regolazione dei movimenti e il tono delle posture, delle attività semplici e complesse⁴⁹.

In tali circuiti dei gangli della base, se quello principale è stato messo in relazione al controllo dei movimenti, numerosi altri sono collegati alle capacità mentali e a una serie di comportamenti, infatti le malattie che coinvolgono questa regione spesso combinano alterazioni in questi campi⁵⁰. Fra le malattie più comuni legate ai gangli della base troviamo ad esempio quella di Huntington, il morbo di Parkinson e la sindrome di Tourette⁵¹.

1.10: Classificazione e varianti

La sindrome di Lesch-Nyhan nella forma classica presenta un quadro clinico che comprende cristalli e calcoli di acido urico, problemi neurologici e problemi comportamentali, ma non tutti i malati hanno tutti e tre i disturbi, questi casi meno gravi sono chiamati varianti Lesch-Nyhan⁵².

Esistono diverse classificazioni⁵³ della sindrome di Lesch-Nyhan, quella che qui di seguito è proposta presenta una divisione basata sulla sintomatologia nefrologica, neurologica e comportamentale, ma ne esistono anche altre basate sull' entità dei sintomi neurologici e sulla necessità dei pazienti di ricorrere ad altri per le cure personali. È sempre comunque importante sottolineare che vi sono anche altri fattori che determinano la gravità del quadro clinico, e che in realtà il deficit di HPRT presenta uno spettro

⁴⁸MARTINETTI M. G., STEFANINI M. C., *Approccio evolutivo alla neuropsichiatria dell' infanzia e dell' adolescenza*, Seid Editori, Firenze, 2005, p. 455

⁴⁹*Ibidem*

⁵⁰www.lesch-nyhan.org, ultima consultazione 18/11/2013

⁵¹*Ibidem*

⁵²Cfr. JINNAH H.A., et All., *Attenuated variants of Lesch-Nyhan disease*, in "Brain a Journal of Neurology", 2010, n°133, 671–689

⁵³Cfr. TORRES R. J., PUIG J. G., *Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency: Lesch-Nyhan syndrome, op. cit.*

continuo che va dalla forma classica alla forma iperuricemia in base all'attività residua dell' enzima⁵⁴.

Classificazione della sindrome di Lesch-Nyhan⁵⁵:

- Lesch-Nyhan disease, LND: Forma classica. I pazienti presentano i sintomi legati all' iperuricemia e all' iperuricoria, hanno disturbi motori con incapacità di camminare e mantenersi eretti, il loro deficit cognitivo va da borderline a grave e si riscontra il tipico comportamento auto aggressivo Lesch-Nyhan.
- HPRT-related neurological disease, HRND: Forma con iperuricemia e disturbi neurologici. I pazienti non manifestano il comportamento auto aggressivo ma presentano i sintomi legati all' iperuricemia e all' iperuricuria e sintomi neurologici da lievi a gravi, che non impediscono tuttavia di nutrirsi e adempiere alle proprie personali necessità autonomamente, anche se talvolta si rende necessario l' utilizzo di sedie a rotelle per la marcia.
- HPRT-related hyperuricemia, HRH, detta anche malattia di Kelley-Seegmiller: Iperuricemia da deficit HPRT. I pazienti non presentano sintomi neurologici significativi, ma soltanto quelli legati all' iperuricemia e all' iperuricuria, svolgono una vita normale essendo totalmente indipendenti.

1.11: Trasmissione genetica

La sindrome di Lesch-Nyhan è dovuta alla mutazione del gene HPRT1 che si trova sul cromosoma sessuale x⁵⁶. In tutti i soggetti di sesso femminile sono presenti due cromosomi x, uno ereditato dalla madre ed un altro dal padre, nei soggetti di sesso maschile invece è presente un unico cromosoma x, ereditato dalla madre, ed un cromosoma y ereditato dal padre: nei soggetti di sesso maschile affetti da Lesch-Nyhan, il cromosoma x ereditato dalla

⁵⁴ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE “MAURO BASCHIEROTTO” – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia, op. cit.*

⁵⁵*Ibidem*

⁵⁶Cfr. TORRES R. J., PUIG J.G., *Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency: Lesch-Nyhan syndrome, op. cit.*

madre presenta un difetto che compromette la funzionalità enzimatica⁵⁷. Nei soggetti di sesso femminile che possiedono tale cromosoma difettoso non si sviluppa la disfunzionalità enzimatica perché la funzione di HPRT viene veicolata dal secondo cromosoma x, una femmina che presenti questa condizione viene detta portatrice sana di difetto nel gene HPRT1⁵⁸. Esistono tuttavia delle eccezioni, alcuni casi isolati di soggetti femminili affetti dalla malattia sono stati documentati, si pensa che in questi casi possa essersi verificata una concomitanza di fattori, che cioè oltre ad avere un cromosoma x contenente il difetto nel gene HPRT1, esse abbiano anche sul secondo cromosoma x delle anomalie che non permettono ad esso di sopperire a tale difetto⁵⁹.

La probabilità che una donna portatrice sana generi dei figli maschi malati o femmine a loro volta portatrici dipende dal fatto che essi ereditino o meno il cromosoma x difettoso, questa probabilità è pari al 50%: più nello specifico per ogni gravidanza si hanno il 25% di probabilità che il nascituro sia affetto dalla Lesch-Nyhan, e il 75% che esso sia sano⁶⁰. Ciò perché è del 25% la probabilità che una femmina, ereditando il cromosoma x sano del padre e il cromosoma x sano della madre sia una figlia sana e non portatrice, ed è del 25% la probabilità che una femmina, ereditando il cromosoma x sano del padre ma il cromosoma x malato della madre sia una figlia portatrice sana. Nel 50 % di probabilità che un figlio sia di sesso maschile succede la stessa cosa, è del 25% la probabilità che un maschio, ereditando il cromosoma y del padre e il cromosoma x sano della madre sia un figlio sano, e si ha il 25% di probabilità che il maschio erediti il cromosoma y del padre e il cromosoma x malato della madre: è questa la condizione che genera un figlio maschio affetto dalla Lesch-Nyhan. La figura di seguito mostra il metodo di trasmissione della sindrome di Lesch-Nyhan:

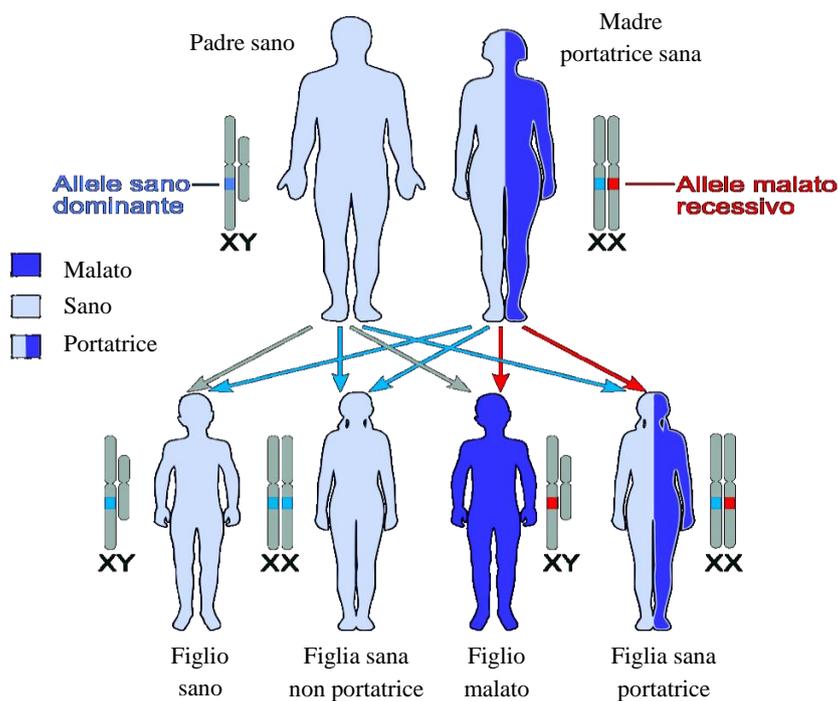
⁵⁷Cfr. ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE “MAURO BASCHIEROTTO” – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia, op. cit.*

⁵⁸*Ibidem*

⁵⁹www.lesch-nyhan.org, ultima consultazione 18/11/2013

⁶⁰Cfr. ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE “MAURO BASCHIEROTTO” – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia, op. cit.*

Immagine 7:



Fonte: ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE “MAURO BASCHIEROTTO” – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia*, Quaderni sulle malattie rare, in www.lesch-nyhan.eu/upload_documenti/4_LNmanualetto.pdf, ultima consultazione 18/11/2013

Può anche succedere che la malattia non sia ereditata da donne portatrici sane, cosa che succede nei 2/3 dei casi, ma che la malattia sia dovuta a nuove mutazioni in 1/3 dei casi⁶¹.

1.12: Diagnosi

La diagnosi precoce della malattia è molto importante sia per intraprendere una terapia fin da subito sia per esaminare all' interno della famiglia i rischi

⁶¹www.lesch-nyhan.org, ultima consultazione 18/11/2013

di ricorrenza di tale malattia⁶². Essa deve essere supportata da dati clinici, biochimici ed enzimatici e infine da quelli genetici e molecolari⁶³.

Una diagnosi clinica e un'attenta anamnesi con una indagine conoscitiva dei precedenti familiari spesso si rivelano sufficienti per sospettare una diagnosi di Lesch-Nyhan⁶⁴. I sintomi clinici che fungono da indicatori sono: distonia, disartria e disfagia, movimenti coreoatetosi, la presenza di cristalli di urato nelle urine, nefrolitiasi e nefropatia ostruttiva⁶⁵. Un altro indicatore che di per sé consente la diagnosi essendo un segno patognomico, come abbiamo già sottolineato in precedenza, è la presenza del comportamento autolesivo di tipo Lesch-Nyhan.

La diagnosi biochimica consiste in indagini di laboratorio sui livelli di concentrazione di urato sierico e il suo rapporto con la creatina, questi livelli variando in base all'età devono essere valutati tenendone conto⁶⁶. La diagnosi enzimatica consiste invece nella misurazione dell'attività dell'ipoxantina-guanina-fosforibosil-transferasi (HPRT) confrontata con quella dell'adenina-fosforibosil-transferasi (APRT)⁶⁷. Esistono diversi test per effettuare questa diagnosi a seconda che vengano usati sangue, lisato cellulare, eritrociti vitali o colture di cellule; quello più accurato viene eseguito su colture di fibroblasti mentre un test specifico è quello di O'Neill che consiste nella crescita linfocitaria in un terreno di selezione arricchito con un analogo delle purine, che permette la sopravvivenza esclusiva delle cellule con una carenza di HPRT⁶⁸.

⁶²Cfr. ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE "MAURO BASCHIEROTTO" – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia, op. cit.*

⁶³Cfr. TORRES R. J., PUIG J. G., *Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency: Lesch-Nyhan syndrome, op. cit.*

⁶⁴Cfr. ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE "MAURO BASCHIEROTTO" – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia, op. cit.*

⁶⁵Cfr. CRAWHALL J. C., HENDERSON J. F., KELLEY W. N., *Diagnosis and treatment of Lesch-Nyhan syndrome*, in *Pediatr. Res.*, 6, 504-513, 1972

⁶⁶Cfr. TORRES R. J., PUIG J. G., *Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency: Lesch-Nyhan syndrome, op. cit.*

⁶⁷*Ibidem*

⁶⁸Cfr. ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE "MAURO BASCHIEROTTO" – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia, op. cit.*

La diagnosi differenziale indaga che la carenza di attività dell' enzima HPRT o la sua completa assenza, così come il ritardo psicomotorio siano differenziati da altre possibili cause⁶⁹. Anche il comportamento autolesionistico deve essere ben valutato in quanto talvolta risulta essere presente in altre condizioni come l' autismo, la sindrome di Tourette, la sindrome di Cornelia de Lange o gravi alterazioni psichiatriche: solitamente l' elevata escrezione di acido urico e la conseguente iperproduzione di purine sono un segno distintivo importante nell' analisi differenziale⁷⁰.

Talvolta la diagnosi molecolare mediante sequenziamento del DNA complementare (cDNA) può essere sufficiente per determinare la Lesch-Nyhan; essa viene svolta studiando il gene HPRT1 a livello di micro acido ribonucleico retro trascritto (mRNA) in cDNA ed ha una sensibilità del 75%, mentre in altri casi si rende necessario il sequenziamento del DNA genomico (gDNA) attraverso l' analisi diretta del gene HPRT1 e dei 9 esoni che lo costituiscono che ha una sensibilità del 95%⁷¹. Le mutazioni documentate⁷² sono oltre 300 ed hanno un elevato grado di eterogeneità rispetto alla tipologia e alla posizione all' interno del gene: esse consistono in delezioni, intersezioni, duplicazioni e mutazioni puntiformi; queste ultime sono la causa di deficit parziale dell' enzima, mentre le mutazioni che riguardano le dimensioni sono le principali cause della sindrome nella sua forma classica.

La diagnosi genetica risulta essere fondamentale anche per l' identificazione di portatrici sane di mutazione nel gene HPRT1, infatti l' indagine su tale gene viene consigliato a tutte le famigliari a rischio, quindi non solo alla madre ma anche agli altri soggetti di sesso femminile per via matrilineare come le zie materne o le sorelle del paziente⁷³. Se i risultati genetici

⁶⁹Cfr. TORRES R. J., PUIG J. G., *Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency: Lesch-Nyhan syndrome*, op. cit.

⁶⁹*Ibidem*

⁷⁰*Ibidem*

⁷¹*Ibidem*

⁷²*Ibidem*

⁷³Cfr. ISTITUTO PER LE MALATTIE RARE "MAURO BASCHIEROTTO" – FONDAZIONE B.I.R.D., *La malattia di Lesch-Nyhan, indicazioni pratiche per la diagnosi, il trattamento e la migliore gestione della malattia*, op. cit

confermano la condizione di portatrice sana solitamente viene effettuato anche un test biochimico per valutare la funzionalità enzimatica⁷⁴.

«Per le gravidanze di femmine portatrici sane di mutazione nel gene HPRT1 è disponibile un test prenatale per determinare se il feto è sano o meno. Questo test viene effettuato sul DNA gnomico o sul micro acido ribonucleico ottenuti tramite amniocentesi (nella 15 - 18 settimana di gestazione) o tramite villo centesi (nella 10 - 12 settimana di gestazione)»⁷⁵.

⁷⁴*Ibidem*

⁷⁵*Ibidem*

CAPITOLO 2: FAMIGLIA, DISABILITÀ E SERVIZI EDUCATIVI

2.1: La nascita del figlio disabile

La comunicazione della diagnosi di disabilità ai genitori è sicuramente un momento molto delicato in qualsiasi fase evolutiva del figlio essa viene ad essere scoperta perché provoca un forte shock e dolore, oltre a creare una sorta di spartiacque che sconvolge l'organizzazione del ciclo familiare⁷⁶. È infatti uno dei momenti, come emerge dalle testimonianze dei genitori, ricordato con particolare tensione emotiva.

Dalla ricerca effettuata da Zanobini e Usai⁷⁷ tra il 1996 e il 1999, appare che spesso i genitori riportano elementi di insoddisfazione rispetto al momento della diagnosi, si sono sentiti soli nel compiere i primi passi perché le spiegazioni che gli sono state date vengono ritenute insufficienti o addirittura assenti. Dalle ricerche emerge anche come talvolta vengano denunciati problemi di incompetenza o di durezza da parte dei medici e degli operatori⁷⁸, vissuti dai genitori come modalità di comunicare la diagnosi poco partecipativa, e che rischia di aggravare la durezza dell'impatto e la sensazione di solitudine, anziché mediarla. Così parla la madre intervistata:

« Eravamo al Meyer a Firenze, quindi io penso che dovevano essere abituati a dare certe notizie ai genitori, invece me l' hanno data proprio nel peggiore dei modi, io penso che peggio di così non si possa dire una cosa del genere ... mi hanno chiamato in una stanzina, c' era questo dottore ... al di là della scrivania e mi ha detto ... signora mi dispiace ... ma è la sindrome di Lesch-Nyhan, quindi è incurabile e ... non c' è da farci nulla ... mi ha detto ... lei lo porti a casa, mi ha detto, ma non ... e un altro medico che era lì accanto a lui gli disse, ma la fisioterapia? E lui scosse la testa e disse nemmeno quella ci può [...], quindi io di lì sono scappata, da questa stanza, sono ritornata nel

⁷⁶BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, ETS, Pisa, 2011, p. 79

⁷⁷Cfr. ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni*, Centro Studi Erickson, 2002

⁷⁸SORESI S., *Psicologia della disabilità*, Il Mulino, Bologna, 2007, p. 226

reparto dove c'era S. con la mia suocera e di lì ... mi sono sentita morire ... nel senso ... [...] ero sola ... è. Secondo me ... proprio senza dare un filo di speranza così, proprio per nulla, è la cosa peggiore, cioè almeno la fisioterapia, dammi qualcosa a cui mi possa attaccare, cioè la fisioterapia non ha mai fatto male a nessuno, figurati se gli faceva male, nel senso, no? [...]. Invece così è stata proprio ... una botta tremenda».

Proprio l'impotenza legata all'impressione di non poter fare nulla, ritorna anche nelle parole della presidente dell'Associazione Famiglie Lesch-Nyhan, come condizione che può congelare i genitori non lasciando intravedere possibili percorsi futuri:

«Io credo che il piccolo vantaggio iniziale che abbiamo avuto inizialmente come famiglia sia stato, ed è quello che cerco di comunicare anche alle altre famiglie, sia stato superare il senso di impotenza, cioè la situazione sconsolante anche quando ti danno la diagnosi di una malattia impossibile, com'era la definizione di Dulbecco, la situazione di impotenza è quella che blocca, che gela, cioè non si può fare nulla, ecco, invece noi partivamo dal fatto che per, questo, bambino, non per la malattia, ma per M., noi avevamo fatto qualcosa, quindi eravamo già uno a zero, rispetto alla malattia, no? Rispetto alla sofferenza, che è quella che ghiaccia, io due anni fa sono stata da una famiglia il cui bambino aveva iniziato a mordersi il labbro, e io tornando in casa loro quel pomeriggio ho rivissuto, veramente, l'angoscia di quando cominciano a farsi del male e uno non sa che cosa fare. Un bambino piccolo che ti guarda con due occhi spalancati e tu non sai cosa fare e, la mia presenza con quella famiglia era, possiamo fare tante cose: tranquillizzare il bambino, tienilo per mano, digli tranquillo adesso passa, la mamma ha tutto sotto controllo, anche quando non è vero, la mamma ha tutto sotto controllo, perché già questo da un qualche cosa, ecco, no? Un discorso che poi ho imparato nel tempo, però rispetto al primissimo momento di senso di impotenza totale che la malattia dava, è stato, secondo me, psicologicamente, sentire di avere potuto fare qualche cosa, e questo è diventato il seme da coltivare, posso sempre fare qualcosa, posso sempre tenerti per mano».

Altro importante dato sembra essere l' emergere di un vuoto causato dalle istituzioni che talvolta non riescono a farsi carico della necessità di sostegno affettivo dato dalla situazione di disabilità, e dalle quali arriva un messaggio troppo generico che è necessario attivarsi, ma in cui i percorsi per mettere in pratica l' attivazione rimangono oscuri per i genitori⁷⁹.

Hasnat e Graves⁸⁰ hanno riscontrato in un loro studio che i genitori che pensavano di aver avuto, nel momento della diagnosi, una quantità enorme di informazioni, erano più soddisfatti di coloro che trovavano le informazioni semplicemente adeguate, indicando che essi sono desiderosi di ricevere quante più informazioni possibili alla diagnosi, anche qualora trovino tali notizie irritanti o non appieno comprensibili. A questo proposito risulta esemplificativa la testimonianza⁸¹ della presidente dell' Associazione Famiglie Lesch-Nyhan, madre di un bambino affetto da tale sindrome: «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 di 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

⁷⁹*Ibidem*

⁸⁰HASNAT M. J., GRAVES P., *Disclosure of developmental disability: a study of parent satisfaction and the determinants of satisfaction*, J Paediatr Child Health, 36(1), 2000, pp. 32-5

⁸¹MAZZUCHI CARGIOLI P., *Una vita im-possibile. Storie di bambini la cui vita è stata definita "impossibile"*, Associazione Malattie Rare Mauro Baschierotto, Quaderni sulle Malattie Rare, Vicenza, 1997, p. 14

medici. Altri ancora si sono sentiti descrivere il futuro dei loro figli in modo estremamente più impreciso, quando non scorretto».

Appare importante sottolineare che la diagnosi di disabilità, a seconda della natura di quest' ultima, può essere fatta in diversi momenti nelle fasi evolutive del bambino⁸². Le diagnosi al momento della nascita e del parto, riguardano spesso handicap facilmente visibili e diagnosticabili, che per questo risultano altresì difficilmente smentibili, come ad esempio la sindrome di Down per cui i bambini presentano sul volto i tratti caratteristici della trisomia 21 fin dalla nascita.

Spesso le diagnosi effettuate in questo momento portano con sé un dolore dirompente per una notizia del tutto inaspettata, e considerata come possibile solo nella vita degli altri⁸³. Talvolta può subentrare per un breve periodo, un desiderio e una speranza di morte del bambino, vista come unica possibilità di superare l' evento⁸⁴. Comune a tutti i genitori appare una proiezione innaturale verso il futuro carico di dubbi del bambino, distogliendoli dal vivere il momento subito dopo la nascita, come è generalmente per gli altri genitori, legato fortemente al presente e connotato di intimità e affetto⁸⁵.

Sorrentino⁸⁶ riporta come sia essenziale che la comunicazione della diagnosi avvenga alla presenza di entrambi i genitori, secondo un modello bio-psico-sociale e non solo bio-medico⁸⁷, per non privarli del sostegno reciproco e

⁸² Cfr. BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit.

⁸³ *Ibidem*

⁸⁴ Cfr. ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità*, op. cit.

⁸⁵ *Ibidem*, p. 24

⁸⁶ SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all' handicap*, Cortina Raffaello, Milano, 2006, pp. 64-65

⁸⁷ Secondo il modello bio-medico in nome della scienza il medico ha il compito di indagare le cause per cercare le spiegazioni scientifiche e genetiche, non per cercare possibili soluzioni. Dare al più presto la notizia non tiene conto della modalità di relazione e delle variabili soggettive di colui che riceve la notizia, che fino a quel momento aveva avuto, nella nascita del figlio, solo aspettative di gioia (BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità*, op. cit.). Il modello bio-psico-sociale (CIGOLI V., MARIOTTI M. (a cura di), *Il medico, la famiglia e la comunità*, Angeli, Milano, 2002), al contrario, assume il paradigma della complessità per instaurare una relazione con la coppia genitoriale e per aprire possibili percorsi di presa in cura di tutta la famiglia (MORTARI L., *La pratica dell' aver cura*, Mondadori, Milano, 2006).

per non lasciare ad un genitore il compito di informare l'altro. Il doversi occupare oltre che del proprio dolore anche di quello del coniuge, aiuta a decentrarsi e a creare le basi di un'alleanza e una condivisione del percorso che dovrà spesso durare per tutta la vita del figlio⁸⁸. Opportuno risulta essere anche far avere ai genitori, prima il contatto con il bambino, e poi con la disabilità, perché comunicare la diagnosi prima della presentazione effettiva del figlio nato comporta lo stabilire un'immagine indelebile della malattia coincidente interamente con il bambino stesso⁸⁹.

Dai resoconti autobiografici analizzati da Bichi⁹⁰ emerge come spesso, tra il momento della nascita e la consegna della diagnosi, sia presente uno stato di profondo silenzio e imbarazzo del personale medico incapace e impreparato a gestire questo momento.

Per quanto riguarda le disabilità che emergono nella prima infanzia⁹¹, e che quindi non sono visibili immediatamente ma si manifestano con lo sviluppo del bambino, i genitori hanno già percepito, grazie al confronto con i coetanei o con l'esperienza pregressa dei fratelli più grandi, che c'è qualcosa che non va.

Queste percezioni di difficoltà evolutive del figlio spesso prima vengono negate a se stessi per prolungare la situazione di inesistente normalità⁹², poi quando vengono dolorosamente ammesse iniziano a far ipotizzare ai genitori le più tremende catastrofi nascoste. Esemplificative a questo proposito risultano le parole della madre intervistata:

«Alla nascita era ... sembrava normale ... certo all'inizio ebbe subito problemi di suzione del latte, cioè lui con la bocca non riusciva ad attaccarsi bene né al seno né al biberon ... e questa cosa mi sembrò un po' strana, perché avevo visto altri bimbi che erano nati qui nelle vicinanze e quindi lo mettevo a confronto con altri bimbi normali, no? ... però continuavo ad andare in giro con questa amniocentesi in mano, e a dire che, ho avuto un fratello così, ma ho fatto l'amniocentesi e quindi quella non può essere ...».

⁸⁸Cfr. SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all'handicap*, op. cit.

⁸⁹BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità*, op. cit., p. 89

⁹⁰*Ibidem*, p. 90

⁹¹SORRENTINO A.M., *Figli disabili*, op. cit., pp. 92-98

⁹²Cfr. ROTONDI G., *Genitori diversi*, Papergraf, Padova, 2003

Spesso il sistema familiare quando giunge alle consultazioni mediche risulta allertato già da tempo, e una diagnosi, se pur temuta è sempre attesa e sperata, in quanto permetterà di aprire e iniziare un percorso di intervento⁹³. Si assiste spesso a reazioni di sollievo alla comunicazione della diagnosi che finalmente riesce a spiegare uno stato o comportamento del figlio fino ad allora incomprensibile⁹⁴. Infatti i periodi che precedono la scoperta del disturbo possono spesso, essere caratterizzati da forti tensioni in famiglia, causate dall'incertezza e dal non sapere con precisione se il bambino ha dei problemi, o di che tipo siano, oltre dal non sapere cosa gli succederà⁹⁵. Così racconta la presidente dell'Associazione Famiglie Lesch-Nyhan intervistata:

«Le famiglie che ho conosciuto io, proprio appunto anche recentemente, la famiglia con cui abbiamo cominciato adesso il nostro progetto di ricerca, parlando della diagnosi ha proprio espresso il sollievo e la gioia dell'aver avuto la diagnosi, soprattutto se uno è tanti anni che uno ha un figlio a cui hanno comunicato ... cioè che ha visto che ha problemi di tetra paresi distonica, spastica, problemi di linguaggio, eccetera, e recepisce come genitore che c'è un qualche cosa di diverso ma non riesce a inquadrarlo, ad esprimerlo, eccetera, avere poi il nome di questo problema e la conferma che determinati comportamenti sono comportamenti, compulsivi, involontari, legati alla malattia, problemi genetici e non a errori educativi, come magari è facile tutti attribuire sempre ai genitori le colpe di tutto, o a problemi diciamo di insufficienza mentale ».

Le patologie che si evidenziano con l'ingresso nella scuola primaria, pur non essendo così gravi da aver invalidato la vita del bambino precedentemente, si presentano agli occhi dei genitori come amplificate dal marchio di inadeguatezza espresso da agenti esterni e depositari del giudizio

⁹³*Ibidem*

⁹⁴Si confronti la testimonianza in P. MAZZUCHI CARGIOLI, *Una vita im-possibile, op. cit.*, p. 14, già riportata, in cui una madre riporta di genitori che avevano ricevuto una diagnosi sbagliata e che quindi non riuscivano a spiegarsi i comportamenti tipici della sindrome di Lesch-Nyhan che risultavano per questo incomprensibili.

⁹⁵CELI F., FONTANA D., *Psicopatologia dello sviluppo. Storie di bambini e psicoterapia*, McGraw-Hill, Milano, 2010, p.10

sociale e insigniti di autorità⁹⁶: si tratta generalmente di disturbi specifici dell' apprendimento o deficit mentali lievi, che generano insuccessi scolastici, vissuti, proprio perché segnalati dall' esterno, come attacchi che introducono un vissuto negativo nell' equilibrio familiare.

Si può assistere ad un vortice di rimandi di responsabilità, per cui la scuola per proteggersi dalla sensazione di inadeguatezza rispetto ai compiti che le sono assegnati, accusa i genitori di avergli affidato un bambino inadeguato, che a loro volta scaricano le responsabilità alla scuola dell' infanzia e al medico che non hanno saputo cogliere i segni del disturbo⁹⁷. Il concetto di prodotto si è generalizzato investendo anche la scuola e la famiglia, come scrive Trisciuzzi⁹⁸. Per questo motivo, anche il figlio, così come lo scolaro, non possono che essere visti come il prodotto di un particolare processo formativo, sia esso familiare, culturale o scolastico; appare comprensibile quindi che il disabile, il figlio diverso possa generare disagio e rendere colpevole chi lo ha formato, o chi non riesce a farlo adeguatamente, oltre chi lo ha generato⁹⁹.

I primi studi volti ad indagare l' impatto e le conseguenze che la nascita e la diagnosi di un figlio disabile ha sui genitori e sulla famiglia, risalgono alla fine degli anni Cinquanta¹⁰⁰. Non vi sono studi antecedenti perché, come sostengono Trisciuzzi¹⁰¹ e Dall' Aglio¹⁰², l' atteggiamento più frequente nelle famiglie verso la disabilità del figlio prima di quegli anni era orientato all' istituzionalizzazione e quindi risultava più marginale il ruolo della famiglia¹⁰³.

⁹⁶SORRENTINO A.M., *Figli disabili, op. cit.*, p. 70

⁹⁷*Ibidem*

⁹⁸TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap*, Laterza, Roma-Bari, 2000, p. 141

⁹⁹*Ibidem*

¹⁰⁰BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità, op. cit.*, p. 47

¹⁰¹Cfr. TRISCIUZZI L., FRATINI C., GALANTI M. A., *Manuale di pedagogia speciale*, Laterza, Roma-Bari, 1996

¹⁰²Cfr. DALL'AGLIO E., *Handicap e famiglia*, in Brutti C., Parlani E., (a cura di), *Handicap e collasso familiare, Quaderni di psicoterapia infantile*, Borla, Roma, 1994

¹⁰³Questo atteggiamento può essere ricondotto all' antica concezione di voler tenere i soggetti considerati diversi ai margini delle comunità, dove sono stati relegati per secoli, così scrive Mannucci (in: IZZO D., MANNUCCI A., MANCANIELLO M. R., *Manuale di pedagogia della marginalità e della devianza*, Edizioni ETS, Pisa, 2003): "Bambini mostri, bambini disabili, bambini diversi per secoli furono nascosti, abbandonati, confinati nell'

In ambito sociologico alla fine degli anni Cinquanta, Faber¹⁰⁴ aveva individuato come la presenza di un soggetto con ritardo mentale in una famiglia ne minasse l' integrazione nella società e nella comunità, e successivamente¹⁰⁵ espose come la nascita di un bambino handicappato diventasse per la famiglia una fattore di stress tale da indurre un arresto nel ciclo di vita familiare e un blocco nel suo sviluppo. Tale blocco viene considerato come inibitore dell' intesa coniugale tra i genitori, data dall' uniformità degli obbiettivi e del sistema di valori domestici e dalla condivisione dei significati e coordinazione dei ruoli parentali¹⁰⁶. Inoltre questo arresto del ciclo di vita familiare può portare talvolta anche a una comunicazione con gli altri figli poco chiara e a percorsi di socializzazione non soddisfacenti¹⁰⁷. Come scrivono Zanobini e Usai¹⁰⁸ «in quest' ottica, ripresa negli anni successivi da numerosi autori, i comportamenti, gli atteggiamenti, gli stati d' animo dei genitori vengono letti come reazioni difensive allo stress e connotati prevalentemente come passivi e/o patologi». In ambito psicoanalitico gli studi di Mannoni¹⁰⁹ sui bambini ritardati e le loro madri mettono in risalto l' instaurarsi di una relazione duale che si configura come un corpo unico, nel quale il figlio finisce per non avere un' identità autonoma, ed evidenziano l' assenza o la marginalità della figura paterna.

Riferendosi agli studi di estrazione psicoanalitica, Fratini sottolinea che «in tali studi, focalizzati prevalentemente sugli aspetti psicopatologici della relazione intersoggettiva madre-bambino, veniva dato grande rilievo alla grave frattura nel sé intrapsichico del bambino (Montobbio, rifacendosi alle

immaginario collettivo della segregazione, del rifiuto, del “non voler vedere”, fatto prima di foreste, luoghi magici e accoglienti tutte le mostruosità e le anomalie della quotidianità, poi dalle gabbie, dai circhi, dai baracconi delle fiere e infine dalle mura delle istituzioni segreganti, le cantine, le case, i manicomi”.

¹⁰⁴Cfr. FABER B., *Effect of a severely mentally retarded child on family integration*, Monographs of the Society for Research in Child Development, No.71, 1959

¹⁰⁵Cfr. FABER B., *Family organization and crisis: Maintenance of integration in families with a severely mentally retarded child*. Monographs of the Society for Research in Child Development, No.75, 1960

¹⁰⁶Cfr. ZANOBINI M., USAI M. C., *Psicologia della disabilità e della riabilitazione. I soggetti, le relazioni, i contesti, in prospettiva evolutiva*, Franco Angeli, Milano, 2005

¹⁰⁷*Ibidem*

¹⁰⁸*Ibidem*

¹⁰⁹Cfr. MANNONI M., *Il bambino ritardato e la madre*, 1964, trad. it., Borla, Torino, 1970

teorie di Bion, Kohut e Winnicott parla di un falso sé) a causa del contenimento/rispecchiamento affettivo carente e discontinuo fornito dalla madre, a sua volta profondamente sofferente a causa di una ferita narcisistica così traumatica da non poter essere elaborata»¹¹⁰.

Secondo questa prospettiva il destino di queste madri, anche quando all'esterno appaiono ammirevoli per la loro dedizione e la loro forza, è sempre caratterizzato da angoscia, solitudine e depressione¹¹¹.

Sempre a studi ad orientamento psicoanalitico¹¹² si devono le indagini sull'impatto che la diagnosi di disabilità ha sulla famiglia, essi partono dall'assunto che i genitori di fronte a tale scoperta si trovino a vivere una situazione dolorosa data da un sentimento di perdita che comporta la necessità di elaborare un lutto.

Durante la gestazione i genitori si creano un'immagine fantasmatica del bambino immaginario, corrispondente alle loro aspettative e ai loro desideri narcisistici. Nella mente dei genitori, durante il periodo della gravidanza, i pensieri sono costituiti da un profondo rapporto tra fantasia e realtà e le aspettative e i bisogni si prolungano fin sull'immaginario che il futuro figlio si porta con sé¹¹³. Bichi¹¹⁴ ricorda a questo proposito che «nelle narrazioni di madri e padri ricorre in modo ridondante il ricordo dell'immagine del figlio ideale durante la gravidanza. Sono ricordi dolcissimi che svelano le attese e l'immaginario materno e paterno che i neogenitori costruiscono nel loro mondo fantasmatico, quasi volessero pregustare in anticipo le bellezze legate all'essere genitori».

Gargiulo¹¹⁵ sostiene che questo processo psicologico è associato ad ansia, ma è una normale preparazione che sottende la paura di un bambino disabile

¹¹⁰Cfr. FRATINI C., *Famiglia e rapporto genitori-figli disabili*, in D' ALONZO L., CALDIN R. (a cura di), *Questioni, sfide e prospettive della pedagogia speciale. L'impegno della comunità di ricerca*. Liguori Editore, Napoli, 2002

¹¹¹*Ibidem*

¹¹²BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità*, op. cit., pp. 50-51

⁷⁶Cfr. GRISPINO F., *Incognita di una nascita. Aspettative, sorpresa e stress dei genitori di fronte alla disabilità del figlio*, UNI Service, Trento, 2007

¹¹⁴BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità*, op. cit., p. 78

¹¹⁵GARGIULO M.R., *Lavorare con i genitori di bambini handicappati. Guida per gli operatori del sostegno*, Zanichelli, Bologna, 1987, p. 10

e il desiderio di avere un figlio perfetto. Aprile¹¹⁶ afferma che «dal momento in cui la madre scopre di essere in stato interessante, quando ha la certezza di aspettare un bambino si verifica un notevole cambiamento nella sua organizzazione mentale. [...] È inoltre molto probabile, se non certo, che questi specifici cambiamenti non abbiano carattere universale, ma riguardino le madri delle culture occidentali post-industriali, avanzate [...]. Vi sono dati per supporre che variazioni si realizzano anche nella mente del padre, probabilmente di solito con la stessa intensità di quanto accade alla futura madre».

Stern parla di costellazione materna, un organizzatore psichico peculiare e indipendente, le cui forme più precoci hanno inizio durante la gravidanza e alle volte addirittura prima¹¹⁷. Questo tipo di organizzatore psichico, che ha una durata temporanea variabile, determina una nuova serie di azioni, tendenze, sensibilità, fantasie, paure e desideri mettendo in secondo piano le precedenti organizzazioni psichiche, diventando dominante, ma del tutto normale nella vita di molte madri¹¹⁸.

Con l'arrivo della diagnosi di disabilità i genitori vedono le loro aspettative crudelmente infrante dalla realtà¹¹⁹. La sofferenza e il dolore sono dati dalla ferita narcisistica e dallo stato depressivo di fronte al figlio reale che risulta diverso da quello immaginato fino ad allora¹²⁰. Ogni nascita porta con sé un lutto, qualsiasi figlio avrà dei limiti e delle imperfezioni tali da renderlo diverso da come i genitori se lo erano immaginato nel suo futuro grandioso. Per Bichi¹²¹ l'elaborazione del lutto sarà legata alla capacità di sostituire il figlio immaginato con quello reale, i genitori saranno aiutati in questo processo dalle soddisfazioni apportate dalla personalità del bambino reale.

¹¹⁶APRILE L., *Lo sviluppo umano. Dalle fasi prenatali all'adolescenza*, Apogeo, Milano, 2011, p. 49

¹¹⁷STERN D., *La costellazione materna*, trad. it., Bollati Boringhieri, Torino, 1995, pp.171-174

¹¹⁸*Ibidem*

¹¹⁹Cfr. GARGIULO M.R., *Lavorare con i genitori di bambini handicappati. Guida per gli operatori del sostegno*, op. cit.

¹²⁰FRATINI C., *Handicap e marginalità sociale*, in ULIVIERI S. (a cura di), *L'educazione e i marginali. Storia, teorie, luoghi e tipologie dell'emarginazione*, La Nuova Italia, Firenze, 1997, p.116

¹²¹BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità*, op.cit., p.51

Nel caso che il figlio reale abbia un handicap, l'elaborazione del lutto risulta insuperabile perché significa per i genitori rinunciare ad un'immagine di loro stessi come in grado di procreare figli sani, il genitore può non riconoscersi nel figlio e non accettarlo in quanto proiezione esterna del suo fallimento e della sua inadeguatezza¹²². Stern così scrive a proposito del tema vita-crescita collegato alla maternità e all'organizzatore psichico denominato costellazione materna: «ciò che è in gioco qui è se la madre avrà successo come animale umano. È un animale sufficientemente capace, naturalmente dotato? Se lo è, per quanto è possibile giudicare dalla vita e dalla crescita del bambino, potrà prendere il posto che le spetta naturalmente nell'evoluzione della specie, della cultura e della sua famiglia. Altrimenti cadrà irreversibilmente al di fuori di queste correnti naturali dell'evoluzione umana [...]. La paura è quella del fallimento della vitalità e creatività animale»¹²³.

Nonostante la volontà di inquadrare le possibili reazioni e atteggiamenti messi in atto dai genitori nel momento della diagnosi e in quelli successivi, come sottolinea Sorrentino¹²⁴, si assiste a reazioni molto diverse a causa di numerosi fattori: esse variano per esempio a seconda dell'età dei genitori, della loro precedente esperienza generativa, e anche a seconda del sesso del paziente. Esse non sono legate soltanto, come si potrebbe pensare, alla gravità della diagnosi. «La trisomia 21 di un figlio può, per esempio, bloccare tutto il percorso generativo di due giovani coniugi, mentre può meglio essere integrata nel tessuto familiare se il paziente che ne è portatore è figlio di una coppia matura, con altri figli sani. Se poi vi è nel nucleo un figlio dello stesso sesso del paziente, di poco maggiore, è probabile che la pressione delle aspettative genitoriali legate al vissuto inconscio del sesso dei figli venga a pesare su di lui. Se per esempio entrambi sono maschi, il maggiore sano si sentirà facilmente sovraccarico di aspettative, quali il dare

¹²²Cfr. SAUSSE S.K., *Specchi infranti. Uno sguardo psicoanalitico sull'handicap, il bambino e la sua famiglia*, Ananke, Torino, 2006

¹²³STERN D., *La costellazione materna*, op. cit., p. 174-175

¹²⁴Cfr. SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all'handicap*, op. cit.

soddisfazione, il gratificare e il coinvolgere il padre, lasciando alla madre il ruolo di tutrice del piccolo ammalato»¹²⁵.

Inoltre in questi delicati momenti entrano in gioco anche fattori come l'organizzazione della personalità di ciascuno, le risorse di cui ognuno sa disporre, la diversità delle esperienze di vita e la natura dei legami costruiti in precedenza¹²⁶.

