

Organizzazione
Sindrome di
Angelman

LA VOCE DELL'OR.S.A.

Anno 1, Numero 1

Giugno 2002

SOMMARIO:

Lettere dai genitori	2
Handicap e legislazione	4
Medicina e aspetti riabilitativi	7
Incontri e convegni	12
Come può, anche Lei, aiutarci	13

Ci riproviamo ?

Dopo molto tempo e molte difficoltà, finalmente siamo riusciti a fare una nuova pubblicazione dell'OR.S.A. Nuova perché nasce con uno spirito nuovo, con un progetto e degli obiettivi ambiziosi che mirano a far diventare voi lettori partecipi e protagonisti del vostro giornalino. Per raggiungere questo traguardo desideriamo coinvolgervi nelle tematiche del sommario chiedendovi d'inviarci delle lettere o dei quesiti che possano essere pubblicati o sviluppati nel giornalino.

Nel forum del sito dell'OR.S.A. questo già avviene, ora è il momento di allargarlo e approfondirlo per una platea più ampia che non necessariamente deve collegarsi ad internet. Dalle molte telefonate che arrivano la sensazione è che la mancanza di uno strumento di conoscenza e condivisione quale può essere un giornalino sia molto sentita e ciò ci fa ben sperare che la risposta da parte vostra sia pronta e positiva.

L'OR.S.A. SEI TU!

Se invierete lettere con richieste che possono essere d'interesse comune e che richiedono il coinvolgimento di esperti (genetisti, avvocati, neuropsichiatri, ecc.) nel numero successivo sarà pubblicata la lettera con la relativa risposta.

In allegato troverete anche il nuovo bando di concorso per terapisti che è già stato pubblicato sul sito internet dell'OR.S.A. Le famiglie che sono interessate a far partecipare un terapeuta al corso, devono presentarlo al centro dove il terapeuta opera e fare "pressione" perché venga data risposta al più presto. I posti disponibili sono 25 pertanto è importante non lasciarsi sfuggire questa occasione.

IMPORTANTE:

8/9/10 NOVEMBRE
2002

CONGRESSO NAZIONALE A TREVÌ

COMUNICAZIONE AUMENTATIVA:

BANDO DI CONCORSO PER
TERAPISTI

Nel prossimo giornalino vi daremo maggiori informazioni sul congresso nazionale che è in preparazione e sui temi e sulle personalità che intervengono. Di sicuro torneremo all'Hotel della Torre a Trevi che ci ha ospitati nelle ultime due edizioni con il gradimento di tutti.

Un arrivederci a presto.

Il Presidente



**IL TUO IMPEGNO E LE
TUE IDEE SONO IL
FUTURO E LA VOCE DEI
NOSTRI RAGAZZI**

LETTERE DAI GENITORI

IMPRESSIONI ED ESPERIENZE DI UN GENITORE DOPO IL VI CONGRESSO NAZIONALE

Un'atmosfera di calorosa amicizia fra tutti i partecipanti ha avvolto i tre giorni di lavori congressuali svoltisi a Trevi. E' il sesto congresso. Genitori, medici e terapisti si conoscono ormai bene e si ritrovano volentieri per stare aggiornati sugli sviluppi della ricerca scientifica, per scambiarsi esperienze e soluzioni pratiche ai propri problemi e per condividere ansie e preoccupazioni. Penso che i genitori nuovi, cioè quelli che per la prima volta hanno partecipato, abbiano avvertito questo clima di affettuosa solidarietà reciproca e si siano trovati bene.

L'intervento del dottor Joseph Wagstaff, genetista dell'Università della Virginia (U.S. A.), ci ha confermato, alla luce delle più recenti scoperte, che molti sono i tipi della sindrome, per cui i nostri ragazzi sono diversi gli uni dagli altri, pur con caratteristiche di base simili. Non funzionando il gene UBE3A, ci sono alcune proteine che non vengono distrutte, generando così le anomalie neurologiche che ben conosciamo. Speriamo che gli scienziati riescano a scoprire quali sono, per poter poi sostituire con un farmaco specifico la funzione di questo gene!