I meccanismi di difesa che più spesso si riscontrano e che sono riconducibili a delle specifiche modalità di reazione¹²⁷ sono innanzitutto il rifiuto verso il figlio e la sua disabilità, che appare come un ostacolo verso qualsiasi possibile relazione, e in cui, secondo Trisciuzzi¹²⁸ entra in gioco anche lo sguardo talvolta discriminante della comunità, per cui ci si rifiuta di dare un'immagine che non sia una "vetrina" accettata dalla società. Il sentimento più immediato, che ricorda procedimenti antichi, è quello di scartarlo come un corpo estraneo alla famiglia, anche perché è la stessa società che, sotto una parvenza di finta bontà tende a isolarlo e a non mescolarlo con i suoi prodotti sempre più perfetti; non viene ritenuto il caso di mettere, il figlio disabile come un vero e proprio prodotto, in vetrina¹²⁹. Questo tipo di reazione conduce spesso la famiglia a relegare ad altri, come ad esempio un istituto o la scuola, il compito di educare il bambino, decidendo di fare violenza anche verso se stessa, recidendo i legami affettivi, e ritenendolo necessario per la sopravvivenza della così detta vetrina, dove compaiono i genitori, oltre che gli altri figli¹³⁰. Il rifiuto può sfociare nel comportamento di correre da uno specialista all'altro in una sorta di pellegrinaggio continuo nel tentativo di trovare una soluzione definitiva al problema, configurandosi più come una sorta di negazione e rifiuto della malattia, per cui il figlio viene accettato a patto che possa guarire, senza intravedere possibili interventi che potrebbero concretamente aiutare il bambino a guadagnare un

¹²⁵*Ibidem*

¹²⁶*Ibidem*

¹²⁷BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità*, op.cit., pp.51-52

¹²⁸TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap*, op. cit., p. 145

¹²⁹*Ibidem*, p. 141-142

¹³⁰*Ibidem*

po' di autonomia¹³¹. La negazione talvolta, più pericolosamente, può esprimersi come un totale diniego della realtà o minimizzazione del danno e come negazione della necessità di cure terapeutiche¹³².

Altro atteggiamento che porta ad un blocco nel raggiungimento di possibili spazi di autonomia è quello dell'iperprotezione, per cui il disabile può apparire realmente accettato quando in realtà gli viene impedita la possibilità di crescere e rimane etichettato come un eterno bambino incapace di sperimentare vissuti autonomamente¹³³.

Questi atteggiamenti vengono descritti da Bicknell¹³⁴ come reazioni disadattive, che influenzano la vita coniugale e le relazioni sia col figlio disabile sia con gli altri figli. Queste reazioni si svilupperebbero perché la famiglia non riesce a superare adeguatamente le fasi attraverso le quali si arriva all'elaborazione del lutto. Le prime fasi sono caratterizzate dallo shock e dal dolore dai quali si genererebbero sensi di colpa e rabbia, fino ad arrivare a una fase di trattativa, la quale sfocerebbe in un'accettazione del problema e nell'elaborazione di un progetto¹³⁵. Appare doveroso sottolineare però come, dalle indagini dei vissuti genitoriali¹³⁶, appaia spesso che gli stadi e le sequenze delle reazioni debbano essere visti come fluidi, nei quali i genitori, secondo il personale processo di adattamento, si ritrovano a passare e ripassare¹³⁷, o nei quali non passano affatto.

Alcuni studiosi¹³⁸ descrivono queste reazioni e sentimenti come naturali, legittimi, automatici e comprensibili nonché necessari e sottolineano come

¹³¹ZANOBINI M., USAI M. C., *Psicologia della disabilità e della riabilitazione, op.cit.*, p.197

¹³²Cfr. CIGOLI V., *Il corpo ferito. Disabilità e relazioni familiari*, Proposte terapeutiche per il ritardo mentale, II, 1993

¹³³Cfr. ZANOBINI M., USAI M. C., *Psicologia della disabilità e della riabilitazione, op. cit.*, Cfr. TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap, op. cit.*

¹³⁴Cfr. BICKNELL J., "The psychopathology of handicap", *British journal of medical psychology*, 56, 1983

¹³⁵*Ibidem*

¹³⁶SEARL S., *Stages of parent reaction*, *Exceptional Parent*, VIII, 1978, 27-29

¹³⁷La madre di una bambina affetta dalla sindrome di Down così scrive ripensando alla prima comunicazione della diagnosi: «...tutto quel dolore ci ha scosso come nelle fondamenta del nostro essere e tende a riaffacciarsi ancora talvolta nei momenti critici...». In DAL MOLIN M.R., BETTALE M.G. (a cura di), *Pedagogia dei genitori e disabilità, op. cit.*, p. 39

¹³⁸Cfr. GREER B., *On being the parent of a handicapped child*, *Exceptional Children*, XLI, 1975, 519; Cfr. WEST E., *My child is blind. Thoughts on family life*, *Exceptional Parent*,

siano situazioni comuni delle persone di fronte alla frustrazione, suggerendo di ricordare ai genitori che non per questo debbano pensare di essere dei cattivi genitori.

Dall' Aglio¹³⁹ riflette sul fatto che ancora negli anni Ottanta la letteratura sullo stress legato agli eventi di disabilità, fornisca per lo più, un' immagine delle famiglie univoca e omogenea legata alla sola dimensione negativa. Si considerano come ineluttabili reazioni allo stress, risposte patologiche che comportano un' elevata incidenza di problematiche in una serie di relazioni: crisi coniugali e divorzi, atteggiamenti negativi nei confronti dei figli come eccessiva responsabilizzazione e tendenza all' isolamento dei fratelli e dei genitori e problematiche nelle relazioni personali¹⁴⁰. Non vengono affatto presi in considerazione i fattori che influenzano la famiglia e gli elementi positivi che ne scaturiscono¹⁴¹.

Inoltre autori come Ianes¹⁴² e Soresi¹⁴³ mettono in luce come negli ultimi anni si sia abbandonata la pretesa di inquadrare i meccanismi di reazione e difesa dei genitori in rigide griglie, e la concezione che i genitori di figli disabili costruiscano necessariamente una famiglia patologica. Le ricerche infatti sono andate nella direzione di indagare e riconoscere gli atteggiamenti di accettazione e la presenza di elementi positivi nelle famiglie in situazioni di disabilità¹⁴⁴. Inoltre come emerge spesso dalle testimonianze, i figli disabili possano essere in molti modi fonte di soddisfazione per i genitori¹⁴⁵. Anche Fratini¹⁴⁶ sostiene che «negli anni successivi si è andato progressivamente sviluppando un approccio diverso

XI, 1981, 9-11; Cfr. TELFORD C., SAWREY J., *The exceptional individual* (4th ed.), Englewood Cliffs, 1981

¹³⁹Cfr. DALL'AGLIO E., *Handicap e famiglia*, op. cit.

¹⁴⁰*Ibidem*

¹⁴¹Cfr. IANES D. (a cura di), *Autolesionismo, stereotipie, aggressività. Intervento educativo nell'autismo e ritardo mentale grave*, Centro Studi Erickson, 1992

¹⁴²IANES D., *Lo stress*, in TORTELLO M., PAVONE M. (a cura di), *Pedagogia dei genitori. Handicap e famiglia. Educare alle autonomie*, Paravia, Torino, 1999, pp.158-159

¹⁴³Cfr. SORESI S., *Psicologia della disabilità*, op. cit.

¹⁴⁴Cfr. ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni*, op. cit.

¹⁴⁵Cfr. DAL MOLIN M.R., BETTALE M.G. (a cura di), *Pedagogia dei genitori e disabilità*, op. cit.

Cfr., ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C. *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni*, op. cit.

¹⁴⁶FRATINI C., *Handicap e marginalità sociale*, op. cit., p.116

mutuato dalla psicologia sociale, sulla scorta dei modelli di intervento della *Community care* e delle ricerche sullo stress, approccio antitetico ma non escludente quello psicodinamico, il quale però alla lunga si è rivelato riduttivo. Infatti, è stato evidenziato che non sempre le famiglie dimostravano di essere afflitte da conflitti psicopatologici. A volte i genitori sviluppavano una grande sensibilità verso i figli e capacità empatiche ed educative perfino superiori a quelle dei genitori dei bambini normodotati».

Il come viene vissuta la disabilità, che pur sempre viene vissuta come una rottura dell'armonia familiare, apre un ventaglio di possibilità, poiché in tale rottura si dischiude una storia diversa dal consueto, che porta con sé novità e cambiamento, ed anche se arreca dolore, non per questo è necessariamente priva di possibili percorsi di senso, significato e ricchezza¹⁴⁷. Il come viene vissuto l'imprevisto della disabilità richiama la possibilità di scelta di percorsi esistenziali che non devono necessariamente coincidere con l'infelicità o la creazione di famiglie infelici¹⁴⁸.

2.2: Il ciclo vitale della famiglia e le dinamiche familiari in situazioni di disabilità

Dopo aver affrontato il momento della diagnosi e le relative reazioni dei genitori alla comunicazione di disabilità del figlio, occorre analizzare come essa entri e modifichi il ciclo vitale della famiglia e le dinamiche relazionali interne ad essa.

La messa a punto delle fasi del ciclo vitale della famiglia arriva dagli studi sistemico-relazionali, i primi studi risalgono agli anni Cinquanta¹⁴⁹ poi ripresi e ampliati negli anni Ottanta.

Scabini descrive quattro fasi evolutive della famiglia¹⁵⁰: la nascita della coppia è la prima fase, preceduta, nella nostra società, da una fase più o meno lunga di selezione del partner caratterizzata dalla ricerca dell'amore

¹⁴⁷TRISCIUZZI L., ZAPPATERRA T., BICHI L., *Tenersi per mano. Disabilità e formazione del sé nell'autobiografia*, Firenze University Press, Firenze, 2006, p. 96

¹⁴⁸*Ibidem*

¹⁴⁹Cfr. GAMBINI P., *Psicologia della famiglia. La prospettiva sistemico-relazionale*, Angeli, Milano, 2007

¹⁵⁰Cfr. SCABINI E., *L'organizzazione famiglia tra crisi e sviluppo*, Angeli, Milano, 1985

romantico. Il legame che si crea è caratterizzato dall' elezione e talvolta da passionalità, nel quale i soggetti cercano l' uno nell' altro un' esperienza totalizzante di reciprocità, d' intesa e di aspettative. Dopo un percorso condotto tra ambivalenze e oscillazioni, infine il legame si stabilizza e viene presentato alle famiglie d' origine, come una scelta importante di un comune progetto di vita¹⁵¹ che si realizza con una convivenza o un matrimonio.

La seconda fase descritta da Scabini, che può anche non verificarsi¹⁵², è quella della nascita dei figli, che aggiunge al ruolo dei membri della coppia fino ad allora figli, quello di genitori, compiendo un salto generazionale. In questa fase i membri della coppia procedono ad una riorganizzazione della loro immagine e di quella del partner, come genitori, ridefinendo i ruoli e l' organizzazione pratica della vita familiare. Il periodo dedicato alla crescita dei figli è relativamente lungo, a seconda anche del numero di bambini che la coppia genera¹⁵³, ed i confini della coppia possono ampliarsi verso le famiglie d' origine, dove i genitori diventati nonni, assumono la funzione di supporto ai compiti di accudimento. I movimenti psichici¹⁵⁴ in questa fase riguardano sia i genitori, che soddisfano il loro bisogno di vedersi abili e competenti per stabilizzare il vissuto di adulti riusciti, sia i figli che nel rapporto con i genitori costruiscono i fondamenti del loro funzionamento psicologico ed esistenziale e la loro identità. Per la coppia la fase di crescita della prole è un compito evolutivo che richiede la capacità di essere uniti in una condivisa alleanza per il bene di un terzo, o di terzi, continuando a

¹⁵¹Secondo i dati riferiti dal Rapporto dell' Istituto Nazionale di Statistica (ISTAT) del 2009, l' esperienza di convivenza inizia a toccare ampi strati di popolazione e il fenomeno è in aumento: nel 2009 sono quasi sei milioni, pari all' 11,5% della popolazione di quindici anni e più, le persone che hanno sperimentato una convivenza con il proprio partner, mentre nel 2003 erano quattro milioni e trentacinque mila, pari all' 8,2%. La convivenza prematrimoniale viene vissuta sempre più come un periodo di prova dell' unione, nelle coorti 2004-2009 il fenomeno riguarda la metà delle coppie del Nord-Est e del Centro, il 40,6% di quelle del Nord-Ovest, il 19,5% nelle Isole e l' 11,9% nel Sud. Nel periodo 2005-2009 i matrimoni celebrati che sono stati preceduti da una convivenza sono pari al 37,9% del totale.

¹⁵²I dati riferiti dall' ISTAT riportano nel 2009 un numero di coppie senza figli pari a 5 milioni e 400 mila, circa il 22% delle famiglie.

¹⁵³Nel 2012 il numero medio di figli per donna è di 1,42 in aumento rispetto al 2011 dove tale numero medio è di 1,39 secondo i dati riferiti dall' ISTAT.

¹⁵⁴SORRENTINO A.M., *Figli disabili. op. cit.*, p. 40

tenere in equilibrio le proprie esigenze di adulto e in modo paritario quelle del partner¹⁵⁵.

La fase successiva è quella della progressiva autonomia dei figli, acquistata attraverso la conquista adolescenziale, che mira allo svincolo e all'indipendenza dal nucleo originario¹⁵⁶. Il figlio, durante l'adolescenza, procede ad una differenziazione dai genitori, in un processo fatto di allontanamento e riavvicinamento dai confini familiari che richiede una grande flessibilità ai genitori per assecondare i bisogni dell'adolescente, che sempre più acquisisce crescenti livelli di autonomia¹⁵⁷. Per Aprile¹⁵⁸ l'adolescenza rappresenta la fase del passaggio dall'infanzia all'età adulta, e quindi assorbe le influenze di entrambe queste fasi: da un lato è una sorta di prolungamento di numerosi temi e problemi dell'infanzia, per cui essi appaiono talvolta soggetti fortemente infantili; dall'altro gli adolescenti sviluppano proprietà tipicamente adulte di tipo fisiche, neuropsicologiche, psicologiche e sociali. L'adolescente risulta quindi sospeso tra due poli di attrazione, quello delle infanzie vissute, e quello delle età adulte ancora da vivere, per questo spesso assume aspetti contraddittori sintomi e spie di questi momenti della vita¹⁵⁹. In questo momento spesso, con il progressivo aumento di competenza dei figli negli ambiti extradomestici e sociali, l'asimmetria della relazione tra genitori e figli viene a ridursi¹⁶⁰.

L'ultima fase è quella dell'uscita dei figli dal nucleo originario¹⁶¹, dove con l'entrata nel mondo del lavoro e in legami di coppia, essi divengono capaci di provvedere da soli ai propri bisogni e di generare un nuovo nucleo familiare, il che implica l'ingresso di nuovi membri nella cerchia affettiva della famiglia nucleare originaria. In questa ultima fase le relazioni tra i

¹⁵⁵*Ibidem*

¹⁵⁶Cfr. SCABINI E., *L'organizzazione famiglia tra crisi e sviluppo*, op. cit.

¹⁵⁷Cfr. SORRENTINO A.M., *Figli disabili*, op. cit.

¹⁵⁸APRILE L., *Lo sviluppo umano. Dalle fasi prenatali all'adolescenza*, op. cit., pp. 252-253

¹⁵⁹*Ibidem*

¹⁶⁰Cfr. SORRENTINO A.M., *Figli disabili*, op. cit.

¹⁶¹Secondo i dati riferiti dall'ISTAT nel rapporto del 2009, dal 1990 al 2009, per effetto del prolungamento della permanenza dei giovani nella famiglia di origine, tra i 25 ai 44 anni aumenta il ruolo di figlio laddove dovrebbe aumentare il ruolo di genitore. In particolare nella classe di età 35-44 anni il ruolo di figlio passa dal 4,6% al 10,8% e quello di genitore dall'84,5% al 63,8%.

genitori e i figli adulti assumono una forma ormai simmetrica e mutuale, così come il rapporto tra fratelli subisce una riorganizzazione affievolendosi gli aspetti gerarchici e i temi della gelosia nel possesso dell' attenzione dei genitori¹⁶². La fase in cui i membri della coppia si ritrovano da soli, come all' inizio quando essa è nata, è chiamata anche fase del nido vuoto, in cui i coniugi ormai anziani mettono insieme le forze per far fronte all' invecchiamento, alle possibili malattie e alla morte, e dove spesso il rapporto con i figli divenuti adulti ritorna ad essere asimmetrico ma con le caratteristiche di essere rovesciato¹⁶³.

Il modello dei cicli vitali della famiglia, rappresenta un andamento ideale che nella realtà della variegata vita delle famiglie difficilmente si presenta, tuttavia esso è presente in ognuno come una sorta di mappa di riferimento interiore, che alimenta le aspettative su come il ciclo dovrebbe svolgersi¹⁶⁴. Secondo la prospettiva sistemico-relazionale, ogni famiglia tende ad un equilibrio affettivo, ma durante il ciclo di vita può trovarsi davanti a situazioni che mettono in crisi l' armonia raggiunta; alcuni di questi eventi sono facilmente prevedibili, come la nascita di un figlio, la morte di un genitore delle famiglie d' origine, un cambio di lavoro, la progressiva autonomia dei figli e il ritorno al nido vuoto¹⁶⁵. Questi eventi prevedibili possono tuttavia apportare un certo stress nei membri della famiglia, generando instabilità e il bisogno di riorganizzare il sistema familiare; altri eventi, al contrario possono essere accidentali e non essere prevedibili, ad esempio la morte prematura di un suo membro, la separazione dei coniugi o la nascita di un figlio disabile: quest' ultimo caso crea una situazione di forte dolore e di grande difficoltà per cui la ricostruzione di un equilibrio risulta più difficoltosa¹⁶⁶.

¹⁶²Cfr. SORRENTINO A.M., *Figli disabili. op. cit.*

¹⁶³Cfr. BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali, op. cit.*

Cfr. SORRENTINO A.M., *Figli disabili. op. cit.*

¹⁶⁴Cfr. SORRENTINO A.M., *Figli disabili. op. cit.*, p. 44

¹⁶⁵TRISCIUZZI L., ZAPPATERRA T., BICHI L., *Tenersi per mano. Disabilità e formazione del sé nell' autobiografia, op. cit.*, p. 95

¹⁶⁶*Ibidem*, pp. 95-96

Nella fase del ciclo di vita familiare della nascita e della crescita della prole, esistono delle tappe ritenute importanti nella crescita di un figlio, che pongono i familiari del disabile di fronte a problemi di adattamento¹⁶⁷. L'ingresso del bambino nella scuola dell'infanzia prima, e nella scuola primaria poco dopo, mettono i genitori di fronte ad un confronto con i coetanei, nel quale intravedono le discrepanze a livello evolutivo e a livello di bisogni e accudimento: finché i bambini non iniziano ad acquisire un poco di autonomia e finché sono piccoli, l'esperienza dei genitori può non essere troppo distante da quella degli altri, ogni bambino piccolo non parla, non si nutre da solo ed è dipendente da chi si occupa di lui¹⁶⁸. Così riporta una madre, il cui figlio è affetto da tetra paresi distonica:

«Un'altra cosa che ricordo della scuola materna e che vorrei sottolineare, perché lo ricordo con grande intensità, è che si dovrebbe prestare più attenzione alla figura del genitore, il quale si trova molto spesso impreparato all'impatto così forte, così maledettamente doloroso, di affrontare l'uscita da scuola di tutti quegli scolaretti esultanti che corrono sulle loro gambette ad abbracciare la mamma o il papà. Quante volte ho distolto lo sguardo perché non ero preparata a quell'incontro che per nove mesi avevo progettato in modo così diverso. È vero mio figlio aveva già tre anni e perciò avevo cominciato a capire che era diverso dagli altri bambini, ma fintanto che resta chiuso in famiglia ti crei delle barriere di protezione. Quando lui inizia la sua prima vita sociale alla scuola materna, allora ti scontri veramente con la realtà, con gli sguardi, con le domande non fatte»¹⁶⁹.

Il figlio disabile presuppone una situazione di accudimento molto impegnativa, che rischia di catturare in una relazione totalizzante, i genitori e più spesso la madre, facendo perdere l'equilibrio, e distogliendoli dall'

¹⁶⁷ZANOBINI M., USAI M. C., *Psicologia della disabilità e della riabilitazione*, op.cit., pp. 203-204

¹⁶⁸*Ibidem*, p. 203

¹⁶⁹DAL MOLIN M.R., BETTALE M.G. (a cura di), *Pedagogia dei genitori e disabilità*, op.cit., p. 73

investimento su aspetti sani della loro vita adulta che generano risorse per loro stessi e per gli eventuali altri figli¹⁷⁰. Così parla la madre intervistata:

«Il nostro rapporto è sempre stato, mi hanno detto sempre anche gli psicologi, troppo simbiotico, nel senso che io sono le sue mani, io sono la sua bocca ... io lo capisco al volo, e lui magari ci marcia un po' (ride) su questo, perché ... tende ad usarmi parecchio (ride) e ... quindi è dura quando è con me, è proprio ... [...], quando era più piccolino meno, perché parlava meglio e quindi gli altri lo capivano di più e ne aveva meno bisogno di me, ma invece ora spesso devo tradurre cosa dice, capito? E da un'occhiata io capisco cosa vuole, che ha in mente ... sì, poi la gestione di S. è dura, perché la notte non dorme ... quindi ... sono parecchio coinvolta con lui ... sì è parecchio simbiotica la cosa ».

La situazione di disabilità di un figlio rischia di bloccare l' evolversi del ciclo vitale, soprattutto nel momento in cui avviene la differenziazione adolescenziale, l' handicap può costituire una difficoltà oggettiva che rende il figlio incapace di conquistare l' autonomia necessaria al suo svilupparsi come persona adulta¹⁷¹ e comportare per la coppia genitoriale un prolungamento dei compiti di accudimento, spesso per tutta la vita. Spesso si riscontra nelle famiglie, e più in generale anche nella comunità, una tendenza a concepire il disabile come un eterno bambino evitando di investire sulla sua possibile e reale emancipazione¹⁷². Tale concezione può derivare da barriere psicologiche che tendono a negare anche i bisogni e le possibilità legate alla sfera sessuale del disabile¹⁷³. Nella nostra società l' atteggiamento di fondo verso la sessualità nei disabili può essere riassunto in posizioni curiosamente contraddittorie: da un lato i portatori di handicap sono considerati ipo, o addirittura, asessuati; dall'altro possono essere ritenuti ipersessuati e privi di qualsiasi inibizione, irresponsabili o

¹⁷⁰Cfr. ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni*, op. cit.

¹⁷¹Cfr. BALDARO J.,GOVIGLI G., VALGIMIGLI C. (a cura di), *La sessualità dell'handicappato*, Il pensiero scientifico, Roma, 1987

¹⁷²Cfr. MONTOBBIO E., LEPRI C., *Chi sarei se potessi essere. La condizione adulta del disabile mentale*, Edizioni Del Cerro, Pisa, 2000

¹⁷³Cfr. BALDARO J.,GOVIGLI G., VALGIMIGLI C. (a cura di), *La sessualità dell'handicappato*, op. cit.

addirittura perversi¹⁷⁴. Recentemente emerge anche un altro tipo di atteggiamento, presente spesso in chi tende a voler mostrare posizioni moderne e aperte, che consiste nel voler sessualizzare a tutti i costi i disabili, mettendo in evidenza presunti bisogni e pulsioni, che più spesso sono solo proiezioni di osservatori non obbiettivi¹⁷⁵. Tutte queste posizioni sono, in realtà, di carattere difensivo: nel primo caso si mette in atto una difesa per negazione, il problema non esiste e si può ignorare, nel secondo, invece, la difesa avviene per esaltazione del potenziale pericolo, portando a misure repressive e preventive che ugualmente tendono a ad annullare il problema all' origine; infine, nell' ultimo caso aspirando a un' apparente normalizzazione, ci si basa in realtà più su posizioni ideologiche precostituite che su un' effettiva consapevolezza¹⁷⁶.

Mentre nel ciclo vitale della famiglia si approda all' uscita dei figli dal nucleo originario, spesso i figli disabili, nonostante, frequentino centri diurni o abbiano impieghi lavorativi protetti, continuano a vivere con i genitori non riuscendo ad organizzare in autonomia la loro esistenza¹⁷⁷ e non riuscendo ad intrecciare relazioni extra-familiari. Spesso per i ragazzi disabili al termine della scuola avviene un ri-affidamento alla famiglia al quale segue una progressiva cessazione dei rapporti con i coetanei, salvo restando i rapporti instaurati negli ambiti delle varie associazioni dei disabili, proprio nel momento in cui per la progressiva autonomia dei figli dalle famiglie sarebbe importante una buona socializzazione extra-familiare¹⁷⁸. Problematica, questa, che emerge nelle parole della madre intervistata ed espressa anche nelle parole della presidente dell' Associazione Famiglie Lesch-Nyhan intervistata:

«Siccome per questi ragazzi la realtà è questa ... finito il tempo della scuola ... sono per lo più inviati a centri per disabili, cioè abbiamo questa assurdit 

¹⁷⁴MEAZZINI P., *Handicap. Passi verso l' autonomia, presupposti teorici e tecniche d' intervento*, Giunti, Firenze, 1997, p. 537

¹⁷⁵*Ibidem*

¹⁷⁶*Ibidem*

¹⁷⁷SORESI S., *Psicologia della disabilit , op. cit.*, p. 227

¹⁷⁸Cfr. CACCIATO G., *I legami familiari negli adolescenti con sindrome di Down*, in GIANI GALLINO T. (a cura di), *L' altra adolescenza. Handicap, divorzio, genere e ruolo sessuale. Quali modelli?*, Bollati Boringhieri, Torino, 2001

che si fa tutto un lavoro di integrazione per diciotto anni, poi improvvisamente si fa tutto un lavoro, dico io di disintegrazione, bisogna abituare i ragazzi a stare con i ragazzi disabili e solo con i ragazzi disabili e non con i ragazzi normali come erano abituati, perché è l' unica cosa che è strutturata a livello territoriale, e d' altra parte i loro compagni di scuola o di catechismo, di parrocchia, o quello che è stato nella loro infanzia si fanno la loro vita, allora la parte che rimane possibile per l' integrazione è quella del tempo libero e dello sport, quindi trovare dei momenti in cui si possono ricostruire queste relazioni che loro avevano anche nella scuola, attraverso iniziative sportive, ricreative, musicali, perché poi non lo so, in ogni ambiente ci sarà la sua diciamo possibilità, teatro o roba del genere ...».

Quando i genitori iniziano ad invecchiare spesso subentra una forte angoscia per il futuro del figlio disabile, considerato troppo fragile e dipendente dagli altri per poter procedere alla loro morte ad una vita autonoma¹⁷⁹. Così parla la madre intervistata:

«Il futuro io ... spero, spero, tanto che ... cioè è difficile anche, abbiamo anche dei progetti sul ... dopo di noi ... perché naturalmente loro crescono, noi si invecchia e la cosa, non è che vada tanto d' accordo quindi ... sì ... l' unica cosa che spero di S. è che muoia prima di me, te lo dico proprio (ride) papale, papale, perché non mi sentirei di lasciarlo a nessuno, proprio una gestione di S. così, cioè soffrirebbe troppo senza di me, penso, e ... [...] se gli venissi a mancare io, penso che gli mancherebbe proprio il respiro non ... specialmente quando sarà più vecchio, che poi finché sono piccolini, bellini, fanno tenerezza ma quando sarà un ... uomo di cinquant' anni sicuramente farà meno tenerezza, sarà più un problema e ... capito? Perché abbiamo avuto anche Lesch-Nyhan di cinquant' anni, quindi l' aspettativa di vita prima era molto bassa, ora invece i ragazzi arrivano anche a veneranda età ... sì ... è ... [...], mi spaventa, mi spaventa parecchio il lasciarlo qui [...], il mio futuro ... sempre a braccetto con lui, sì, le mie amiche dicono, quando saremo vecchie si va in gita, si va qui, si va di là, io ho sempre il pensiero, ma come faccio io, a chi lo lascio? (ride) ... capito?».

¹⁷⁹ SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all' handicap*, op. cit., p. 44

Se la nascita di un figlio cambia le dinamiche familiari e richiede ai genitori un' impostazione diversa di spazi e tempi ed una nuova organizzazione generale della propria famiglia, la nascita di un figlio disabile cambia radicalmente gli equilibri della vita personale di ciascuno, della coppia e del nucleo familiare intero¹⁸⁰. Ross sostiene che una famiglia è un sistema dinamico di personalità individuali che interagiscono vivendo insieme in una società complessa e in cambiamento¹⁸¹. Waddell scrive che qualsiasi siano le pressioni esercitate dalle circostanze esterne, il modo in cui vengono affrontate è determinato in misura significativa da come la famiglia stessa funziona a livello interno, per esempio, da come la famiglia tende ad affrontare, da un lato, il dolore e le avversità e, dall' altro, a promuovere e sostenere la speranza e il benessere, a prescindere dalle circostanze esterne¹⁸². Percepire la famiglia come un sistema dinamico, secondo Gargiulo significa che nella costellazione familiare, un componente diverso non dovrebbe essere considerato come un' entità separata, ma visto e capito nel contesto dell' unità familiare¹⁸³.

Per quanto riguarda le relazioni intersoggettive tra genitori e figli, come sostiene Fratini, una serie di problemi che possono derivare sia dai genitori sia dai figli¹⁸⁴, possono ostacolare le modalità relazionali e comunicative; inoltre per i bambini disabili, a causa di ostacoli cognitivi, comunicativi, linguistici o motori, possono esserci difficoltà a riconoscere ed esprimere in forma adattiva e integrata i vissuti affettivi e a modularli¹⁸⁵. Ogni bambino, fin dal momento della nascita, stabilisce dei rapporti tra i propri bisogni interni e le risposte che l' ambiente offre: il bambino vive all' interno di una sorta di ragnatela di rapporti, dove i suoi bisogni primari, come la fame e l' igiene corporea, vengono esauditi non solo attraverso atti limitati ad essi,

¹⁸⁰TRISCIUZZI L., ZAPPATERA T., BICHI L., *Tenersi per mano. Disabilità e formazione del sé nell' autobiografia*, op. cit., p. 102

¹⁸¹ROSS A., *The exceptional child in the family*, New York Grune & Stratton, 1964, p. 8

¹⁸²WADDELL M., *Mondi interni. Psicoanalisi e sviluppo della personalità*, Bruno Mondadori, Milano, 2000, p. 113

¹⁸³GARGIULO M.R., *Lavorare con i genitori di bambini handicappati. Guida per gli operatori del sostegno*, op. cit., p. 31

¹⁸⁴Cfr. FRATINI C., *Dinamiche relazionali del bambino handicappato nella famiglia e nella scuola*, in MACCHIETTI S. (a cura di), *Itinerari pedagogici e culturali*, Cantagalli, Siena, 2000

¹⁸⁵Cfr. FRATINI C., *Famiglia e rapporto genitori-figli disabili*, op. cit.

ma attraverso una relazione tra la madre e il figlio costellata di segnali latenti, come carezze e scambi di sguardi che generano piacere e sicurezza¹⁸⁶. Questo permette lo sviluppo e l'espansione dell' Io su basi di sicurezza¹⁸⁷. Per Winnicot tra il genitore e il bambino si crea una relazione empatica, dove la madre sufficientemente buona ha un ruolo indispensabile di sostegno per la costruzione del vero Sé, poiché riesce a comprendere i bisogni del figlio e cerca di rispondervi in modo adeguato¹⁸⁸. Nell'accudire un figlio disabile i genitori possono incontrare molteplici difficoltà, in quanto oltre a gestire la ferita narcisistica che genera dolore, il figlio può non essere in grado di rispondere in modo adeguato alle cure dei genitori, generando una non corrispondenza affettiva speculare¹⁸⁹: è il caso ad esempio dei neonati affetti da cerebropatie il cui corpo rigido non si adagia su quello della madre o dei neonati con sindrome di Down la cui ipotonia non permette la condivisione di un abbraccio gratificante¹⁹⁰. Per Fratini i bambini con handicap sono accarezzati e manipolati meno dei bambini sani, creando un meccanismo all'interno del quale il figlio risponde in modo diverso rispetto alle aspettative dei genitori che, a loro volta, rispondono in modo ansioso, iperprotettivo o punitivo¹⁹¹. Il comportamento contraddittorio e incoerente e il deficit di autostima dei genitori, si ripercuote sull'organizzazione e lo sviluppo del Sé del bambino, già precari a causa dell'instabilità dei processi di autocontrollo dell'emotività data dal deficit¹⁹². Nei soggetti con disabilità, inoltre, possono riscontrarsi problematiche caratteriali, correlate ad esperienze di fallimento e inadeguatezza causate primariamente da stili affettivi ed educativi di tipo manipolatorio, intrusivo e scarsamente accettante da parte degli adulti e in primis dalle figure genitoriali¹⁹³. Le ricerche sperimentali di Ziegler e Gates¹⁹⁴ rilevano da parte

¹⁸⁶TRISCIUZZI L., *Manuale per la formazione degli operatori per le disabilità*, ETS, Pisa, 2005, p. 72

¹⁸⁷*Ibidem*

¹⁸⁸Cfr. WINNICOT D. W., *Gioco e realtà*, Armando Editore, Roma, 1974

¹⁸⁹TRISCIUZZI L., ZAPPATERRA T., BICHI L., *Tenersi per mano. Disabilità e formazione del sé nell'autobiografia*, op. cit., p. 105

¹⁹⁰*Ibidem*

¹⁹¹FRATINI C., *Handicap e marginalità sociale*, op. cit. p. 127

¹⁹²*Ibidem*

¹⁹³Cfr. FRATINI C., *Famiglia e rapporto genitori-figli disabili*, op. cit.

dei genitori uno scarso atteggiamento di ascolto e disponibilità nei confronti degli interessi espressi spontaneamente dai figli, essi tendono a parlare troppo e a interrompere spesso il figlio disabile, invece di aiutarli a svolgere attività per loro né troppo facili né troppo difficili, per consentirgli di sviluppare sentimenti di autoefficacia ed evitare frustrazioni, senza prestare attenzione ai vissuti affettivi che entrano in gioco nel rapporto intersoggettivo. Tali ricerche¹⁹⁵ riscontrano, nei soggetti con deficit cognitivo, tratti della personalità e motivazionali specifici come la tendenza eccessiva alla reazione positiva verso l' estraneo sintomo di iperdipendenza, lo scarso senso di autoefficacia e autostima e l' atteggiamento di rinuncia e rassegnazione verso i nuovi problemi. In soggetti con disabilità precoce, talvolta si può riscontrare un funzionamento mentale peculiare caratterizzato da nuclei psicopatologici come l' impossibilità, in quanto partner di una simbiosi, di pensare e di svolgere azioni in condizioni di separazione o di contrasto col partner simbiotico¹⁹⁶.

Per quanto riguarda le dinamiche relazionali nel rapporto tra i genitori del figlio disabile, talvolta subentrano recriminazioni tra i coniugi, che si attribuiscono a vicenda la colpa di aver generato un bambino handicappato, compromettendo la stabilità del matrimonio¹⁹⁷. Le ricerche sembrerebbero confermare che la presenza di un figlio disabile aggiunge gravi problemi agli stress quotidiani e alle tensioni della vita coniugale: tale presenza può aggravare delle tensioni precedenti o anche far precipitare la situazione tra marito e moglie, infatti il numero di divorzi e abbandoni in tali famiglie è molto superiore rispetto al resto della popolazione¹⁹⁸. Talvolta il figlio viene usato come capro espiatorio e incolpato di esacerbare vecchie ansie e ferite latenti da molti anni nella coppia, considerandolo responsabile delle difficoltà emerse nella vita coniugale e familiare; oppure, viceversa, esso

¹⁹⁴Cfr. ZIEGLER E., GATES D., *Sviluppo della personalità in individui con ritardo mentale*, Edizioni Junior, Bergamo, 2002

¹⁹⁵*Ibidem*

¹⁹⁶MARTINETTI M. G., STEFANINI M. C., *Approccio evolutivo alla neuropsichiatria dell' infanzia e dell' adolescenza*, Seid Editori, Firenze, 2005, p. 175

¹⁹⁷GARGIULO M.R., *Lavorare con i genitori di bambini handicappati. Guida per gli operatori del sostegno*, op. cit., p. 35

¹⁹⁸*Ibidem*

può diventare il legame negativo e vincolante di un matrimonio infelice che deve continuare a tutti i costi¹⁹⁹. Spesso i genitori arrivano a soluzioni transitorie per il benessere del bambino disabile, per cui alcuni potranno sentirsi maggiormente legati proprio per la presenza del figlio, mentre altri arriveranno ad estraniarsi l' un l' altro; non sempre però l' equilibrio coniugale appare completamente sconvolto da un figlio atipico, infatti anche le ricerche spesso danno risultati contraddittori, perciò non è detto che esso minacci sempre tale equilibrio²⁰⁰.

L' idea comune che emerge è che i ruoli tra i coniugi diventano rigidamente strutturati: la madre spesso lascia il proprio lavoro, rinunciando alla carriera, e il padre finisce per concentrarsi sul lavoro risultando assente e delegante rispetto all' educazione del figlio disabile²⁰¹. La ricerca di Zanobini e Fregiaro sulle autobiografie di padri con figli disabili²⁰², vuole appunto indagare lo stereotipo dell' assenza paterna e l' incapacità di trovare soluzioni diverse dalla fuga e dall' apatia. In tali autobiografie analizzate i padri risultano molto coinvolti dal punto di vista emotivo nella situazione familiare, inoltre essi hanno ben chiaro il loro compito di favorire lo sviluppo dei propri figli disabili nel senso di una sempre maggiore autonomia e indipendenza²⁰³. Il ruolo del padre non sempre appare quindi marginale nella vita del figlio, e le risposte di fuga e apatia non sono le uniche che i padri manifestano, ma ce ne sono altre maggiormente complesse e ricche di significato²⁰⁴.

Alcune analisi sono volte ad indagare le dinamiche all' interno della coppia in base al tipo di rapporto tra i due coniugi, a seconda che esso sia paritario o complementare rispetto agli impegni familiari²⁰⁵. Nelle coppie complementari, dove esiste una divisione rispetto alle mansioni, più

¹⁹⁹*Ibidem*

²⁰⁰*Ibidem*

²⁰¹BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit., p. 57

²⁰²Cfr. ZANOBINI M., FREGIARO D., *Una nuova immagine della paternità: autobiografie di padri con figli disabili* in ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni*, op. cit.

²⁰³*Ibidem*, p. 149

²⁰⁴BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit., p. 58

²⁰⁵Cfr. SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all' handicap*, op. cit.

facilmente sarà la madre ad occuparsi dei figli, e la presenza di un figlio estremamente dipendente catturerà molta parte del suo tempo fagocitando le possibili aree di relazione extradomestica; se tali aree non le risultano di grande gratificazione, essa può adeguarsi senza troppa sofferenza all' aumento dell' impegno domestico, acquisendo talvolta addirittura il senso della propria utilità e una maggiore dignità agli occhi del marito e della famiglia²⁰⁶. Alcuni problemi potrebbero insorgere nel momento di affidare ad altri il figlio per favorirne lo sviluppo, come ad esempio all' ingresso della scuola dell' infanzia, per cui la madre potrebbe sentirsi di nuovo sola ed inutile, ed inconsciamente trattenere il bambino dall' emancipazione e dall' avvio del percorso per giungere ad una possibile autonomia, assai più di quanto faccia la sua eventuale compromissione²⁰⁷. All' interno di una coppia di tipo complementare, la differente collocazione del marito come lavoratore e procacciatore di reddito, potrebbe collocarlo in una posizione di superiorità, se usasse tale controllo economico come strumento di potere, così come la moglie potrebbe utilizzare il suo difficile impegno con il figlio per farlo sentire in colpa del suo starsene fuori a lavorare; tuttavia è importante sottolineare che esistono situazioni interattive complementari di felice relazione²⁰⁸. Nel caso contrario di una coppia basata su una divisione simmetrica degli impegni familiari spesso, a causa dell' organizzazione tradizionale per cui le mansioni sono differenziate secondo il sesso, la madre che abbia un lavoro extradomestico può trovarsi improvvisamente ad un bivio esistenziale: il dover scegliere tra il bene del figlio disabile e la propria realizzazione personale²⁰⁹. Spesso la comunità tende ad incoraggiare il sacrificio e la dedizione materna e nel caso in cui il marito non condivida il progetto esistenziale ed emancipativo della moglie, potrebbe utilizzare le esigenze assistenziali del figlio disabile per soddisfare il desiderio di renderla più dipendente; talvolta le madri tendono a non chiedere aiuto al marito, considerandolo immaturo ed incapace, e rivolgendosi alla propria

²⁰⁶ *Ibidem*, pp. 88-89

²⁰⁷ *Ibidem*

²⁰⁸ *Ibidem*

²⁰⁹ *Ibidem*

famiglia d' origine lo esentano dalle sue legittime mansioni, costringendolo ad occupare una posizione sempre più periferica, per la quale tuttavia viene criticato²¹⁰. Anche nel caso di coppie dalla divisione simmetrica dei compiti familiari, esistono casi fortunati di buon funzionamento delle dinamiche di coppia, dove l' alleanza coniugale è mantenuta come punto di forza per il sostegno reciproco, anche se è sempre presente una certa dose di ansia data dal sapere che il figlio disabile difficilmente potrà emanciparsi da loro essendo percepito come un perpetuo terzo, e che li pone in difficoltà nel proiettarsi verso prospettive future²¹¹.

Quando il nucleo familiare comprende più figli, oltre al disabile, il gioco relazionale si complica con effetti che possono essere sia positivi che negativi²¹². Fino a poco tempo fa i ricercatori in genere hanno trascurato, o dato importanza secondaria, ai problemi che un bambino disabile può creare al fratello o alla sorella sani²¹³. Molte ricerche mostrano che l' atteggiamento dei fratelli nei confronti del bambino disabile dipende dall' atteggiamento e dalle reazioni dei genitori, soprattutto del padre, in quanto i bambini normali tendono ad imitare i genitori e ad assumere i loro comportamenti, adottandoli come codice di riferimento²¹⁴. «L' iperprotettività dei genitori verso l' handicappato, per esempio, sarà assunta come norma dagli altri figli i quali si sentiranno in dovere di provvedere al fratello in modo da inibire ogni suo sforzo di crescita. Per contro, atteggiamenti di rifiuto e di emarginazione del disabile autorizzeranno i fratelli a disinteressarsi di lui, allontanandolo dallo scambio con loro»²¹⁵.