Con attenzione sono stati ascoltati i risultati emersi dai questionari, da noi compilati sui problemi familiari quotidiani, studiati dalla dottoressa Stefania Mancino. Mentre i nostri figli se la spassavano con i clowns, si è tenuta, fino a tarda ora, l'assemblea annuale dell'OR.S.A. Io personalmente sono stata favorevolmente impressionata dall'attiva partecipazione dei soci. Quando l'ufficio di presidenza ha chiesto collaborazione, molte mani si sono alzate, anche se nessuno se l'è sentita di sostituire il presidente nel suo importante incarico. D'altra parte, chi può svolgere questo compito meglio di Ivano Pillon? A lui va la sentita riconoscenza di noi tutti, come pure al vicepresidente Tommaso Prisco e al tesoriere Carlo Grilli.

Un'intera giornata è stata dedicata alla comunicazione aumentativa, data l'importanza, di poter offrire ai nostri ragazzi degli strumenti per esprimersi. Stupefacente la ricchezza di inventiva a proposito della dottoressa Aurelia Rivarola e del suo staff (era presente lo psicomotricista Alessandro Chiari)! Suggerimenti pratici ma supportati da una valida base teorica, sono stati offerti dalla dottoressa Teresa Rando, per quanto concerne la sessualità. E' stata ribadita l'importanza della famiglia nell'intervento educativo e la necessità di fornire ai ragazzi alternative valide e gratificanti, che costituiscano soddisfazioni da loro difficilmente raggiungibili. Il dottor Maurizio Elia, presente ad ogni congresso e punto di riferimento valido e rassicurante per noi genitori, ci ha parlato delle cure farmacologiche, dissipando molti nostri dubbi e rassicurandoci su certe nostre scelte. Sappiamo bene con quale ansia somministriamo farmaci ai nostri figli. E le contro-indicazioni? E gli effetti collaterali? Ultimo, ma non certo in ordine di importanza, l'intervento del dottor Serafino Buono, il quale opera nel

centro "Oasi" di Troina (Enna). Con piacere abbiamo visto alcune scene da una videocassetta, che ritraggono persone in difficoltà intente a svolgere con impegno e partecipazione attività quotidiane: lavori semplici, ma la cui esecuzione stimola la capacità di ragionamento, aumenta la possibilità individuale di adattarsi all'ambiente e riduce i comportamenti problematici.

Il dottor Buono ci ha poi fatto riflettere su questo: l'handicap non è un attributo della persona ma una condizione di svantaggio sociale, la cui ampiezza dipende anche dall'impegno riabilitativo di famiglie e strutture pubbliche. In altre parole, sono io lo svantaggiato se non riesco a capire che cosa mi vuole comunicare un ragazzo e questo svantaggio si può colmare con l'impegno di tutta la società.

Molto proficue sono state anche le conversazioni informali fra noi genitori, tenutesi in sala da pranzo o nella hall dell'albergo, nei momenti liberi dai lavori congressuali. A questo proposito vorrei pubblicizzare gli incontri a livello regionale che si sono organizzati di recente. Per esempio, io sono un genitore dell'Emilia Romagna; con i miei colleghi genitori emiliano-romagnoli mi sono trovata due volte, nel 2001, il 3 giugno ed il 30 settembre. In entrambi i casi l'appuntamento è stato fissato in un posto tranquillo, in collina, attorno ai tavoli di un centro agrituristico, dove si è potuto parlare senza fretta e gustare (perché rinunciare a questo piacere della vita?) piatti tipici e genuini. Trovarsi solo una volta all'anno nell'occasione del congresso è poco; trovarsi un po' più spesso fra "vicini di casa" è utile. Vorrei condividere con chi leggerà queste righe le considerazioni, che più mi hanno colpita, emerse da questi incontri.

Si è detto che le nostre famiglie non devono sentirsi diverse dalle altre. In esse c'è la presenza di questa sindrome genetica, ma esistono delle famiglie assolutamente tranquille, senza problemi?