Molte volte i fratelli possono soffrire per la mancanza di attenzioni e cure da parte dei genitori troppo presi dai bisogni del figlio disabile, i quali si sentono sopraffatti dalla responsabilità nei confronti dei loro bisogni speciali, dai loro sensi di colpa che li spingono a dedicare più tempo al figlio disabile e dall' idea di non saper fare il genitore a causa di aver messo al

²¹⁰*Ibidem*

²¹¹*Ibidem*

²¹²SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all' handicap*, op. cit., p. 101

²¹³GARGIULO M.R., *Lavorare con i genitori di bambini handicappati. Guida per gli operatori del sostegno*, op. cit., p. 37

²¹⁴*Ibidem*

²¹⁵SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all' handicap*, op. cit., p. 100

mondo un figlio handicappato²¹⁶. Spesso ai fratelli sani, per contro al fratello disabile per definizione non autonomo, viene data prematuramente la patente di autonomi, di quelli adulti che ragionano, prima di averla meritata, desiderata o di saperla usare con profitto; inoltre per effetto del confronto con l' incapacità del fratello, i figli sani possono essere ipervalutati dai genitori che proiettano su di loro aspettative troppo esigenti ed alte per compensare la delusione data dal figlio disabile²¹⁷.

Wentworth indaga le varie risposte emotive che i bambini hanno nei confronti di un fratello o una sorella disabile, esse dipendono più che dalla situazione in sé, da come i genitori li trattano in confronto al fratello handicappato²¹⁸. Tali reazioni emotive sono: il risentimento che nasce dalla rabbia di avere un fratello disabile che cattura più tempo ed energie ai genitori, la gelosia data dall' impressione di aver perso la preferenza dei genitori, l' ostilità nei confronti del fratello handicappato visto come causa di tutti i loro problemi, e verso i genitori nelle forme della disobbedienza e dell' impertinenza²¹⁹. Inoltre i fratelli normali possono provare sensi di colpa per i sentimenti negativi e ingiusti che provano nei confronti del fratello disabile, o per aver avuto la fortuna di essere normali, dolore di riflesso a quello dei genitori e per ciò che sarà negato al fratello, paura di poter diventare handicappati o avere dei figli tali ed anche di doversi assumere un giorno tutte le responsabilità per il fratello handicappato²²⁰. Così racconta la presidente dell' Associazione Famiglie Lesch-Nyhan:

« Ho la sensazione, negli anni attraverso i colloqui, che moltissime sorelle si sono trovate a dover, dover (pausa), gestire la situazione, con grande affetto, con grande senso di colpa quando, giustamente, hanno voluto farsi una famiglia e ... senza aiuto. Cioè anche su questo penso che i servizi dovrebbero essere più ... servizi, perché non si può dare per scontato che una sorella, o un fratello, dove qualche volta ci sono anche dei fratelli sani,

²¹⁶GARGIULO M.R., *Lavorare con i genitori di bambini handicappati. Guida per gli operatori del sostegno*, op. cit., p. 37

²¹⁷SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all' handicap*, op. cit., p. 102

²¹⁸Cfr. WENTWORTH E., *Listen to your heart*, Houghton Mifflin, Boston, 1974

²¹⁹*Ibidem*

²²⁰*Ibidem*

debba essere il deputato a gestire la situazione, cioè un conto è quando si è all' interno della famiglia, come in tutte le famiglie c' è il fratellino più piccolo o più grande malato e si va avanti, un conto è pensare che il destino di una sorella nella sua vita sia tener conto di questa situazione e non avere la possibilità di una vita, cosa che nella nostra società è dato purtroppo per scontato, quindi io mi sono ritrovata poi a parlare con i miei figli grandi di questo discorso, perché è una cosa difficile per un genitore pensare ... così, di avere caricato i figli di questa responsabilità, però è uno degli argomenti da affrontare, da vedere con un po' di lucidità, perché sicuramente un fratello con la Lesch-Nyhan è anche una risorsa, e chi ha un fratello con la Lesch-Nyhan cresce con determinati valori più chiari, il senso dell' essenzialità (ride), e il senso dell' umorismo eccetera, però è anche vero che viceversa può diventare un aggravio troppo forte, cioè io in Italia, ho ... presente almeno quattro sorelle che hanno vissuto, o stanno vivendo ... questo fatto di essere sorelle ... come un qualche cosa che le ha danneggiate dal punto di vista della loro possibilità di serenità, ecco. Quindi anche la sorella, quando parliamo di famiglia genitori, figli ma anche le sorelle dovrebbero essere immediatamente fin da piccoli sostenuti. Sostenuti per crescere nella loro autonomia, nella loro serenità ... senza avere la gabbia (sorride), diciamo di dover accudire ».

Risposte molto comuni da parte dei bambini possono essere la vergogna e l' imbarazzo nei confronti del fratello disabile, il che li porta ad evitare visite a casa di amici o l' essere visto in sua compagnia; anche il rifiuto può essere messo in atto dai fratelli, esprimendosi non dando affetto o addirittura ignorando l' esistenza del fratello handicappato²²¹. Tuttavia Wentworth ricorda che non tutti i bambini reagiscono allo stesso modo o nella stessa intensità, ed anche se sono presenti risposte negative possono non essere scatenate dalla disabilità del fratello, perché in ogni famiglia esiste un certo grado di aggressività reciproca tra fratelli²²². Gli altri figli possono essere interlocutori gratificanti dei genitori, restituendogli una visione diversa del futuro, possono essergli di appoggio e di aiuto nel crescere il fratello

²²¹*Ibidem*

²²²*Ibidem*

disabile se maggiori di lui: se cresciuti in una famiglia normale essi tendono a stimolarlo, distolgono i genitori dall' attenzione angosciata sui problemi dell' handicap, imponendo le proprie, e più gratificanti, esigenze di crescita, daranno ai genitori delle soddisfazioni ripagando gli sforzi educativi e compensandoli delle delusioni ricevute dal fratello disabile²²³. Inoltre dalle interviste effettuate emerge come la presenza di un fratello disabile non sia da considerarsi in modo soltanto negativo, e come tale rapporto sia da considerarsi più una risorsa che come un handicap per i fratelli.

Un' ultima analisi riguarda le dinamiche che avvengono tra la famiglia nucleare del disabile e le rispettive famiglie d' origine. Sorrentino riscontra con frequenza che tali famiglie non tendono a ricorrere subito all' aiuto dei pubblici servizi, ma cercano piuttosto l' appoggio della parentela: questo perché l' epoca attuale risente ancora del passato in cui la famiglia non era nucleare, ma caratterizzata dalla convivenza di più nuclei familiari uniti dai mezzi di sussistenza comuni, per cui l' organizzazione nucleare risulta evoluta più a livello razionale che non emotivo²²⁴. Spesso i servizi messi a disposizione dall' organizzazione sociale sono molto inferiori alle reali necessità delle famiglie in situazioni di disabilità, per cui i genitori possono essere presi dal desiderio di ritornare ad attivare i legami precedenti, ricorrendo ai propri parenti²²⁵. Nel caso in cui le famiglie d' origine siano disponibili a lasciarsi coinvolgere, nei tempi successivi potrebbero divenire fonti di interferenze, prendendo in mano la situazione e facendo sentire i genitori esautorati dal loro ruolo perché ritenuti impreparati e immaturi per un compito troppo impegnativo²²⁶. Se al contrario le famiglie d' origine non saranno disponibili a lasciarsi coinvolgere, potrebbero risultare una forte ed intollerabile delusione per i genitori, che si sentiranno i loro cari distanti e paralizzati ad essergli di aiuto²²⁷.

²²³SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all' handicap*, op. cit., pp. 101-102

²²⁴*Ibidem*, p. 93

²²⁵*Ibidem*, pp. 93-94

²²⁶*Ibidem*, p. 94

²²⁷*Ibidem*

2.3: Le modalità relazionali e comunicative fondate sull' empatia e la resilienza familiare

Per i genitori e la famiglia stabilire modalità relazionali e comunicative in sintonia con i bisogni profondi dei soggetti disabili non appare mai facile o scontato²²⁸. Il rapporto tra genitori e figli è prioritariamente fondato sulla comprensione reciproca e sullo scambio, i genitori dovrebbero mettere da parte le loro aspettative e lasciarsi guidare dai figli, saper ascoltare i loro interessi e aiutarli a svilupparli, saper instaurare forme di dialogo e di scambio affettivo attraverso cui realizzare autentiche sintonizzazioni affettive²²⁹. I modi di relazionarsi e dell' interagire in famiglia sono prodotti e veicolati dalle parole e dalle conversazioni che in essa hanno luogo²³⁰. La formazione in famiglia parte da una comunicazione orientata all' ascoltare più che al parlare, è necessario accogliere l' altro più che concentrarsi sull' essere accolto e partecipare autenticamente all' esperienza altrui più che a imporla²³¹. Rogers ci ricorda che spesso con i figli si ama per controllare piuttosto che per il fatto di apprezzare²³². Per costruire relazioni intersoggettive capaci di supportare la crescita di un figlio disabile, appare necessario per i genitori iniziare una presa di coscienza dei loro pregiudizi e delle loro paure, attraverso la capacità di ascoltarlo e un atteggiamento empatico²³³. Il genitore infatti, diviene sostegno per il figlio attraverso la comunicazione, che viene posta in essere attraverso due strumenti che la mediano e la esaltano, l' ascolto e l' empatia²³⁴. Un genitore che non fornisce una risposta alla domanda del figlio, gli provoca una delusione data dal percepire di non essere stato ascoltato; spesso nelle relazioni genitoriali

²²⁸FRATINI C., *Famiglia e rapporto genitori-figli disabili*, op. cit., p. 120

²²⁹*Ibidem*, p. 121

²³⁰BOFFO V., *Per una comunicazione empatica. La conversazione nella formazione familiare*, Edizioni ETS, Pisa, 2005, p. 129

²³¹BOFFO V., *Comunicare a scuola. Autori e testi*, Apogeo, Milano, 2007, p. 20

²³²ROGERS C. R., *Un modo di essere. I più recenti pensieri dell' autore su una concezione di vita centrata- sulla- persona*, Martinelli, Firenze, 1983, p. 25

²³³FRATINI C., *Famiglia e rapporto genitori-figli disabili*, op. cit., p. 124

²³⁴Cfr. BOFFO V., *Famiglia e comunicazione formativa*, in CAMBI F., TOSCHI L., *La comunicazione formativa. Strutture, percorsi, frontiere*, Apogeo, Milano, 2006

la disperazione nasce da una mancanza di comunicazione²³⁵. Boffo sostiene a proposito che «il dolore più profondo per un figlio nasce dalla consapevolezza di non essere mai ascoltato. L' ascolto dà diritto all' esistenza, fornisce la dimensione personale in relazione agli altri, colloca il soggetto nella società e dà il diritto di cittadinanza nella democrazia della parola. Le patologie della comunicazione prendono, spesso, avvio proprio dall' incapacità di ascoltare se stessi e l' altro oggetto di amore»²³⁶.

Quando ci si sospende nell' ascolto si attiva l' attenzione all' altro, nella possibilità di aprirsi alla distanza, senza che questa diventi un limite²³⁷. «Ritirarsi dall' altro per permettere la nascita e la cura dell' attenzione per l' altro, distogliere l' attenzione da sé per dedicarsi all' altro è compito primario dell' educazione. Rappresenta uno dei mezzi tramite i quali l' educazione si fa strumento per la formazione dell' uomo. [...] La cura dell' altro è saper creare lo spazio per un legame che potenzi la crescita delle individualità reciproche»²³⁸.

Per Rogers un modo empatico di essere con un' altra persona significa entrare nel mondo percettivo dell' altro e trovarcisi completamente di casa, occorre sensibilità verso i mutevoli significati che fluiscono nell' altra persona, vivere temporaneamente nella vita dell' altro, muovendosi delicatamente e senza emettere giudizi²³⁹. Nella relazione empatica occorre sospendere le proprie credenze, le proprie illusioni e la propria visione del mondo, anche se non cessano di esistere, per poter accogliere l' altro insieme alla sua visione del mondo, alle sue illusioni e alle sue credenze²⁴⁰. L' empatia implica allargare il campo della propria esperienza per renderla

²³⁵BOFFO V., *Per una comunicazione empatica. La conversazione nella formazione familiare*, op. cit., pp.206-207

²³⁶BOFFO V., *Famiglia e comunicazione formativa*, in CAMBI F., TOSCHI L., *La comunicazione formativa. Strutture, percorsi, frontiere*, op. cit., p. 125

²³⁷BOFFO V., *Per una comunicazione empatica. La conversazione nella formazione familiare*, op. cit., p. 215

²³⁸*Ibidem*

²³⁹ROGERS C. R., *Un modo di essere. I più recenti pensieri dell' autore su una concezione di vita centrata- sulla- persona*, op. cit., p. 122

²⁴⁰BOFFO V., *Per una comunicazione empatica. La conversazione nella formazione familiare*, op. cit., p. 213

capace di accogliere il dolore altrui, riuscendo a mantenere sempre al contempo una condizione di separatezza²⁴¹.

Secondo la lettura che Contini²⁴² fa dell' analisi steiniana, attraverso l' esperienza empatica si dà una triplice possibilità: innanzitutto si scopre la parzialità del nostro percepire e sentire che convive, potendosi incontrare o scontrare, con altri modi, espressi da altri soggetti; in secondo luogo si possono correggere le proprie rappresentazioni, di se stessi, degli altri e del mondo, acquisendo nuovi contenuti nel momento in cui o ci poniamo verso qualcuno o qualcuno si pone verso di noi; ed infine l' esperienza empatica ci offre la possibilità di progettare inedite modalità esistenziali a partire dalla ridefinizione e dall' arricchimento dei nostri repertori esistenziali. Proprio per tale possibilità di poter progettare modalità esistenziali inedite e su misura rispetto alle proprie vicissitudini personali, che emerge dall' esperienza empatica, essa risulta essere una pratica fondamentale in tutte le famiglie dove sia presente una situazione di disabilità.

La sintonizzazione e l' attenzione che un genitore focalizza sul mondo interpersonale di un figlio, cruciali per far sì che entrambi si sentano compresi, sono stati evidenziati dalle ricerche come promotori della resilienza familiare²⁴³. La resilienza, nell' ambito delle scienze fisiche, è la capacità di ritornare alla forma o posizione originale dopo essere stati piegati, schiacciati o sottoposti a tensione, e mutuata nell' ambito delle scienze umane, è la capacità di mantenere sentimenti di integrazione personale e senso di completezza anche di fronte ad un evento traumatico²⁴⁴.

La resilienza può essere interpretata sia come una serie di comportamenti, sia come una serie di capacità interiorizzate, ma non può essere individuata a priori di un evento traumatico o data acquisita per sempre, poiché essa è data da un percorso dinamico delineato dalla capacità di superare le avversità, di sopravvivere allo stress e di riprendersi dopo un momento di

²⁴¹*Ibidem*, p. 216

²⁴²CONTINI M., *La comunicazione intersoggettiva fra solitudini e globalizzazione*, La Nuova Italia, Milano, 2002, p. 182

²⁴³SIEGEL J. D., *Mindfulness e cervello*, Cortina, Milano, 2009, p.1

²⁴⁴ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni*, *op. cit.* p. 55

difficoltà²⁴⁵. I primi studi sulla resilienza si sono concentrati sull'individuare quali fattori contribuissero a sviluppare tale comportamento in un individuo, individuandoli in alcune caratteristiche della personalità, come possedere un' intelligenza flessibile, una buona capacità adattiva, il senso dello humor e nell' essere empatici, e nella presenza, nell' infanzia di figure di riferimento significative, così come aver avuto nel tessuto sociale un supporto ben definito²⁴⁶. Per quanto riguarda la resilienza familiare le caratteristiche individuate sono essenzialmente due, l' elasticità, ovvero la capacità del sistema familiare di mantenere i propri modelli e di funzionare anche dopo essere stato messo a rischio, e la galleggiabilità, ovvero l' abilità della famiglia di recuperare velocemente livelli di funzionamento paragonabili a quelli antecedenti all' evento traumatico creando cambiamenti nei modelli di funzionamento della stessa²⁴⁷. I fattori che sembrano promuovere la resilienza familiare sono la capacità di integrazione e gli sforzi dei genitori per tenere insieme la famiglia e mantenere una prospettiva ottimistica, il senso di ordine e la fiducia in sé, così come il supporto della famiglia d' origine e la costruzione del senso di stima²⁴⁸. Altri fattori sono individuabili negli sforzi dei genitori per ottenere appoggio dalla comunità e sviluppare un senso di sicurezza di sé, l' enfasi data dalla famiglia, sia al partecipare a varie attività sociali, sia al senso di gestione e organizzazione²⁴⁹. Uno specifico tipo di resilienza, definita come relazionale, sembra poter derivare dai modelli organizzativi, dagli stili di comunicazione, dai processi di problem solving, dalle risorse comunitarie e dai sistemi di credenze²⁵⁰. In questo senso anche il concetto di coping, cioè la messa in atto di strategie per far fronte ad un problema e promuovere

²⁴⁵Cfr. ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni, op. cit.*

Cfr. BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali, op. cit.*

²⁴⁶Cfr. ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni, op. cit.*, Cfr. WALSH F., *La resilienza familiare, op. cit.*

²⁴⁷ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni, op. cit.*, p. 56

²⁴⁸Cfr. MC CUBBIN H. I., MC CUBBIN M. A., *Typologies of resilient families: emerging roles of social class and ethnicity*, Family Relations, 1988, 37:3, 247-254.

²⁴⁹*Ibidem*

²⁵⁰ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni, op. cit.*, p. 57

prospettive a lungo termine di benessere, si lega al concetto di resilienza: ovvero per un costruttivo e significativo funzionamento familiare di fronte ad un problema, sono importanti le modalità comunicative, lo stile organizzativo e la capacità di attribuire significato all' evento²⁵¹.

Gli studi recenti in questo campo hanno spostato il loro paradigma, non più basato solo sul deficit, ma focalizzato anche ad indagare le risorse messe in atto dalle famiglie.²⁵² Infatti, anche l' ottimale funzionalità organizzativa e un buon adattamento delle famiglie appaiono, non più legate solo al tipo di deficit, ma alle caratteristiche familiari e alle strategie che essa mette in atto²⁵³.

L' attivazione di strategie familiari positive riguarda, innanzitutto, aspetti cognitivi: la capacità di trovare nuove soluzioni è data dalla flessibilità del processo di pensiero, legata alle strategie di problem solving e di decision making²⁵⁴. I genitori che riescono meglio a sviluppare aspetti positivi sono quelli che sul piano cognitivo riescono a riformulare quanto è successo, rileggendo l' evento in termini positivi grazie, sia a maggiori informazioni sull' handicap, sia a maggiori informazioni sulle risorse territoriali²⁵⁵.

Le strategie di carattere emotivo, invece, vengono messe in atto dalla rilettura del problema, esse pur accogliendo la sofferenza per quanto è successo e ciò che si presenterà nella quotidianità, consentono di aprire scenari di maggiore consapevolezza e accettazione per il figlio reale, grazie anche all' impressione che tale evento li abbia fatti crescere come persone e li abbia resi più forti²⁵⁶. Infine appaiono importanti anche strategie di tipo relazionale, come la capacità di rimanere coesi e collaborativi, la capacità di trovare per ognuno uno spazio relazionale all' interno delle relazioni

²⁵¹BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit., p. 197

²⁵²WALSH F., *La resilienza familiare*, trad. it. Cortina Raffaello, Milano, 2008, p. 20

²⁵³Cfr. SORESI S., *Psicologia della disabilità*, op. cit.

²⁵⁴*Ibidem*

²⁵⁵BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit., p. 196

²⁵⁶*Ibidem*, p. 197

familiari, continuando nel contempo a coltivare i propri interessi e i propri hobby²⁵⁷.

Per Walsh il modo in cui le famiglie guardano e valutano i problemi e le opportunità, determina la differenza tra la capacità di affrontare e padroneggiare le difficoltà e il precipitare nella disorganizzazione e nello sconforto²⁵⁸. Questo è riscontrabile anche nei racconti dei genitori, dove, tra le molte caratteristiche che permettono lo sviluppo di strategie adattive positive e di resilienza, le più ricorrenti e significative riguardano l'attribuzione di significato all'evento, il mito familiare nella sua accezione positiva, la continuazione dei rituali familiari anche dopo la nascita del figlio disabile e la collaborazione con la rete di supporto, formale ed informale, che consente un migliore controllo delle risorse²⁵⁹.

La ricerca e l'attribuzione di un significato all'evento della nascita di un figlio disabile, è legato alle credenze culturali e sociali della famiglia, ma è sempre comunque estremamente personale: esso può essere manifesto ed esplicito o emergere sottilmente dalle parole del genitore narrante; in alcuni casi esso può derivare dal vissuto religioso mentre in altri da una visione laica della vita ma spesso le interpretazioni date dagli altri possono risultare caratterizzate da ipocrisia, ignoranza e dal bisogno, più personale che altruistico, di etichettare l'evento²⁶⁰.

Il mito familiare, quando risponde alla rigidità del mito della famiglia perfetta in cui è difficile tollerare il marchio di differenza dato dal deficit che fa allontanare dalla normalità e dalla perfezione, rischia di diventare estremamente negativo²⁶¹. Solo se esso non rimane intrappolato in rigide strutture, ma risulta flessibile e capace di arricchirsi in un processo dinamico può divenire funzionale e dare coraggio davanti alle avversità: se nel mito familiare trova spazio una narrazione significativa e condivisa tra i membri della famiglia, una lettura possibile dell'evento dandogli senso e un

²⁵⁷Cfr. SORESI S., *Psicologia della disabilità*, op. cit.

²⁵⁸WALSH F., *La resilienza familiare*, op. cit., p. 61

²⁵⁹BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit., p. 198

²⁶⁰*Ibidem*, pp. 199-201

²⁶¹Cfr. SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all'handicap*, op. cit.

obbiettivo a cui tendere, esso contribuisce a rimarcare l' identità familiare riconosciuta in una determinata modalità di fare e di vedere il mondo, nel quale tale obiettivo e il suo raggiungimento viene visto come possibile²⁶².

Un' altra componente che emerge dall' analisi di Bichi sulle testimonianze dei genitori, come importante per lo sviluppo di strategie adattive positive è la continuazione di rituali familiari: essi consentono di recuperare un senso di continuità con il patrimonio culturale della famiglia, ad esempio non rinunciando ai viaggi abituali o ai festeggiamenti di particolari festività, riuscendo a non far ruotare il nuovo assetto solo intorno alla disabilità e conservando l' identità e le credenze familiari²⁶³.

2.4: I supporti extrafamiliari, il sostegno alla genitorialità e i servizi educativi

Lo studio del supporto extrafamiliare e sociale è uno dei temi fondamentali della letteratura americana²⁶⁴, e viene utilizzato per indagare le risorse delle persone e lavorare sulle condizioni di potenziamento individuale, familiare e di gruppo²⁶⁵. Chi fornisce supporto, siano singole persone, rete formale o informale, può essere in maggiore o minore misura sollecitato da chi ne fruisce, ma mantiene comunque delle capacità intrinseche di abilità nel corrispondere ai bisogni peculiari dei soggetti²⁶⁶. Le funzioni del supporto extrafamiliare sono il mantenimento delle condizioni di benessere relazionali legate alla capacità di stabilire relazioni intime, essere una risorsa di base da usare in condizioni non necessariamente di stress, integrare e potenziare le risorse di base e rispondere in situazioni di stress; infine esso assume la caratteristica di essere una strategia di coping, ovvero la ricerca di

²⁶²BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit., p. 209

²⁶³*Ibidem*, pp. 209-210

²⁶⁴Cfr. ANTONUCCI, T.C., JACKSON, J.S., *The role of reciprocity in social support*, in SARASON B.R., SARASON I.G., PIERCE G.R., *Social support: An interactional view*, Wiley, New York, 1990, Cfr. KAZAK, MARVIN, *Differences, difficulties and adaption: stress and social networks in families with a handicapped child*, in *Family Relation*, 33, 1984;

²⁶⁵ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni*, op. cit., p. 60

²⁶⁶*Ibidem*

supporto sociale è considerata un' azione positiva per la soluzione dei problemi²⁶⁷.

Con lo spostamento di rotta dal welfare state, ovvero dalla presa in cura da parte dello Stato dei suoi membri per garantirne il benessere, alla community care si delinea lo sviluppo di politiche sociali dal basso attraverso la responsabilizzazione dei cittadini, non più solo fruitori ma co-protagonisti dei servizi²⁶⁸. «Con il termine community care si intende l' intera comunità che si prende cura di situazioni difficili e problematiche. L' attivazione del lavoro di rete aiuta la famiglia stessa ad uscire da alcune problematiche come ad esempio l' isolamento»²⁶⁹. Per far fronte alle problematiche che incontra, la famiglia in situazione di disabilità necessita di un supporto allargato oltre se stessa: tale aiuto viene attivato dai servizi informali, ad esempio le reti costruite con altri genitori, le associazioni e i vicini, e da quelli formali, ovvero le istituzioni come la scuola e i servizi sanitari e territoriali²⁷⁰. Questi tipi di supporto possono appoggiare la famiglia in modo competente o, talvolta aggravarne la situazione: ad esempio molte ricerche segnalano che dal momento della nascita del bambino disabile, le famiglie tendono a sperimentare isolamento sociale, e che le madri in tali famiglie hanno reti numericamente inferiori a quelle di famiglie con bambini sani²⁷¹. Al contrario alcuni autori dimostrano che le relazioni di supporto influenzano in modo positivo la capacità genitoriale, soprattutto sul modo in cui i genitori giudicano e valutano l' evento disabilità e le situazioni connesse ad essa; inoltre tali genitori indicano, a parità di deficit, minori limitazioni fisiche, maggiore accettazione degli altri, e minori problemi di comportamento e difficoltà per i loro figli²⁷².

Il supporto informale ha una notevole importanza nella presa in cura dei soggetti disabili e delle loro famiglie, esse da un lato contribuiscono a creare

²⁶⁷*Ibidem*

²⁶⁸Cfr. BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit.

²⁶⁹*Ibidem*, p. 212

²⁷⁰*Ibidem*

²⁷¹ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni*, op. cit, p. 62

²⁷²*Ibidem*, p. 63

spazi dove è possibile sperimentare le autonomie, dall' altro aiutano a gestire il tempo libero connotandolo qualitativamente e attivamente; inoltre per quanto riguarda i genitori contribuiscono a creare risorse positive, dando la possibilità di condividere la propria esperienza ricevendo ulteriori strumenti da sperimentare nella relazione con il figlio disabile²⁷³. Ad esempio le associazioni del territorio rivestono una notevole importanza, hanno la funzione di supportare la socializzazione extrascolastica e la gestione del tempo libero²⁷⁴. Queste funzioni di supporto delle associazioni territoriali emergono anche dalle parole della madre intervistata:

«Abbiamo costituito l' associazione, il comune di Buti ci aiuta tanto in questo, l' assessore alle politiche sociali di Buti ci aiuta tantissimo, e dopo questa associazione infatti è nato a Cascine di Buti, una scuolina vecchia, cioè una scuola che prima era un' ex scuola elementare, con dei fondi regionali, che ci ha stanziato la regione, è stata ristrutturata tutta e lì è nato il centro Cigno d'Oro dove i ragazzi adesso passano un giorno alla settimana due ore in compagnia tra di loro con degli operatori che si occupano di loro, che li fanno divertire, [...] più che al centro diurno dove gli fanno fare altri tipi di attività più incentrate all' autonomia, lì è un po' più ludica, tipo gioco, infatti ci vanno tutti molto molto volentieri [...], è un sollievo anche per noi genitori, perché due ore di pace non le disdegna nessuno (ride) e ... poi una volta all' anno facciamo le cene per raccogliere i fondi [...] abbiamo organizzato la gita dal Papa a Roma, [...] spesso quando ... mentre si va via o quando ci si incontra ci si parla, si condividono le esperienze, le novità».

Un' altro esempio di supporto extrafamiliare informale è dato dai gruppi di mutuo aiuto, costituiti da persone che vivono una difficoltà, come può essere gestire un figlio disabile, che cercano da sé stessi, attivandosi in prima persona, di fronteggiare le situazioni della propria esperienza, di autodeterminarla, di riportare l' assistenza sanitaria vicino ai reali bisogni, umanizzandola, riappropriandosi di un ruolo attivo nei confronti dei

²⁷³BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit., p. 236

²⁷⁴*Ibidem*, p. 237

problemi²⁷⁵. La presidente dell' Associazione Famiglie Lesch-Nyhan a tal proposito racconta:

«Noi ormai da un paio di anni abbiamo cominciato una specie di gruppo di auto aiuto a distanza, quindi abbiamo prima cominciato sporadicamente, adesso ci siamo dati anche dei tempi, e noi ci incontriamo telefonicamente, in una conferenza telefonica a più voci, una volta al mese, in questi incontri, alle volte abbiamo invitato qualche medico, per quelli che potevano essere dei quesiti specifici, ha partecipato la nefrologa, ha partecipato la psicologa, ha partecipato il neurologo. Mentre altre volte, questo diciamo è nato col tempo, ci incontriamo anche solo per chiacchierare e per superare quell' isolamento e quella solitudine che le famiglie con ragazzi di questo tipo si ritrovano, anche perché, ed è stato proprio attraverso questi sentirci tra di noi che abbiamo trovato gli elementi trasversali a comportamenti, e a sintomi della malattia, che non erano neanche evidenziati, ... perché è una malattia complessa anche dal punto di vista fisico, per cui le famiglie fra di loro, gruppo di auto aiuto, si indirizzano anche a ... così ... richieste di aiuto esterne, a consultazioni con un medico piuttosto che un altro, pensiamo al problema dell' apparecchio per i denti per chi si morde le labbra e la lingua, il problema della fisioterapia, gli ausili diversi le carrozzine speciali».

Il gruppo aiuta ad uscire dall' isolamento, aprendo la possibilità di un confronto dei propri stati d' animo e delle proprie emozioni relative al difficile percorso di crescere un figlio disabile, in una società che non sembra pronta ad accettare le differenze degli altri, talvolta divenendo anche il luogo dove si diviene consapevoli dei diritti che spettano per legge ai propri figli, informazioni che spesso non trovano spazio nei contesti formali²⁷⁶. La madre intervistata così racconta:

«Il comune di Buti ... circa sette anni fa ... ci organizzò un corso di mutuo aiuto, con un' esperta di mutuo aiuto e ci convocò tutti i genitori dei bimbi disabili di Buti, e la prima riunione mi ricordo fu un macello, perché tutti ...

²⁷⁵TORTELLO M., PAVONE M. (a cura di), *Pedagogia dei genitori. Handicap e famiglia. Educare alle autonomie*, Paravia, Torino, 1999, p. 187

²⁷⁶BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit., p. 236

nessuno aveva mai pensato di fare una cosa del genere, quindi eravamo tutti imbestialiti perché fino ad ora non c'era stato nulla [...], era un' esigenza che sentivamo, ci sentivamo parecchio abbandonati anche dal territorio stesso [...], Buti è un territorio piccolino, siamo in tanti disabili a Buti e quindi ci sembrava strano che non ci fosse proprio nulla nulla, e con questo corso piano piano abbiamo messo a confronto tutte le esperienze, fra genitori, tutte malattie diverse. [...] A volte magari uno non sa una cosa e gli viene detto da un altro, [...] per esempio c'è stato un contributo al comune che danno a tutti i genitori con ragazzi disabili e ... quando uno l'ha saputo ha sparso la voce a tutti».

Per quanto riguarda i servizi formali, e più nello specifico le istituzioni sanitarie territoriali, appare che le famiglie in situazioni di disabilità si trovano spesso a vivere con difficoltà il rapporto con essi e con le figure degli operatori professionali, perché ostacolate nell' identificare i servizi più idonei, nell' accedervi e nell' utilizzarli in modo ottimale e nel mantenere un buon rapporto con le persone che ne fanno parte²⁷⁷. Ciò deriva dal processo di deistituzionalizzazione e di decentramento dei servizi su base territoriale, che per rispondere ai bisogni differenziati dei cittadini ha dato avvio alla creazione di servizi specializzati, ma che di fatto ha portato ad una frammentazione delle professionalità sociali e ad un' incertezza su quale servizio è più idoneo per rispondere ad un certo bisogno, nonché ad una eccessiva burocratizzazione degli interventi²⁷⁸. Per chi è affetto da una malattia rara, inoltre gli interventi sembrano risentire ancora di un' eccessiva standardizzazione, così infatti si esprime la presidente dell' Associazione Famiglie Lesch-Nyhan:

«Da tutte le parti, è un problema trasversale a tutti i malati rari, cioè i malati rari sono fuori le caselline, noi qui avevamo fatto un libro bianco, che avevamo portato in comune, in provincia, a scuola, al provveditorato, in cui un gruppo di famiglie con malattie rare diversissime l' una dall' altra, con problemi fisici diversissimi, uno cammina l' altro no, uno parla l' altro no,

²⁷⁷FOLGHERAITER F., DONATI P. (a cura di), *Community care. Teoria e pratica del lavoro sociale di rete*, Erickson, Trento, 1993, pp. 160-161

²⁷⁸*Ibidem*

uno capisce l' altro non capisce, però tutti con malati rari, cosa avevamo trovato di trasversale, che la burocrazia va a caselline, i nostri ragazzi sono fuori casella, allora noi abbiamo provato, e questo è una lotta trasversale tra gli ammalati rari, e anche quello è un modo di mettersi in rete, anche noi qui in Liguria siamo nel gruppo di consultazione, abbiamo lavorato con il gruppo di consulta nazionale delle malattie rare, cioè cerchiamo di essere legati trasversalmente alle altre, perché il problema è quello di far passare burocraticamente, il discorso che esiste, ci sono dei percorsi che devono per forza essere individualizzati. [...]. E quindi il fatto di generalizzare, come per forza la burocrazia deve fare, rende la vita molto difficile a chi ha una malattia rara, perché la sua medicina è fuori tariffario, il suo ausilio è fuori tariffario, il suo bisogno è fuori, e rischiano, persone con bisogni complessi e più gravi, di rimanere senza aiuto rispetto a malati con malattie più lievi e gestibili, ma che hanno già il loro percorso, ecco quindi la mia fissazione a creare il percorso, perché se capiscono solo in caselline, dobbiamo creare la casellina, la casellina malato raro, la casellina Lesch-Nyhan. [...] allora noi abbiamo bisogno di piano individualizzato, che cosa serve a lui, e quello che gli serve non più e non meno, per poterlo avere come diritto, è ancora una lotta, è ancora qualcosa di non conquistato, rispetto a dieci anni fa è stato visibilizzato abbastanza se siamo arrivati a chiedere un piano nazionale, vuol dire che qual cosina è cambiato, però non è ancora entrato nella prassi del territorio, per cui le famiglie attualmente continuano ad avere grossissimi problemi. In questa prospettiva spero che i bisogni siano superati, però bisogna proprio far cambiare la ... prospettiva anche agli amministratori, non si può pensare di omologare tutto».

I genitori spesso denunciano mancanza di continuità nel rapporto con le istituzioni sanitarie, mentre la scuola, pur presentando delle difficoltà, viene vista come una valida alleata per la costruzione di una di una progettualità educativa significativa, di cui il genitore si sente parte integrante, anche grazie ad una conoscenza più prolungata nel tempo e quotidiana²⁷⁹. Un modello di servizi educativi che si pongono come includenti i genitori nella

²⁷⁹BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit., p. 215

progettualità educativa e come luoghi di sostegno alla genitorialità, ci viene dato dai servizi alla prima infanzia, come ad esempio i nidi. Le scuole d'infanzia e i nidi «sottostanno a una logica differente rispetto a quella delle scuole dell'obbligo e questo per la prospettiva diversa entro cui i due ordini di scuola si collocano: la cura da una parte e l'apprendimento (prevalente) dall'altra. La logica della cura che prevale e governa nel contesto della scuola dell'infanzia e dei nidi è importante anche nella relazione con le famiglie e nel grado di collaborazione attiva tra tutte le figure che ruotano attorno ai bambini. Nei servizi educativi, la presa in carico del bambino avviene da parte di tutto il gruppo di insegnanti, il quale presta molta attenzione alla famiglia e al contesto affettivo del bambino»²⁸⁰. È la legge 285 del 1997, che si occupa di stabilire a livello nazionale specifiche disposizioni per la promozione di diritti e opportunità per l'infanzia e l'adolescenza, a dare sostegno ufficiale alla sperimentazione di nuovi servizi collaterali che rispondano anche all'esplicita o implicita domanda di sostegno dei genitori, che si sentono abbandonati di fronte al loro compito educativo e chiedono aiuto, conforto e scambio²⁸¹. L'esperienza dei nuovi servizi per l'infanzia, come nidi familiari, domiciliari, aziendali, ha mostrato come essi si siano configurati come contesti di educazione alla genitorialità che richiedono l'organizzazione di specifici interventi di educazione familiare²⁸². L'educazione familiare, cioè quegli interventi formativi tesi al sostegno della genitorialità, mira a rendere i genitori e le famiglie consapevoli delle proprie risorse, potenziando in loro la competenza critica e autoriflessiva, senza fornire nessuna inesistente risposta confezionata²⁸³. Di fatto gli interventi formativi destinati ai genitori mirano ad offrirgli spazi di incontro, di scambio e conforto, stimolando in ognuno la capacità di empowerment che consente di valorizzare le proprie

²⁸⁰Cfr. CALDIN R. (a cura di), *Alunni con disabilità figli di migranti. Approcci culturali, questioni educative, prospettive inclusive*, Liguori Editore, Napoli, 2012

²⁸¹SHARMAHAD N., *La relazione tra educatrici e genitori al Nido. Aspettative e percezioni reciproche*, Edizioni del Cerro, Tirrenia, 2007, pp. 33-34

²⁸²Cfr. CATARSI E., FORTUNATI A., *I nuovi servizi per l'infanzia in Toscana*, Edizioni Junior, Bergamo, 2008

²⁸³SHARMAHAD N., *La relazione tra educatrici e genitori al Nido. Aspettative e percezioni reciproche*, Edizioni del Cerro, Tirrenia, 2007, p. 47

potenzialità trovando, autonomamente, risposte e soluzioni originali alle varie situazioni che la vita presenta, per tentare di far sì che ognuno non si senta agito dalla propria storia, ma ne diventi l' attore e l' autore²⁸⁴. In alcune realtà toscane si stanno lentamente diffondendo percorsi di sostegno alla genitorialità, basati su un' impostazione incentrata sull' ascolto, sul confronto, sull' empatia e sulla comprensione dell' altro con l' obiettivo che sia egli stesso a trovare le risposte ai suoi specifici problemi²⁸⁵. Tali percorsi sono strutturati con una serie di incontri gestiti da un animatore di educazione familiare con il compito di gestire la conversazione portata avanti da un piccolo gruppo di genitori, spesso realizzati proprio all' interno dei nidi e gestiti dagli educatori stessi²⁸⁶. In tali ambiti avviene il riconoscimento dell' importanza del sapere pratico, oltre che di quello teorico, e si riduce la falsa gerarchia dei saperi tra l' insegnante e il genitore, che non è più considerato un recipiente a cui fornire autoritariamente informazioni, ma un esperto in possesso di risorse educative potenziali di grande interesse e utilità²⁸⁷. L' idea che i servizi educativi per la prima infanzia abbiano come interlocutori, non solo i bambini, ma anche i loro genitori, secondo una visione ecologica dell' educazione, ha avuto come conseguenza l' idea che lo sviluppo è un' impresa congiunta tra i bambini e le persone che si prendono cura di loro, e che uno scambio continuo e reciproco tra i diversi contesti nei quali tali bambini crescono sia fondamentale²⁸⁸. La scuola, nello svolgere la sua funzione di socializzazione e di costruzione dell' identità per il bambino con disabilità è aiutata dall' alleanza con la famiglia, non facile da costruire poiché richiede una fiducia sull' operato altrui nell' ottica della continuità educativa, una conoscenza approfondita del soggetto particolare e non solo della disabilità di cui è portatore, e la condivisione di un progetto ritenuto autentico e realizzabile

²⁸⁴*Ibidem*

²⁸⁵*Ibidem*, p. 49

²⁸⁶*Ibidem*

²⁸⁷CATARSI E., FORTUNATI A., *Educare al Nido. Metodi di lavoro nei servizi per l' infanzia*, Carocci Editore, Roma, 2009, pp.70-71

²⁸⁸*Ibidem*, p. 55

da entrambe le parti²⁸⁹. I servizi educativi capaci di mettere in pratica tali concetti, divengono capaci di «accogliere le rappresentazioni e le idee che la famiglia ha elaborato rispetto al proprio bambino per inserirle in un percorso progressivo e condiviso di smitizzazione, liberazione dai pregiudizi e concretizzazione positiva, per accreditare il bambino di autonomia e diritto ad essere riconosciuto come interlocutore attivo in ogni relazione²⁹⁰». Nei servizi rivolti alla prima infanzia è più facilmente riscontrabile che la partecipazione dei genitori « costituisce ormai un' imprescindibile dimensione del progetto educativo [...], riconosciuta come originale e qualificante anche dagli osservatori stranieri²⁹¹». Questo tipo di servizi per la prima infanzia, appaiono quindi, come capaci di offrire un valido e interessante modello, che con le dovute accomodazioni, risulta auspicabile anche per gli altri ordini di strutture educative: favorire un maggiore coinvolgimento dei genitori nell' individuazione di un percorso educativo e di un progetto didattico che si adatti alla specificità del bambino affetto da disabilità, appare essenziale per la promozione di un valido progetto di vita per questi bambini. Pavone, a questo proposito, sottolinea come il progetto educativo deve essere condiviso con la famiglia, la quale, grazie alle conoscenze sull' allievo, può dare preziose indicazioni su cui basare strategie di intervento efficaci, e aiutare gli insegnanti a stabilire il punto di partenza per le attività didattiche improntate su cosa il soggetto sa realmente fare²⁹².