Questa presenza non ci deve limitare troppo, non ci deve impedire del tutto di coltivare i nostri interessi, di svolgere, anche se parzialmente, le attività che ci gratificano. Di centri diurni dove inserire i ragazzi dopo la scuola dell'obbligo ce ne sono e ne stanno nascendo di nuovi, ma è importante non rimandare il loro inserimento, altrimenti i posti disponibili vengono occupati da adulti. C'è chi poi ha detto che alcuni problemi comportamentali sono stati risolti con il Depakin; c'è chi ha fatto vivere al ragazzo l'esperienza di una vacanza da solo, senza la famiglia. Quest'ultima cosa si è rilevata positiva e al ritorno a casa il figlio è parso più ubbidiente e collaborativo. Si è ribadita comunque la necessità di promuovere una cultura di accettazione del diverso da parte della società (v. a proposito l'intervento del dottor Buono al congresso).

Una famiglia ha fatto frequentare al figlio una scuola superiore: molti i problemi da affrontare ma l'esperimento è nel complesso riuscito. Un'altra famiglia ha messo in atto una tecnica di massaggio, di origine orientale, ideale per i bambini piccoli, che sviluppa la loro capacità di percepire la realtà del proprio corpo e favorisce il rilassamento.

Avrei altre esperienze da condividere, ma rischio di diventare troppo lunga e quindi noiosa.

Alla prossima!

Anna De Maria Gnudi

HANDICAP E LEGISLAZIONE

INVALIDITA' CIVILE E MINORI

I cittadini minorenni affetti da menomazioni permanenti sia di natura fisica che psichica e intellettiva sono riconosciuti invalidi civili qualora se minori di anni 18, abbiano difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni proprie della loro età (art. 2 legge n. 118/71).

Per compiti s'intendono tutte le attività che normalmente fanno i bimbi, pertanto non si considera la sola attività scolastica ma anche l'attività espressa nel gioco, nei momenti ricreativi e sportivi, nelle relazioni e nelle attribuzioni che consentono un regolare ed armonico sviluppo psico-fisico. La valutazione non può essere che conseguenza del confronto tra il minore invalido e il coetaneo in buona salute (oppure "il livello delle capacità espresse dal minore con quelle proprie dell'età").

Nel periodo che va dalla nascita al compimento del 2 anno raramente la minorazione può essere valutata come causa di difficoltà persistente (es. grave cerebropatia) a svolgere le funzioni proprie dell'età ma come carico assistenziale maggiorativo per i genitori e viene riconosciuta l'indennità di frequenza.



Dopo il 2 anno di vita la parola, la deambulazione, i rapporti di relazione e l'autonomia si delineano in modo chiaro e la difficoltà può essere valutata in maniera più concreta, così che in questa fase è possibile anche il riconoscimento dell'indennità di accompagnamento.

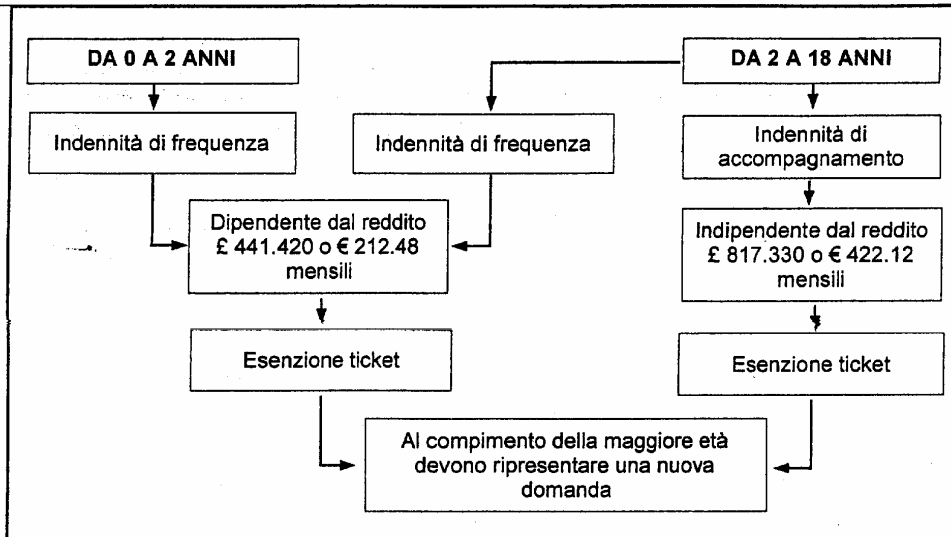
Indennità di accompagnamento art. 1 legge 18/80 "i mutilati ed invalidi civili totalmente inabili per affezioni fisiche o psichiche... che si trovano nell'impossibilità di deambulare senza l'aiuto permanente di un accompagnatore o, non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita, abbisognano di un'assistenza continua".