2.5: Il percorso educativo e il progetto didattico dei bambini affetti da Lesch-Nyhan

L' integrazione scolastica dei soggetti in situazione di disabilità è stata il risultato di un lungo e difficile processo, scandito da poche tappe, fino al secolo scorso, quando la riforma Gentile nel 1923 e il r.d. 3126, che è stato

²⁸⁹BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, op. cit., p. 138

²⁹⁰*Ibidem*, p. 55

²⁹¹*Ibidem*, p. 59

²⁹²PAVONE M., *Educare nella diversità. Percorsi per la gestione dell' handicap nella scuola dell' autonomia*, La Scuola, Brescia, 2001, p. 212

il primo provvedimento che ha riguardato l'istruzione dei disabili, ha stabilito all' art.5 per i ciechi e i sordomuti, che non presentavano altra anormalità che potesse impedire di ottemperarvi, l' obbligo scolastico: questo provvedimento è stato il primo passo verso l' accettazione dei diversamente abili nella scuola italiana, sebbene regolamentasse scuole speciali e soltanto per i disabili sensoriali²⁹³. Fino agli anni Settanta in Italia vigevano per i portatori di handicap istituzioni scolastiche apposite o le cosiddette classi differenziali, ma nel 1977 con la legge 517 si sono abolite tali classi e si è passati all' inserimento nelle classi comuni, anche se questa abolizione era rivolta soltanto alla scuola primaria e media, e per attendere che fosse estesa anche alle scuole superiori si è dovuto attendere il 1987, anno in cui una sentenza della Corte Costituzionale ha dichiarato illegittima una parte della legge 118 del 1971, dove il termine facilitata, riferito alla frequenza scolastica alla scuola media superiore, è stato sostituito con assicurata²⁹⁴. Il 1992 è l' anno della vera svolta, con la legge quadro 104, che all' art.12 garantisce «il diritto all' educazione della persona handicappata nelle sezioni di scuola materna, nelle classi comuni delle istituzioni scolastiche di ogni ordine e grado e nelle istituzioni universitarie²⁹⁵»; inoltre tale legge indica come modalità operativa d' integrazione scolastica, dopo l' acquisizione della documentazione risultante dalla diagnosi funzionale, «un profilo dinamico-funzionale ai fini della formulazione di un piano educativo individualizzato, alla cui definizione provvedono congiuntamente, con la collaborazione dei genitori della persona handicappata, gli operatori delle unità sanitarie locali e, per ciascun grado di scuola, personale insegnante specializzato della scuola, con la partecipazione dell' insegnante operatore psico-pedagogico»²⁹⁶. Tale profilo dinamico funzionale oltre a contenere le caratteristiche fisiche, psichiche, sociali ed affettive, deve porre in rilievo sia le difficoltà di apprendimento legate alla situazione di handicap, sia le possibilità di recupero e le capacità

²⁹³ZAPPATERRA T., *Braille e gli altri. Percorsi storici di didattica speciale*, Edizioni Unicopli, Milano, 2003, p. 17

²⁹⁴*Ibidem*, p. 26

²⁹⁵Cfr. testo della legge 5 Febbraio 1992 n. 104

²⁹⁶*Ibidem*

possedute da sostenere, sollecitare e rafforzare in base alle scelte culturali del soggetto²⁹⁷. Dunque la legge 104 individua come modalità operative, predisposte collegialmente da parte di un' equipe di specialisti tre documenti ufficiali, ovvero la Diagnosi funzionale, il Profilo Dinamico Funzionale e il Piano Educativo individualizzato, «che dalla acquisizione di elementi clinici e psicosociali alla messa in luce delle aree di potenzialità del soggetto, pervengono infine alla predisposizione di progetti dinamico-educativi, riabilitativi e di socializzazione individualizzati e a forme di integrazione tra attività scolastiche ed extrascolastiche»²⁹⁸. Interventi globali, frutto del coordinamento fra scuola, enti locali e Asl sono stati previsti dall' Atto d' indirizzo e di coordinamento nel d.p.r. del 24 Febbraio 1994 dove la scuola pare assumere sempre più il ruolo di tramite e incipit per un' integrazione nella società dei soggetti diversamente abili²⁹⁹.

L' inserimento di alunni portatori di handicap nelle classi normali, pone la questione della loro integrazione scolastica: dagli anni Settanta, anni dei primi tentativi di integrazione, lo studio degli atteggiamenti nei confronti degli allievi in situazione di disabilità ha interessato studiosi ed operatori sia in Italia che all' estero, in particolare negli Stati Uniti³⁰⁰. È da sottolineare che le ricerche condotte all' estero forniscono risultati non facilmente applicabili alla realtà italiana, in quanto si riferiscono a realtà molto diverse dalla nostra, spesso caratterizzate dall' inserimento delle persone in situazioni di handicap in scuole speciali o in classi dove sono presenti ben più di un allievo disabile: per fare un esempio, «anche nelle realtà ritenute più avanzate, come quelle scandinave, la quasi totalità degli allievi che in Italia sono diagnosticati come ritardati mentali non sono inseriti in classe normale»³⁰¹. Se ci soffermiamo sull' atteggiamento dei coetanei verso i

²⁹⁷*Ibidem*

²⁹⁸ZAPPATERRA T., *Braille e gli altri. Percorsi storici di didattica speciale*, Edizioni Unicopli, Milano, 2003, p. 27

²⁹⁹*Ibidem*

³⁰⁰VIANELLO R., *Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione*, Edizioni Junior, Bergamo, 1999, p. 70

³⁰¹*Ibidem*, p. 71

compagni diversamente abili le ricerche condotte all' estero³⁰² mostrano che i bambini più piccoli evidenziano meno rifiuto rispetto a quelli più grandi e agli adulti e che, la conoscenza diretta favorisce l' accettazione del bambino con ritardo mentale, in particolar modo da parte delle femmine³⁰³. In ambito italiano le ricerche³⁰⁴ hanno dimostrato che gli alunni disabili sono meno scelti degli altri, e in numero minore alle elementari rispetto alle medie; tali alunni vengono scelti maggiormente degli altri nella situazione in cui devono essere indicati come i compagni da aiutare, e sono i meno scelti nella situazione di studiare insieme e usare insieme il tempo libero³⁰⁵. All' interno del tipo di disturbi, gli alunni più scelti sono quelli con deficit motorio, mentre i meno scelti quelli con ritardo mentale, inoltre sembra assumere valore per le scelte il buon profitto scolastico, condizione per una migliore accettazione sociale, e una maggiore esperienza di convivenza con un compagno in situazione di handicap, confermando il ruolo cruciale e positivo dell' esperienza diretta³⁰⁶. Così racconta la presidente dell' Associazione Famiglie Lesch-Nyhan a questo proposito:

«Parlando con le famiglie francesi, sgranavano gli occhi a pensare che i nostri ragazzi sono andati alla scuola pubblica, per loro è una cosa meravigliosa e stupenda ... e lo è, perché secondo me hanno insegnato molto di più i compagni dalle elementari in avanti, che anche qualche maestra precaria, e quindi la presenza di ragazzi alla pari è un vantaggio enorme per i nostri ragazzi, ed è un vantaggio reciproco [...], con uno stimolo reciproco, che secondo me è stato estremamente positivo anche per questi ragazzi, [...] perché sono state create delle relazioni forti, queste relazioni forti sono state utilissime a M., anche a loro ma anche a M., e quindi la scuola pubblica, la scuola dell' integrazione è importantissima, certamente rispetto a quando andava a scuola M. sono già cambiate le cose, è stata molto ristretta la capacità e le risorse, perché è logico l' integrazione

³⁰²Cfr. Goodman, Gottlieb e Harrison 1972; Gottlieb e Budoff 1973; Gootlieb e Davis 1973; Jurgeleit e Strurmer; Sheare 1974

³⁰³VIANELLO R., *Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione, op. cit.*, p. 71

³⁰⁴Cfr. Vianello e Turello 1990; Vianello, Mega, Todesco e Mognato 1999

³⁰⁵*Ibidem*, p. 73

³⁰⁶*Ibidem*

avviene se le cose sono predisposte bene, se c'è l'insegnante di sostegno, se non ci sono classi affollate ... cioè ... tutti i se che ci sono per avere integrazione, quindi sicuramente come associazione dobbiamo vigilare che l'integrazione continui perché tutto quello che è necessario sia dato, perché non è un lusso ... cioè è chiaro se c'è un ragazzo che tira giù un banco, e non c'è una classe preparata, un insegnante preparata, questo diventa disturbo, se invece c'è la preparazione e il banco tirati giù, viene tirato su e nessuno si volta e non c'è un problema, ecco che con pochissimo noi abbiamo risolto il problema anche del comportamento Lesch-Nyhan ».

Per quanto riguarda le ricerche italiane³⁰⁷ sugli atteggiamenti degli insegnanti nei confronti dei soggetti in situazione di disabilità emerge che gli insegnanti con esperienza diretta e coinvolgente maggiore, affermano di constatare meno problemi rispetto agli altri, esiste cioè una sopravvalutazione delle difficoltà che l'allievo disabile pone sia a livello comportamentale sia a livello di gestione della classe, e questo si riscontra anche nell'intervista effettuata con la presidente dell'Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan, inoltre l'attenzione e le preoccupazioni degli insegnanti sono rivolte maggiormente agli aspetti comportamentali, nel senso che meno un bambino disturba, più viene accettato³⁰⁸. Fra le tipologie di insegnanti, quelli di sostegno hanno un atteggiamento più positivo di quelli curricolari, così come quelli di scuola d'infanzia e elementare lo hanno rispetto a quelli delle medie, mentre per quelli di queste ultime, quelli con meno ore d'insegnamento hanno un atteggiamento meno positivo dei colleghi con più ore a contatto con l'allievo, ribadendo il concetto che più è alta la conoscenza specifica dell'allievo disabile, maggiore è la sua accettazione³⁰⁹. Inoltre alcuni dei risultati esposti, essendo ottenuti con test internazionali³¹⁰, evidenziano che gli insegnanti italiani riportano punteggi superiori, indice di un atteggiamento più positivo dei loro colleghi stranieri,

³⁰⁷Cfr. Vianello 1977; Castellini, Mega, Vianello, 1995; Mega, Castellini, Vianello 1997

³⁰⁸VIANELLO R., *Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione*, op. cit., p. 74

³⁰⁹*Ibidem*

³¹⁰Test ATMS, Attitude Towards Mainstreaming Scale di: Larrivee e Cook 1979

sia nei confronti degli allievi disabili, sia verso l' integrazione in particolare³¹¹.

Non esistono in letteratura studi specifici per quanto riguarda la sindrome di Lesch-Nyhan e le relative implicazioni sull' integrazione scolastica, gli interventi educativi e la didattica specifica cui fare riferimento. Si auspica che la carenza di materiale sull' argomento, possa essere presto colmata da una ricerca in fase di avvio portata avanti dal comitato scientifico dell' Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan, in cui verranno osservati tre bambini affetti dalla sindrome nei vari ambiti della loro vita, sia a casa, che a scuola e nei momenti di tempo libero, per indagare le strategie di gestione del comportamento specifico e le implicazioni educative. Tuttavia tracciare un possibile percorso educativo e didattico per i bambini affetti dalla sindrome di Lesch-Nyhan, così come da qualsiasi altro tipo di malattia, è un' azione che non risponde alla messa in atto di percorsi precostruiti a priori adatti a qualsiasi tipo di disabilità o validi, anche a parità di deficit, per qualsiasi soggetto: infatti il percorso educativo e il progetto didattico devono partire, sia dalla conoscenza del deficit specifico di cui il bambino è portatore, sia dalla conoscenza della specificità e individualità del soggetto, considerato nella sua globalità e nei singoli ambiti cui è legato l' apprendimento, così come deve essere tenuto presente per quale scuola o servizio educativo esso è progettato. Per i diversamente abili «non è possibile né indicare né prevedere le possibili vie che percorre la formazione personale [...]: ognuno deve trovare la propria via, deve solo sapere , ed esserne convinto, che è possibile farlo»³¹². Trisciuzzi sottolinea che quando si parla di didattica si aggiunge sempre l' aggettivo individualizzata, per sottolineare come un insegnamento o un apprendimento deve adattarsi alle capacità e alle caratteristiche psichiche, fisiche e comportamentali del singolo allievo, oltre a sviluppare un certo tipo di metodo³¹³. Gli strumenti e

³¹¹VIANELLO R., *Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione*, op. cit., p. 74

³¹²TRISCIUZZI L., *La pedagogia clinica. I processi formativi del diversamente abile*, Editori Laterza, Roma-Bari, 2003, p.148

³¹³TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap*, Laterza, Roma-Bari, 2000, p. 173

le modalità utili agli educatori e gli insegnanti per tracciare tale percorso educativo sono la diagnosi funzionale educativa, il profilo dinamico funzionale e il piano educativo individualizzato, come indicato nella legge 104.

Il primo passo che viene fatto progettando l' inserimento di un alunno con bisogni educativi speciali, è quello dell' individuazione dell' allievo come in situazione di handicap: il fine è di tipo normativo, attraverso di essa si stabilisce che il soggetto rientra nella definizione di persona handicappata³¹⁴. Le classificazioni più in uso fanno riferimento al DSM-IV/Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali dell' American Psychiatric Association del 1996 e all' ICD-10/Decima revisione della classificazione internazionale delle sindromi e dei disturbi psichici e comportamentali dell' Organizzazione Mondiale della Sanità del 1992, nei quali la sindrome di Lesch-Nyhan, rientra nella categoria principale delle patologie neurologiche prodotte da malformazioni congenite, e per la quale esiste una precisa diagnosi medica³¹⁵. Dall' individuazione di un soggetto come portatore di handicap, derivano molteplici conseguenze per la scuola, la classe in cui viene inserito non può avere più di un certo numero di allievi e dovrà usufruire di interventi di sostegno, cioè avere un' insegnante di sostegno in particolare, mentre sui piani dell' assistenza, dall' individuazione può partire un intervento di tipo economico e su quello dell' integrazione lavorativa sono possibili interventi particolari per l' orientamento, la formazione e l' assunzione³¹⁶.

Mentre l' individuazione deve essere effettuata prima possibile, per il passo successivo, quello della diagnosi funzionale, è necessario un tempo che permetta gli approfondimenti necessari, essa è infatti una vera e propria descrizione analitica della compromissione funzionale dello stato psicofisico del bambino in situazione di disabilità ed è la prima componente di un piano

³¹⁴ *Ibidem*, p. 85

³¹⁵ Cfr. IANES D., CELI F., CRAMEROTTI S., *Il piano educativo individualizzato. Progetto di vita*, Edizioni Erickson, Trento, 2003

³¹⁶ VIANELLO R., *Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione*, op. cit., p. 85

educativo individualizzato³¹⁷. Tale descrizione deve essere funzionale all'educazione, utile cioè alla realizzazione concreta e quotidiana di attività educative e didattiche appropriate, significative ed efficaci: per questo la diagnosi funzionale deve essere la risultante di un lavoro interdisciplinare e di collaborazione tra gli insegnanti, gli operatori dei servizi sanitari locali e dei familiari³¹⁸. Solitamente essa prevede dati anagrafici del soggetto e dati relativi al nucleo familiare, l'anamnesi fisiologica e patologica prossima e remota del soggetto e la diagnosi clinica con particolare attenzione nell'indicazione delle potenzialità relative agli aspetti cognitivi, affettivi-relazionali, linguistici, sensoriali, motori-prassici, neuropsicologici e dell'autonomia³¹⁹. Spesso in Italia è diffusa, sia una notevole frettolosità nella compilazione della diagnosi funzionale con scarsa attenzione a ciò che è rilevante per l'integrazione scolastica, sia un suo mancato aggiornamento che dovrebbe essere fatto almeno ad ogni passaggio di ciclo³²⁰. Una diagnosi funzionale completa fornisce un quadro articolato dei punti di forza e dei deficit dell'alunno sul quale costruire una serie percorribile di obiettivi e di attività concrete per quell'alunno in quella specifica situazione e con le risorse realisticamente a disposizione, ma la quantità notevole di dati medici, familiari, sociali sulle sue caratteristiche psicologiche, emotive e relazionali e gli eventuali comportamenti problematici spesso si accumulano in modo disordinato e si fa fatica a ricomporre l'unità globale e unica di quel bambino³²¹.

Lo strumento di sintesi e organizzazione dei dati che li trasforma in progettazione di attività didattiche e linee educative è il profilo dinamico funzionale, secondo momento del piano educativo individualizzato³²². Il profilo dinamico funzionale può essere scomposto in quattro fasi, la prima

³¹⁷Cfr. VIANELLO R., *Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione, op. cit.*; IANES D., CELI F., CRAMEROTTI S., *Il piano educativo individualizzato. Progetto di vita, op. cit.*

³¹⁸IANES D., CELI F., CRAMEROTTI S., *Il piano educativo individualizzato. Progetto di vita, op. cit.*, pp. 31-32

³¹⁹VIANELLO R., *Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione, op. cit.*, pp. 85-86

³²⁰*Ibidem*, pp. 86-87

³²¹IANES D., CELI F., CRAMEROTTI S., *Il piano educativo individualizzato. Progetto di vita, op. cit.*, pp. 32-33

³²²*Ibidem*

individualizzabile nella sintesi significativa dei risultati della diagnosi funzionale, confrontandoli tra di loro e riconducendoli a punti di forza, ovvero abilità possedute adeguatamente e livello raggiunto, punti di forza manifestati grazie alla mediazione positiva di fattori contestuali, deficit, ovvero carenze, mancanze o sviluppo inadeguato rispetto alle aspettative e infine relazioni di influenza tra vari ambiti di funzionamento del bambino³²³. La seconda fase è relativa all' individualizzazione di obiettivi a lungo termine, derivati dai quadri sintetici della prima fase, quello che idealmente ci si prefigge di raggiungere nell' arco di qualche anno, mentre la terza fase è quella di scegliere tra tali obiettivi quelli a medio termine da raggiungere nell' arco di un anno scolastico, sono dunque obiettivi effettivi sui quali si inizia a lavorare e per i quali si inizia a pensare ai materiali, tecniche e interventi che si pensano più adeguati³²⁴. Nell' ultima fase del profilo dinamico funzionale si definiscono gli obiettivi a breve termine e le sequenze facilitanti di sotto obiettivi, ricavabili in tre modi: il primo riduce le difficoltà dell' obiettivo semplificando le richieste di corretta esecuzione, nell' accuratezza, la velocità, l' intensità e la frequenza di un determinato comportamento, il secondo riduce le difficoltà dell' obiettivo attraverso l' uso dei soli aiuti necessari e sufficienti, per non correre il rischio di creare dipendenza e passività dandone troppi e l' ultimo consiste nel ridurre le difficoltà dell' obiettivo attraverso l' analisi del compito, chiamato anche task analysis, dove esso viene scomposto in senso sequenziale con le singole risposte che lo compongono e in senso strutturale-gerarchico individuando dalle abilità più semplici che vanno costruite per prime, quelle successive, consentendo di costruire sotto obiettivi graduali in termini di difficoltà e perciò più facilitanti³²⁵.

Il terzo momento che costituisce il piano educativo individualizzato è quello dove si elaborano le soluzioni operative per favorire il raggiungimento degli obiettivi definiti nel profilo dinamico funzionale: si definiscono i tempi, gli spazi, le persone e le altre risorse materiali, organizzative, strutturali e

³²³ *Ibidem*, p. 34

³²⁴ *Ibidem*, p. 35

³²⁵ *Ibidem*

metodologiche che serviranno per realizzare le attività didattiche, educative e di stimolazione, dove «nel pluralismo delle possibilità operative, fatta salva la correttezza metodologica e scientifica, solo la fantasia e la motivazione dell' insegnante possono porre limiti alla varietà delle proposte»³²⁶.

La quarta fase del piano educativo individualizzato riguarda le attività di verifica delle acquisizioni e dell' appropriatezza degli obiettivi, sulla base degli esiti delle attività di insegnamento, stimolazione o di intervento educativo, verifiche che non dovrebbero essere previste solo alla fine dell' anno scolastico ma che dovrebbero accompagnare le varie attività realizzate; le verifiche inoltre non devono essere rivolte alla sola acquisizione degli obiettivi, ma devono valutare anche il grado di generalizzazione delle capacità raggiunto, il grado di mantenimento nel tempo delle competenze acquisite, il livello di autoregolazione autonoma nell' esecuzione di una data abilità raggiunto, ed infine l' appropriatezza e la validità degli obiettivi che sono stati inseriti nel profilo dinamico funzionale³²⁷. Quest' ultima valutazione consente di capire se le abilità che si cerca di far acquisire all' alunno e quelle che ha appreso, sono davvero significative per lui, se migliorano realmente le sue competenze nella vita quotidiana elevando la sua qualità di vita nel loro utilizzo all' interno dei sistemi di vita e di relazione in cui il bambino si trova³²⁸.

Per quanto riguarda la didattica per alunni con particolari necessità, può risultare utile esaminare i campi di esperienza considerati importanti dal punto di vista scolastico, ovvero la motricità e l' educazione psicomotoria, l' apprendimento della lettura e della scrittura, i rapporti spaziali e l' apprendimento dell' aritmetica, la comunicazione e le attività espressive attraverso il linguaggio e il pensiero e infine le attività sociali³²⁹. Nel campo della motricità e dell' educazione psicomotoria per i soggetti affetti da Lesch-Nyhan occorre tenere presente che i movimenti riflessi,

³²⁶ *Ibidem*, p. 36-38

³²⁷ *Ibidem*, p.39

³²⁸ *Ibidem*

³²⁹ TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap*, Laterza, Roma-Bari, 2000, p. 177

geneticamente programmati, il movimento volontario, la coordinazione dei movimenti e le modifiche ritmiche sono disturbati dalla distonia, dall' ipotonia, dagli atteggiamenti posturali involontari, dall' opistono, dalla spasticità e dalla coreoatetosi. Ciò impedisce a questi soggetti di avere un movimento equilibrato nel prendere e lasciare un oggetto, in particolare se di piccola misura, a muoverlo con regolarità e ad averne una buona prensione³³⁰. Moltissimi possono essere i possibili quadri di intervento di una didattica funzionale, ad esempio nei servizi formativi che più si occupano della motricità e della psicomotricità, la didattica è connotata prevalentemente dall' attività ludica: al nido il gioco assume un duplice aspetto, da un lato, consolida nel bambino la sensomotricità, dall' altro, contribuisce alla costruzione graduale della sua ' immagine corporea; con l' ingresso nella scuola dell' infanzia il gioco assume connotati di strutturazione maggiore e può essere motorio, psicomotorio, linguistico, grafico e simbolico contribuendo alla costruzione di una serie di abitudini e di rapporti comportamentali interindividuali che concorrono a formare la personalità del bambino e costituiscono al contempo gli obiettivi formativi dell' attività didattica³³¹.

Nel campo dell' apprendimento della lettura e della scrittura è bene tenere presente che è possibile svolgere un itinerario didattico anche se ci sono dei dislivelli nello sviluppo motorio, l' importante è creare un sistema didattico che sia programmato per ogni bambino e che si adegui alle sue capacità di apprendimento: ad esempio esistono apprendimenti programmati della lettura strutturati attraverso l' uso del computer, che consiste nel fornire al bambino una griglia mentale interpretativa del rapporto tra una figura e la relativa lettera³³². La lettura in questo caso è un atto mentale costituito dalla comprensione che tra un segno grafico o un insieme di essi e le relative figure sussiste una corrispondenza che li identifica, traducendo il segno in

³³⁰*Ibidem*, p. 179

³³¹TRISCIUZZI L., ZAPPATERRA T., *La psicomotricità tra biologia e didattica. Lo sviluppo motorio, mentale, percettivo, emotivo, sensoriale e del linguaggio nell' infanzia*, Edizioni ETS, Pisa, 2007, pp. 102-115

³³²TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap, op. cit.*, pp. 191-196

suono e i segni in parole con un significato ben preciso³³³. Ma la capacità di lettura non può essere definita semplicemente come il passaggio dal segno scritto al suono, perché a questa capacità di oralizzare i segni scritti se ne aggiunge un' altra, quella di saperli significare, ovvero di inserire il messaggio all' interno del proprio bagaglio di conoscenze ed esperienze e rappresentarselo mentalmente: molto spesso « per accedere al significato del testo il bambino utilizza elementi diversi da quelli estrapolabili dal testo stesso. Egli si serve, per esempio, di analogie con esperienze precedenti o, in misura ancora maggiore, di aspetti percettivi che possono anche essere fuorvianti, quali la lunghezza della parola, i caratteri o i colori con i quali è scritta o, ancora, le immagini di cui spesso nei libri di testo per i bambini il messaggio scritto costituisce la didascalia»³³⁴. Per quanto riguarda l' apprendimento della scrittura il problema si complica, perché oltre a tale atto mentale, essa necessita di una buona lateralità, un buon coordinamento oculomotorio e una sufficiente prassia, oltre che una percezione dello spazio che non sia ristretta allo spazio topologico, ma sia a livello euclideo o per lo meno che le si avvicini³³⁵. Nei soggetti affetti da Lesch-Nyhan la compromissione della motricità fine, come la prensione di una penna e la sua coordinazione motoria, non permette la capacità di acquisizione della scrittura in modo tradizionale con carta e penna, tuttavia, quando il grado di spasticità e di rigidità muscolare lo permette, è possibile utilizzare strumenti informatici per l' insegnamento della scrittura. Esistono molti ausili informatici speciali per chi è affetto da disabilità motoria, che può provocare, ad esempio, difficoltà nella stabilità e precisione nel dirigere un mouse tradizionale e nel calibrare il tempo e la pressione di un tasto sulla tastiera³³⁶. Già nei più comuni tipi di software, come ad esempio in Windows, esistono funzioni di accesso facilitato che consentono di ritardare o evitare la ripetizione di ogni tasto, di premere separatamente tasti che di solito devono essere premuti insieme, di usare i tasti di spostamento del

³³³Cfr. *Ibidem*

³³⁴TRISCIUZZI L., *La pedagogia clinica. I processi formativi del diversamente abile*, op. cit. p. 60

³³⁵TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap*, op. cit., pp. 191-196

³³⁶Cfr. TROJANI A., *Hmultimedia. Disabilità e multimedialità*, Edizioni ETS, Pisa, 2007

cursore al posto del mouse e molto altro ancora³³⁷. Esistono in commercio anche speciali tipi di tastiere e di mouse, che hanno tasti più grandi e differenziati nel colore in base alla funzione, con speciali scudi o mascherine copri tastiera di plexiglas con fori in corrispondenza dei vari tasti, che permettono l' appoggio della mano senza produrre involontariamente l' attivazione della tastiera, facilitando la selezione ed evitando la pressione di due o più tasti contemporaneamente³³⁸. Per quanto riguarda il tipo di scrittura da adottare, quella che assolve al duplice compito di avere una forma grafica che la cultura accetta come scrittura e che ha un carattere percettivo di tipo topologico riproducibile da chi si trova a questo livello che precede nel tempo quello euclideo, è lo stampatello maiuscolo, da preferire nei casi in cui si riscontrano difficoltà di scrittura e lettura: questo perché il corsivo si estende su tre diversi livelli spaziali, quelli superiore, centrale ed inferiore, e non vi è alcuno stacco tra la lettera che corrisponde al suono e la successiva, al contrario nello stampatello maiuscolo, una parola si presenta composta da lettere distinte la cui unità formale sta nel significato della parola intera, per cui il rapporto tra percezione e immagine mentale è comprensibile in modo più immediato³³⁹. Nel campo dell' apprendimento dell' aritmetica e dei rapporti spaziali, possono verificarsi tre tipi di difficoltà, la prima derivante da difficoltà motorie e disturbi dello schema corporeo che provocano ritardi nell' acquisire la nozione di conservazione delle quantità fisiche, per cui si formano carenze nella formazione dell' immagine mentale in cui si iscrive il concetto di quantità, la seconda comprende la difficoltà di memorizzare cifre e tabelline, nello scrivere, copiare e incolonnare i numeri e la capacità di simbolizzazione, e l' ultima derivante da un pensiero prevalentemente a livello intuitivo e scarsamente analitico consiste nell' incapacità di seriazione e di classificazione, che hanno origine in una carenza dell' ordine temporale, cronologico e ritmico³⁴⁰. Il percorso deve quindi partire dal

³³⁷*Ibidem*, p. 175

³³⁸*Ibidem*

³³⁹TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap, op. cit.*, pp. 198-199

³⁴⁰TRISCIUZZI L., *La pedagogia clinica. I processi formativi del diversamente abile, op. cit.* pp. 50-51

concetto di quantità, che deve essere visibile, manipolabile e misurabile, per cui per i bambini che presentano delle difficoltà può essere utile l' utilizzo di materiale strutturato, come ad esempio dei regoli, per aiutare a dare il senso della quantità e a formare un' immagine mentale del numero³⁴¹. Infatti «le indicazioni didattiche dei programmi ministeriali fanno proprie le conclusioni piagetiane che indicano nell' esperienza e nella rappresentazione mentale i punti cardine dell' apprendimento della matematica»³⁴². È dall' azione diretta e dalla capacità di manipolazione finalizzata all' operare confronti e trasformazioni che si scoprono le relazioni tra le cose e se ne creano di nuove, dando origine alle prime competenze matematiche³⁴³. «Il passaggio dalla manipolazione all' astrazione non è automatico, non deriva cioè semplicemente dal conoscere in modo prassico, ossia dal manipolare il materiale concreto, ma dalle ripetute e differenti operazioni trasformazionali che con questo materiale il bambino esegue»³⁴⁴. Per gli alunni che presentano una qualche disabilità intellettiva un itinerario didattico adatto a dare avvio al pensiero matematico, deve quindi necessariamente utilizzare l' esperienza, con l' uso di materiali solidi e concreti, e giungere ad una rappresentazione mentale utilizzando le capacità residue di pensiero: questo passaggio può avvenire muovendo dalle situazioni più varie, ma un ruolo importante lo hanno le situazioni più naturali e spontanee come quelle di gioco³⁴⁵.

Il campo della comunicazione, ovvero relativo al linguaggio, nei soggetti affetti da Lesch-Nyhan, dalle ricerche effettuate³⁴⁶ appare relativamente buono, tenendo conto ovviamente della disartria che pone spesso difficoltà nel comunicare con persone con le quali non c' è un' elevata conoscenza. Tale disartria si presenta come un disturbo che interessa la via motoria, per cui il linguaggio appare poco chiaro perché inceppato, strascicato oppure

³⁴¹TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap, op. cit.*, p. 202

³⁴²*Ibidem*

³⁴³TRISCIUZZI L., *La pedagogia clinica. I processi formativi del diversamente abile, op. cit.* p. 51

³⁴⁴*Ibidem*, pp. 51-52

³⁴⁵TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap, op. cit.* p. 203

³⁴⁶Cfr. ANDERSON L. T., ERNST M., DAVIS S., *Cognitive abilities of patients with Lesch-Nyhan disease, op. cit.*

scandito o esplosivo, essa si traduce nella difficoltà nell'effettuare i movimenti necessari all'articolazione della parola ed interessa più fonemi, essa è provocata da un'alterazione delle vie nervose centrali e dei nuclei dei nervi encefalici³⁴⁷. Il linguaggio però non è solo una questione di espressione motoria, esso è strettamente legato al pensiero: per Aprile nello scambio con il mondo esterno, nella mente si generano degli speciali organizzatori cognitivo linguistici delle conoscenze, capaci di categorizzare, di funzionalizzare, di prototipizzare tutte le conoscenze, per cui la rappresentazione del lessico riflette le strutture e le funzioni della mente umana³⁴⁸. «Per Piaget fra i 2 e i 7-8 anni il fanciullo diviene capace di rappresentarsi oggetti o eventi, che non sono presenti, mediante immagini mentali. Queste ne costituiscono una copia, ma col limite della irreversibilità, poiché il fanciullo tenderà a non distinguere fra una cosa reale e l'immagine mentale»³⁴⁹. Il passaggio dalla rappresentazione operativa alla rappresentazione iconica e simbolica avviene quando un bambino è finalmente capace di rappresentarsi il mondo mediante un'immagine o uno schema spaziale, relativamente indipendente dall'azione, e caratterizzata da immagini visive che conservano molte delle caratteristiche più salienti degli stimoli, e prolungandosi in una rappresentazione simbolica di tipo verbale³⁵⁰. Il linguaggio dunque forma, trasforma e talvolta deforma l'immagine mentale e di conseguenza il pensiero, per cui nella didattica devono essere usati materiali come ad esempio figure, letture, espressioni linguistiche cercando di dare al bambino una certa consapevolezza delle qualità sociali e convenzionali del mezzo³⁵¹. Inoltre una didattica intenzionalmente mirata sui processi cognitivi di acquisizione lessicale, sembra favorire, anche ad alunni che presentano delle difficoltà, pari opportunità e permette di superare le situazioni di carenza, restringendo la

³⁴⁷TRISCIUZZI L., *La pedagogia clinica. I processi formativi del diversamente abile*, op. cit., p. 41

³⁴⁸Cfr. APRILE L., *linguaggio lessicale e conoscenza sociale del bambino*, Giuffrè Editore, milano, 1993

³⁴⁹BOSCHI F., APRILE L., SCIBETTA I., *Le parole e la mente. Studi e ricerche sullo sviluppo della competenza lessicale nel ragazzo*, Giunti, Firenze, 1992, p. 39

³⁵⁰*Ibidem*, pp. 39-40

³⁵¹TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l'handicap*, op. cit., p. 205

forbice delle diversità³⁵². Per i bambini affetti da Lesch-Nyhan è importante dunque avviare precocemente un progetto per sostenere ed espandere la comunicazione anche attraverso, se necessario, le strategie, le tecniche e gli ausili di Comunicazione Aumentativa Alternativa, CAA, che non si limita a sostituire o a proporre nuove modalità comunicative ma, analizzando le competenze del soggetto, indica strategie per incrementare le stesse e si avvale degli ausili e della tecnologia avanzata: questo approccio ha come obiettivo la creazione di opportunità di reale comunicazione e di effettivo coinvolgimento della persona, per questo deve essere flessibile e su misura della persona stessa³⁵³.

Nel campo delle attività sociali i soggetti affetti da Lesch-Nyhan in genere hanno un carattere aperto, buone capacità sociali e di humor e spesso si ritrovano affermazioni circa la loro capacità di catturare l'attenzione e l'interesse degli altri con il loro sguardo attento e vivace, queste caratteristiche fanno parte del fenotipo comportamentale della malattia³⁵⁴. «Per alcuni si tratta forse di un adattamento finalizzato alla sopravvivenza perché sicuramente il malato affetto da Lesch-Nyhan ha bisogno di molto aiuto da parte degli altri per ridurre i rischi derivanti dalla malattia»³⁵⁵. In questo campo dunque l'obiettivo di un buon percorso didattico per un soggetto con disabilità, riguarda innanzi tutto la fiducia nella realtà, essendo il fondamento di ogni rapporto oggettuale e interpersonale, la cui carenza rende insicuri producendo delle conseguenze, inclusa una certa chiusura sociale, e riguarda l'autonomia, capacità di imporre la propria volontà sull'ambiente e sulla quale si fonda la struttura psicosociale dell'iniziativa: l'attività educativa non deve essere svolta quindi solo sui campi dell'apprendimento, ma anche su quelli formativi della personalità perché l'

³⁵²BOSCHI F., APRILE L., SCIBETTA I., *Le parole e la mente. Studi e ricerche sullo sviluppo della competenza lessicale nel ragazzo*, op. cit., p. 249

³⁵³<http://www.lesch-nyhan.eu/it/sindrome/introduzione.php>, ultima consultazione 18/11/2013

³⁵⁴*Ibidem*

³⁵⁵*Ibidem*

inserimento sociale del disabile, così come dei normodotati, dipende dalla sua personalità e dalla sua sicurezza che aumentano le capacità sociali³⁵⁶.

Una didattica rivolta ai soggetti affetti da Lesch-Nyhan deve tener conto delle aree cognitive individuate³⁵⁷ come quelle in cui presentano maggiore difficoltà, non si parla più infatti di ritardo mentale in senso generico, ma si descrivono problemi specifici, ovvero la ridotta capacità di pianificare cose complesse e di prevedere le conseguenze di eventi futuri e quella di concentrazione e di mantenimento dell'attenzione. Alle funzioni mentali, sono riconducibili una serie di capacità interconnesse: di immagazzinare l'esperienza, ovvero la memoria, di ricostruire con l'immagine mentale le trasformazioni avvenute, di riorganizzarle con il pensiero operatorio concreto e infine di anticipare con il pensiero formale quelle future, attraverso schemi mentali³⁵⁸. Per Piaget³⁵⁹ esistono delle strutture variabili che sono le forme di organizzazione dell'attività mentale, e grazie al linguaggio il bambino inizia a divenire capace di ricostruire le azioni passate sotto forma di racconto e di anticipare le azioni future con la rappresentazione verbale. Ma le operazioni dell'intelligenza infantile sono soltanto concrete, basate sulla realtà stessa, quella tangibile, per questo hanno difficoltà a ragionare su ipotesi³⁶⁰. Occorre il pensiero formale per trasportare le operazioni logiche dal piano della manipolazione concreta al piano delle idee pure espresse in un qualsiasi linguaggio senza l'appoggio dell'esperienza e della percezione: è proprio il pensiero formale, ipotetico-deduttivo, a generare la capacità di trarre conclusioni da pure ipotesi e non soltanto da una osservazione concreta³⁶¹. Le condizioni che permettono la costruzione del pensiero formale sono, non soltanto, applicare operazioni agli oggetti, cioè eseguire mentalmente azioni possibili su tali oggetti, ma di riflettere su queste operazioni, indipendentemente dagli oggetti, e di

³⁵⁶TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l'handicap*, op. cit., p. 210

³⁵⁷Cfr. ANDERSON L. T., ERNST M., DAVIS S., *Cognitive abilities of patients with Lesch-Nyhan disease*, op. cit.

³⁵⁸TRISCIUZZI L., *La pedagogia clinica. I processi formativi del diversamente abile*, op. cit., p. 70

³⁵⁹Cfr. PIAGET J., *Lo sviluppo mentale del bambino e altri studi di psicologia*, (trad. it.) Einaudi Editore, Torino, 2000

³⁶⁰*Ibidem*, p. 25

³⁶¹*Ibidem*, pp. 70-71

sostituire questi con semplici proposizioni: occorre quindi esercitare il pensiero concreto che è la rappresentazione di un' azione possibile, e per giungere al pensiero formale che è la rappresentazione di una rappresentazione di azioni possibili, riflettere ed elaborare su tali operazioni³⁶².

Per quanto riguarda i problemi di concentrazione sappiamo che «l' apprendimento è favorito dall' attenzione e questa ha luogo quando il soggetto è capace di concentrarsi sull' oggetto da apprendere, sia esso una lettura, la parola dell' insegnante ecc., ossia quando è capace di liberare la sua tensione da ogni altro stimolo interferente. Per prima cosa, dunque, l' allievo deve bloccare interferenze o stimoli che possono disturbare la concentrazione: deve, quindi, inibire attività motorie, stati emotivi, motivazioni estranee a quella determinata situazione di apprendimento»³⁶³. Appare chiaro come in soggetti affetti da Lesch-Nyhan sia i disturbi motori, che i disturbi comportamentali, indipendenti dalla volontà del soggetto, possono portare ad una perdita di concentrazione e alla disattenzione. «Considerando l' attenzione una regolazione selettiva dell' attività percettiva, possiamo dire che la riduzione, il rallentamento o la perdita di questa tensione provocano disattenzione»³⁶⁴. In tali soggetti i frequenti disturbi come le brevi crisi di inarcamento del corpo in estensione, i movimenti lenti e rapidi dissociati da quelli volontari e quelli ampi, violenti e rapidi degli arti in tutte le direzioni, così come i disturbi ossessivi compulsivi e l' incontrollabile spinta a farsi del male, come le morsicature delle mani, delle labbra, gli sfregamenti degli occhi e lo sbattere parti del corpo e i gesti lesivi nei confronti degli oggetti e degli altri possono facilmente divenire elementi di disturbo all' attività di apprendimento, che causano al soggetto una situazione di disattenzione. Inoltre spesso i soggetti affetti da Lesch-Nyhan vivono forti angosce derivanti dalla sensazione che il loro comportamento non sia capito e riconosciuto come involontario, che

³⁶²Cfr. *Ibidem*, pp. 70-71

³⁶³TRISCIUZZI L., *La pedagogia clinica. I processi formativi del diversamente abile*, op. cit., p. 46

³⁶⁴*Ibidem*

l' ambiente e le persone intorno a loro non siano capaci di gestire il loro comportamento, alimentando lo stress e peggiorando la situazione sul piano emotivo³⁶⁵.