I criteri medico legali che vengono seguiti ai fini del riconoscimento fanno quindi capo a due presupposti:

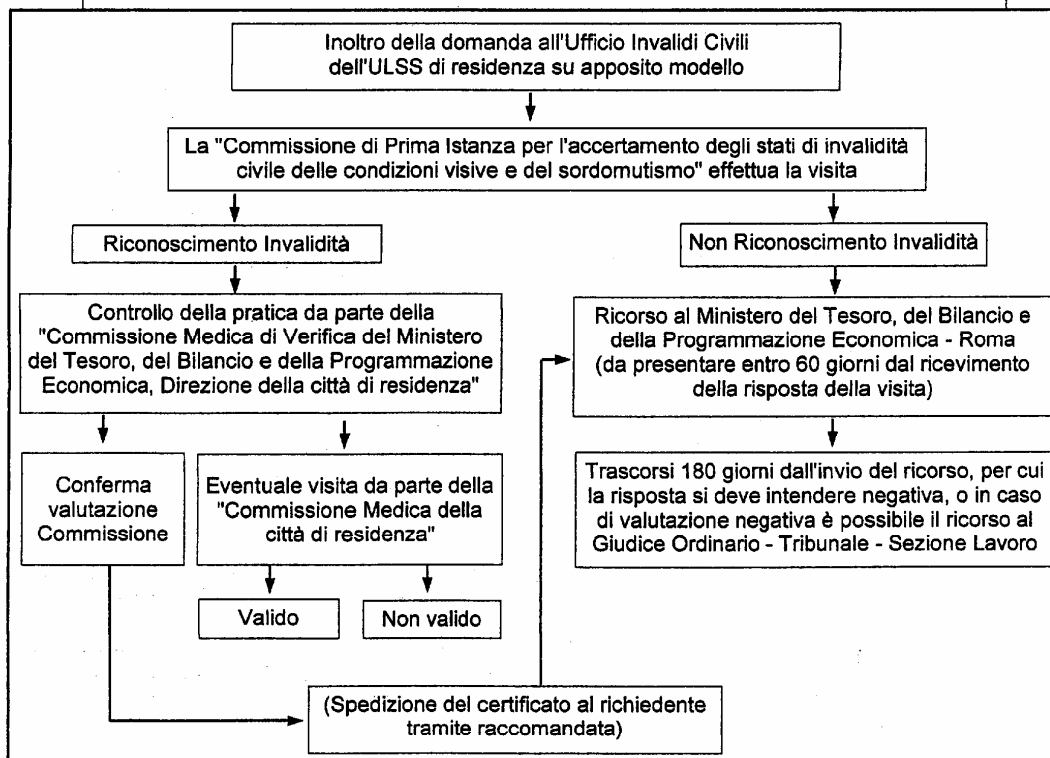
- impossibilità a deambulare autonomamente anche con l'aiuto di presidi ortopedici
- impossibilità di compiere gli atti quotidiani della vita. Gli atti quotidiani corrispondono a quelle azioni elementari che ogni soggetto deve compiere per poter vivere; si tratta di atti della vita di relazione (lavarsi, igiene della casa, saper vestirsi adeguatamente anche in relazione al clima, non conoscenza del valore dei soldi e del valore delle cose, incapacità di valutare i pericoli e i rischi e pertanto di evitarli, non saper leggere l'orologio, non saper leggere o scrivere o essere capace di fare calcoli solo elementari), gli atti della vita vegetativa (necessità fisiologiche, nutrizione etc.).

Al compimento del diciottesimo anno è necessario ripresentare la domanda d'invalidità civile in quanto con la maggiore età verrà fatta una valutazione diversa legata alla riduzione della capacità lavorativa generica e conseguentemente l'invalidità verrà percentualizzata.