Utili suggerimenti su come favorire una situazione di maggiore tranquillità, che anche se non elimina del tutto tali comportamenti, sicuramente limita il loro insorgere, e da cui è possibile trarre una strategia utilizzabile in ambito scolastico, sia nelle situazioni di apprendimento, che in ogni relazione con tali soggetti (come ad esempio quella di sostegno), arrivano dalla relazione³⁶⁶ presentata a Parigi il 15 e il 16 Giugno 2013, durante la riunione organizzata dall' Association Française Lesch-Nyhan Action, della dottoressa Schiaffino, psicologa e psicoterapeuta del comitato scientifico dell' Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan onlus, e frutto del convegno organizzato a Torino il 10 Maggio 2013 da tale associazione. Tale relazione individua le strategie utili per la gestione del comportamento Lesch-Nyhan dividendole in azioni da evitare e strategie, al contrario da adottare. Del tutto inutile e, al contrario dannoso, risulta essere lo sgridare, l' ammonire o l' insultare il soggetto quando mette in atto un comportamento scorretto, perché ciò rinforzerebbe tale comportamento, così come anche dare ordini e proibizioni³⁶⁷. Infatti è sconsigliabile attirare l' attenzione sia sul comportamento desiderato o richiesto sia su quello indesiderato, così come non bisogna porre l' attenzione sui possibili pericoli che potrebbero venire utilizzati per farsi del male dai soggetti³⁶⁸. In sostanza occorre evitare di porre l' attenzione su ciò che può far scatenare e partire l' impulso indesiderato. Inoltre mostrarsi impauriti dal comportamento Lesch-Nyhan e insicuri su come gestirlo aumenta la paura e l' ansia del soggetto, condizioni che aumentano il rischio di incidenza di tale comportamento, così come il minimizzare e ignorare il soggetto quando ci si accorge che ha

³⁶⁵Cfr. <http://www.lesch-nyhan.eu/it/sindrome/introduzione.php>, ultima consultazione 18/11/2013

³⁶⁶Cfr. <http://www.lesch-nyhan.eu/it/sindrome/introduzione.php>, ultima consultazione 18/11/2013

³⁶⁷*Ibidem*

³⁶⁸*Ibidem*

paura o si sente in pericolo³⁶⁹. Le strategie da adottare sono innanzitutto prevenire i rischi e le situazioni di pericolo, in ogni occasione, comprese quelle di utilizzo degli ausili come le carrozzine o l'accesso ai computer e agli altri ausili tecnici³⁷⁰. Una buona prassi è l'individuazione e l'uso di sistemi di contenimento, come quelli fisici, che devono essere sempre a disposizione per poter essere richiesti all'occorrenza dai soggetti: spesso infatti i malati di Lesch-Nyhan sentono crescere l'impulso ad attuare il comportamento e chiedono di essere contenuti³⁷¹. L'obiettivo dell'uso di manicotti, stringhe o guanti non è ridurre o eliminare il loro utilizzo, ma mettere il soggetto in una condizione il più tranquilla possibile per poter vivere e partecipare alle varie attività. Per i soggetti affetti da Lesch-Nyhan sapere di essere controllati e tenuti sott'occhio genera sicurezza, così come trovano beneficio dall'essere tranquillizzati sul fatto di comprenderli e di intervenire se necessario³⁷². Infatti, a tal proposito, mostrare sicurezza e tempestività nell'intervenire quando il soggetto mostra di avere paura o ci comunica la presenza di qualche pericolo, e fermare o bloccare il comportamento si dimostra molto utile e talvolta necessario³⁷³. Occorre anche saper gestire e ridurre l'imprevisto, saper individuare la causa del malessere e cercare di deviare l'attenzione verso attività e pensieri alternativi per distrarre il soggetto, le situazioni troppo aperte e non strutturate sono infatti da evitare, è molto più utile avere qualcosa da fare³⁷⁴. Importante per chi sta a contatto con questi bambini è anche saper riconoscere il comportamento Lesch-Nyhan, esplicitarlo e nominarlo, parlare della malattia, usare ironia, leggerezza, humor e paradossi e soprattutto una comunicazione non verbale spontanea ma consapevole³⁷⁵. Inoltre quando ci si trova a interagire con questi bambini, domande troppo dirette sulle loro emozioni sono da evitare, e per parlare delle questioni

³⁶⁹*Ibidem*

³⁷⁰*Ibidem*

³⁷¹*Ibidem*

³⁷²*Ibidem*

³⁷³*Ibidem*

³⁷⁴*Ibidem*

³⁷⁵*Ibidem*

difficili aiuta usare un terzo, un tramite, come ad esempio un prodotto culturale tipo le fiabe, i racconti, canzoni, video eccetera.

Fondamentale risulta essere l' ascolto di questi bambini e delle loro famiglie, sollecitandole a condividere le proprie difficoltà e le strategie che hanno trovato per far fronte alla malattia³⁷⁶.

Assume sempre fondamentale importanza una corretta informazione e conoscenza della sindrome e dello specifico bambino, all' interno del servizio educativo per tutte le persone e gli educatori che vengono in contatto con il soggetto, e in ogni altro ambito di sua frequentazione. Ciò non deve essere affidato solo all' iniziativa personale di qualche insegnante o operatore e non può neanche essere delegata o a carico solamente della famiglia del bambino affetto da disabilità, ma deve prevedere il coinvolgimento di tutto il personale, in un processo di informazione e conoscenza che non sia casuale, sporadico o superficiale al fine di migliorare e predisporre un ambiente che sia il più possibile capace di accogliere i bambini e le loro famiglie, predisponendo un contesto nel quale si sentano veramente ascoltati ed accettati e che, infine, sia capace di tracciare insieme a loro efficaci progetti educativi e possibili percorsi di vita.

³⁷⁶*Ibidem*

CAPITOLO 3: UN' ESPERIENZA OSSERVATA NEL COMUNE DI BUTI

3.1: Metodologia dell' intervista

La metodologia dell' intervista rientra tra le metodologie che possono essere messe in atto in una ricerca, quest' ultima definibile come un tentativo sistematico di fornire risposte a quesiti. La ricerca di base, dove tale tentativo è più astratto e generale rispetto alla ricerca applicativa, riguarda l' insieme delle relazioni tra due o più variabili e procede secondo uno schema che parte dall' identificazione del problema, la scelta delle variabili rilevanti, la costruzione dell' ipotesi quando possibile, la messa a punto di un disegno di ricerca per investigare un problema, fino alla raccolta e all' analisi dei dati e alle conclusioni circa le relazioni tra le variabili³⁷⁷. La ricerca nel campo della pedagogia possiede due principali categorie di indagine, accomunate dallo studiare entrambe il comportamento come variabile dipendente ma differenziate rispetto al tipo di relazione che possono identificare: quella esplicativa che prevede una variabile realmente indipendente, e quella predittiva che include variabili, solo prossime alle indipendenti, in quanto temporalmente antecedenti, ma che però non possiedono la caratteristica di essere sotto il controllo diretto del ricercatore³⁷⁸. I dati della ricerca educativa hanno generalmente una natura complessa e sono «più difficilmente interpretabili di quelli che possono provenire da esperimenti condotti in altre scienze e la loro eccessiva parcellizzazione e schematizzazione, funzionale alla possibilità di esprimerli in termini più quantitativi, può portare a una perdita di significato»³⁷⁹. Nella ricerca educativa, la maggior parte degli studiosi dichiara che né l' approccio qualitativo, né l' approccio quantitativo va pregiudizialmente escluso e la scelta di uno o l' altro dipenderà dalle fasi della ricerca e dal suo

³⁷⁷Cfr. TRISCIUZZI L., CORCHIA F., *Manuale di pedagogia sperimentale. Metodi e problemi*, Edizioni ETS, Pisa, 2006

³⁷⁸*Ibidem*, p. 129

³⁷⁹MANTOVANI S. (a cura di), *La ricerca sul campo in educazione. I metodi qualitativi*, Edizioni Bruno Mondadori, Milano, 2000, p. 17

oggetto³⁸⁰. Nell' uso dell' aggettivo qualitativo si può cogliere la coesistenza di due tipi di accezione, uno che consente di assimilare il qualitativo all' esplorativo, ed uno che non è relativo alle informazioni e alle metodologie di rilevazione che precedono quelle più rigorose e controllate che sfociano in dati quantitativi, ma che è un' alternativa ad essi³⁸¹. «Laddove il materiale resiste alla traduzione in termini sperimentali e quantitativi deve essere fatto posto [...], ad approcci metodologici molto meno rigorosi ma più flessibili, elastici, approcci che possono fornire pur sempre qualche forma di conoscenza empiricamente riscontrata, pur fornendo ben minori garanzie di controllo intersoggettivo»³⁸². «Accanto alla ricerca nomoteica, che cerca di pervenire a leggi generali e che, attraverso l' applicazione di procedure statistiche, tende a stabilire le caratteristiche medie delle situazioni e dei comportamenti individuali, si afferma la ricerca storica (o antropologica o idiografica) che intende recuperare l' irriducibile originalità dei singoli individui e delle singole situazioni ed è alla ricerca di tipi di spiegazioni diversi [...]. Si tratterebbe di “due versanti complementari” che utilmente possono interagire e reciprocamente completarsi»³⁸³. La ricerca può avere due avvisi completamente diversi, «accanto a quello che vede l' ipotesi ricavata dalla teoria, si ammette un tipo di inizio in cui la teoria sopraggiunge solo in un secondo tempo, dopo una prima raccolta di dati di tipo esplorativo. Si ha così una definizione di ricerca empirica esplorativa che non [...] condivide il vantaggio di poter contare su ipotesi organicamente dedotte da una teoria»³⁸⁴. La scelta del tipo di scienza cui si attinge per la concettualizzazione di un determinato problema di ricerca, influenza il piano della segmentazione della realtà da studiare con la ricerca stessa e sulla determinazione delle variabili o delle unità di analisi, anche se talvolta si tratta di una questione di diverso rapporto gerarchico tra vari

³⁸⁰*Ibidem*, p. 27

³⁸¹LUMBELLI L., *Qualità e quantità nella ricerca empirica in pedagogia*, in BECCHI E., VERTECCHI B. (a cura di), *Manuale critico della sperimentazione e della ricerca educativa*, Franco Angeli, Milano, 1990, p. 113

³⁸²MANTOVANI S. (a cura di), *La ricerca sul campo in educazione. I metodi qualitativi*, *op. cit.*, p. 27

³⁸³*Ibidem*

³⁸⁴LUMBELLI L., *Qualità e quantità nella ricerca empirica in pedagogia*, *op. cit.*, p. 111

approcci di categorizzazione che non di una alternativa tra di essi³⁸⁵. Si possono distinguere tre grossi gruppi di variabili, a seconda che esse si riferiscano all' ambiente sociale, variabili socio-economiche, alla struttura scolastica, variabili scolastiche e alle caratteristiche dei soggetti, ovvero variabili relative ad essi che si possono ulteriormente tripartire internamente nelle tre grandi aree della ricerca psicologica, i processi cognitivi, il comportamento affettivo e il comportamento sociale comprese le interazioni tra di essi³⁸⁶. Ma spesso, qualora si decide di valorizzare come criteri di differenziazione gli aspetti qualitativi della ricerca invece che quelli quantitativi, questo tipo di classificazione può risultare molto meno utile e opportuna, e soprattutto anziché operare distinzioni che sembrano riferirsi alla distinzione tra tecniche di misurazione disponibili, è preferibile fare riferimento ad una tipologia di variabili basata sui diversi approcci teorici, che verrà necessariamente esplicitata in tale classificazione³⁸⁷.

«Tra le metodologie che si vanno affermando come alternative più o meno parziali al metodo sperimentale nel campo delle scienze dell' uomo, alcune sembrano particolarmente adatte ad essere considerate come risorse della ricerca esplorativa»³⁸⁸. Nel caso in cui oltre a cercare informazioni su processi in atto si voglia avere informazioni su processi ed esperienze già compiuti, facendo rievocare aspetti di tali esperienze e cercare di far ricostruire episodi di interazione con persone e con istituzioni, di eventi sociali e interpersonali, è inevitabile ricorrere alla testimonianza dei protagonisti di tale esperienze³⁸⁹. L' intervista nella ricerca educativa può essere considerata uno scambio verbale tra due persone, una delle quali, ovvero l' intervistatore, cerchi ponendo delle domande più o meno rigidamente prefissate, di raccogliere informazioni o opinioni dell' altra, cioè l' intervistato, su di un particolare tema³⁹⁰. Essendo tali testimonianze soggette a vari fattori che ne possono inficiare l' attendibilità, è necessario

³⁸⁵ *Ibidem.*, pp. 116-118

³⁸⁶ *Ibidem.*, p. 123

³⁸⁷ *Ibidem.*, p. 124

³⁸⁸ *Ibidem.*, p. 125

³⁸⁹ *Ibidem.*, p. 129

³⁹⁰ MANTOVANI S. (a cura di), *La ricerca sul campo in educazione. I metodi qualitativi*, *op. cit.*, p. 38

prestare attenzione alle indicazioni metodologiche che contrastano tali fattori e garantiscono il valore qualitativo delle informazioni³⁹¹. I principali elementi di una ricerca sono innanzitutto gli attori, ovvero l' intervistato e l' intervistatore, e se eventualmente non coincidente con esso il ricercatore; il disegno di ricerca, che include la tipologia, gli scopi, le risorse e i vincoli; il contesto situazionale; le misure, ovvero le domande e le risposte; la modalità di raccolta dei dati, cioè il tipo di intervista; la codifica, l' analisi, l' interpretazione e la presentazione dei dati ed infine la qualità dei dati³⁹². Partendo dal disegno di ricerca possiamo dire che innanzitutto le ricerche condotte usando le tecniche dell' intervista possono essere di vari tipi a seconda di come si caratterizzano rispetto a vari fattori ovvero: gli scopi della ricerca, che possono spaziare dalla semplice descrizione di un fenomeno all' individuazione delle cause sottostanti ad esso, il tipo di popolazione considerata, il tipo di oggetti, fenomeni o variabili esaminati e il modo di esaminarli, il grado di generalità nel tempo e nello spazio dei fenomeni indagati e infine il grado di standardizzazione del processo di raccolta dei dati³⁹³. Le risorse e i vincoli possono essere di natura finanziaria o temporale oppure tecnici, ad esempio inerenti ai soggetti esaminati, inerenti alle domande e alle categorie di risposta, inerenti all' analisi dei dati, inerenti al tipo di misure, cioè se ripetute nel tempo o uniche³⁹⁴. Per quanto riguarda invece gli attori della ricerca possono essere presenti dei committenti, chi cioè decide di effettuare una certa ricerca per perseguire certi scopi, diversi da chi traduce queste intenzioni in un piano di ricerca, ovvero il ricercatore, che a sua volta può non coincidere con chi esegue concretamente la ricerca³⁹⁵. Quest' ultimo è l' intervistatore e i suoi atteggiamenti sono fondamentali per costruire delle condizioni di comunicazione che favoriscono l' espressione più esauriente e fedele dei

³⁹¹LUMBELLI L., *Qualità e quantità nella ricerca empirica in pedagogia, op. cit.*, p. 129

³⁹²ZAMMUNER V. L., *Tecniche dell' intervista e del questionario*, Il Mulino, Bologna, 1998, p. 47

³⁹³*Ibidem*, p. 13

³⁹⁴*Ibidem*, pp. 53-60

³⁹⁵*Ibidem*, pp. 49-50

contenuti che si vogliono conoscere³⁹⁶. Rogers sostiene, parlando del rapporto terapeutico, che il terapeuta ha tutti i doveri e il cliente possiede tutti i diritti: i diritti del cliente sono prima di tutto, essere accettato in maniera incondizionata e non essere giudicato e l' avere di fronte una persona interessata genuinamente a lui e capace di ascoltarlo e di immedesimarsi in lui attraverso l' empatia³⁹⁷. Tali indicazioni devono essere tenute presenti durante l' intervista, anche se il rapporto terapeutico è ben altra cosa rispetto a quello che si crea tra l' intervistatore e l' intervistato, e potremmo dire che esso risulta rovesciato: nel primo è il cliente a richiedere tale rapporto ed è motivato dalla volontà di essere preso in cura, nel secondo è l' intervistatore a richiedere l' aiuto dell' intervistato dal quale spera di ottenere le informazioni che cerca per gli scopi della ricerca³⁹⁸. Sapere lo scopo dell' intervista e quale utilizzo e divulgazione verrà fatta delle informazioni ricevute, è un fondamentale diritto dell' intervistato, e devono essere comunicati preliminarmente e nel modo più sincero e realistico possibile, perché «ogni intervistato si chiede sempre quale fine faranno le sue risposte, come verranno utilizzate o interpretate le sue parole, quale uso se ne farà. D' altro canto questa è una preoccupazione legittima dal momento che, anche qualora non si tratti di informazioni particolarmente intime, ma a maggior ragione quando sia questo il caso, egli avrà comunque offerto una parte di sé all' altro e si sarà comunque messo in gioco personalmente»³⁹⁹. Esistono alcuni modelli di comportamento, verbale e non, come modi di chiedere o di porsi, che un intervistatore deve tenere presenti per creare condizioni presso l' intervistato capaci di non alimentare in essi i processi di autocontrollo e di selezione che possono deformare la testimonianza. «È fondamentale determinare a priori quali condizioni di comportamento comunicativo dell' intervistatore garantiscono l' attendibilità dell' informazione che con esso viene sollecitata presso l'

³⁹⁶LUMBELLI L., *Qualità e quantità nella ricerca empirica in pedagogia, op. cit.*, p. 129

³⁹⁷ROGERS C. R., *La terapia centrata sul cliente*, Martinelli, Firenze, 1970

³⁹⁸Cfr. MANTOVANI S. (a cura di), *La ricerca sul campo in educazione. I metodi qualitativi, op. cit.*

³⁹⁹*Ibidem*, p. 41

intervistato»⁴⁰⁰. Nella proposta rogersiana tali condizioni sembrano teoricamente specificate in modo soddisfacente per essere rispettate, per cui essa appare come la più adatta ad assicurare il rigore sul piano qualitativo e a garantire l'attendibilità delle informazioni⁴⁰¹. In tale proposta una regola da seguire è quella di porsi in un atteggiamento di ascolto, rivolto sia alle parole dell'intervistato, ma anche a tutto l'insieme dei comportamenti, dei modi di fare, di atteggiamenti che costituiscono il suo modo di essere, veicolati spesso da messaggi non verbali riscontrabili ad esempio dal tono delle parole o posture del corpo⁴⁰². In tale ambito di ascolto dell'altro, necessario è anche riuscire a distinguere tra sé e l'intervistato, riuscendo a riconoscere e separare le proprie sensazioni e le proprie riflessioni da quelle dell'altro. Inoltre per essere proficuo l'ascolto deve essere necessariamente accompagnato dall'interesse caldo e genuino per quanto la persona sta dicendo e per quello che è, ovvero dall'essere proprio incuriositi e interessati a ciò che la persona ha da dire, facendo attenzione che non sfoci in curiosità intempestiva e morbosa ricerca della verità a tutti i costi⁴⁰³. Nei confronti dell'altro si deve avere un'accettazione positiva incondizionata della sua irripetibile unicità e originalità: un atteggiamento non valutativo e non giudicante, di non connotazione negativa o positiva, permette di evitare che le persone nascondano o falsino alcuni aspetti di sé perché timorosi del giudizio dell'altro, inoltre occorre fare sempre attenzione ad essere congruenti, ovvero accordare i sentimenti alle parole, fra ciò che si prova e ciò che si esprime a parole, per evitare che anche inconsciamente le contraddizioni possano palesarsi all'altro⁴⁰⁴. Ma essere congruenti non significa essere sinceri, non consiste nell'espressione sincera di ciò che si pensa, ma nell'accordo fra ciò che si dice e ciò che si pensa, essere cioè autentici⁴⁰⁵. Oltre che a modi di essere che servono all'intervistatore per porsi in maniera positiva e funzionale nella relazione comunicativa con l'

⁴⁰⁰LUMBELLI L., *Qualità e quantità nella ricerca empirica in pedagogia, op. cit.*, p. 131

⁴⁰¹Cfr. *Ibidem*

⁴⁰²Cfr. ROGERS C. R., *La terapia centrata sul cliente, op. cit.*

⁴⁰³*Ibidem*

⁴⁰⁴*Ibidem*

⁴⁰⁵*Ibidem*

altro, esistono anche dei modelli di intervento verbale, come ad esempio quello a specchio o a riflesso. Esso «rappresenta una forma di comunicazione che ha solo implicito, e quindi non coercitivo, lo scopo di chiedere, di interrogare. La forma linguistica è quella di una constatazione: si prende atto, rispecchiandolo, di qualche contenuto informativo già espresso dall' intervistato. Lo scopo implicito è quello di fargli produrre precisazioni, smentite o integrazioni delle informazioni già date»⁴⁰⁶. Le premesse teoriche che hanno consentito la definizione di questo peculiare strumento metodologico, sono quelle rogersiane di una terapia che mette al centro il cliente, ed in cui il rigore metodologico viene ad essere garantito dalla qualità del comportamento verbale dell' intervistatore e dalla sua capacità di prendere decisioni contestuali e non programmabili rigidamente a priori, e che riesce a garantire sia il tenere presente le effettive verbalizzazioni dell' intervistato, sia il favorire approfondimenti rilevanti ai fini della ricerca⁴⁰⁷. Attraverso l' intervento a specchio «c' è la possibilità di perseguire un progressivo arricchimento di tali informazioni, senza creare blocchi, esitazioni, incertezze, deformazioni: tutte reazioni che possono essere alimentate da domande, progettate dall' esterno e formulate con un linguaggio che può essere estraneo, e quindi può essere sia incomprensibile sia minaccioso. Parlare per venire a sapere, senza però chiedere direttamente»⁴⁰⁸.

All' interno del disegno di ricerca occorre prestare attenzione anche al contesto situazionale, perché qualunque ricerca è effettuata in un certo momento nel tempo e all' interno di un preciso contesto culturale: nel tempo infatti, cambiano la rilevanza dei contenuti specifici, il linguaggio, il significato di una certa domanda, le conoscenze e le aspettative che le persone hanno circa un certo argomento, e così via⁴⁰⁹. Allo stesso modo «i risultati ottenuti in ricerche condotte in una certa cultura [...] non possono di norma essere generalizzati ad una cultura diversa senza verificare se vi

⁴⁰⁶LUMBELLI L., *Qualità e quantità nella ricerca empirica in pedagogia, op. cit.*, p. 130

⁴⁰⁷*Ibidem*

⁴⁰⁸*Ibidem*

⁴⁰⁹ZAMMUNER V. L., *Tecniche dell' intervista e del questionario, op. cit.*, p. 60

sono differenze culturali rilevanti, né se il disegno di ricerca appropriato o adeguato in certo contesto culturale continua ad essere tale in un contesto culturale diverso»⁴¹⁰.

Per misure, all' interno dei contesti di ricerca, si intendono quegli strumenti utilizzati per raccogliere le informazioni su una o più variabili o argomenti, e nelle ricerche che utilizzano come modalità di raccolta dei dati le interviste, esse sono l' insieme delle domande e delle risposte inerenti a una o più variabili, che in alcuni casi possono venire usati in complementarietà con altre misure, ad esempio l' osservazione diretta di certi fenomeni o l' analisi di dati già esistenti⁴¹¹. Per costruire lo strumento di misura occorre considerare numerosi aspetti: il numero e la varietà dei temi trattati e la loro caratterizzazione temporale e culturale, l' area di indagine e la definizione di domande appropriate per quell' area, il numero di domande totale e quelle comportamenti o opinioni, e la loro natura ad esempio il loro grado di intrusività e generalità, gli scopi delle domande in rapporto a quelli generali della ricerca, il loro formato che può essere chiuso o aperto ed infine il loro grado di standardizzazione⁴¹². Una prima suddivisione tra le domande riguarda il loro formato che può essere chiuso o aperto, le prime sono domande di tipo diretto che implicano una risposta precisa, mentre le seconde di tipo indiretto lasciano all' intervistato la libertà di organizzare la risposta e quindi di fornire la propria interpretazione sull' argomento⁴¹³. In base allo scopo della domanda rispetto a quelli generali della ricerca si possono avere invece domande sostanziali, che vogliono acquisire le informazioni per le quali la ricerca è stata fatta, domande interattive o introduttive il cui scopo è quello di mettere a loro agio gli intervistati o far capire cosa interessa all' intervistatore, domande filtro che servono a discriminare tra gli intervistati quelli che interessano ai fini della ricerca e domande buffer il cui scopo è invece quello di distrarre temporaneamente l'

⁴¹⁰*Ibidem*

⁴¹¹*Ibidem*, p. 62

⁴¹²*Ibidem*, p. 63

⁴¹³MANTOVANI S. (a cura di), *La ricerca sul campo in educazione. I metodi qualitativi*, op. cit., pp. 59-60

intervistato dalle domande precedenti⁴¹⁴. La natura delle domande consente invece di poter distinguere innanzitutto tra domande generali e domande specifiche su un determinato oggetto, e sul loro grado di intrusività e salienza: per il primo si intende quanto una domanda è ritenuta delicata, quanto è imbarazzante e personale, e per il secondo quanto è soggettivamente saliente per l' intervistato, e sono entrambi fattori che possono variare a seconda dello specifico individuo⁴¹⁵. Inoltre le domande presentano sempre una dimensione temporale, ovvero possono essere riferite ad un aspetto del presente, del passato o del futuro, oppure possono presentare all' intervistato una situazione fittizia in cui gli si chiede di immedesimarsi, assumendo la denominazione di domande proiettive⁴¹⁶. Inoltre utili accorgimenti nel formulare le domande sono non presentarne mai più di una alla volta, fare in modo che siano brevi, utilizzare termini e un lessico che siano chiari e di significato univoco adatti all' intervistato, porre le domande sempre in modo affermativo, non utilizzare termini moralistici o valutativi e non fornire a priori valutazioni personali⁴¹⁷. Un' ultima questione rispetto alle domande riguarda la loro sequenza, ovvero in quale ordine presentarle: la scelta va fatta considerando l' intervista nel suo insieme e i modi possono essere i più vari «infatti, dopo aver scomposto l' argomento o gli argomenti dell' intervista in più sottoargomenti, in aree tematiche, si può scegliere una sequenza che consideri ogni argomento come un tutto unitario e distinto e, quindi, passi da un sottoargomento all' altro e poi da un argomento all' altro solo dopo che la trattazione di ciascuno di essi sia stata esaurita; oppure si possono unificare i sottoargomenti o gli argomenti muovendosi continuamente da uno all' altro; oppure si può fare una distinzione fra livelli di approfondimento diversi»⁴¹⁸. Nell' ambito della ricerca esistono diverse modalità di raccolta dei dati e la scelta è legata agli obiettivi della ricerca nonché alle risorse e ai vincoli

⁴¹⁴ZAMMUNER V. L., *Tecniche dell' intervista e del questionario*, op. cit., pp. 101-107

⁴¹⁵*Ibidem*, pp. 136-137

⁴¹⁶Cfr. MANTOVANI S. (a cura di), *La ricerca sul campo in educazione. I metodi qualitativi*, op. cit.

⁴¹⁷*Ibidem*

⁴¹⁸*Ibidem*, p. 62

economici e temporali, inoltre esistono ricerche che utilizzano una somministrazione mista, usano cioè diversi strumenti per la raccolta dei dati. All' interno della tipologia di raccolta dei dati dell' intervista, una prima distinzione può essere fatta tra interviste telefoniche e interviste faccia a faccia, dove nelle seconde oltre ad usare il canale uditivo si può contare anche sul canale comunicativo visivo⁴¹⁹. Diverse modalità di intervista si possono riscontrare, poi, ponendole su un continuum, in base ad esempio al grado di libertà accordato all' intervistato, strutturazione, e a seconda del livello di approfondimento, profondità, che si vuole raggiungere; inoltre le differenti tipologie differiscono anche in base al «polo di centratura, vale a dire per il maggiore o minore rilievo che assume una delle due persone impegnate nella relazione [...]. Si va da un massimo di centratura sull' intervistato nell' intervista libera a un massimo di centratura sull' intervistatore nell' intervista rigidamente strutturata»⁴²⁰. Un' intervista è strutturata nella misura in cui è stato determinato a priori quali sono gli argomenti e i temi specifici sui quali vertono le domande, qual' è l' ordine con cui si pongono le domande e qual' è il fraseggio o la formulazione precisa delle domande⁴²¹. Così abbiamo ad un estremo l' intervista libera o in profondità, detta anche non direttiva: è quella che ha più analogie con il colloquio terapeutico, essendo centrata sull' intervistato che può scegliere autonomamente quale percorso seguire nel suo discorso su un tema proposto dall' intervistatore, il cui compito è quello di stimolare l' intervistato a parlare il più liberamente possibile attraverso i suoi interventi che non prevedono dunque domande prefissate⁴²². L' intervista di tipo semi-strutturata si avvicina a quella libera per modalità e per il livello di approfondimento dei temi, ma presenta alcune domande che l' intervistatore deve obbligatoriamente porre, spesso si indicano delle aree oggetto di domanda, che poi vengono adattate al singolo soggetto in un momento del

⁴¹⁹ZAMMUNER V. L., *Tecniche dell' intervista e del questionario*, op. cit., p. 66

⁴²⁰MANTOVANI S. (a cura di), *La ricerca sul campo in educazione. I metodi qualitativi*, op. cit, p. 52

⁴²¹ZAMMUNER V. L., *Tecniche dell' intervista e del questionario*, op. cit., p. 68

⁴²²MANTOVANI S. (a cura di), *La ricerca sul campo in educazione. I metodi qualitativi*, op. cit, p. 53

colloquio scelto dall' intervistatore⁴²³. Tipico di queste interviste è l' uso di una scaletta, una specie di schema dove sono presenti dei gradini funzionali per arrivare ad ottenere le informazioni: questi sono costituiti da argomenti o temi, la loro sequenza, il modo di trattarli e eventuali rimandi ad altri temi, ma spesso l' intervistatore pur avendo definito a priori quali argomenti principali trattare, ma non ha definito un' ordine specifico con cui affrontarli, né quali argomenti e domande specifiche affrontare in relazione a ciascun tema e con quali parole⁴²⁴. Nell' intervista strutturata i ruoli dei partecipanti sono relativamente rigidi e il grado di libertà è minore rispetto alle altre: le domande sono completamente definite anche per quanto riguarda i loro oggetti specifici e sono poste secondo un ordine prestabilito, l' unica cosa che l' intervistatore sceglie è il modo di formulare la domanda, ovvero la sua specifica formulazione a livello linguistico⁴²⁵. Quando anche questo ultimo elemento è predefinito siamo in presenza di una intervista rigidamente strutturata, che si pone all' altra estremità rispetto all' intervista libera, assumendo caratteri molto simili ad un questionario, dal quale si differenzia sostanzialmente solo nella modalità di somministrazione, essendo comunque sempre orale, in questo caso quindi, l' intervista è anche standardizzata⁴²⁶.

Il lavoro di analisi delle interviste varia sia in base alle qualità delle informazioni che si intendono andare a cercare, ma anche in base al tipo di intervista di cui si è fatto uso, ad esempio nelle interviste libere la metodologia d' analisi deve tenere conto di ciò che si è effettivamente ottenuto, della ricchezza o della povertà del materiale, delle impressioni che il ricercatore riceve rileggendo a mente fredda le interviste⁴²⁷. Se per le interviste strutturate si utilizzano generalmente criteri statistici, per quella libera, oltre che innanzitutto considerarla nel suo insieme, studiando la dinamica del discorso e la sequenza della presentazione dei fatti, si può

⁴²³*Ibidem*, p. 54

⁴²⁴ZAMMUNER V. L., *Tecniche dell' intervista e del questionario*, op. cit., pp. 68-69

⁴²⁵*Ibidem*, p. 69

⁴²⁶*Ibidem*

⁴²⁷MANTOVANI S. (a cura di), *La ricerca sul campo in educazione. I metodi qualitativi*, op. cit, p. 68

operare con le tecniche proprie dell' analisi di contenuto di un testo scritto: prima di tutto è utile scomporla in unità di senso, che possono essere i temi trattati operando un' analisi tematica, interpretandoli tenendo presente quante volte si sono ripresentati durante l' intervista e se i loro contenuti, le tonalità di voce e le espressioni linguistiche usate per esprimerli sono variati, se vi sono state esitazioni o irruenze particolari oppure dei silenzi significativi⁴²⁸. In secondo luogo lavorando sulle unità di senso costituite dalle parole e dalle frasi dell' intervistato, si possono ricavare, dalle prime riferimenti circa la persona, le sue esperienze, il suo livello culturale e sociale permettendo di chiarire meglio il senso di ciò che l' intervistato ha detto, e dalle seconde ricavare materiale per capire le implicazioni e le risonanze che i temi hanno per l' intervistato, anche attraverso l' analisi di indicatori di pensiero e di sentimenti come gli avverbi, gli aggettivi e i pronomi usati⁴²⁹. Tali indicatori hanno lo scopo di cercare di quantificare delle impressioni che il ricercatore può aver avuto dalla lettura dell' intervista, proprio perché tale discorso è da considerare il risultato di un processo di elaborazione delle opinioni, degli atteggiamenti, delle rappresentazioni della persona che non vengono presentati allo stato puro, ma vengono mediati dal linguaggio⁴³⁰. Un' altra analisi interessante che può essere fatta è quella della frequenza delle co-occorrenze, ovvero dell' abbinamento sistematico di un nome a un aggettivo o a un verbo, di una frase a un' altra, fra le persone o gli avvenimenti e gli argomenti menzionati dall' intervistato oltre che la notazione affettiva correlata, essendo questi elementi di analisi quantitativa che possono costituire osservazioni oggettive⁴³¹.

⁴²⁸*Ibidem*, p. 71

⁴²⁹*Ibidem*

⁴³⁰*Ibidem*, p. 72

⁴³¹*Ibidem*

3.2: Costruzione delle interviste: ad una madre nel comune di Buti e alla presidente dell' Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan LND

Le interviste effettuate hanno avuto come oggetto tre macro elementi: le dinamiche familiari in una famiglia dove è presente un figlio affetto da Lesch-Nyhan, i rapporti tra i servizi educativi e una famiglia dove è presente un figlio affetto da Lesch-Nyhan e infine la sindrome di Lesch-Nyhan e le relative implicazioni in ambito educativo. Lo scopo è stato quello di raccogliere informazioni circa tale specifica sindrome nelle macro aree oggetto d' indagine, per ottenere informazioni conoscitive, da cui poter trarre delle indicazioni di carattere ipotetico.

Preliminarmente ci si è dedicati all' esplorazione e all' approfondimento concettuale e teoretico dell' oggetto di ricerca, in relazione agli scopi individuati, utilizzando la letteratura e le ricerche condotte, sia su tale oggetto, che su temi affini. In questa fase di pre-ricerca le difficoltà sono state, rispetto alle aree individuate, reperire materiale che fosse specificatamente relativo alla sindrome in questione, essendo tale malattia una sindrome rara che presenta carenza di ricerca proprio nelle aree indagate.

Si è passati poi alla delineazione dello strumento di indagine e all' individuazione delle sue caratteristiche tecniche in relazione agli obiettivi di ricerca. Lo strumento, tenendo presente anche i vincoli e le risorse esistenti, ritenuto più idoneo alla raccolta di informazioni nelle macro aree tematiche oggetto di ricerca e che è stato sviluppato perché permettesse un' indagine di stampo conoscitivo, è stato quello dell' intervista semi-strutturata.

La scelta dei soggetti da coinvolgere nell' indagine si è basata, tenendo presente i vincoli temporali e le risorse disponibili, oltre che su conoscenze personali, sulla volontà di esaminare da vicino e approfonditamente una situazione, cercando di inquadrarla in un contesto più ampio: per questo si è scelto di sviluppare due interviste, una preparata per la madre di un ragazzo affetto da Lesch-Nyhan, e una preparata per la presidente dell' Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan.

Innanzitutto dopo aver scelto la modalità di raccolta dei dati, ovvero quella dell' intervista semi-strutturata, perché ritenuta la migliore per il livello voluto, ovvero abbastanza alto, di approfondimento dei temi interessati, si è passati ad individuare per ogni intervista ed ogni macro area oggetto d' indagine, dei sottotemi, che all' interno della sequenza di presentazione risultassero funzionali ad ottenere le informazioni volute.

Quindi si è scelta la sequenza di presentazione, anche tenendo conto dei rimandi possibili al loro interno e del grado di intrusività della domanda.

Per ogni sottotema, si è scelta la modalità di trattazione in base: agli oggetti della domanda, ovvero se chiedessero di opinioni, di esperienze, o altro, del loro grado di intrusività, alto, medio, basso, in base allo scopo della domanda, ovvero se fosse introduttiva, interattiva o sostanziale ed infine in base alla dimensione temporale, ovvero se fosse riferita al presente, al passato o al futuro. Sulla base di queste considerazioni si è indicato anche quale tipo di formato della domanda, se aperto o chiuso, fosse da preferire e se la domanda, migliore, potesse essere di tipo generico o specifico.

Il fraseggio, così come la sequenza effettiva delle domande, sono stati solo ipotizzati, avendo ritenuto che fossero da modulare sulla base dell' andamento, effettivo dell' intervista.

Tenuto conto del grado di esperienza nella modalità di ricerca, e quindi per la volontà di avere uno strumento che permettesse di poter analizzare con calma i dati raccolti e che potesse ricreare, anche a distanza, l' atmosfera e il clima delle interviste utile per valutarne l' andamento, si è scelta come modalità di somministrazione e registrazione, l' intervista faccia a faccia audio registrata.

Altri dettagli, ritenuti di non secondaria importanza, sono stati la scelta del luogo di registrazione, individuato nelle rispettive abitazioni degli intervistati, in cui ha prevalso la volontà di lasciare gli intervistati in un contesto di loro conoscenza e che li facesse sentire a loro agio, e la scelta di contattarli telefonicamente, sia per spiegare la ricerca e per richiederne la disponibilità a parteciparvi e ad utilizzare le informazioni da loro ricevute,

ai fini e per gli scopi della stessa, sia per prendere accordi sui dettagli, come ad esempio le date e gli orari da loro preferiti.

Si è passati poi alla scelta della modalità di analisi, valutata in base allo scopo delle interviste, ovvero ottenere informazioni conoscitive, da cui poter trarre delle indicazioni di carattere ipotetico. La scelta è stata quindi quella dell'analisi tematica, attraverso la scomposizione in unità di senso, valutate sia in base al contenuto, che in base a caratteristiche metalinguistiche, come la tonalità di voce, la sottolineatura di alcune parole, le pause e i silenzi, le espressioni linguistiche e la quantità di ripresentazione del tema all'interno del corpo dell'intervista.

La scaletta dei macrotemi, e dei sotto temi individuati, è stata così delineata per l'intervista ad una madre nel comune di Buti:

1. Introduzione
 - a. Composizione famiglia
 - b. Età al momento della gravidanza
2. Dinamiche familiari
 - a. Periodo gravidanza
 - b. Momento nascita
 - c. Età al momento della diagnosi
 - d. Comunicazione diagnosi
 - e. Reazione genitori
 - f. Ciclo vitale famiglia
 - g. Relazioni tra i coniugi
 - h. Relazioni tra fratelli
 - i. Relazione con il figlio
 - l. Relazioni con famiglia d'origine
 - m. Organizzazione domestica quotidianità
 - n. Supporti extrafamiliari-rete informale-associazioni
3. Famiglia e istituzioni educative
 - a. Impatto Scuola Infanzia
 - b. Scuola Primaria
 - c. Scuola Media

- d. Scuola Superiore
- e. Rapporto con i compagni
- f. Rapporto con le insegnanti
- g. Rapporto con gli altri genitori
- h. Coinvolgimento famiglia nel progetto educativo
- i. Informazione e conoscenza delle insegnanti sindrome e comportamento lesch-Nyhan
- l. Attività attuali
- m. Futuro

Per quanto riguarda invece l' intervista alla presidente dell' Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan, la scaletta è stata:

1. Introduzione
 - a. Da chi è composta l' Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan
 - b. Quando è nata l' associazione
 - c. Gli scopi dell' associazione
 - d. In che modo avvengono i contatti fra le famiglie e l' associazione
2. Dinamiche familiari
 - a. Età dei figli al momento della diagnosi
 - b. Modalità di comunicazione della diagnosi
 - c. Reazioni dei genitori alla comunicazione della diagnosi
 - d. Sindrome e ciclo vitale delle famiglie
 - e. Dinamiche familiari tra i componenti delle famiglie
 - f. Modalità comunicative delle famiglie
 - g. Organizzazione familiare e quotidianità
 - h. Supporti extrafamiliari-servizi sanitari territoriali
 - i. Rete informale e supporto genitorialità
3. Rapporti servizi educativi e famiglie
 - a. Servizi educativi e sostegno genitorialità
 - b. Coinvolgimento famiglie nel progetto educativo
 - c. Differenze tra i vari ordini e gradi di scuole
 - d. Differenze con altre nazioni
 - e. Rapporto con le insegnanti

- f. Rapporto con i compagni di classe
- 4. Sindrome di Lesch-Nyhan e implicazioni educative
 - a. Scarsità ricerche fino ad ora effettuate
 - b. Comportamento Lesch-Nyhan e apprendimento
 - c. Strategie di gestione comportamento Lesch-Nyhan
 - d. Livello di informazione e conoscenza degli insegnanti circa il comportamento Lesch-Nyhan

3.3: Analisi delle interviste: ad una madre nel comune di Buti e al presidente dell' Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan LND

Dopo vari riascolti e riletture delle interviste, atte ad individuare segnali meta comunicativi rilevanti e la scomposizione in unità tematiche e di senso si è passati alla stesura dei risultati dell' analisi.

Per quanto riguarda l' età di diagnosi della sindrome di Lesch-Nyhan, i casi sono eterogenei e difficilmente generalizzabili da questo punto di vista. Per il caso osservato nel comune di Buti la precocità della diagnosi è da ricondursi ad un precedente caso conosciuto in famiglia che ha messo in allerta la famiglia già dalla gravidanza. La comunicazione della diagnosi sembra, da una parte, generare sollievo alle famiglie, che fino a quel momento vivono la non comprensione del comportamento Lesch-Nyhan come fortemente disorientante, e che finalmente possono, conoscendo la causa del comportamento, iniziare a comprenderlo e a tentare una sua gestione. Dall' altra, quando la comunicazione della diagnosi è accompagnata da una conoscenza poco profonda della sindrome, basata solo sulla malattia e sottolineante prevalentemente aspetti negativi, generata dalla non conoscenza dell' effettiva realtà delle persone malate, può generare spavento nei genitori, ai quali possono venir presentate prospettive future sbagliate e fortemente caratterizzate dall' impotenza. Le reazioni dei genitori possono essere caratterizzate proprio dal sentimento di impotenza, il non si può fare nulla dei medici che blocca i genitori, e l' impotenza di fronte al comportamento auto lesivo che non sanno come trattare, generando angoscia. È stato individuato come estremamente positivo, in questo caso, il

confronto tra le famiglie che sostiene l'individuazione di possibilità di trattamento e gestione del comportamento Lesch-Nyhan, per cui anche se non si può fare molto per la malattia, si può riuscire a fare molto per la persona e il bambino affetto dalla sindrome, ridimensionando gli aspetti negativi della malattia con l'effettiva realtà dei bambini, nei quali emergono tratti positivi, spesso tralasciati nelle descrizioni della sindrome. Nel ciclo vitale della famiglia, le fasi sottolineate come importanti e vissute in maniera più o meno difficoltosa, sono state la fine della scuola per il figlio, che si ritrova ad essere riaffidato alla famiglia e per cui diventa più difficile proseguire una reale integrazione e l'uscita dal nucleo familiare dei fratelli, nella stragrande maggioranza dei casi di sesso femminile, a causa della natura della sindrome stessa legata al cromosoma sessuale X, vissuto talvolta con sensi di colpa, e per i quali diviene positivo un supporto psicologico in questo senso. Anche la fase dell'invecchiamento dei genitori, che pone la questione del futuro dei soggetti affetti da Lesch-Nyhan, appare essere un tema importante e carico di tensione emotiva. In questo senso diviene importante porre attenzione alla questione dell'autonomia, intesa come capacità di saper comunicare i propri bisogni, anche in relazione alla complessa gestione e comprensione del comportamento Lesch-Nyhan e come formazione di caregivers capaci di gestire, anche fisicamente, tale comportamento. In questa prospettiva si inserisce anche l'attività dell'Associazione Famiglie Lesch-Nyhan, i cui scopi sono, appunto la diffusione dell'informazione e della conoscenza della sindrome e la spinta verso un'elaborazione di linee guida precise e condivise, per la corretta gestione del comportamento specifico della sindrome all'interno dei servizi. Sono stati evidenziati, come momenti di difficoltà all'interno del ciclo vitale della famiglia, anche eventi contingenti, come ad esempio possono essere un lutto, una crisi nella coppia coniugale, momenti di malattia, ecc., che potendo farla precipitare in una condizione di perdita di controllo, diventano possibili innescatori di circoli viziosi legati al comportamento specifico Lesch-Nyhan, bisognoso di accurata e solerte gestione. I fattori che invece sono stati evidenziati come generatori di aiuto, capaci di far ripartire il

corretto funzionamento della famiglia caduta nello sconforto, sono il reciproco aiuto tra famiglie e la capacità di non fermarsi sul momento, ma guardare oltre, in una prospettiva di superamento, data anche dalla forza dei ragazzi stessi e dalla loro capacità di recupero, che sollecitano la famiglia ad uscire dall' angoscia. Per quanto riguarda le relazioni e le dinamiche familiari, la presenza di un figlio affetto da Lesch-Nyhan, sembra poter produrre effetti negativi tra i coniugi quando il lavoro di accudimento è a carico di un unico genitore, o quando l' accettazione del figlio rimane bloccata per uno dei due. Nel rapporto con i fratelli, non sembrano prodursi effetti negativi, eccetto che la già citata sensazione di dovere nella gestione della malattia da parte dei fratelli, ma per i quali la presenza di un fratello affetto da Lesch-Nyhan, si configura più come risorsa ed esperienza positiva, in una prospettiva di reciprocità. Le modalità relazionali, in tale ambito, individuate come positive e capaci di costruire relazioni efficacemente supportanti tra genitori e figli, sono soprattutto il dialogo all' interno del quale assume importanza anche parlare e affrontare l' argomento della sindrome e del comportamento ad essa legato, fin dalla più tenera età, dandogli un nome o parlando per metafore ed analogie, per far sviluppare la capacità di comprenderlo e riconoscerlo, al fine di rendere il figlio più consapevole di sé stesso e capace di comunicare, in ogni ambito anche diverso da quello familiare, come quello scolastico, i propri bisogni. Sotto l' aspetto dei supporti extrafamiliari e della rete informale di sostegno alla genitorialità, emerge come sia il territorio e la sua capacità di porre attenzione alle dimensioni della disabilità e al bisogno di sostegno della famiglia ad essere preponderante per mettere le famiglie nella condizione di costruire una rete di aiuti, capaci di farla uscire dall' isolamento causato e acuito dall' essere rari. L' importanza dei supporti extrafamiliari si evidenzia soprattutto nel momento del riaffidamento alla famiglia al termine della scuola, dove per i ragazzi si prospetta spesso un inserimento in centri diurni e per cui, essendo presenti solo disabili, si rischia di vedere vanificato il percorso di integrazione fin lì costruito. Proprio in contesti extrafamiliari, più o meno informali, si prospetta la costruzione di una possibile

integrazione. Il sostegno alla genitorialità si esprime ad esempio anche attraverso l'operato dell'Associazione Famiglie Lesch-Nyhan, che nel tempo ha creato esperienze di auto aiuto significative, attraverso la volontà di rompere l'isolamento data dal confronto tra famiglie e sottolineata nell'espressione e nella volontà di tenersi per mano. Per quanto riguarda i servizi formali, e nello specifico quelli sanitari territoriali e quelli di assistenza sociale, i genitori sembrano trovare minore difficoltà e maggiore supporto fino alla maggiore età dei figli, a causa della maggiore attenzione posta ai diritti dei minori rispetto a quelli più generali dei disabili. Una difficoltà espressa è stata la disattenzione dei servizi in relazione alla rarità della sindrome, che non rientrando in categorie specifiche di intervento e di orientamento, necessita della creazione di percorsi e piani individualizzabili capaci di rispondere ai loro reali bisogni ed esigenze. Nell'ambito dei servizi educativi, il rapporto con le famiglie sembra risentire della capacità di tali servizi di attuare dei percorsi dove l'accurata programmazione del processo di integrazione e di inserimento è ritenuta una condizione degna di attenzione. Nel coinvolgimento delle famiglie nel progetto educativo dei figli si riscontrano differenze tra generazioni, infatti è generalmente soprattutto per quelle più giovani che è data per scontata una formazione per i propri figli, dove sia contemplato il loro coinvolgimento, sottolineando come da questo punto di vista nei servizi si sia andati negli ultimi anni verso la direzione giusta indicata dalle linee ministeriali. In tal senso, l'attenzione e l'aiuto che arriva dai servizi nel coinvolgere le famiglie risulta fondamentale. Per quanto riguarda l'integrazione dei ragazzi nella scuola, anche qui sembrano evidenti differenze generazionali, per quelle meno giovani, talvolta ci sono state esperienze meno positive di chiusura da parte dei servizi che hanno richiesto una maggiore battaglia delle famiglie per vedere i loro diritti e bisogni riconosciuti, per questo emerge come sia di fondamentale importanza la creazione di linee guida e di appoggio che siano condivise dalla totalità dei servizi. Le differenze tra i vari ordini e gradi di scuole, sono state maggiormente evidenziate nel passaggio dalla scuola primaria alla scuola media, sia per una maggiore attenzione prestata dai

servizi, fino alla scuola primaria, al bambino e alla comprensione dello specifico comportamento Lesch-Nyhan, che dopo tende ad essere meno compreso e scambiato per mancanza di volontà, sia per la metodologia di insegnamento maggiormente interattiva e basata su una didattica attuata attraverso la concretezza degli oggetti di studio. Il benessere dei ragazzi e delle famiglie nei servizi scolastici e l'efficacia dei percorsi educativi sembra risentire ancora troppo della casualità e della fortuna di incontrare insegnanti e direttivi scolastici motivati e attenti, segno che ancora troppo è affidato al caso e che le linee guida non sono condivise ovunque e in ogni grado di scuola. Rispetto alle altre nazioni europee la differenza che emerge è relativa all'inserimento dei soggetti disabili nelle classi normali della scuola pubblica indice di una maggiore pratica e attenzione nel nostro paese nei confronti dell'integrazione, ritenuta una cosa molto positiva dalle famiglie straniere con le quali l'associazione è in contatto. L'integrazione e il relativo rapporto che ne deriva con i compagni di classe, è infatti ritenuto un vantaggio ed una risorsa, sia per i ragazzi affetti da Lesch-Nyhan, sia per i compagni normodotati. Indagando, infatti, come viene vissuto il rapporto con i compagni di classe, esso si configura come estremamente proficuo, per cui da entrambe le parti si verifica la possibilità di imparare molto dal rapporto con l'altro, possibilità che per attuarsi ha bisogno di essere ben predisposta. Gli elementi che emergono come facilitanti il rapporto con i compagni di classe sono un'ottima preparazione degli insegnanti su come gestire la classe e il comportamento Lesch-Nyhan, che affinché non diventi un disturbo per lo svolgimento delle attività didattiche deve essere spiegato anche ai compagni, che attraverso una conoscenza più approfondita potranno sapere come comportarsi durante le attività e nel rapporto con il compagno affetto da tale sindrome. Analizzando il rapporto con le insegnanti emerge che la qualità di tale rapporto è influenzata dalla motivazione personale di questi ultimi, e dalla loro volontà di mettersi in gioco, cosa che non è sempre scontata denotando una non generalizzazione delle esperienze, la cui positività è caratterizzata dalla casualità nell'aver la fortuna di incontrare insegnanti disponibili e volenterosi. Un elemento

che sembra aiutare gli insegnanti è il supporto che arriva dal direttivo scolastico, per cui quando il loro lavoro è adeguatamente supportato diviene possibile, sia un buon rapporto con la famiglia e con i ragazzi, sia un progetto educativo efficace. Le maggiori difficoltà che sono emerse sono state quelle con gli insegnanti che avevano una scarsa conoscenza della sindrome e dei ragazzi, come ad esempio i supplenti e gli insegnanti che ogni anno sono soggetti a cambiamento di classe o scuola. Importante infatti risulta essere il lavoro di mediazione degli insegnanti di sostegno, sia con i compagni di classe che con gli altri insegnanti. Per quanto riguarda la programmazione didattica risulta importante anche una certa elasticità delle famiglie, soprattutto nel condividere una programmazione che alterni, dove necessario, attività svolte insieme al resto della classe e individuali, specifiche per quel determinato alunno: la condivisione e la chiarezza degli obiettivi che si vogliono raggiungere attraverso il percorso educativo e didattico risulta di fondamentale importanza in questo caso. L' aspettativa che le famiglie hanno nei confronti della scuola, è quella di un' istituzione capace di sviluppare le potenzialità residue di questi ragazzi che, anche se in alcuni campi otterranno minori risultati rispetto ad altri, potranno avere la possibilità di sviluppare il maggior numero di strumenti possibili per coltivare la capacità di apprezzare la vita in modo da aumentarne la qualità. Dall' intervista emerge infatti come talvolta i genitori risultino piacevolmente sorpresi rispetto a potenzialità che la scuola riesce a far emergere. L' autonomia per chi è affetto da questa sindrome sembra essere basata soprattutto sulla capacità di saper comunicare i bisogni, legati al comportamento Lesch-Nyhan come chiedere aiuto quando si individua una fonte di possibile scatenamento di tale comportamento, per poterne attivare una corretta gestione anche in assenza delle figure di riferimento principali. Inoltre emerge come gli insegnanti siano costretti, a causa della scarsità delle ricerche sullo specifico comportamento Lesch-Nyhan e le relative implicazioni educative, a lavorare istintivamente, senza linee guida precise. Emerge come la capacità di apprendimento nei soggetti affetti da tale sindrome sia legata alla qualità di gestione del comportamento Lesch-

Nyhan, che in assenza di linee guida precise, è lasciato all' intelligenza degli insegnanti e al loro istinto. Il comportamento legato alla sindrome, pur non essendo eliminabile, attraverso una corretta gestione con strategie efficaci risulta infatti attivarsi in misura molto minore e più lieve. Infine per quanto riguarda il livello di conoscenza e informazione degli insegnanti sulla sindrome in questione, emerge la difficoltà nel comprendere lo specifico comportamento, dalla natura molto complessa. Soprattutto ciò avviene in maggior misura sul versante mentale rispetto a quello fisico, comprendere che il comportamento agisce compulsivamente contro la volontà del soggetto può eliminare dannosi fraintendimenti sul reale volere dei ragazzi che possono inficiare le possibilità di apprendimento. Per tanto una corretta conoscenza e comprensione del comportamento Lesch-Nyhan limita la perdita di preziose occasioni di apprendimento, che per essere efficaci necessitano anche di essere tempestive e, cosa ancor più importante, limita gli ostacoli che si frappongono alla possibilità di felicità dei ragazzi affetti da questa sindrome.

3.7: Riflessioni sull' esperienza di indagine

Considerando nel complesso l' esperienza d' indagine appaiono opportune alcune riflessioni sulla qualità dei dati ottenuti e sullo svolgimento della metodologia d' indagine. Per quanto riguarda i dati e le informazioni raccolte, la considerazione che in primis è da sottolineare, essendo anche stata fin dall' inizio messa in previsione, è che la quantità del campione coinvolto nell' indagine, scelto sulla base dei vincoli temporali e delle risorse presenti, non permette un alto grado di standardizzazione dei risultati. Questo è il motivo che ha orientato anche la scelta di includere un' intervista, quella alla presidente dell' Associazione Italiana Famiglie Lesch-Nyhan, che potesse offrire uno sguardo più ampio in grado di inquadrare la variegata realtà delle famiglie italiane a cui appartengono i ragazzi affetti dalla sindrome di Lesch-Nyhan. Inoltre è opportuno considerare come i dati emersi in tale intervista, se pur riferiti da una persona molto informata e competente su tale realtà, siano comunque informazioni che non possono

avere carattere di validità assoluta, essendo mediate e interposte da una terza persona e non acquisite direttamente, se non quando riferite alla personale esperienza familiare, e quindi soggette ad un' ulteriore passaggio di interpretazione. L' indagine, che non pretendendo di voler presentare risultati universali e altamente standardizzabili, ma essendosi prefissata di conoscere e osservare una singola esperienza in modo più approfondito cercando di inserirla nel relativo e più ampio contesto, ha comunque cercato di tendere all' obiettivo di sviluppare una maggiore, se pur parziale, conoscenza dell' oggetto d' indagine, ovvero le dinamiche familiari nelle famiglie dove è presente un figlio affetto da Lesch-Nyhan, i rapporti tra tali famiglie e i servizi educativi ed infine le implicazioni tra la sindrome di Lesch_Nyhan e l' ambito educativo.

Per quanto riguarda lo svolgimento delle interviste, considerando il punto di partenza che se pur è stato preceduto da uno studio di tale metodologia è comunque legato ad una mancanza di esperienza sul campo, le considerazioni riguardano una maggiore presa di coscienza e cognizione delle dinamiche che si instaurano durante tale colloquio e dei fattori che favoriscono una corretta raccolta delle informazioni, nonché una maggiore consapevolezza della complessità di tale strumento d' indagine per il quale è necessaria una lunga pratica e affinamento delle competenze.

CONCLUSIONI

Con questa ricerca si è voluto indagare ed osservare una sindrome genetica, quella di Lesch-Nyhan, che essendo rara è poco conosciuta, sia dai medici stessi che dagli educatori e dagli insegnanti. È stato condotto un approfondimento atto a comprendere come gestire al meglio il comportamento dei soggetti affetti da Lesch-Nyhan per giungere ad una comprensione più profonda e a spunti di progettazione per un possibile percorso educativo e didattico. Le capacità di questi soggetti infatti, sono spesso sottovalutate e non comprese fino in fondo. Per questo è necessario, per tutti gli insegnanti e gli educatori, capire l'importanza del contributo che arriva dalle famiglie, che sono un'importante e irrinunciabile risorsa per i servizi educativi, saperle ascoltare e coinvolgerle nel progetto educativo e didattico dei figli, per poter intrecciare con loro un autentico rapporto di fiducia e collaborazione, condizione, questa, necessaria al raggiungimento della felicità e del benessere di questi ragazzi. La conoscenza e la comprensione delle dinamiche e dei modi di funzionare della famiglia, quando fra i suoi componenti è presente un ragazzo affetto da Lesch-Nyhan, è uno dei primi aspetti per costruire insieme un possibile percorso di vita per questi figli speciali che, essendo parte integrante della comunità scolastica, educativa e sociale, occorre che siano oggetto di autentica attenzione e profondo ascolto, affinché l'educare diventi anche un saper vedere e saper tirar fuori le molteplici potenzialità che questi ragazzi possiedono.

APPENDICE 1: INTERVISTA AD UNA MADRE NEL COMUNE DI BUTI

Innanzi tutto R., vorrei chiederti da chi è composta la tua famiglia?

Allora, è composta da S., da S. la sua sorellina, dal mio compagno A. e da me.

E a che età hai avuto S.?

Avevo ventidue anni, molto giovane, quindi proprio la prima esperienza di mamma, non sapevo cosa fosse, è stata una cosa improvvisa perché non è che l' avessi cercato S., è arrivato ... e quindi ... sì ... ero giovane e inesperta (ride).

Il periodo della gravidanza come l' hai vissuto?

Tutto sommato bene perché non ho avuto grossi problemi, solo al terzo mese di gravidanza ho avuto una minaccia d' aborto, sono stata ricoverata, mi hanno dato la ... vasosoplina, mi sembra, come si da a tutti, e quindi l' ho retto, e dopo quel momento lì non ci sono più stati problemi. Soltanto che, avendo io avuto un fratello con la sindrome di Lesch-Nyhan, al ginecologo gliene avevo parlato, quindi questa paura l' ho sempre avuta, dentro di me, di avere un bimbo non normale ... e il ginecologo mi tranquillizzò, mi disse, no non ti preoccupare faremo tutte le analisi del caso, e quindi poi feci l' amniocentesi al quarto mese di gravidanza, mi arrivarono le risposte che era tutto nella norma, mi fecero un' ecografia un po' più particolare, mi fecero andare a Navacchio, insomma dove c' era questa macchina un po' più potente, vide da lì che era tutto normale e che era un maschio. E quindi mi sono fidata.

Certo, ti sei fidata del parere del ginecologo e dei risultati delle analisi e dei test ... poi quando S. è nato, ti sembrava tutto normale o c' è stato subito qualcosa che ti ha fatto preoccupare?

No, no, alla nascita era ... sembrava normale ... certo all' inizio ebbe subito problemi di suzione del latte, cioè lui con la bocca non riusciva ad attaccarsi bene né al seno né al biberon ... e questa cosa mi sembrò un po' strana, perché avevo visto altri bimbi che erano nati qui nelle vicinanze e quindi lo mettevo a confronto con altri bimbi normali, no? ... però continuavo ad andare in giro con questa amniocentesi in mano, e a dire che, ho avuto un fratello così, ma ho fatto l' amniocentesi e quindi quella non può essere ... invece girando, girando, poi, ho trovato un dottore che, quando lo chiamai a casa gli fece una visita, me lo fece mettere sul letto sdraiato, lo guardò come si girava ... come non si girava, perché S. lo mettevi e rimaneva immobile, era ipo-tonico, cioè era molto molle ... quando lo vide ... anche lui, lì per lì, non si rendeva conto di cosa potesse essere, quando gli dissi, guardi io ho avuto un fratello con la sindrome di Lesch-Nyhan, però ho fatto l' amniocentesi quindi ... lui sbiancò e disse ... ma ... che tipo di analisi è stata fatta sul liquido dell' amniocentesi? ... è, dissi io, questo io non lo so, non lo posso sapere ... io mi sono fidata di lui ... e lui disse, è, l' importante sarebbe sapere che tipo di analisi hanno fatto sul liquido dell' amniocentesi ... allora di lì mi si è aperto un mondo ... nel senso ... perché, ho incominciato a girare per sapere che ... cosa avevano fatto, e mi sono accorta che mi avevano fatto solo gli esami di routine.

Non avevano fatto gli esami specifici per ...

No, non avevano fatto gli esami specifici per la Lesch-Nyhan ... e quindi l' ho portato al Meyer, visite in continuazione, e ... hanno fatto i prelievi a S., hanno fatto i prelievi a me, sono andati a Rotterdam ...

Quindi un test genetico?

Sì, a Rotterdam, sono arrivate le risposte e ... era sindrome di Lesch-Nyhan (pausa e silenzio).

A che età gli è stata data questa diagnosi?

A ... all' incirca sei mesi ... il che di solito è abbastanza precoce, perché di solito gli altri le hanno molto, molto più tardi.

Probabilmente, ha influito anche il fatto che tu sapessi di avere in famiglia un fratello con la sindrome di Lesch-Nyhan e quindi eravate già in allerta?

Sì, sì.

E la diagnosi come ti è stata comunicata?

Mmm ... eravamo al Meyer a Firenze, quindi io penso che dovevano essere abituati a dare certe notizie ai genitori, invece me l' hanno data proprio nel peggiore dei modi, io penso che peggio di così non si possa dire una cosa del genere ... mi hanno chiamato in una stanzina, c' era questo dottore ... al di là della scrivania e mi ha detto ... signora mi dispiace ... ma è la sindrome di Lesch-Nyhan, quindi è incurabile e ... non c' è da farci nulla ... mi ha detto ... lei lo porti a casa, mi ha detto, ma non ... e un altro medico che era lì accanto a lui gli disse, ma la fisioterapia? E lui scosse la testa e disse nemmeno quella ci può ...

Quindi erano in più di un dottore, era un' equipe?

Sì, sì, era un' equipe, erano tutti lì ... quindi io di lì sono scappata, da questa stanza, sono ritornata nel reparto dove c' era S. con la mia suocera e di lì ... mi sono sentita morì ... nel senso ...

Eri sola quando ti hanno dato la diagnosi?

Ero sola ... è. Secondo me ... proprio senza dare un filo di speranza così, proprio per nulla, è la cosa peggiore, cioè almeno la fisioterapia, dammi qualcosa a cui mi possa attaccare, cioè la fisioterapia non ha mai fatto male a nessuno, figurati se gli faceva male, nel senso, no?

Certo ...

Invece così è stata proprio ... una botta tremenda.

Senti, come pensi che la presenza di un figlio disabile, con la sindrome di Lesch-Nyhan, abbia influenzato il tuo rapporto con suo padre?

È ... (ride) ci ha influenzato parecchio, nel senso che siamo separati perché ... un po' lui non ha mai accettato veramente S., nel senso lui lo tratta come un bimbo normale, e se gli scappa una botta, e che picchi?! E se ... capito? Nel senso lui non riesce a accettare questo tipo di differenza che c'è tra lui e gli altri e questo ha ... giocato un ruolo ... assai grosso nel nostro rapporto, infatti poi è finita. E poi siccome danno anche parecchio da fare i ragazzi così, la gestione di un bimbo così è grossa, la scuola, impegni con i dottori, lui lasciava che facessi tutto io, e poi mi sono trovata, più lui crescendo più aveva bisogno di essere assistito, e più io mi trovavo piena di cose che dovevo seguire da sola ...

Ti sentivi un po' come se tutto fosse sulle tue spalle, diciamo?

È sì, e quindi non ce l'ho fatta più.

E te R., lavoravi anche, o avevi deciso di dedicarti proprio alla famiglia, alla gestione dei figli?

Lavoravo prima di S., poi sono rimasta incinta e lavoravo, poi sono andata in maternità, dopo che ho partorito S., e S. ha incominciato ad avere questi problemi naturalmente ho dovuto lasciare il lavoro perché non erano conciliabili le due situazioni.

Senti invece quali sono stati, se ci sono stati poi, durante la vita della vostra famiglia, i momenti che hai vissuto con un po' più di difficoltà?

Ecco, sì ce ne sono stati diversi di momenti difficili, con la malattia di S. è così, però quello più recente e che mi ha destabilizzato un po' è quando S. ha compiuto diciotto anni e è uscito dal sistema scuola, per entrare in un sistema che è solo per disabili, nel senso a scuola prima avevano cercato ... a scuola cercano di integrarli, cercano di ... nel senso anche i pomeriggi passati al Poliedro, che è un'associazione qui vicina dove i disabili

socializzano, finita la scuola è finito tutto praticamente. L' hanno preso e messo in un centro dove nessuno lo conosceva, nessuno sapeva nulla di noi, proprio gli hanno sconvolto la vita. Prima praticamente, cioè la vita prima dei diciotto e dopo i diciotto, perché proprio è cambiata totalmente, tutti i suoi ritmi, tutte le sue cose. E a me è una cosa che mi ha fatto male. Infatti ho tentato anche di trattenerlo a scuola, ma non ... pensando a una formula che, si poteva fare se mi avessero dato retta, di metterlo tre giorni a scuola, trattenuto, e tre giorni al centro per dargli tempo di abituarsi a questa nuova ...

Fare un inserimento al centro diurno ...

Ecco, e invece no, non me l' hanno accettata, non c' è stato verso, la scuola si è opposta in tutte le maniere perché essendo una scuola ... con tanti disabili, e quindi con tanti disabili che entravano, non avevano posto per trattenere S., e quindi anche con tutte le mie arrabbiate non c' è stato modo di ... e la sua vita è cambiata dall' oggi al domani così, senza un po' di inserimento, senza un po' di, niente.

Mi dicevi che quando andava a scuola partecipava alle attività di questo centro, Poliedro, invece quando poi è finita la scuola?

È finita anche quel tipo di attività, perché quella segue la scuola, cioè di mattina vanno a scuola e il pomeriggio, due volte la settimana vanno a questo Poliedro, e continuano l' integrazione, li portano in giro ... cioè è un' altro tipo di cosa, no? Finito quello finisce anche quell' altro, quindi una ragione in più di cambiamento, magari gli avessero tenuto quella cosa lì secondo me sarebbe stato l' ideale per non sconvolgergli la vita, magari smettevi l' anno dopo però almeno un anno di ...

Transizione?

È di transizione ci doveva essere e invece, questo non è accaduto.

E invece, il rapporto tra S. e la sorella com' è?

È odio e amore, a volte si amano alla follia, e a volte invece farebbero solo a picchiarsi (ride), si urlano ... come penso sia normale, come tra tutti i fratelli.

Ma pensi che la sorella, mi sembra abbia quattro ...

Ha quattro anni, sì.

È, anche se è ancora piccolina, come pensi sia influenzata dall' esperienza di avere un fratello con la sindrome di Lesch-Nyhan?

S. a me, a me come mamma, sembra che lei non se ne faccia grossi problemi di avere un fratello così, ora che è piccola, poi può darsi che crescendo cambierà, prenderà più consapevolezza, per ora proprio non se ne fa problemi. Per esempio si va ai compleanni dei bimbi piccolini come Sofia, lei dice, ma non lo porti tato? Nel senso a lei non dà fastidio, né portarselo dietro ... anzi, lei fa, ma viene tato? Capito?

È normale per lei che lui partecipi a tutte le attività della famiglia ...

Sì, sì, per lei ora non ... ha problemi. Poi naturalmente è anche una bimba abituata, da quando è nata, si va alle feste per i disabili, si va al centro dei disabili, nel senso ... (ride) lei è nel circuito da quando è nata, capito? Per cui non vede le differenze ... no?

Sì, e invece il tuo rapporto con S. com' è?

È ... il nostro rapporto è sempre stato, mi hanno detto sempre anche gli psicologi, troppo simbiotico, nel senso che io sono le sue mani, io sono la sua bocca ... io lo capisco al volo, e lui magari ci marcia un po' (ride) su questo, perché ... tende ad usarmi parecchio (ride) e ... quindi è dura quando è con me, è proprio ...

Tende ad usarti per comunicare con gli altri, usa te come filtro?

Sì, quando era più piccolino meno, perché parlava meglio e quindi gli altri lo capivano di più e ne aveva meno bisogno di me, ma invece ora spesso devo tradurre cosa dice, capito? E da un'occhiata io capisco cosa vuole, che ha in mente ... sì, poi la gestione di S. è dura, perché la notte non dorme ... quindi ... sono parecchio coinvolta con lui ... sì è parecchio simbiotica la cosa (ride).

Invece i tuoi rapporti con la tua famiglia d'origine, come sono? Come sono stati da quando hai avuto S.?

È la mia famiglia d'origine ho solo il mio babbo, perché la mia mamma è morta quando ero piccolina quindi, la mia famiglia è solo lui, poi c'ho cugine, c'ho parenti, però nel senso ... è sempre stata una cosa ... normale, è sempre andato bene il rapporto con tutti, prima di tutto non ho mai cercato di appioppare S. a nessuno, nel senso (ride) me lo sono sempre gestito da sola, non pesando mai sugli altri, non ho mai chiesto al mio babbo guardami S., e quindi loro non hanno mai sentito questo grosso peso di S., magari vengono a trovarlo, però poi il peso di S. ce l'ho io, ce l'abbiamo noi, nel senso, non lo faccio pesare a nessuno (ride). E i rapporti sono ottimi, in tutte le cose che ho bisogno li chiamo e loro ci sono.

Senti, invece nell'organizzazione familiare, della quotidianità che mi dicevi è molto impegnativa, come ti trovi?

Sì ... sempre peggio, nel senso che lui cresce e più lui pesa, e più lui ha bisogno di assistenza continua ... e quindi la cosa peggiora, nel senso quando era piccino facevo presto a cambiargli un pannolino, era leggero lo mettevo sul letto e via, invece adesso è tutto più difficoltoso, i sollevatori per lavarlo ... è tutto molto, molto più difficoltoso, la gestione proprio di lui, e poi l'organizzazione in famiglia, va imboccato va ... quindi capito? Cena, pranzo, è ... tutto.

C'è qualcuno che ti aiuta?

No siamo solo io e il mio compagno e basta.

Il tuo compagno riesce a darti da una mano?

Sì, sì, certo, se ne imbecca uno per uno (ride).

E il rapporto con la USL e con le istituzioni, come si è evoluto?

Bé quando ... all' inizio naturalmente ho contattato l' assistente sociale, mi hanno detto, di contattare l' assistente sociale, e dall' assistente sociale mi hanno indirizzato in ... in tutti i posti abituali per questi bimbi ... e quindi ho cominciato, invece, con la fisioterapia, all' inizio mi hanno detto Pontedera ... invece poi l' ho portato alla Stella Maris, la Stella Maris m' ha consigliato Navacchio, quindi sono andata per tanti anni a fare la fisioterapia a Navacchio, con una fisioterapista in gamba e che con noi aveva costruito un bel rapporto, sia con me che con S. e ... poi ... niente ... poi le terapie farmacologiche ... e poi tutto l' iter per avere l' accompagnamento ... dai patronati, insomma tutta la certificazione che serve per avere ... queste cose.

Era seguito da un' equipe di professionalità diverse?

Solo diciamo da questa fisioterapista, perché la logopedista no, perché S. parlava, parlava abbastanza benino quando era piccolino, era uno sviluppo del linguaggio quasi normale, quindi la logopedista non gli serviva, più che altro era fisica, perché lui era ... molto ipo-tonico quindi erano tutti esercizi a irrobustire la muscolatura, alle gambe, la tavoletta statica, seduto su un panchetto, insomma ... gliene hanno fatte diverse.

Voi eravate seguiti anche come famiglia, ad esempio da uno psicologo o da qualcun' altro, o solo lui?

No, lui era seguito dallo psicologo, non è contemplato lo psicologo per la mamma ... (ride) ... e ... sì era seguito dallo psicologo, però mi sono accorta che anche lì, lo psicologo gli faceva sempre i soliti giochini, e lui diceva, ma com' è diventato bravo! È ho capito, la prima volta che li vede, poi dopo l' ha imparato come si incastrano i pezzi, nel senso, se dopo gli

rifai il solito gioco è più bravo sì di prima, cioè capito? La manualità non è che la vedessi tanto in ... questo psicologo.

Non hai visto un grande miglioramento, non ha avuto un grande aiuto da questo essere seguito?

Erano anche altri tempi, cioè vent' anni fa era già un' altra situazione, ora vedo che le cose sono migliorate, anche per altri bimbi che vedo nati ora, è già diversa la cosa, vent' anni fa erano ... un po' indietro.

Senti, la sindrome di Lesch-Nyhan è una sindrome rara, ma conosci anche altri ragazzi che hanno la sindrome di Lesch-Nyhan?

Sì ... quando ... mi hanno dato la diagnosi, dopo un po' di tempo ho conosciuto un' altra mamma, attraverso altra gente ...

Come l' hai conosciuta?

L' ho conosciuta attraverso un' altra mamma che mi ha detto, guarda esiste anche lei, perché assolutamente in ospedale non ti comunicano i nomi di altri pazienti come te ...

Non ti indirizzano verso ...

No ...

... associazioni ...

... per la privacy, per le cose, non ti indirizzano assolutamente, e attraverso questa qui, un giorno mi ha telefonato quest' altra mamma e da ... noi due è partita l' associazione Lesch-Nyhan, abbiamo incominciato a voler contattare altri genitori e ora siamo un bel gruppetto.

Come si chiama questa associazione?

Si chiama Associazione Famiglie Lesch-Nyhan ... LND

E che attività svolgete con questa associazione?

Con loro più che altro attività di ricerca sulla malattia, quindi raccogliamo fondi, proprio per la ricerca sulla malattia, e in più ... se hai problemi ad esempio nella scuola o pratici ... loro intervengono, magari vengono anche a scuola con te, per aiutarti ... siccome noi siamo i più grandi, i bimbi più piccoli vengono aiutati anche in questo senso cioè, raccontargli l'esperienza di quelli più grandi per vedere come hanno affrontato certe problematiche.

Quindi, quest'associazione aiuta molto dal punto di vista di scambio, anche delle informazioni?

Sì, infatti ci sentiamo una volta al mese, in tele-conferenza e al telefono, e stiamo anche due ore a parlare una alla volta, delle sue esperienze, dei suoi problemi momentanei, e magari con i consigli degli altri cerchiamo di risolverli.

È una cosa che vi aiuta molto, pensi che ti sia d'aiuto?

Sì è importante, anche perché per l'autolesionismo di S. ... ogni mamma ha trovato la sua strategia, per contenerlo, per cercare che si faccia meno male, e quindi ci siamo passate tutte le strategie ... invece di bloccare le mani con guanti o ... cose del genere, abbiamo bloccato i gomiti, quindi non arrivando più alla faccia non si mordono ... capito? E ha le braccia libere, le mani libere per fare qualcos'altro ... e quindi sono cose utili.

Invece qui a Buti, nel territorio dove abiti te, esistono delle associazioni, dei gruppi ...

Sì ... il comune di Buti ... circa sette anni fa ... ci organizzò un corso di mutuo aiuto, con un'esperta di mutuo aiuto, e ci convocò tutti, i genitori dei bimbi disabili di Buti, e la prima riunione mi ricordo fu un macello, perché tutti ... nessuno aveva mai pensato di fare una cosa del genere, quindi eravamo tutti imbestialiti perché fino ad allora non c'era stato nulla ...

Questa era un'esigenza che sentivate ...

È, era un' esigenza che sentivamo, ci sentivamo parecchio abbandonati anche dal territorio stesso, no?

Dalle istituzioni?

È, Buti è un territorio piccolino, siamo in tanti disabili a Buti e quindi ci sembrava strano che non ci fosse proprio nulla, nulla, e con questo corso piano, piano, abbiamo messo a confronto tutte le esperienze, fra genitori, tutte malattie diverse, no ... chi sofferenze da parto, chi ... e quindi alla fine di questo corso ci hanno chiesto, il comune, ci ha chiesto, se volevamo finirla lì, o se volevamo andare avanti e costituirci in associazione, per cercare di fare qualcosa, e quindi abbiamo accettato e abbiamo costituito l' associazione, il comune di Buti ci aiuta tanto in questo, l' assessore alle politiche sociali di Buti ci aiuta tantissimo, e dopo questa associazione infatti è nato a Cascine di Buti, una scuolcina vecchia, cioè una scuola che prima era un' ex scuola elementare, con dei fondi regionali, che ci ha stanziato la regione, è stata ristrutturata tutta e lì è nato il centro Cigno d'Oro dove i ragazzi adesso passano un giorno alla settimana, due ore in compagnia tra di loro e con degli operatori che si occupano di loro, che li fanno divertire, è più un' esperienza ludica che proprio ...

È un' esperienza ricreativa, quindi?

Sì, più che al centro diurno, dove gli fanno fare altri tipi di attività più incentrate all' autonomia, lì è un po' più ludica, tipo gioco, infatti ci vanno tutti molto, molto volentieri, e ora presto pensiamo di fare un altro giorno alla settimana, che siano due volte alla settimana, ci hanno già dato l' ok, e ora aspettiamo che si organizzino (ride).

Per voi genitori è una bella opportunità, avere questa associazione e questi giorni alla settimana in cui i ragazzi sono lì?

Sì, è un sollievo anche per noi genitori, perché due ore di pace non le disdegna nessuno (ride) e ... poi una volta all' anno facciamo le cene per raccogliere i fondi perché se ... magari, non lo so, un anno il comune non

può pagare gli operatori, ci pensiamo noi, o se manca del materiale ci pensiamo noi con questi fondi e ... poi abbiamo organizzato la gita dal Papa a Roma ...

Quindi organizzate anche uscite o incontri extra, diciamo, a questo giorno alla settimana?

Sì, sì, è stata una bella esperienza si sono divertiti tutti, il Papa l' ha baciati tutti (ride) ...

E queste occasioni speciali, come può essere una gita, ma soprattutto anche quel giorno in cui andate là, li vivi anche come occasioni per voi genitori di scambiarsi delle opinioni, delle esperienze?

Sì, spesso quando ... mentre si va via o quando ci si incontra ci si parla, si condividono le esperienze, le novità, perché a volte magari uno non sa una cosa e gli viene detto da un altro, capito?

Per esempio?

Per esempio c' è stato un contributo al comune che danno a tutti i genitori con ragazzi disabili e ... quando uno l' ha saputo ha sparso la voce a tutti ...

Quindi usate l' associazione anche per scambiarsi informazioni ...

Sì, sì

Invece, R., cambiando argomento, com' è stato l' impatto con la scuola dell' infanzia?

Lì mi sono trovata proprio bene, l' hanno accolto proprio benissimo, due insegnanti veramente brave, cioè anche le insegnanti normali, oltre che quella di sostegno ... forse ho avuto più problemi con quelle di sostegno che cambiavano in continuazione che con le insegnanti di classe, perché loro lo hanno saputo veramente gestire bene, l' hanno saputo capire S.

Invece questo continuo cambiamento delle insegnanti di sostegno ...

No, non gli favoriva il ... perché arrivava quella, e c'aveva da imparare da capo che carattere aveva S., come andava gestito ... e quindi era un po' difficoltoso ... invece ... aveva bisogno dell'insegnante di sostegno e dell'assistente, cioè quella che gli cambia il pannolino, che lo lava e che lo sistema, quindi ne aveva due di figure che lo seguivano.

Ritieni che fosse abbastanza seguito?

Sì, sì, devo dire di sì.

Invece poi alla scuola elementare, cioè quella primaria?

Ecco alla scuola primaria, io devo dire che ho avuto una grande fortuna, nel senso che gli hanno dato un insegnante di sostegno che l'ha tenuto cinque anni.

Quindi, hai visto la differenza tra la scuola dell'infanzia, dove le insegnanti di sostegno cambiavano spesso?

E ... con lei, che invece è stata cinque anni, quindi, ha potuto capirlo bene, imparare tutte le strategie per insegnargli le cose, perché non è facile ... né tenere la sua attenzione né ... gestirlo ... proprio ... i suoi momenti di noia, i suoi momenti andavano ... andava portato fuori, fatto sfogare un pochino e riportato in classe ... comunque è stata un'insegnante in gamba.

Voi, come famiglia eravate coinvolti nel programma di S.?

Si parecchio, perché ... per esempio le gite ... o qualsiasi minimo problema mi hanno sempre chiamato, e quindi anche con l'insegnante di sostegno c'ero parecchio a contatto ... le gite andavo anch'io con lui ...

Vi informavano, anche sul piano didattico del programma che stava seguendo?

Sì, sì, poi si fanno due volte all' anno queste riunioni con l' assistente sociale, la maestra di sostegno, e tutto il personale che gira intorno a S., le insegnanti normali ...

La ritieni una cosa utile?

Sì.

E invece alla scuola media?

Alla scuola media già S. era più grande ... e ... è stata un po' più difficoltosa la scuola media ... perché ... non lo so il cambio gli ha dato ... cioè si è un po' più staccato dai suoi compagni, alle elementari era un po' più in classe, un po' più ... invece ... ha teso ad uscire dalla classe, quindi stava tanto nel corridoio ...

Quindi veniva meno coinvolto nelle attività della classe?

Sì, un po' perché disturbava anche tutta la classe, perché i suoi urletti, quando c' era silenzio lui era quello che lo interrompeva il silenzio e quindi ... e anche come insegnante di sostegno anche lì è stata un po' lasciva, si è fatta un po' trasportare da S., invece S. va trasportato, non farsi trasportare (ride), perché te gli dai il dito e lui ti prende il braccio, capito? Forse era troppo dolce (ride) questa insegnante di sostegno ...

Senti, mi dicevi che lui ha frequentato anche la scuola superiore?

Sì, ha fatto cinque anni di pedagogico, quindi ... è uscito dalla scuola che aveva diciotto anni, e S., come ti dicevo, non è mai stato voluto trattenere, le insegnanti mi hanno detto sempre ... sempre spinto in avanti dicendo che lui era un po' infantile, tutt' ora è un po' infantile, e quindi doveva crescere ... il fatto è che S. ... non cresce (ride) ... cioè la Lesch-Nyhan non lo fa crescere al pari di uno della sua età, quindi era inutile spingerlo, me ne sono accorta ora che invece era meglio se fosse stato trattenuto, e magari al centro diurno ci arrivava quando aveva ventitre, ventiquattro anni, invece lui poverino a diciotto anni si è trovato dentro al centro diurno, no? Era meglio

che cresceva più con i compagni, via, con la vita normale, capito?, che arrivare presto così al centro diurno.

Senti, mi dicevi, che il rapporto con i compagni di classe alle medie è cambiato ...