ITER PER IL RICONOSCIMENTO DELL'INDENNITA' MENSILE DI FREQUENZA O INDENNITA' D'ACCOMPAGNAMENTO



ITER PER IL RICONOSCIMENTO D'INVALIDITA' CIVILE



**INDENNITA' DI ACCOMPAGNAMENTO DELLE
PERSONE INVALIDE**

Riferimento legislativo	Art. 1 della Legge n. 508/1988 e art. i della Legge 18/80
Fascia d'età	Tutte le età
Requisito medico - legale	Impossibilità di deambulare senza l'aiuto permanente di un accompagnatore; oppure l'incapacità di compiere autonomamente gli atti quotidiani della vita
Limiti per ricovero	Non viene erogata in caso di ricovero gratuito in istituto
Limiti per attività lavorativa	No
Limiti di reddito (dal 01/01/2001)	No (è corrisposta "al solo titolo della minorazione")
Incompatibilità	Ricoveri gratuiti a tempo pieno presso strutture pubbliche. <u>Indennità di frequenza.</u>
Decorrenza	Dal primo giorno del mese successivo a quello di presentazione della domanda
Quota mensile dal (01/01/2001)	£ 817.330 o 422,12 - soggetta a modifiche secondo un Decreto del Ministero dell'Interno
N° mensilità	12
Adeguamento automatico	Si
Ticket	Esenzione totale
Note	L'IDA può anche essere concessa per coesistenza di una totale inabilità ed una cecità parziale

**INDENNITA' MENSILE DI FREQUENZA PER I
MINORI INVALIDI**

Riferimento legislativo	Art. 1 della Legge n. 289/1990
Fascia d'età	Minori di 18 anni
Requisito medico - legale	a) difficoltà persistenti a svolgere i compiti e le funzioni della propria età b) minori ipoacusici che presentino una perdita uditiva superiore ai 60 decibel nell'orecchio migliore alle frequenze di 500, 1000 e 2000 hertz
Limiti per ricovero	Si
Limite di reddito(dal 01/01/2001)	£ 7.067.450 o — 3.650,03 annue — soggetto a modifiche secondo un Decreto del Ministero dell'Interno
Incompatibilità	E' incompatibile con l'indennità di accompagnamento e con le indennità previste per i ciechi ed i sordomuti
Decorrenza	Dal rimo giorno del mese successivo a quello di presentazione della domanda
Quota mensile(dal 01/01/2000)	£ 411.420 o — 212,48 mensili - soggetta a modifiche secondo un Decreto del Ministero dell'Interno
N° mensilità	<u>Concessa sino alla cessazione della frequenza di corsi o trattamenti</u>
Adeguamento automatico	Si
Ticket	Esenzione totale
Note	La concessione dell'indennità è subordinata: a) alla frequenza continua o periodica (anche bimestrale) di centri ambulatoriali o diurni, anche di tipo semiresidenziale, pubblici o privati, purché operanti in regime convenzionale, specializzati nel trattamento terapeutico o nella riabilitazione e nel recupero di persone portatrici di handicap (comma 2 art. i Legge n. 289/1990) b) alla frequenza continua o periodica di scuole pubbliche o private di ogni ordine e grado con esclusione dell'asilo nido, centri di formazione o di addestramento professionale finalizzati al reinserimento sociale, i due tipi di frequenza possono compensarsi, sospesa la riabilitazione si può continuare con la frequenza alla scuola e viceversa.

Medicina e aspetti riabilitativi

Epilessia nel quotidiano, in famiglia e nella comunità

SINTESI DEL GRUPPO DI LAVORO NEL 4° CONGRESSO NAZIONALE

Il titolo che ci siamo dati è ambizioso e complesso, ma nel breve tempo della comunicazione introduttiva volevamo cercare soprattutto di inquadrare il problema delineandolo per grossi schemi, in modo poi da affrontare nel gruppo le varie tematiche in maniera più specifica.

L'epilessia può colpire un bimbo come unico sintomo, oppure associarsi ad altri sintomi neuropsicologici, o infine far parte di un quadro sindromico; quale che sia la situazione, la gravità con cui si esprime (vale a dire tipo di crisi, intensità e frequenza delle stesse) è variabile da individuo ad individuo, e conseguentemente le situazioni che le famiglie si trovano ad affrontare e vivere sono diverse.