Erano sempre i soliti, no? Quindi meno male, che erano i soliti delle elementari e ... quindi il rapporto con i compagni c'era comunque, soltanto che lui tendeva a voler uscire dalla classe, un po' perché vedeva che dava fastidio, e un po' perché non aveva voglia di fare nulla e gli conveniva andare fuori dalla classe, capito? (ride)

Ho capito ... e invece il rapporto con i genitori dei compagni di classe di S., come è stato? All'inizio, come si è evoluto ...

È quello, alle elementari sì, erano, nel senso venivano anche a casa i bimbi ... io potevo andare poco, a casa degli altri perché chi aveva le scale, chi ... capito? Anche per barriere architettoniche proprio ... i compleanni ... poi però alle medie siccome i ragazzi cominciano a fare da soli, nel senso vanno alla pizzeria vanno ... e S. non ... capito? Non veniva più coinvolto nella vita fuori dalla scuola.

Ci sono stati degli episodi che consideri duri, ti sei trovata in situazioni, con i genitori o i compagni di classe, in cui ti sei trovata in difficoltà o in cui ti hanno fatto sentire la diversità?

No, non me ne sono accorta finché non ho avuto S. (ride), ora con l'altra bimba che ho ora, mi sento più coinvolta nella classe, mi chiamano per tutto, anche le altre mamme, cosa che invece con S. è successa poco.

Adesso che hai un'altra bimba senti la differenza ...

Adesso che ho un'altra bimba vedo la differenza sì, sì ... prima non me ne accorgevo perché poi non ho mai voluto imporre, nel senso ... non chiedevo se andavano a cena fuori di portare anche lui o di andare anch'io, perché naturalmente, cioè, dovevo stare anch'io insieme a lui per imboccarlo, per

sistemarlo e quindi ero una noia ... i bimbi, no? I ragazzi vogliono stare soli, capito? E quindi non mi sono mai ... non ho mai cercato di ... proporlo, se lo chiamavano, lo chiamavano, se non lo chiamavano ...

Senti quanti anni ha adesso S.?Mi dicevi che adesso non và più a scuola e frequenta un centro diurno?

S. ha quasi ventun' anni, e sì ... frequenta un centro diurno di ragazzi disabili a Pontedera e ... il passaggio dalla scuola al centro è stato un po', un po' così ... come ti dicevo prima ... perché proprio cambia l' ambiente, nella scuola c' è il macello dei bimbi, no? La confusione ... invece lì è un po' tutto calmo, lui diceva, mamma lì sono lenti, perché lui voleva la cosa veloce, lui diceva lì sono lenti, perché lì la cosa è più calma, vanno gestiti tutti uno per uno, c' è il momento del bagno, no? Che vanno portati uno per uno, quindi la cosa è lunga, e per lui questi tempi erano troppo lenti, capito? Lui era un po' più veloce (ride).

Lui adesso partecipa anche ad altre attività il pomeriggio?

Sì ... è parecchio impegnato ... perché due volte alla settimana viene una ragazza che lo fa scrivere al computer, perché al centro diurno non hanno potuto fargli un' attività a parte, solo per lui per scrivere e leggere, ma naturalmente se lui non scrive e legge più, lo perde, e è una cosa che ha durato fatica ad impararla, no? E quindi è un peccato fargliela perdere, allora mi hanno dato questo servizio di questa ragazza che viene e lo fa leggere e scrivere.

Perché lui, come ha imparato a leggere e scrivere? È stato un processo lungo?

È, lungo, lento, sì gli ci è voluto un po' e ... a leggere e a scrivere bene ha imparato alle superiori. Le medie sono state un po' una transizione, lui alle medie ha imparato proprio poco, e imparava più alle elementari, poi c' è stato questo stop delle medie, e invece alle superiori hanno saputo ... e infatti lui il concetto del tempo, spazio tempo, dei mesi, dei giorni, l' ha

imparato alle superiori, prima lui non aveva cognizione di domani, di ieri, capito? Del tempo proprio, che scorreva, del giorno in cui eravamo, del mese ... questa cosa qui l' ha imparata alle superiori, appena arrivato alle superiori, loro si sono meravigliati che S. non avesse il concetto del tempo, e infatti dopo pochi mesi ha imparato questa cosa ... io pensavo che fosse impossibile, perché dicevo, se non l' ha imparata fino ad ora forse non c' arriva, e invece ci arrivava benissimo, bastava saperglielo insegnare.

Senti R., mi dicevi che adesso S. ha ventun' anni, come lo vedi il suo futuro?

È, il futuro di S. ... ora poi affronteremo anche un' operazione, gli verrà messa questa pompa di Baclofen, io spero che abbia dei risultati positivi, gli altri li hanno avuti, altri l' hanno già fatta, alcuni Lesch-Nyhan, quindi, si spera che anche noi avremo questi esiti positivi e spero per lui che sia più calmo, più tranquillo meno aggressivo verso di se o verso gli altri, e ... il futuro io ... spero, spero, tanto che ... cioè è difficile anche, abbiamo anche dei progetti sul ... dopo di noi ... perché naturalmente loro crescono, noi si invecchia e la cosa, non è che vada tanto d' accordo quindi ... sì ... l' unica cosa che spero di S. è che muoia prima di me, te lo dico proprio (ride) papale, papale, perché non mi sentirei di lasciarlo a nessuno, proprio una gestione di Simone così, cioè soffrirebbe troppo senza di me, penso, e ...

Se tu venissi a mancare a lui, dici?

È, se gli venissi a mancare io, penso che gli mancherebbe proprio il respiro non ... specialmente quando sarà più vecchio, che poi finché sono piccolini, bellini, fanno tenerezza ma quando sarà un ... uomo di cinquant' anni sicuramente farà meno tenerezza, sarà più un problema e ... capito? Perché abbiamo avuto anche Lesch-Nyhan di cinquant' anni, quindi l' aspettativa di vita prima era molto bassa, ora invece i ragazzi arrivano anche a veneranda età ... sì ... è ...

Ti spaventa un po' ?

Sì, mi spaventa, mi spaventa parecchio il lasciarlo qui (ride).

E il tuo, di futuro, come lo vedi?

È il mio futuro ... sempre a braccetto con lui, sì, le mie amiche dicono, quando saremo vecchie si va in gita, si va qui, si va di là, io ho sempre il pensiero, ma come faccio io, a chi lo lascio? (ride) ... capito?

Sì. Senti, pensi che questa esperienza ti abbia cambiato come persona e come madre?

Sì, sicuramente ... per esempio con S., la sorella di S. che ha quattro anni, io ... ho vissuto tutta un' altra esperienza, me la sono goduta tutta fino all' ultimo secondo, nel senso, per me tutto quello che ha fatto S. è un miracolo, per un altro che ha avuto bimbi normali non ci fa caso, se camminano o se cominciano a camminare, o se cominciano a parlare, per me è stato tutto un miracolo, un miracolo proprio, perché non mi aspettavo che un bimbo normale facesse tutto da solo così, per S. è stato tutto difficile, raggiungere la parola, raggiungere l' autonomia, raggiungere qualsiasi cosa, è stato tutto molto, molto, difficile, quindi con la bimba è andato talmente tutto liscio che me la sono ritrovata di quattro anni e non so come ho fatto ad arrivarci (ride), nel senso ...

È come se questa esperienza con S., ti avesse fatto cambiare nel modo di apprezzare le cose?

Di apprezzare sì, tutti, tutto di più apprezzati, perché sai quanto è difficile per un bimbo che non è normale, anche le cose semplici ... quando la bimba ha preso in mano il primo giocattolino e se lo rigirava tra le mani io rimanevo stupita, lei aveva cinque mesi, e lei già li girava tra le mani, cosa che S. l' ha fatta a un anno e mezzo, era tutto precoce, tutto svelto, tutto veloce, non ha avuto bisogno di me per fare nulla, cioè a S. gli dovevi insegnare a prendere un oggetto, la bimba ha fatto tutto da sola ... un bimbo normale tirarlo su non è proprio nulla (ride).

Senti proprio, diciamo, questa differenza, tra l' aver cresciuto S. e la sorella?

È, sì.

C' è qualcos' altro che vuoi aggiungere?

No ... penso di averti detto tutto, su per giù a grandi linee (ride), ti ho detto quasi tutto.

APPENDICE 2: INTERVISTA ALLA PRESIDENTE DELL' ASSOCIAZIONE ITALIANA FAMIGLIE LESCH-NYHAN

Senta, vorrei partire parlando dell' Associazione Famiglie Lesch-Nyhan di cui lei è presidente, da chi è composta?

L' associazione è composta da un gruppo di una dozzina di famiglie con ragazzi con la sindrome di Lesch-Nyhan, anche se il suo intervento è poi allargato, cioè noi non chiediamo alle famiglie di associarsi perché, la, diciamo, la missione dell' associazione è quella di aiutare le famiglie e i ragazzi con la sindrome di Lesch-Nyhan, ma non è necessario essere associati per avere questo aiuto, invitiamo ad associarsi le famiglie perché questo dà loro voce in capitolo in quelle che sono poi le scelte organizzative di indirizzo dell' associazione stessa, quindi associarsi significa poi un discorso democratico di possibilità di intervenire in assemblea su quelle che sono le scelte rispetto anche alla ricerca, o rispetto a come scegliere i soldi che raccogliamo, ecco. Nel nostro statuto noi abbiamo messo che nel nostro direttivo deve esserci una maggioranza di familiari, o malati perché poi negli anni abbiamo incontrato anche ragazzi con ... delle sfumature di malattia ... più lieve, per cui possono intervenire anche in prima persona...

Che non hanno la forma classica della sindrome?

Esatto, con forme più attenuate quindi con problemi neurologici minori che gli permettono una partecipazione più diretta, e quindi familiari, o persone con la malattia di Lesch-Nyhan devono avere sempre la maggioranza numerica all' interno del direttivo in modo che se anche l' associazione, come noi cerchiamo, si espandesse, perché è aperta a tutti i volontari, quindi essendo la malattia di minoranza domani potremmo avere 200 iscritti e soltanto 13 sono le famiglie rappresentate, però volevamo che la guida fosse, non del volontariato generico, ma del volontariato delle famiglie, e quindi la struttura è così fatta, in questo momento il direttivo è formato da 5 persone di cui 3 sono genitori di famiglie diverse, ecco noi abbiamo messo che un solo familiare diventa membro effettivo, gli altri sono soci normali,

anche per non avere la preponderanza di una famiglia rispetto alle altre, no? Quindi per ogni famiglia uno solo può entrare in direttivo dove abbiamo 3 famiglie diverse e di città diverse, nel direttivo, poi abbiamo invece anche una rappresentanza del comitato scientifico, nel direttivo che è la dottoressa Micheli, che è una professoressa che ha condotto ricerche e che adesso fa volontariato con noi, e un volontario che fa il contabile e che quindi ci dà soltanto la sua competenza e la sua partecipazione.

L'associazione come e quando è nata?

Allora formalmente si è costituita nel 2011, ed è nata dall'esperienza di un gruppo famiglie che già dal 1996 avevano cominciato ad incontrarsi nell'ambito di un'altra associazione di malattie rare, l'Associazione Malattie Rare Mauro Baschierotto, che si occupa in generale delle malattie rare, si occupava per lo meno, e che poi ha fatto nascere una fondazione e un istituto di ricerca, nel 2011 noi abbiamo considerato che determinati aspetti della vita quotidiana degli ammalati di Lesch-Nyhan meritavano una attenzione e una dedizione particolare, rispetto anche alla gestione dei fondi stessi, vale a dire, va benissimo e continuiamo a sostenere la ricerca rispetto a delle terapie future o anche immediate, ma a noi serviva anche una presenza sul territorio e sui vari territori, per definire quelli che sono i protocolli di assistenza, le linee guida e soprattutto per arrivare ad una integrazione e un inserimento dei ragazzi nel tessuto sociale, e quindi abbiamo pensato che questo potesse essere di competenza specifico di un'associazione Lesch-Nyhan che di per sé può essere affiancata ad altre associazioni e che ha collaborazioni con altre associazioni. Ad esempio una ultimamente, collaboriamo con l'associazione toscana dei maratonabili che sta a Prato, per tutta quella che è l'attività sportiva e di tempo libero, in cui sono già inseriti i nostri ragazzi, e che ... quindi è un aspetto diverso ... però noi crediamo in questa integrazione anche di aspetti diversi dei problemi ecco...

E la vostra, di associazione, quali scopi principali ha?

Lo scopo principale è arrivare a far sì che la malattia sia conosciuta nella sua realtà, a tutti i livelli, quindi a livello anche appunto pedagogico, per arrivare a capire come gestire e soprattutto l'aspetto comportamentale che è molto particolare, non intuitivo, e che produce un ulteriore, eventuale handicap nella situazione dei nostri ragazzi, perché la non comprensione del comportamento Lesch-Nyhan, che è la caratteristica principale della malattia di Lesch-Nyhan, provoca tantissimi guai, sia dal punto di vista della salute, sia dal punto di vista della vita quotidiana, quindi accanto a sostenere e favorire la ricerca per terapie, la ricerca per la comprensione della malattia, noi affianchiamo le famiglie, sul territorio andando a spiegare ad esempio per quello che è un discorso di inserimento scolastico, per quello che è un discorso di ausili, perché ad esempio gli ausili sono particolari, ecco vogliamo arrivare, e stiamo lavorando anche con l'Istituto Superiore di Sanità, alla formazione di un registro della malattia in cui, e attraverso cui, si possa arrivare a delineare anche delle linee guida per la diagnosi, perché anche questo è un problema, ma anche per l'assistenza dei malati di Lesch-Nyhan, proprio perché su l'assistenza di questi ragazzi a livello internazionale c'è veramente poco ... non sono conosciute le cose ... e quindi in questo senso i diritti dei nostri ragazzi sono disattesi, ecco ...

E il contatto tra le famiglie e l'associazione in che modo avviene?

A parte l'assemblea annuale che è la cosa burocratica, noi ormai da un paio di anni abbiamo cominciato una specie di gruppo di auto aiuto a distanza, quindi abbiamo prima cominciato sporadicamente, adesso ci siamo dati anche dei tempi, e noi ci incontriamo telefonicamente, in una conferenza telefonica a più voci, una volta al mese, in questi incontri, alle volte abbiamo invitato qualche medico, per quelli che potevano essere dei quesiti specifici, ha partecipato la nefrologa, ha partecipato la psicologa, ha partecipato il neurologo. Mentre altre volte, questo diciamo è nato col tempo, ci incontriamo anche solo per chiacchierare e per superare quell'isolamento e quella solitudine che le famiglie con ragazzi di questo tipo si ritrovano, anche perché, ed è stato proprio attraverso questi sentirci tra di

noi che abbiamo trovato gli elementi trasversali a comportamenti, e a sintomi della malattia, che non erano neanche evidenziati, ... perché è una malattia complessa anche dal punto di vista fisico, per cui le famiglie fra di loro, gruppo di auto aiuto, si indirizzano anche a ... così ... richieste di aiuto esterne, a consultazioni con un medico piuttosto che un altro, pensiamo al problema dell' apparecchio per i denti per chi si morde le labbra e la lingua, il problema della fisioterapia, gli ausili diversi le carrozzine speciali.

Senta, prima mi parlava della diagnosi, generalmente a che età viene diagnosticata la sindrome di Lesch-Nyhan?

È ... lì bisogna avere anche fortuna, perché noi abbiamo famiglie che hanno avuto la diagnosi dall' inizio, quindi a pochi mesi, ma magari per situazioni anche mediche che hanno fatto sì che il medico potesse avere il sospetto ed avviare un certo accertamento, ma abbiamo nel nostro gruppo anche famiglie che hanno avuto la diagnosi quando il bambino aveva 8 o 9 anni, pur avendola cercata disperatamente, anche in centri di eccellenza, e quindi il problema della diagnosi rimane perché è una malattia poco poco conosciuta, quando abbiamo fatto il nostro convegno al Gaslini nel 2011, siamo riusciti ad ottenere che venisse pubblicata, un pochino, la descrizione della malattia e dei problemi diagnostici della malattia nel Notiziario del Centro Nazionale dell' Istituto Superiore di Sanità in modo, perché questo notiziario è mandato un po' da tutte le parti, in modo da cominciare a diffondere anche la conoscenza diciamo, perché possa venire il sospetto, almeno di ... diciamo diagnostico. A me è successo di suggerire anche a medici il semplice, perché alla dottoressa Micheli bastano che siano mandate poche gocce di sangue in un pezzettino di carta assorbente, perché lei possa arrivare a determinare la diagnosi da difetto enzimatico, quindi avviare anche con una ... diciamo metodica non costosa e abbastanza semplice, arrivare a eventualmente ad escludere o comprendere questa diagnosi, però queste cose diciamo fanno parte del nostro lavoro di associazione dare visibilità, fare convegni, ... inserirsi in quelli che sono i

meccanismi della rete delle malattie rare, in modo da poter arrivare anche a delle diagnosi precoci, ecco.

Senta, rimanendo sempre nel campo della diagnosi, secondo la sua esperienza maturata anche nel confronto con le altre famiglie, ritiene che le famiglie siano soddisfatte del modo in cui la diagnosi viene comunicata?

È, allora le famiglie che ho conosciuto io, proprio appunto anche recentemente, la famiglia con cui abbiamo cominciato adesso il nostro progetto di ricerca, parlando della diagnosi ha proprio espresso il sollievo e la gioia dell'aver avuto la diagnosi, soprattutto se uno è tanti anni che uno ha un figlio a cui hanno comunicato ... cioè che ha visto che ha problemi di tetra paresi distonica, spastica, problemi di linguaggio, eccetera, e recepisce come genitore che c'è un qualche cosa di diverso ma non riesce a inquadrarlo, ad esprimerlo, eccetera, avere poi il nome di questo problema e la conferma che determinati comportamenti sono comportamenti, compulsivi, involontari, legati alla malattia, problemi genetici e non a errori educativi, come magari è facile tutti attribuire sempre ai genitori le colpe di tutto (sorride), o a problemi diciamo di insufficienza mentale, perché uno dice come fa uno a farsi male anche se non vuole, non lo capisce, lo capisce benissimo loro lo esprimono benissimo la difficoltà di gestire un comportamento che non dipende dalla volontà, ecco avere la diagnosi in questo caso ... direi che non ho visto una grande attenzione al come glielo avevano detto, ma al fatto di averla avuta. Mentre ho meno esperienza rispetto a qualcuno che ha avuto ... ecco sì, una famiglia siciliana era rimasta molto sconvolta dalla comunicazione della diagnosi perché, e questo manca la conoscenza, avevano prospettato come la possibilità di avere un bambino che fosse poi completamente ... cioè che non poteva più essere crescendo, un bambino che gli sorride, che la riconosce, eccetera, cioè avevano accentuato un aspetto di insufficienza mentale, no? Io mi ricordo che ho rassicurato la mamma dicendogli, tutto succederà e dovrai gestire tante cose difficili, ma sicuramente lo sguardo di affetto che tu vedi nel tuo bambino, quello rimarrà e rimane, anzi direi che comunicano ancora di più

cioè quello di cui non difettano è la comunicazione dei loro sentimenti, per cui su questo l' ho rassicurata, non sarà tra virgolette un vegetale, la classica frase che qualche dottore, poco ... esperto della malattia può dire quando sei di fronte ad una diagnosi neurologica grave, ecco. Quindi su questo anche una maggiore informazione potrebbe dare ai medici ... ecco ... io ricordo che il pediatra cui avevo comunicato l' intenzione ... cioè ... la diagnosi di M., si era messo le mani sulla faccia ed è rimasto qualche minuto fermo ... ha visto qualche diagnosi, poi si è ripreso però mi aveva comunicato molto, anche l' angoscia dei medici di fronte a questa malattia, ecco che è sicuramente una malattia terribile, quindi credo che la comunicazione della diagnosi sia molto difficile ... e dovrebbe essere molto accompagnata alla conoscenza, non della malattia, ma dei ragazzi, perché se uno legge solo la malattia si spaventa, se conosce i ragazzi la paura gli passa, io ho visto tutti gli insegnanti di sostegno, che se tu, prima di conoscere i ragazzi, se tu gli dai solamente la descrizione della malattia, dicono io non ce la faccio, una volta conosciuto i ragazzi invece si affezionano e vivono l' esperienza serenamente.

Quindi la conoscenza diretta della persona ...

Si, si, la malattia è difficilmente concepibile, le persone sono persone e quindi .. infatti questo l' avevo già detto nel nel 98 ... 96 quando ho scritto il mio primo libro, una vita impossibile, il discorso è tu devi conoscere M., S., M., che sono molto di più della Lesch-Nyhan.

Tornando proprio al suo libro, una vita impossibile, lei parlando della sua particolare situazione parla di scelta nei confronti di suo figlio, perché la sua adozione è avvenuta quando sapeva già la sua diagnosi, in che senso, quando parla da un punto di vista psicologico, ritiene questa sua particolare situazione privilegiata rispetto a quella delle altre famiglie che hanno avuto una situazione diversa?

Mmm ... si può tranquillamente superare, perché conosco mamme e papà che hanno scelto fortemente i loro figli, comunque e quindi vivono molto

serenamente e anche con grande combattività la loro lotta quotidiana. Io credo che il piccolo vantaggio iniziale che abbiamo avuto inizialmente come famiglia sia stato, ed è quello che cerco di comunicare anche alle altre famiglie, sia stato superare il senso di impotenza, cioè la situazione sconsolante anche quando ti danno la diagnosi di una malattia impossibile, com'era la definizione di Dulbecco, la situazione di impotenza è quella che blocca, che gela, cioè non si può fare nulla, ecco, invece noi partivamo dal fatto che per, questo, bambino, non per la malattia, ma per M., noi avevamo fatto qualcosa, quindi eravamo già uno a zero, rispetto alla malattia (ride), no? Rispetto alla sofferenza, che è quella che ghiaccia, io due anni fa sono stata da una famiglia il cui bambino aveva iniziato a mordersi il labbro, e io tornando in casa loro quel pomeriggio ho rivissuto, veramente, l'angoscia di quando cominciano a farsi del male e uno non sa che cosa fare. Un bambino piccolo che ti guarda con due occhi spalancati e tu non sai cosa fare e, la mia presenza con quella famiglia era, possiamo fare tante cose: tranquillizzare il bambino, tienilo per mano, digli tranquillo adesso passa, la mamma ha tutto sotto controllo, anche quando non è vero (ride), la mamma ha tutto sotto controllo, perché già questo da un qualche cosa, ecco, no? Un discorso che poi ho imparato nel tempo, però rispetto al primissimo momento di senso di impotenza totale che la malattia dava, è stato, secondo me, psicologicamente, sentire di avere potuto fare qualche cosa, e questo è diventato il seme da coltivare, posso sempre fare qualcosa, posso sempre tenerti per mano, l'ultimo convegno che abbiamo fatto, che lo abbiamo chiamato tienimi la mano, perché una delle frasi che questi ragazzi dicono facilmente, perché così non mi faccio male, non butto giù una cosa, non faccio male a te, non metto la mano nella ..., quindi tienimi la mano, però per me era ispirato anche a questo, non potrò fare nulla per la malattia se non si trova nulla, ma una cosa posso farla, posso tenerti per mano e ... questo poi si è esteso come associazione alle famiglie, come famiglie vogliamo tenerci per mano. Che diventa un po' quella corrente conte il senso di impotenza, che è la prima cosa che ci blocca, che ci impedisce di fare tante cose che, invece, si possono fare.

Sempre parlando nell' ambito del confronto con le famiglie, le sembra che ci siano dei momenti all' interno del ciclo di vita della famiglia che emergono come più difficoltosi rispetto ad altri?

La malattia ha, dei cicli diciamo, no? Ci sono dei periodi che possono essere legati a situazioni molto contingenti, perché basta un' influenza brutta, un mal di pancia, una situazione che innesca la mancanza di controllo della malattia, ecco queste situazioni alle volte sono molto pesanti da gestire e certamente ci sono dei momenti in cui, all' interno della famiglia stessa il senso di impotenza prevale, quindi prevale questa situazione di essere a fronteggiare qualche cosa di impossibile da gestire, e quando prevale questo, che viene immediatamente recepito dai ragazzi che hanno una sensibilità, veramente notevolissima, si innestano quei cicli viziosi, quei circoli viziosi, per cui le cose vanno sempre peggio, nel senso che non dormono più la notte, se non dormono loro non dormiamo neanche noi, se non dormiamo siamo nervosi, non sappiamo ..., cioè se è una malattia in cui il controllo e il senso di pace da un grosso vantaggio, perdere il controllo, che è normale perché è umano, e poi basta anche una malattia del genitore, una situazione, un lutto, un problema nella coppia, un qualsiasi cosa, tutte queste cose possono ovviamente rendere il momento molto difficile. Dall' altra parte però, e anche questa è una cosa da sottolineare io ho visto una grossissima capacità dei ragazzi di recupero, vale a dire si possono innestare invece dei momenti di grandissima forza, per cui da loro stessi viene l' incoraggiamento a invertire la marcia e arrivare ad un discorso invece di incoraggiamento e quindi di superamento, perché sono ragazzi che riescono a passare dall' angoscia e dalla disperazione, all' ironia, al riso, all' incoraggiamento, alla gioia, tale da dare anche la forza alla famiglia di uscire diciamo, da questa angoscia, comunque ... questa cosa qui ci ha aiutati ad esempio, a me è servito molto parlare con mio figlio della malattia, è un discorso di reciproco aiuto, perché poi in certi momenti quando lui è arrabbiato, perché non controllava, appunto, gli effetti negativi della malattia, è stato più facile, più sincero dire lì, ma guarda è il tempo, domani ci sarà il sole e ne usciamo, non fermarsi al momento, ma guardare

ad una prospettiva di superamento, cioè questo momento non è l' unico momento, ne usciamo, e questo è di incoraggiamento ... ed è anche una strategia (sorride) ... guardare oltre ...

... mi fa venire in mente, per le famiglie e la specificità della sindrome, questo guardare oltre, anche nel tempo ... ovvero immaginarsi anche il futuro, per questi ragazzi. Emerge?

Guardi questo mi ha fatto ridere, mi ha dato proprio coraggio, una volta litigando scherzosamente con lui che, come tutti i ragazzi è anche verbalmente disinibito, sa anche trattare molto male se uno sbaglia, no? (ride) ... non passa nulla sotto silenzio, è allora scherzosamente gli ho detto, e quando non ci sarò più? E lui mi ha risposto, prendo una badante. Questa cosa mi ha fatto ridere, mi ha dato anche molto l' indirizzo a progettare un futuro di autonomia, è un pochino anche il significato dell' associazione stessa, la loro autonomia è legata alla formazione di caregivers capaci di comprenderli, questo può, l' ho accudito sempre solo io, continuamente solo io, neanche mia mamma l' aveva mai accudito, d' altra parte poi lui ha fatto anche dialisi, il trapianto di rene, ha avuto delle situazioni molto complesse, ... fino al compimento dei 18 anni, quando suo fratello, mi ha imposto un weekend con lui in montagna e altri due amici e senza la mamma, cioè diventare grandi significa esperimento due giorni in montagna senza la mamma, cosa che mi aveva messo molta ansia, ma che avevamo accettato, d' altra parte suo fratello aveva molta competenza diciamo, però effettivamente lui e altri due amici, maschi tra l' altro, quindi senza una presenza femminile, gestire il tutto, che vuol dire imboccare, pulizia, che non è facile, mi sembrava un' impresa, invece si sono presi questi tre giorni. E anche adesso il mio progetto è quello, che avevamo cominciato una forma di assistenza domiciliare di, abituare lui, e abituare noi, alla gestione anche fisica proprio di M. da parte di altri. È molto difficile, proprio perché bisogna trovare delle persone, consapevoli di tutto quanto, che non si facciano prendere a pugni, perché so di ... educatori, nel caso di una famiglia, una persona che faceva assistenza domiciliare, è stata morsicata, si

è messa sotto mutua, non voleva più andare, e quindi la operativa non voleva più farla, se non c'è una formazione, una prevenzione e appunto delle strategie, c'è appunto il rischio che non abbiano l'assistenza dovuta, cioè il discorso tu lo devi tenere, per mano, cioè gli devi impedire, come che si faccia male, anche che ti faccia male, e tutte le contenzioni sono all'opposto di tutta quella che è la corrente attuale di gestione di un disabile, per cui potrebbero sembrare contraddittorie all'aiuto no, li siamo proprio nella ... però il discorso del futuro è proprio arrivare a creare pian piano delle linee guida precise, come quelle per i diabetici, no? (ride) ... per cui in ogni regione, in ogni usl, si sappia esattamente come gestire un malato di Lesch-Nyhan, e questo deve permettere alle famiglie di fantasticare sul loro invecchiare e morire, cioè a dire, ci sarà qualcuno che è capace a fargli da badante, a volergli bene, e a ... però finché noi non riusciamo, neanche viventi (sorride), ad avere dei servizi, questo è sicuramente un punto problematico.

Mi diceva prima, che anche l'organizzazione familiare, proprio, della gestione della quotidianità della sindrome è abbastanza impegnativa. Le famiglie tendono a coinvolgere le famiglie d'origine nella gestione?

È lì dipende, io vedo che ci sono dei nonni e delle nonne, e delle sorelle molto molto coinvolte, e no. Questo proprio dipende ed è legato, probabilmente secondo me sarebbe fondamentale e metterlo proprio fra le linee guida, del dovere dei servizi sociali a sostenere fortemente la famiglia, perché, questo è un problema di tutti i disabili e non soltanto dei Lesch-Nyhan, però per i Lesch-Nyhan può diventare veramente allucinante, la famiglia da sola quando i ragazzi crescono, non so come si pensa che possa reggere tutto quanto, perché io dico qualche volta ho provato a spiegarlo, cosa vuol dire lavare la testa a un ragazzo Lesch-Nyhan, fare la doccia a un ragazzo con la Lesch-Nyhan, quando le dico mio figlio quando fa la doccia apre la bocca e si mette sotto la doccia come se dovesse annegare, noi poi ci ridiamo sopra, io e lui, poi però sono tutti particolari che fan capire che il quotidiano ha una dispersione di energie che è enorme, la famiglia che

accudisce un ragazzo con la Lesch-Nyhan, dovrebbe avere un sostegno fisso, da concordare con la famiglia, che sia qualcuno che si occupa della casa, o che si occupa della pulizia dei ragazzi, o che si occupa di portarlo fuori, però deve avere un respiro perché altrimenti non ce la fa, e non farcela dicevo come prima innesta tutti quei ... praticamente ... circoli non virtuosi per cui i ragazzi vanno a stare sempre peggio, e secondo me muoiono anche, cioè io assumerei una certa mortalità a, diciamo all' impossibilità di reggere la vita quotidiana da parte loro e da parte di tutta la famiglia, quindi io ho scritto ieri, l' ho spedito ieri agli assessori qua regionali e comunali una lettera perché mi hanno sospeso l' assistenza domiciliare dal Gennaio di quest' anno per mancanza di fondi, e il discorso è: possibile che in una nazione che si dice civile, e si dice che faccia assistenza domiciliare, esistono i bambini, esistono gli anziani, ma le persone con disabilità gravi e complesse non sono messe in capitolo da aiutare, quante volte sono andata alle assemblee pubbliche per dire che io abbia assistenza dall' assistente sociale di distretto, mi devo mettere a bere, mi devo mettere a picchiare qualcuno, allora interviene l' assistente sociale, ma se io sono una buona mamma che fa tutte le cose, l' assistente sociale dice è una buona mamma se ne occupa lui, ma non deve aspettare che vado fuori di testa per aiutarmi e allora devono intervenire i servizi di igiene mentale a sostenere me e mio figlio, è assurdo. Però anche tutto questo, secondo me fa parte del lavoro di visibilità e di informazione, che noi dobbiamo dare sul territorio e sui servizi, perché adesso è più chiaro che bisogna sostenere le famiglie con persone con la SLA, ma io posso dire che una famiglia con un ragazzo con la sindrome di Lesch-Nyhan che va avanti per cinquanta anni, cinquant' anni con un ragazzo ... è impossibile pensare di lasciarla da sola, è assolutamente impossibile.

E, prima parlava di suo fratello, dell' esperienza di suo figlio con il fratello, spesso ci sono delle famiglie dove sono presenti anche altri figli, le è mai capitato che i genitori esprimessero delle difficoltà nel gestire il rapporto tra fratelli, proprio anche in relazione alla sindrome di Lesch-Nyhan?

Secondo me, questo è proprio anche uno degli obiettivi del gruppo di auto aiuto nel tempo, cioè poter parlare anche dei fratelli e delle sorelle in un modo diverso, perché io, era uno dei capitoli che volevo riservare al convegno tienimi la mano e non sono riuscita ad avere nessuna sorella, a raccontare la sua esperienza, ma ho la sensazione negli anni attraverso i colloqui che moltissime sorelle si sono trovate a dover, dover, gestire la situazione, con grande affetto, con grande senso di colpa quando, giustamente, hanno voluto farsi una famiglia e ... senza aiuto. Cioè anche su questo penso che i servizi dovrebbero essere più ... servizi, perché non si può dare per scontato che una sorella, o un fratello, dove qualche volta ci sono anche dei fratelli sani, debba essere il deputato a gestire la situazione, cioè un conto è quando si è all' interno della famiglia, come in tutte le famiglie c' è il fratellino più piccolo o più grande malato e si va avanti, un conto è pensare che il destino di una sorella nella sua vita sia tener conto di questa situazione e non avere la possibilità di una vita, cosa che nella nostra società è dato purtroppo per scontato, quindi io mi sono ritrovata poi a parlare con i miei figli grandi di questo discorso, perché è una cosa difficile per un genitore pensare ... così, di avere caricato i figli di questa responsabilità, però è uno degli argomenti da affrontare, da vedere con un po' di lucidità, perché sicuramente un fratello con la Lesch-Nyhan è anche una risorsa, e chi ha un fratello con la Lesch-Nyhan cresce con determinati valori più chiari, il senso dell' essenzialità (ride), e il senso dell' umorismo eccetera, però è anche vero che viceversa può diventare un aggravio troppo forte, cioè io in Italia, ho ... presente almeno quattro sorelle che hanno vissuto, o stanno vivendo ... questo fatto di essere sorelle ... come un qualche cosa che le ha danneggiate dal punto di vista della loro possibilità di serenità, ecco. Quindi anche la sorella, quando parliamo di famiglia genitori, figli ma anche le sorelle dovrebbero essere immediatamente fin da piccoli sostenuti. Sostenuti per crescere nella loro autonomia, nella loro serenità ... senza avere la gabbia (sorride), diciamo di dover accudire, questo discorso del futuro che facevo è legato anche a loro, mio figlio, quello che lo ha portato via, mi ha sempre detto è ma poi lo prendo io, è ..., io ho sempre

detto di no, adesso che ha un bambino di un anno e mezzo forse me lo dice di meno, e io spero che lo senta sempre meno come un obbligo, cioè il discorso sarà: dovrai sempre pensare al giorno in cui non ci sarò io, sta bene, è trattato bene, ha tutto quello che gli serve, ma non per forza pensare che te lo devi prendere in casa tu, perché il discorso sociale dovrebbe essere proprio questo no, di creare un' autonomia. Certamente per me sapere che ha anche dei fratelli, significa sapere, visto che poi sul giornale vengono fuori vicende allucinanti, che avrà sempre un occhio (ride), che è lì e che non è in una struttura di folli, ecco dove c' è qualcuno che approfitta della sua disabilità, e questo però mi viene da dire non solo dei fratelli ma anche degli amici, di quella rete sociale ... per cui il discorso dell' integrazione, è di nuovo indispensabile per loro, ci deve essere sempre qualcuno che dica perché è triste cosa gli succede, e loro comunicano molto bene, quindi per quello siamo più sereni rispetto ad altre disabilità.

Parlando proprio, come accennava adesso, alla rete informale delle amicizie, della comunità diciamo, che sta intorno a queste famiglie, come è vissuta? Le famiglie con ragazzi affetti da Lesch-Nyhan sono impegnate nella comunità, ad esempio in associazioni territoriali?

Questo dipende, perché io ho visto anche che questo dipende dall' aiuto che è stato dato, la dove ci sono dei servizi che in qualche modo hanno lavorato, la dove c' è stato un lavoro di integrazione scolastica, la dove c' è sul territorio questa attenzione, io vedo che le famiglie hanno costruito un po', in qualche modo, una rete di aiuti attorno, più o meno privata diciamo, in altre situazioni, penso ad una situazione in Campania, c' è proprio l' esseoesse che viene dalla famiglia, di isolamento, di abbandono e di ... disperazione, perché diventa, quando è solo sulle spalle di una mamma o di una sorella è veramente disperante e profondamente ingiusto, ecco. Su questo, anche l' associazione vuole intervenire, cioè fare presente, andare dai servizi, chiedere eccetera. Certamente stiamo lavorando e vogliamo lavorare sul discorso dei piccoli, proprio per non creare delle situazioni negative, però anche quelle che si sono create nel passato, rompere questi

discorsi di isolamento, proprio può diventare un' azione che l' associazione può fare, ecco, cercare di sensibilizzare la comunità, il territorio anche se non c' è stato questo lavoro prima, anche dalla famiglia stessa può esserci la difficoltà a comunicare, c' è una chiusura che diventa profondamente negativa, questo bisogna proprio cercare di spezzarla. L' altra cosa, quando le ho accennato al discorso dei maratonabili che a me è piaciuta molto e penso è una cosa che seguiremo, siccome questi ragazzi la realtà è questa ... finito il tempo della scuola ... sono per lo più inviati a centri per disabili, cioè abbiamo questa assurdità che si fa tutto un lavoro di integrazione per diciotto anni, poi improvvisamente si fa tutto un lavoro, dico io di disintegrazione, bisogna abituare i ragazzi a stare con i ragazzi disabili e solo con i ragazzi disabili e non con i ragazzi normali come erano abituati, perché è l' unica cosa che è strutturata a livello territoriale, e d' altra parte i loro compagni di scuola o di catechismo, di parrocchia, o quello che è stato nella loro infanzia si fanno la loro vita, allora la parte che rimane possibile per l' integrazione è quella del tempo libero e dello sport, quindi trovare dei momenti in cui si possono ricostruire queste relazioni che loro avevano anche nella scuola, attraverso iniziative sportive, ricreative, musicali, perché poi non lo so, in ogni ambiente ci sarà la sua diciamo possibilità, teatro o roba del genere ...

Culturali diciamo ...

Ecco culturali, tempo libero e lo sport, in questo momento, secondo me in Italia in questa è l' unica chance per i ragazzi grandi, cioè, per far sì che questa rete di comunicazioni, di appoggio eccetera non venga meno. E quindi appoggiarci anche a questo aspetto qua, ad esempio questo delle maratone, che in questo momento corrono due ragazzi Lesch-Nyhan le maratone normali, le maratone di tutti non per disabili, e ho visto che si sta diffondendo, nel senso che quando abbiamo fatto la mezza maratona qui di Genova che sono venute anche famiglie che non hanno bambini che corrono, che hanno corso, però hanno legato con altri ragazzi disabili che corrono, e che sono magari nei posti vicini, per cui so di altre famiglie che

sono andate a incontrare altri ragazzi che corrono, e allora mi metto a correre anch' io eccetera, e quindi si è creata un po' di rete di solidarietà che fa famiglie, perché se ci aspettiamo solo la solidarietà tra famiglie Lesch-Nyhan, siamo talmente pochi che non ce la facciamo ...

Certo, essendo una malattia rara ...

Se invece, si riesce sul discorso tempo libero eccetera sul territorio a trovare una dimensione, anche con famiglie con altre problematiche, e famiglie normali, e quindi di volontariato, magari è più facile che la famiglia non si ritrovi isolata.

E invece passando a parlare dei servizi, diciamo formali, innanzi tutto quelli sanitari territoriali, quali sono le difficoltà che le famiglie evidenziano maggiormente?

Allora appunto come dicevo, finché sono bambini, esiste in tutti i territori il capitolo dell' assistenza ai minori, per cui è più facile che uno si ritrovi con l' assistenza sociale, l' educatore, la neuropsichiatra, i consultori, che in qualche modo si prendono carico della famiglia ... i problemi nascono quando i ragazzi passano la maggiore età. Comunque da tutte le parti, è un problema trasversale a tutti i malati rari, cioè i malati rari sono fuori le caselline, noi qui avevamo fatto un libro bianco, che avevamo portato in comune, in provincia, a scuola, al provveditorato, in cui un gruppo di famiglie con malattie rare diversissime l' una dall' altra, con problemi fisici diversissimi, uno cammina l' altro no, uno parla l' altro no, uno capisce l' altro non capisce, però tutti con malati rari, cosa avevamo trovato di trasversale, che la burocrazia va a caselline, i nostri ragazzi sono fuori casella, allora noi abbiamo provato, e questo è una lotta trasversale tra gli ammalati rari, e anche quello è un modo di mettersi in rete, anche noi qui in Liguria siamo nel gruppo di consultazione, abbiamo lavorato con il gruppo di consulta nazionale delle malattie rare, cioè cerchiamo di essere legati trasversalmente alle altre, perché il problema è quello di far passare burocraticamente, il discorso che esiste, ci sono dei percorsi che devono per

forza essere individualizzati. E questo secondo me migliorerà i servizi per tutti, perché in realtà tutte le persone hanno diritto di avere una risposta a seconda del loro bisogno, non della loro categoria. Perché anche all' interno dei Down ci sono dei Down in un modo o nell' altro, ecco, quindi migliora per tutti, però per noi è essenziale, perché dico anche i servizi ottimi, anzi creano ancora più frustrazione, perché io dico, anche il sindaco bravissimo del paese che decide di regalare le scarpe da ginnastica a tutti gli adolescenti, i malati rari che sono gli adolescenti che hanno il trentacinque, là dove gli altri hanno il trentanove, rimangono senza scarpe (sorride), no? E quindi il fatto di generalizzare, come per forza la burocrazia deve fare, rende la vita molto difficile a chi ha una malattia rara, perché la sua medicina è fuori tariffario, il suo ausilio è fuori tariffario, il suo bisogno è fuori, e rischiano, persone con bisogni complessi e più gravi, di rimanere senza aiuto rispetto a malati con malattie più lievi e gestibili, ma che hanno già il loro percorso, ecco quindi la mia fissazione a creare il percorso, perché se capiscono solo in caselline, dobbiamo creare la casellina, la casellina malato raro, la casellina Lesch-Nyhan. Faccio un esempio, adesso noi stiamo ordinando un seggiolone per il bagno, per M., M. essendo trapiantato di rene, ancora adesso ogni ventiquattro giorni, fa la raccolta dell' urina delle ventiquattro ore, quindi questa cosa è possibile solo se lo posso sedere su un seggiolone, lasciarlo libero e posso fare questa raccolta, se no sarebbe impossibile. I seggioloni bagno standard, secondo i tariffari, costa nulla, è una specie di rialzo per water, a me serve un seggiolone dove vi siano i braccioli dove posso legare le mani, l' imbottitura ...