Anche nella sindrome di Angelman (SA) l'epilessia, che è una delle componenti principali, può presentarsi con qualunque tipo di crisi e con intensità variabile; spesso l'andamento nel tempo è ciclico, con periodi di poche settimane caratterizzati da

molte crisi seguiti poi da periodi anche di alcuni mesi liberi da crisi, seguendo quindi una sorta di andamento stagionale. Questo andamento dell'epilessia nella SA comporta problemi di gravità variabile e problemi gestionali di non poco conto.

Diventa quindi, a nostro parere, fondamentale per una buona gestione terapeutica la costruzione di una corretta relazione tra il medico e la famiglia stessa, dove ognuno per la sua parte partecipa ad un progetto/contratto che consenta di prendere le decisioni più appropriate, inclusa la decisione di non agire, a seconda dei vari momenti. Questo non vuol dire che il medico si sottrae a decisioni che gli competono, ma semplicemente che a volte le strade possibili sono diverse, ognuna con rischi e benefici, ed è importante poterne discutere insieme. In altre situazioni, la scelta è del medico ma diventa realmente praticabile solo attraverso l'accettazione da parte della famiglia, come ad esempio nel caso,

non raro nella SA, di un aumento delle crisi temporaneo dovuto alle oscillazioni cicliche e non ad un peggioramento dell'epilessia, in cui la scelta migliore potrebbe essere quella di un uso temporaneo di dosi più alte di farmaci, o di farmaci in aggiunta, evitando un uso eccessivo e prolungato delle medicine antiepilettiche.

Ripercorrendo il cammino di una famiglia con un bambino con SA possiamo dire che, dopo visite, ricoveri, esami più o meno invasivi, in una situazione vissuta dalla famiglia in una sorta di emergenza prolungata, si giunge a quella che definiamo "diagnosi" e alla sua comunicazione.

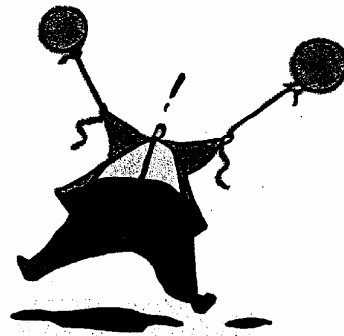
A questo punto esiste spesso una fase di ripensamento, di stop in cui oltre a tutte le domande sulla malattia, sul decorso, sulle cure, sul futuro in generale si comincia a porre per la famiglia il problema del ritorno alla vita quotidiana, che deve essere riorganizzata, adattandola a quelle che sono le nuove esigenze.

Rispetto ad un bimbo che presenta crisi epilettiche, riorganizzarsi vuoi dire affrontare una serie di domande apparentemente semplici, di cui elenchiamo alcune delle principali:

- cosa fare se ha una crisi
- come fargli assumere ed accettare le medicine
- quando preoccuparsi delle crisi e quando no
- come proteggere il bimbo dalle eventuali cadute
- quali sono i punti della casa pericolosi
- come imparare a leggere segnali nuovi
- cosa fare se si ammala
- come interagiscono tra loro le diverse medicine
- come organizzarsi per i controlli medici e strumentali
- come trovare un equilibrio tra l'ansia eccessiva ed il rischio di sottovalutare i problemi
- come parlare di quanto sta succedendo con i fratelli, e continuare a gestire anche i loro bisogni
- come organizzarsi per l'eventuale terapia riabilitativa
- come scegliere le priorità, ecc.

Un altro aspetto molto importante della gestione quotidiana dell'epilessia è rappresentato dal rapporto con la scuola. Gli insegnanti purtroppo non sono sufficientemente preparati per accogliere e confrontarsi con bimbi con malattie in genere, ed ancor meno con malattie come l'epilessia, che ancora oggi non sono

conosciute ed evocano pregiudizi e fantasmi. Come ogni individuo di fronte a qualcosa di sconosciuto e che spaventa, anche le insegnanti possono reagire con meccanismi di rifiuto o di delega, oppure utilizzando in maniera rigida norme contrattuali o di legge. Raramente accettano di somministrare farmaci abituali, oppure di intervenire in acuto.



Possono così partire circoli viziosi per i quali ad ogni crisi epilettica minimamente consistente, si telefona a casa alla famiglia e si pretende una continua reperibilità "nel caso ci siano problemi", o addirittura si corre in pronto soccorso, aumentando ancora di più l'ansia ed il sovraccarico di fatica per le famiglie.

Il rischio è quindi che ognuno (medico, insegnan-

te, famiglia) si irrigidisca sulle proprie posizioni, non riuscendo a vedere la situazione dal punto di vista dell'altro e determinando alla fine soprattutto un sovraccarico di fatica per le famiglie.

Tale rapporto conflittuale può proseguire in modo analogo tra insegnante e medico, anche se smorzato dai diversi ruoli. E' frequentissima la richiesta da parte degli insegnanti di rivalutare la terapia antiepilettica per il timore che determini un'interferenza ed un peggioramento nell'apprendimento, o al contrario perché la presenza di crisi, anche se non rilevanti dal punto di vista clinico, genera ansia eccessiva. Diventa quindi fondamentale la conoscenza da parte di tutti i soggetti delle problematiche che un bambino con SA presenta.

Nei tre gruppi di lavoro ci si è trovati ad affrontare insieme una serie di domande che le famiglie si sono poste nel corso del tempo relativamente all'epilessia dei loro bambini.

Alcune erano comuni a tutti i gruppi, altre sono emerse solo in alcuni.

Uno dei problemi certamente più presenti in tutti i gruppi è stato **cosa si intenda effettivamente per "crisi" e per "epilessia"**.



Molti genitori riportavano come i loro bambini non avessero più o non avessero mai avuto l'"epilessia". Approfondendo meglio il discorso, emergeva come nel linguaggio comune si rischiasse di considerare come "epilessia" solo le situazioni con crisi molto evidenti, motorie, con perdita della coscienza, mentre le crisi 'piccole' o le 'scossette' spesso non sono considerate "epilessia" dai familiari, come se fossero meno gravi e significative.

La discussione comunque chiariva come **anche crisi "piccole" e le "miclonie" siano da considerarsi epilessia**, e soprattutto quando sono molto frequenti e ripetute possono avere una notevole importanza sul benessere dei bambini, sulla loro attenzione e concentrazione,

sulla coordinazione. Non rappresentano un'emergenza, se non in casi molto particolari (quando si susseguono in modo ininterrotto e per molto tempo), ma è **importante tenerle sotto controllo e discutere dell'andamento e della terapia con il proprio epilettologo di fiducia**.

Un altro aspetto sentito come molto importante da tutti i gruppi riguardava **cosa fare nel corso di una crisi epilettica**. Il problema principale era rappresentato da **come capire** se fosse o meno il caso di preoccuparsi e di intervenire, e quando e se le crisi potessero diventare pericolose.

Per imparare a comprendere i segnali, tutti concordavano che l'esperienza già fatta con il bambino ed il successivo confronto con il medico di fiducia hanno aiutato molto a orientarsi davanti a quello che sta succedendo, a sapere se si era di fronte a qualcosa di già conosciuto e che non era stato problematico in passato, o se c'era qualcosa di nuovo e di diverso che bisognava ancora capire e su cui bisognava decidere se e come intervenire. La conoscenza dei **segnali specifici di ogni bambino** è

inoltre di estrema importanza oltre che per capire cosa sta accadendo, anche per poter modulare le richieste sia a casa che a scuola in base allo stato di benessere ed all'andamento dell'epilessia.

Ci sono poi alcuni principi di base più generali che possono venire in aiuto.

Durante un crisi epilettica **convulsiva, va evitato di aprire la bocca**, specie se con utensili o corpi rigidi, o peggio ancora con le mani (rischio di morsi molto dolorosi); **non vanno tenuti fermi gli arti** quando ci sono le scosse per il rischio di provocare fratture. Non esiste il pericolo di "inghiottire la lingua".

Quello che va fatto e di **slacciare** gli indumenti stretti, e di **girare sul fianco** il bambino in modo che la saliva possa uscire. Se la crisi convulsiva dura più di 4-5 minuti, c'è il rischio che arrivi a durare più di 25-30 minuti potendo causare un danno permanente al cervello, va perciò somministrato il Valium per via rettale (Micronoan ® 10 mg); tale farmaco è sostanzialmente esente

da rischi, e l'effetto potrà essere quello di far dormire molto il bambino. Se la crisi convulsiva si blocca, non serve andare in ospedale.