Specifico ...

Della testa dove non sbatta, la pedana dove posso legare le gambe, e quindi viene fuori quasi un seggiolone posturale, e viene a costare tremila euro, allora se io chiedo un seggiolone per bagno per Lesch-Nyhan mi hanno già detto tutta la differenza la dovrò pagare io, dico no, non è giusto perché è tipico della sua malattia provare a farsi male, quindi lui per andare in bagno

comodo a bisogno di un seggiolone imbottito, non è un lusso, non può mentre è in bagno sgraffiarsi e farsi male, o ...

È una necessità ...

È una necessità, è un suo diritto alla salute, quindi una battaglia in questo senso, nel momento in cui oggi adesso mi è arrivato il piano nazionale delle malattie rare, finalmente firmato dalla Lorenzini, è passato al Tar, allo Stato Regione, non è ancora approvato, dovrà essere approvato, però all' interno di quel piano si parla di piani individualizzati, allora noi abbiamo bisogno di piano individualizzato, che cosa serve a lui, e quello che gli serve non più e non meno, per poterlo avere come diritto, è ancora una lotta, è ancora qualcosa di non conquistato, rispetto a dieci anni fa è stato visibilizzato abbastanza se siamo arrivati a chiedere un piano nazionale, vuol dire che qual cosina è cambiato, però non è ancora entrato nella prassi del territorio, per cui le famiglie attualmente continuano ad avere grossissimi problemi. In questa prospettiva spero che i bisogni siano superati, però bisogna proprio far cambiare la ... prospettiva anche agli amministratori, non si può pensare di omologare tutto, nel libro bianco avevamo messo come disegnano la cicogna e la volpe, quando la volpe serve alla cicogna la minestra, allora un servizio che io non posso usufruire è una beffa, se io ho un becco lungo non puoi darmi la minestra, non puoi dirmi te l' ho dato il servizio, io voglio un servizio adatto se no faccio la fame, se no non è un servizio, quindi l' ammalato raro è speciale, deve avere un servizio speciale, che non è sempre detto che sia più costoso, anzi, io ho sentito di famiglie che hanno pianto perché continuavano a dargli una carrozzina che non serviva, e gliela hanno imposta quindi hanno speso dei soldi, dicevano no io non la voglio questa carrozzina! Perché devi andare a standard.

E invece spostandoci dal piano delle strutture sanitarie territoriali, al piano dei servizi educativi ritiene che le famiglie, da questi servizi si sentano maggiormente supportati?

È dipende dall' intelligenza di questi servizi, a me è capitato già diverse volte come associazione di intervenire, per chiedere ad esempio, anche in questo caso di uscire dalle caselline, per chiedere ad esempio la continuità degli educatori e degli insegnanti di sostegno, e lo farò ancora prossimamente perché abbiamo un bambino che adesso ha ... quest' ultimo anno di asilo, avrà bisogno di continuare con un' insegnante, ed è stata una lotta anche personale mia grossissima, perché da una parte siamo in una nazione incredibile, perché parlando con le famiglie francesi, sgranavano gli occhi a pensare che i nostri ragazzi sono andati alla scuola pubblica, per loro è una cosa meravigliosa e stupenda ... e lo è, perché secondo me hanno insegnato molto di più i compagni dalle elementari in avanti, che anche qualche maestra precaria, e quindi la presenza di ragazzi alla pari è un vantaggio enorme per i nostri ragazzi, ed è un vantaggio reciproco, alla presentazione del libro di M., dopo 5 anni che ha finito il liceo c' era metà classe, c' era metà classe e sono stati intervistati dal conduttore che gli ha detto ... perché siete qua ...? E una ragazza gli ha detto: M. è il solito, noi siamo qua e M. ha già scritto un libro e noi no (ride) ... proprio con quella ironia che anche in classe contraddistingueva il loro battibecco, e ... erano sempre in competizione con lui ... competizione sentendosi dare del secchione e del privilegiato e sentendosi dare degli asini quando non sapevano la lezione, con uno stimolo reciproco, che secondo me è stato estremamente positivo anche per questi ragazzi, se no non erano lì, ormai universitari o che lavoravano, e sono venuti dal loro compagno perché sono state create delle relazioni forti, queste relazioni forti sono state utilissime a M., anche a loro ma anche a M., e quindi la scuola pubblica, la scuola dell' integrazione è importantissima, certamente rispetto a quando andava a scuola M. sono già cambiate le cose, è stata molto ristretta la capacità e le risorse, perché è logico l' integrazione avviene se le cose sono predisposte bene, se c' è l' insegnante di sostegno, se non ci sono classi affollate ... cioè ... tutti i se che ci sono per avere integrazione, quindi sicuramente come associazione dobbiamo vigilare che l' integrazione continui perché tutto quello che è necessario sia dato, perché non è un lusso ... cioè è chiaro se c'

è un ragazzo che tira giù un banco, e non c'è una classe preparata, un' insegnante preparata, questo diventa disturbo, se invece c'è la preparazione e il banco tirati giù, viene tirato su e nessuno si volta e non c'è un problema, ecco che con pochissimo noi abbiamo risolto il problema anche del comportamento Lesch-Nyhan, tutto questo fa parte del pacchetto che diciamo la scuola ... ora noi con questo progetto di strategie accompagneremo tutti e due i bambini che fanno l'ultimo anno della scuola materna e che andranno in prima elementare molto probabilmente, e un bambino che fa le medie agli esami delle medie, perché ... e questo ci servirà anche per arrivare anche ad una pubblicazione anche su questo versante riusciremo a dare delle indicazioni.

Mi è sembrato di capire che il rapporto con i compagni di classe, quando c'è poi una conoscenza diretta, sia una risorsa importante per entrambi. Con le insegnanti com'è il rapporto?

Anche con le insegnanti, c'è stata a Torino la vicepresidente, non so se l'ha visto, ha messo su youtube il suo intervento, del suo lavoro a scuola al liceo di M., che cosa hanno fatto e come l'hanno vissuto, sono state straordinarie. Da una parte, direi che a me è successo di incontrare tantissimi insegnanti straordinari di classe, semplici, penso all'insegnante di storia dell'arte, di filosofia eccetera, probabilmente proprio perché è una situazione molto grave e complessa, vale a dire nel momento in cui la presidenza ha costituito il consiglio di classe ... quelli che erano meno motivati si sono defilati (ride) diciamo no? La sezione è stata di quelli che erano coraggiosi, di quelli che erano disposti a sfidare questa ... difficoltà, sì, erano disposti a mettersi in gioco, quindi delle persone che hanno vissuto l'avventura in senso positivo. Abbiamo anche avuto, non so, qualche problema con qualche supplente ad esempio, con cui abbiamo sperimentato che non era così scontato questo atteggiamento nei confronti di M., perché c'era proprio un lavoro di supporto, cioè tutto quello che è sostenuto è possibile, non è che si inventa. Quindi anche per gli insegnanti di classe direi che c'è sempre stata una buona esperienza, secondo me in questo senso l'insegnante di sostegno,

come anche mediatore, del rapporto, non solo con i compagni ma anche con gli insegnanti, è una figura molto importante, è una figura chiave. Cioè l' insegnante di sostegno, che sostiene, effettivamente, tutta la classe in una situazione problematica, e quindi sa mediare, ad esempio anche lì è molto importante l' elasticità anche della famiglia ... cioè le famiglie che vogliono che faccia tutto tutto uguale è come quelli che vogliono tutto fuori, ci deve essere una capacità di giostrare, cioè in determinate materie andavi fuori a fare dell' altro, o un' altra attività per non creare determinati problemi, anche lì bisogna avere molto chiaro che cosa si vuole nella scuola, dalla scuola ecco. Per cui io sono totalmente consapevole che in certe materie ... sa poco (sorride) ... ma non ha importanza, perché l' importante era che avesse l' amore per la cultura, come strumento per godersi la vita. Cioè il poter andare, quando è venuto, Van Gogh a Genova, il suo professore di arte l' ha chiamato sono andati di nuovo a vedersi la mostra di Van Gogh a Genova, ecco se non avesse fatto un liceo non gliene fregava niente, ecco non poteva godersi questa cosa, quindi la scuola come possibile momento in cui tutte le potenzialità possono essere sviluppate anche, perché possono fare poco in una certa materia, non a caso è il principe M., tante volte ... da ragazzino, io gli avevo detto, va bé, tu sei vestito, sei lavato, sei, come i principi di una volta. Cioè invece che come un handicappato, come un principe (sorride), perché il principe è vestito, è lavato, e poi che cosa fa nella vita il principe? Inaugura le mostre (ride), va ai concerti, sente la musica, è, cioè può essere un limite, può essere ... vediamo come un aspetto vantaggioso della vita. Certamente se non è coltivata la sua capacità di discriminare, il bello e il brutto, l' arte dal ... e, gli si toglie anche quel qualcosa che ha, già è poco, per cui io il discorso della scuola lo vedo anche in questo senso, coltivare le loro possibili passioni. L' arte ho scoperto che gli piaceva perché ha fatto il liceo, quando siamo andati a Parigi, lui e l' educatore erano in giro con gli altri davanti ai quadri, davanti ... e ... è stata anche per me un' esperienza bella vedere che non si annoiava, questo è un vantaggio, ecco.

In questo senso è rimasta sorpresa rispetto a delle potenzialità che la scuola ha saputo far emergere in M.?

Sì, sì.

Invece, dal versante delle famiglie e dell' importanza che siano coinvolte nel progetto educativo, cioè nel progettare possibili percorsi, le famiglie, dalla sua esperienza di confronto, risultano molto coinvolte?

Sì, sì, sì, questo è legato ... qui vediamo la differenza di generazioni nel senso che, le famiglie giovani danno per scontato, che i loro bambini abbiano il diritto e il dovere di una formazione il più completa possibile, e quindi in questo senso qua, si attivano per essere coinvolte. Anche qua, è molto importante l' aiuto che può essere dato alla famiglia da parte dei servizi. Le famiglie con i ragazzi più grandi, hanno avuto più ... alcune hanno avuto esperienze molto positive, perché hanno ... anche un ragazzo dell' Emilia Romagna ha fatto tutta la scuola superiore, ma molto prima di M., fino all' ultimo, e la mamma si ricorda di un ispettore che aveva detto, venendo nella scuola che questo non doveva essere qua, cioè al di là quindi dell' abitudine, no? Ci sono state famiglie pioniere rispetto agli altri, e ... quindi questo è importante. Sicuramente anche su questo è importante che ci siano appunto delle linee di appoggio, perché non tutte le famiglie sono uguali, non tutte le regioni sono uguali, non tutte le culture sono uguali e c' è chi può essere più aiutato e chi meno. Secondo me è da mettere come una cosa importante quella della scolarizzazione dei ragazzi e poi anche su questo ci può essere il problema, proprio della Lesch-Nyhan, in uno degli ultimi incontri auto aiuto telefonico proprio perché una famiglia lamentava la difficoltà di far capire agli insegnanti il rifiuto di impegno come non volontario. ... Un' altra mamma ha detto fino a che ha fatto le elementari e finché aveva una maestra, evidentemente capace istintivamente, perché linee non ce ne sono, a coinvolgerlo eccetera, imparava, scriveva, imparava, appena è andato alle medie ha incominciato a dire non ha voglia di fare nulla, e non gli hanno fatto fare nulla. Senza capire che, cioè non era ... però è anche molto difficile da far capire è, il comportamento Lesch-Nyhan

è estremamente complesso ... cioè il dire no, quando vogliono dire sì ... quando viene etichettato come autolesionismo, cosa c'entra con l'autolesionismo questo? Non c'entra niente. E invece purtroppo è una caratteristica, quindi in qualche modo qualche ragazzo ... e per questo dico dipende dall'intelligenza delle insegnanti, dell'insegnante di sostegno, di un coordinatore ...

Forse allora occorre anche più conoscenza?

Perché dico, quanti ragazzi mi chiedo siano stati danneggiati nella prosecuzione degli studi dall'etichetta del non ha voglia, no? Io ricordo di un ragazzo al centro diurno che, poi sono andata a parlare con i servizi per spiegare la malattia e non l'avevano chiara, e poi hanno capito perché loro ... questo ragazzo buttava continuamente per terra i colori, quindi non vuole colorare e la mamma aveva detto che aveva questa passione del colorare, quindi, per cui loro non gliela avevano ripresentata più. Ecco sapere che c'è un comportamento che va proprio contro la volontà del ragazzo ma, nel fisico si capisce, uno che si morde, si capisce che fa una cosa negativa, nell'emozionale, nell'intenzionale, nel ... mentale, cioè questo fare il contrario è molto più difficile da vedere e da capire, e quindi crea degli ostacoli molto più grandi alla felicità di questi ragazzi, è su questo che secondo me dovremmo aprire tante cose ...

Quindi pensa che la conoscenza della specificità della malattia e, proprio l'esperienza, diretta dello specifico ragazzo siano importanti?

Fino a questo momento ognuno stava per conto suo, ecco anche l'esigenza di far nascere l'associazione specifica, perché non è il problema di G. non avere voglia di far nulla, è il problema della Lesch-Nyhan, e quindi puoi comunicarlo, e anche il genitore stesso finché non sentiva gli altri poteva pensare che era il problema di ... cioè se a me la maestra mi dice non ha voglia di far nulla, è io ci credo. Non è così facile nemmeno per ... poi quanti genitori ho sentito con i figli di trent'anni se tornassi indietro farei certe cose, cioè quando cominci a capire la malattia che il ragazzo c'ha

trent' anni hai perso già cinquanta treni, capire che determinati atteggiamenti che non ... poi quando tutti ti hanno presentato la stessa, il problema del comportamento come mordersi, e quando non si morde non ce l' ha il problema del comportamento Lesch-Nyhan? Invece il mordersi è casuale, perché è quando per caso, come succede anche a noi ti mordi una guancia, o ti mordi ... che diventava ripetitivo, se non si mordeva, ecco ...

Mi diceva di quell' esperienza alle medie, in cui c' è stata un po' una differenza a un certo punto. Dai confronti con i genitori, dalle loro esperienze, emergono delle differenze tra i vari gradi, diciamo, dei servizi educativi?

Bé mi viene da dire così istintivamente, che sono più felici e più compresi finché sono nella scuola primaria, perché i maestri, le maestre, gli operatori sono più abituati ad un apprendimento concreto, che passa dalle cose concrete, più libero, più coinvolgente. Quando cominciano ad essere in una scuola dove c' è un rapporto più frontale ... perché non dovrebbe essere così, ma c' è, l' insegnante che detta la sua lezione e tu che la devi recepire, alle volte possono esserci stati dei problemi maggiori. Poi dipende dagli insegnanti, direi che mediamente sono stati più contenti nella scuola primaria, io ho trovato un' insegnante di sostegno eccezionale nelle medie, tant' è vero che ha fatto quattro anni di medie, mentre ha fatto sempre regolare senza fermarsi mai nell' asilo e nelle elementari, ma lì invece abbiamo approfittato di un modo di lavorare che abbiamo visto aveva sbloccato parecchie cose, ma lì la media è stata faticosa, era proprio l' insegnante di sostegno che aveva creato un buon meccanismo. Lui, credo che sia stato più contento alle superiori, come ambiente, come compagni. Poi anche lì molto dipende anche dalla preparazione degli altri compagni, degli altri bambini, perché ... se ... gli altri bambini sono preparati si parla con loro, si affronta con loro la specificità della malattia, non si ha paura di chiamare le cose con il loro nome eccetera, c' è una possibilità di dialogo diverso. Se invece anche lì sono buttati, questi ragazzi in una classe in cui nessuno capisce che cosa succede ... è chiaro ... questo a me aveva colpito

un insegnante, quando è stato inserito in prima media un ragazzino che fa le medie adesso, che aveva detto noi dobbiamo parlare proprio con la classe, un giorno che non c'è questo ragazzo, e spieghiamo la malattia, perché loro devono sapere che se lui butta per terra il banco e noi possiamo far finta di niente e lo tiriamo su, ma se loro non lo sanno, e si girano tutti, cosa succede eccetera, si rinnesta questo discorso di ansia. Quindi lo devono sapere anche loro che non se ne devono fare niente, e se lo sanno anche loro ecco che diventa tutto più facile. Però questo è proprio il coinvolgimento di tutti rispetto, alla comprensione di questo comportamento di cui bisogna saper parlare anche coi ragazzi. Mentre io ho anche visto che in qualche storia ... non si è mai affrontato proprio, che cosa mi succede, perché faccio così, anche il tranquillizzarlo ... perché loro chiedono scusa, perché chiedono scusa molte volte? Ecco dire no, so quando è colpa e quando non lo è, quindi non c'è bisogno di chiedere scusa ...

È molto difficile delle volte discernere il comportamento Lesch-Nyhan, soprattutto quello mentale, da quello normalmente negativo ...

Esatto. Però il parlarne fin da bambini, dargli ad esempio un nome, M. diceva ad esempio è la Nyhan, no? Un altro bambino so che dice, è lei, (sorridente) no? Dargli un nome per poterne parlare, per poter dire, è un capriccio o è la Nyhan? Ma perché ne sia consapevole, anche il bambino, e lo possa dire, e questo gli toglie anche l'angoscia, per cui ... io ho visto che questo è stato molto utile per loro, ma poi diventa utile anche per l'insegnante, eccetera, cioè anche per spezzare certe cose, no! Tu mi dici così perché è la Nyhan, ecco nominata e riconosciuta, se dice sì, e si riprende a lavorare. Riuscire a, io una volta, perché poi noi lavoriamo moltissimo per metafora, per analogie, per aiutarci a capire, visto che è una brutta bestia, è un drago, che non riusciamo ad uccidere, una volta detto è dentro di me, cioè non puoi, uccidere qualcuno ... cioè uccidi anche un pezzo di me (sorridente) se no, no? Cioè ci devo stare dentro, però l'idea è stata certe volte riusciamo ad addomesticarla, la freghiamo. E il discorso di ... è come un animale che può mordere ma a cui riusciamo a mettere una catena e un

collare, e mano a mano che troviamo delle strategie, riusciamo a rendere più corta la catena, è sempre feroce, è sempre pronta a mordere non c'è niente da fare, c'è sempre. Però gli abbiamo tolto spazio d'azione.

Lei pensa che la qualità di gestione del tipico comportamento Lesch-Nyhan sia legato, anche alla capacità, e alla possibilità di apprendimento proprio?

Sì. Penso che si possano trovare ... aiutandosi reciprocamente dei modi per gestirla, un'altra analogia che io uso sempre, e che l'ho usata anche a Torino, è quella della macchina senza freni, no? Io dico loro, e probabilmente non sono lontana dal problema biologico perché a quanto ho capito, sentendo anche il neurologo, c'è proprio un problema di ... di ...

Di inibizione?

Chimico, di mancanza di feedback (ride), diciamo, no? Per cui probabilmente è un discorso anche, così. Una macchina senza freni, quindi incapace di fermarsi, cioè io con questa macchina vado nella mia strada della vita, che devo evitare: le discese ripide, le curve troppo pericolose, il terreno bagnato, e quindi tutte delle situazioni di stress. Ma poi se vado piano e imparo a gestire questa macchina, imparo a scalare le marce, pian piano posso anche controllare, governare una macchina senza freni. Questo penso che sia il discorso di autonomia che noi dobbiamo dare a questi ragazzi, che può essere anche il so dirti: tienimi la mano. Cioè io posso stare con gli altri, anche senza mamma e papà se ho capito come aiutare gli altri ad aiutarmi. Quindi il controllare la situazione, c'è uno spigolo, no? C'è una situazione non proprio ... il dire tienimi la mano, con dentro tutto quello che c'è, che può voler dire anche lì no eccetera. Questo in persone, bambini, che non ne avevano consapevolezza nemmeno i loro gestori, non lo sanno, diventa vivere con un'angoscia continua di mancanza di verifica. Secondo me se si riesce a trovare delle strategie che possono essere apprese, da lui, da chi sta intorno, eccetera, noi, non uccidiamo la Nyhan, quella è la ricerca, una terapia, quello che vuole, però gli mettiamo al cane la catena, che sappiamo che fino a lì posso arrivare, e quindi ho un

marginale di manovra. Quindi posso andare al cinema, posso andare al teatro, posso andare in chiesa, non come alcuni che non si fanno più portare da nessuna parte perché hanno paura di urlare, allora poi si negano anche tutte le esperienze, e quindi la qualità della vita diventa sempre, sempre peggiore.

Sono le strategie individuate dalla dottoressa Schiaffino, appunto, nella relazione che ha presentato alla riunione a Parigi con l'associazione francese ...

Esatto, sì, a Parigi, sì. Lavoreremo su quello per affinarle, trovare i nomi, per trovare sempre di più concretamente delle indicazioni.

Sul piano didattico, dicevamo anche prima, c'è un po' una carenza di materiale, di ricerche effettuate, e mi accennava al telefono, ma anche prima quando le introducevo questa intervista, a una ricerca che verrà effettuata nei prossimi due anni ...

Nei prossimi due anni, sì. È incominciata adesso, si tratta di un'osservazione che faremo su due bambini di cinque anni, e uno di dodici mi pare, saranno due psicologhe che si alterneranno, e quindi tutte e due vedranno tutti e tre i bambini per lo stesso numero di tempo, andranno due volte al mese nei luoghi di vita, quindi a casa, a scuola, in piscina, a cavallo, secondo le attività che hanno questi ragazzi, con la famiglia, gli educatori, gli insegnanti, eccetera, e questa osservazione ci permetterà di raccogliere più materiale, e credo che non sia mai stato fatto su tre bambini Lesch-Nyhan contemporaneamente, materiale su cui riflettere, visto i presupposti su cui abbiamo già detto, e che sono stati presentati a Torino, raccolti a Torino e presentati a Parigi, perché a Parigi abbiamo avuto la conferma che anche le famiglie francesi sentivano il bisogno di questo, e avevano le stesse risposte dai ragazzi e dagli educatori, l'incomprensione, l'angoscia, eccetera, e questo materiale ci servirà proprio a mettere giù delle strategie educative, anche didattiche, mano a mano che vediamo quali sono anche gli ... per esempio se effettivamente è generalizzato in questo bisogno di

controllo, il fatto che se le cose sono strutturate, ci stanno meglio che se sono cose libere, e quindi il fatto di strutturare il lavoro ...

Si tratterà di approfondire e verificare le strategie della dottoressa Schiaffino ...

Esatto, alcuni ne abbiamo individuati nelle premesse, quindi devono essere osservati, valutati, approfonditi, e altri ne potranno venire di nuovi, perché nelle strategie delle famiglie in determinate situazioni potremmo trovarne, penso, sicuramente, anche di nuove, nuove idee, nuovi limiti, nuovi percorsi negativi e positivi, cioè questo atteggiamento blocca sempre, oppure in alcuni casi sì in altri no, cioè fondamentalmente le osservazioni fino ad adesso sono state troppo limitate, no? Quindi il lavoro in questo senso, è un lavoro che vuole verificare le premesse e approfondire ... io dico sempre che come tutte le malattie rare si naviga a vista, non possiamo più andare, M. c'è stato su una di queste navi scuola a vela, no? Anche se abbiamo tutta la strumentazione, imparare a navigare a vista (ride) significa ... poi con gli strumenti essere avvantaggiati. Penso che su determinate malattie rare, in cui le cose sono al contrario di quello che si aspettava, bisogna sì, da una parte fare le ipotesi, dall' altra essere aperti a scoprire cose nuove, ecco.

Io, quindi, concluderei augurandoci che questa ricerca possa fornire importanti elementi per tutti quelli che ruotano intorno a questi ragazzi nella loro vita, anche perché mi sembra di capire, mi corregga se sbaglio, che la conoscenza e l' informazione unite all' esperienza diretta, siano fondamentali.

Sì, diciamo che sono la cura attuale (sorride), e l' assistenza che gli possiamo dare.

BIBLIOGRAFIA

ANDERSON L. T., ERNST M., DAVIS S., *Cognitive abilities of patients with Lesch-Nyhan disease*, in “Journal of autism and developmental disorders”, 1992, Vol. 22, N. 2

ANTONUCCI T.C., JACKSON J.S., *The role of reciprocity in social support*, in SARASON B.R., SARASON I.G., PIERCE G.R., *Social support: An interactional view*, Wiley, New York, 1990

APRILE L., *linguaggio lessicale e conoscenza sociale del bambino*, Giuffrè Editore, milano, 1993

APRILE L., *Lo sviluppo umano. Dalle fasi prenatali all' adolescenza*, Apogeo, Milano, 2011

BALDARO J.,GOVIGLI G., VALGIMIGLI C. (a cura di), *La sessualità dell'handicappato*, Il pensiero scientifico, Roma, 1987

BAKAY B., NYHAN W. L., *Electrophoretic properties of hypoxantine-guanine phosphoribosyl transferase in erythrocytes of subjects with Lesch-Nyhan syndrome*, in *Biochem. Genet.*, 6, 139-146, 1972

BECKT C. T., *Jacobus de Voragine (1230–1298): first to describe a Lesch-Nyhan syndrome?*, in “*Eur J Pediatr Surg*”, 1991, 2: 355-6

BICHI L., *Pedagogia della famiglia e disabilità. Madri e padri di figli speciali*, ETS, Pisa, 2011

BICKNELL J., “*The psychopatology of handicap*”, *British journal of medical psychology*, 56, 1983

BOFFO V., *Comunicare a scuola. Autori e testi*, Apogeo, Milano, 2007

BOFFO V., *Famiglia e comunicazione formativa*, in CAMBI F., TOSCHI L., *La comunicazione formativa. Strutture, percorsi, frontiere*, Apogeo, Milano, 2006

BOFFO V., *Per una comunicazione empatica. La conversazione nella formazione familiare*, Edizioni ETS, Pisa, 2005

BOSCHI F., APRILE L., SCIBETTA I., *Le parole e la mente. Studi e ricerche sullo sviluppo della competenza lessicale nel ragazzo*, Giunti, Firenze, 1992

CACCIATO G., *I legami familiari negli adolescenti con sindrome di Down*, in GIANI GALLINO T. (a cura di), *L' altra adolescenza. Handicap, divorzio, genere e ruolo sessuale. Quali modelli?*, Bollati Boringhieri, Torino, 2001

CALDIN R. (a cura di), *Alunni con disabilità figli di migranti. Approcci culturali, questioni educative, prospettive inclusive*, Liguori Editore, Napoli, 2012

CATARSI E., FORTUNATI A., *Educare al Nido. Metodi di lavoro nei servizi per l' infanzia*, Carocci Editore, Roma, 2009

CATARSI E., FORTUNATI A., *I nuovi servizi per l' infanzia in Toscana*, Edizioni Junior, Bergamo, 2008

CATEL W., SCHMIDTJ., *On familial gouty diatesis associated with cerebral and renal symptoms in a small child*, in Dtsch. Med. Wochenschr, 84, 2145-2147, 1959

CELI F., FONTANA D., *Psicopatologia dello sviluppo. Storie di bambini e psicoterapia*, McGraw-Hill, Milano, 2010

CIGOLI V., *Il corpo ferito. Disabilità e relazioni familiari*, Proposte terapeutiche per il ritardo mentale, II, 1993

CIGOLI V., MARIOTTI M. (a cura di), *Il medico, la famiglia e la comunità*, Angeli, Milano, 2002

- CONTINI M., *La comunicazione intersoggettiva fra solitudini e globalizzazione*, La Nuova Italia, Milano, 2002
- CRAWHALL J. C., HENDERSON J. F., KELLEY W. N., *Diagnosis and treatment of Lesch-Nyhan syndrome*, in *Pediatr. Res.*, 6, 504-513, 1972
- DA VARAGINE J. TRAD. LISI C., *Leggenda Aurea*, Libreria editrice fiorentina, 1999
- DAL MOLIN M.R., BETTALE M.G. (a cura di), *Pedagogia dei genitori e disabilità*, Del Cerro, Pisa, 2005
- DALL'AGLIO E., *Handicap e famiglia*, in Brutti C., Parlani E., (a cura di), *Handicap e collasso familiare, Quaderni di psicoterapia infantile*, Borla, Roma, 1994
- DI ROCCO M., et. All., *La malattia di Lesch Nyhan e le altre malattie dovute al difetto di Ipxantina- Guanina Fosforibosil Trasferasi*, in "Notiziario dell' Istituto Superiore di Sanità. Malattie Rare e Farmaci Orfani", 2013, Vol. 29, n. 5, suppl.1-20013
- FABER B., *Effect of a severely mentally retarded child on family integration*, Monographs of the Society for Research in Child Development, No.71, 1959
- FABER B., *Family organization and crisis: Maintenance of integration in families with a severely mentally retarded child*. Monographs of the Society for Research in Child Development, No.75, 1960
- FOLGHERAITER F., DONATI P. (a cura di), *Community care. Teoria e pratica del lavoro sociale di rete*, Erickson, Trento, 1993
- FRATINI C., *Dinamiche relazionali del bambino handicappato nella famiglia e nella scuola*, in MACCHIETTI S. (a cura di), *Itinerari pedagogici e culturali*, Cantagalli, Siena, 2000

FRATINI C., *Famiglia e rapporto genitori-figli disabili*, in D' ALONZO L., CALDIN R. (a cura di), *Questioni, sfide e prospettive della pedagogia speciale. L' impegno della comunità di ricerca*. Liguori Editore, Napoli, 20012

FRATINI C., *Handicap e marginalità sociale*, in ULIVIERI S. (a cura di), *L' educazione e i marginali. Storia, teorie, luoghi e tipologie dell' emarginazione*, La Nuova Italia, Firenze, 1997

GAMBINI P., *Psicologia della famiglia. La prospettiva sistemico-relazionale*, Angeli, Milano, 2007

GARGIULO M.R., *Lavorare con i genitori di bambini handicappati. Guida per gli operatori del sostegno*, Zanichelli, Bologna, 1987

GREER B., *On being the parent of a handicapped child*, *Exceptional Children*, XLI, 1975, 519

GRISPINO F., *Incognita di una nascita. Aspettative, sorpresa e stress dei genitori di fronte alla disabilità del figlio*, UNI Service, Trento, 2007

JOLLY D. J., *et all.*, *Isolation and characterization of a full-length expressible cDNA for human hypoxanthine phosphoribosyl transferase*, in *Proc. Nat. Acad. Sci. U.S.A.*, 80, 477-481, 1983

HASNAT M. J., GRAVES P., *Disclosure of developmental disability: a study of parent satisfaction and the determinants of satisfaction*, *J Paediatr Child Health*, 36(1), 2000, pp. 32-5

IANES D. (a cura di), *Autolesionismo, stereotipie, aggressività. Intervento educativo nell'autismo e ritardo mentale grave*, Centro Studi Erickson, 1992

IANES D., CELI F., CRAMEROTTI S., *Il piano educativo individualizzato. Progetto di vita*, Edizioni Erickson, Trento, 2003

IANES D., *Lo stress*, in TORTELLO M., PAVONE M. (a cura di), *Pedagogia dei genitori. Handicap e famiglia. Educare alle autonomie*, Paravia, Torino, 1999

IZZO D., MANNUCCI A., MANCANIELLO M. R., *Manuale di pedagogia della marginalità e della devianza*, Edizioni ETS, Pisa, 2003

KAZAK, MARVIN, *Differences, difficulties and adaption: stress and social networks in families with a handicapped child*, in *Family Relation*, 33, 1984

JINNAH H. A., SCHRETLEN D. J., *Attenuated variants of Lesch–Nyhan disease: the case of King James VI/I*, in “*Brain a journal of neurology*”, 2010, 133; 1-2

JINNAH H.A., et. All., *Attenuated variants of Lesch–Nyhan disease*, in “*Brain a Journal of Neurology*”, 2010, n°133, 671–689

JINNAH H.A., et. All., *Delineation of the motor disorder of Lesch–Nyhan disease*, in “*Brain a Journal of Neurology*”, 2006, n° 129, 1201–1217

LESCH M., NYHAN W. L., *A familial disorder of uric acid metabolism and central nervous system function*, in *Am. J. Med.*, 36, 561-570, 1964

LUMBELLI L., *Qualità e quantità nella ricerca empirica in pedagogia*, in BECCHI E., VERTECCHI B. (a cura di), *Manuale critico della sperimentazione e della ricerca educativa*, Franco Angeli, Milano, 1990

MANNONI M., *Il bambino ritardato e la madre*, 1964, trad. it., Borla, Torino, 1970

MANNUCCI A. (a cura di), *Comunicare con la mente e con il corpo. Un messaggio educativo dai diversamente-abili*, Edizioni del Cerro, Tirrenia, 2003

MANTOVANI S. (a cura di), *La ricerca sul campo in educazione. I metodi qualitativi*, Edizioni Bruno Mondadori, Milano, 2000

MARTINETTI M. G., STEFANINI M. C., *Approccio evolutivo alla neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza*, Seid Editori, Firenze, 2005

MAZZUCHI CARGIOLI P., *Una vita im-possibile. Storie di bambini la cui vita è stata definita "impossibile"*, Associazione Malattie Rare Mauro Baschierotto, Quaderni sulle Malattie Rare, Vicenza, 1997

MC CUBBIN H. I., MC CUBBIN M. A., *Typologies of resilient families: emerging roles of social class and ethnicity*, Family Relations, 1988, 37:3

MEAZZINI P., *Handicap. Passi verso l'autonomia, presupposti teorici e tecniche d'intervento*, Giunti, Firenze, 1997

MEOZZI A. (a cura di), *Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale*, Edizioni ETS, Pisa, 2002

MONTOBBIO E., LEPRI C., *Chi sarei se potessi essere. La condizione adulta del disabile mentale*, Edizioni Del Cerro, Pisa, 2000

MORTARI L., *La pratica dell'aver cura*, Mondadori, Milano, 2006

PAVONE M., *Educare nella diversità. Percorsi per la gestione dell'handicap nella scuola dell'autonomia*, La Scuola, Brescia, 2001

PIAGET J., *Lo sviluppo mentale del bambino e altri studi di psicologia*, (trad. it.) Einaudi Editore, Torino, 2000

RILEY I. D., *Gout and cerebral palsy in a three-year-old boy*, in Arch. Dis. Child, 35, 293-295, 1960

ROGERS C. R., *La terapia centrata sul cliente*, Martinelli, Firenze, 1970

ROGERS C. R., *Un modo di essere. I più recenti pensieri dell'autore su una concezione di vita centrata- sulla- persona*, Martinelli, Firenze, 1983

- ROSS A., *The exceptional child in the family*, New York Grune & Stratton, 1964
- ROTONDI G., *Genitori diversi*, Papergraf, Padova, 2003
- SAUSSE S.K., *Specchi infranti. Uno sguardo psicoanalitico sull' handicap, il bambino e la sua famiglia*, Ananke, Torino, 2006
- SCABINI E., *L' organizzazione famiglia tra crisi e sviluppo*, Angeli, Milano, 1985
- SCHIANCHI M., *La terza nazione del mondo. I disabili tra pregiudizio e realtà*, Feltrinelli, Milano, 2009
- SEARL S., *Stages of parent reaction*, Exceptional Parent, VIII, 1978, 27-29
- SEEGMILLER J. E., ROSENBLUM F. M., KELLEY W. N., *Enzyme defect associated with a sex-linked human neurological disorder and excessive purine synthesis*, in Science, 155, 1682-1684, 1967
- SHARMAHAD N., *La relazione tra educatrici e genitori al Nido. Aspettative e percezioni reciproche*, Edizioni del Cerro, Tirrenia, 2007
- SORESI S., *Psicologia della disabilità*, Il Mulino, Bologna, 2007
- SORRENTINO A.M., *Figli disabili. La famiglia di fronte all' handicap*, Cortina Raffaello, Milano, 2006
- STERN D., *La costellazione materna*, trad. it., Bollati Boringhieri, Torino, 1995
- TELFORD C., SAWREY J., *The exceptional individual (4th ed.)*, Englewood Cliffs, 1981
- TORRES R. J., PUIG J.G., *Hypoxanthine - guanine phosphoribosyl - transferase (HPRT) deficiency: Lesch-Nyhan syndrome*, in "Orphanet Journal of Rare Diseases", 2007

TRISCIUZZI L., CORCHIA F., *Manuale di pedagogia sperimentale. Metodi e problemi*, Edizioni ETS, Pisa, 2006

TRISCIUZZI L., FRATINI C., GALANTI M. A., *Manuale di pedagogia speciale*, Laterza, Roma-Bari, 1996

TRISCIUZZI L., ZAPPATERRA T., BICHI L., *Tenersi per mano. Disabilità e formazione del sé nell' autobiografia*, Firenze University Press, Firenze, 2006

TRISCIUZZI L., ZAPPATERRA T., *La psicomotricità tra biologia e didattica. Lo sviluppo motorio, mentale, percettivo, emotivo, sensoriale e del linguaggio nell' infanzia*, Edizioni ETS, Pisa, 2007

TRISCIUZZI L., *La pedagogia clinica. I processi formativi del diversamente abile*, Editori Laterza, Roma-Bari, 2003

TRISCIUZZI L., *Manuale di didattica per l' handicap*, Laterza, Roma-Bari, 2000

TRISCIUZZI L., *Manuale per la formazione degli operatori per le disabilità*, ETS, Pisa, 2005

TROJANI A., *Hmultimedia. Disabilità e multimedialità*, Edizioni ETS, Pisa, 2007

VIANELLO R., *Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione*, Edizioni Junior, Bergamo, 1999

WADDELL M., *Mondi interni. Psicoanalisi e sviluppo della personalità*, Bruno Mondadori, Milano, 2000

WALSH F., *La resilienza familiare*, trad. it. Cortina Raffaello, Milano, 2008, p. 20

WENTWORTH E., *Listen to your heart*, Houghton Mifflin, Boston, 1974

WEST E., *My child is blind. Thoughts on family life*, Exceptional Parent, XI, 1981, 9-11

ZAMMUNER V. L., *Tecniche dell' intervista e del questionario*, Il Mulino, Bologna, 1998

ZANOBINI M., MANETTI M., USAI M. C., *La famiglia di fronte alla disabilità. Stress, risorse e sostegni*, Centro Studi Erickson, 2002

ZANOBINI M., USAI M. C., *Psicologia della disabilità e della riabilitazione. I soggetti, le relazioni, i contesti, in prospettiva evolutiva*, Franco Angeli, Milano, 2005

ZAPPATERRA T., *Braille e gli altri. Percorsi storici di didattica speciale*, Edizioni Unicopli, Milano, 2003

ZIEGLER E., GATES D., *Sviluppo della personalità in individui con ritardo mentale*, Edizioni Junior, Bergamo, 2002

SITOGRAFIA

www.leschnyhan.eu, ultima consultazione 7/11/2013

www.iss.it/cnmr, ultima consultazione 21/05/2014

www.lesch-nyhan.org, ultima consultazione 21/05/2014

www.edizioniets.com, ultima consultazione 22/03/2014

www.lndinfo.org, ultima consultazione 23/03/2014

RINGRAZIAMENTI

Innanzitutto vorrei ringraziare le professoresse che mi hanno seguito in questo percorso, la professoressa Biagioli e la professoressa Zappaterra, per la disponibilità e la competenza che hanno dimostrato nei miei confronti e per aver creduto insieme a me in questa tesi.

In secondo luogo vorrei ringraziare la presidente dell' Associazione Famiglie Lesch-Nyhan, la signora Paola Mazzucchi, in cui ho trovato una persona gentilissima che con dedizione e caparbia porta avanti, insieme agli altri genitori, l' attività dell' associazione, che ha saputo darmi importanti aiuti per la tesi e che, soprattutto, ha saputo rispondere alle mie domande con grande acutezza e intelligenza.

Un ringraziamento sentito va anche e soprattutto a Roberta, una donna per la quale nutro una stima profonda, che ha da sempre affrontato la vita con grande forza d' animo e che con l' umiltà e il sorriso che la contraddistinguono, riesce ad essere un genuino esempio per tutti quelli che hanno la fortuna di conoscerla e che avrà sempre un posto speciale nei miei ricordi. A lei va il mio più grande riconoscimento per essersi messa gentilmente, pazientemente e con franchezza a rispondere a tutte le domande che le ho rivolto.

Penultimi nei miei ringraziamenti, ma non certo in ordine di importanza, i due uomini che mi sono accanto nella vita: uno che mi ha tenuto per mano da sempre, al quale devo tutto quello che sono oggi, perché non ha mai smesso di spronarmi e di credere in me, soprattutto quando la mia forza di volontà ha vacillato, ed uno che mi è accanto da meno tempo, ma che mi ha accompagnato in tutto questo mio percorso di studi fin dall' inizio con amorevole sopportazione e che ha saputo pazientemente starmi accanto nei momenti più difficili di questo percorso.

Ed infine vorrei ringraziare un ragazzo speciale, che con il suo sorriso e la sua ironia ha saputo insegnarmi più cose di quante io sarò mai capace di insegnargli e che ormai ha conquistato un posto d' onore nel mio cuore.