Se la crisi non è convulsiva, non è necessario intervenire con le medicine e sostanzialmente bisogna aspettare che passi osservando tutto ciò che succede in modo poi da poterlo raccontare al medico, consentendo un migliore utilizzo delle medicine.

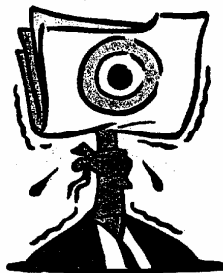
Va osservato se si verifica un cambiamento delle caratteristiche delle crisi nel tempo, perché ciò potrebbe richiedere un aggiustamento della terapia farmacologica.

Va tenuto presente che nella SA è frequente che le crisi abbiano un andamento ciclico e ciò influisce grandemente sull'atteggiamento terapeutico da tenere, nel senso che va evitata la tendenza ad aumentare sempre le medicine, mentre è possibile ed opportuno aumentarle o diminuirle a seconda delle condizioni.

Data l'altissima percentuale di bambini con sindrome di Angelman che hanno l'epilessia, si concordava sull'**opportunità di mantenere comunque dei controlli dell' EEG nel tempo** (ogni anno-due anni al massimo) anche per quei bambini che non fanno più crisi o che non le hanno mai fatte.

In uno dei gruppi, dopo aver parlato dell'intensità del vissuto emotivo dei genitori e degli altri adulti di riferimento di fronte alle crisi, ci si chiedeva se i

bambini potessero essere consapevoli di quanto stava loro accadendo, e cosa potessero provare. Salvo che nei casi di interruzione brusca della coscienza, **i bambini si rendono certamente conto che sta succedendo loro qualcosa di strano**, e possono andare molto in ansia, a maggior ragione non potendo chiedere direttamente spiegazioni agli adulti per la mancanza del linguaggio verbale. E' importante quindi non fare finta che non sia successo niente, ma trovare dei modi su misura per ogni bambino per consolare e parlare dello spavento e della rabbia che può avere provato per quello che è successo.



Un altro problema molto presente riguardava il rapporto con i medici e con le strutture sanitarie, da tutti i punti di vista. Pur riconoscendo ai medici la competenza tecnica, **i genitori sentivano poco riconosciuta la propria conoscenza del bambino e poco considerate dalle strutture sanitarie le necessità tipiche e specifi-**

che dei bambini.

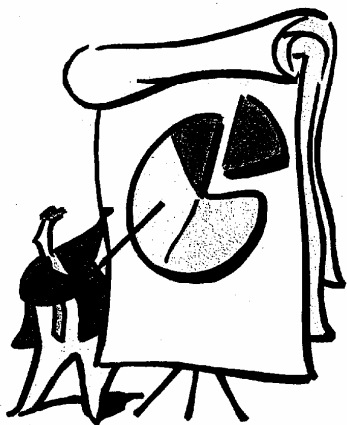
Alcuni esempi erano rappresentati da strutture dove i bambini devono effettuare l'EEG in siesta in locali rumorosi, affollati, illuminati, o in cui non si presta attenzione a rendere gli esami il meno frequenti, invasivi e sgradevoli possibile nell'interesse dei piccoli pazienti.

I genitori sentivano come molto difficile poter portare il proprio punto di vista sulla situazione in corso agli specialisti, per poi discutere serenamente delle diverse possibilità terapeutiche, o proporre consulti esterni con strutture di maggiore esperienza, o esprimere il proprio punto di vista rispetto alle modalità di gestione degli esami nell'ottica di un miglioramento delle strutture sanitarie.

I rapporti di potere tra medico e famiglia, così come tra scuola e famiglia, sono infatti ancora oggi molto sbilanciati e richiedono una fatica emotiva e di gestione notevolissima da parte dei genitori. L'esperienza riportata dalla maggior parte delle famiglie è stata che il conflitto diretto risulta essere controproducente anche quando si ha ragione e si cerca di non giungere allo scontro, a meno che ci sia una figura in grado di mediare al di sopra delle parti (un bravo dirigente scolastico, un primario attento...).

Spesso nelle famiglie vi è molta preoccupazione per il fatto che "la controparte" ha nelle sue mani le sorti dei bambini.

Forse maggiore spazio per il cambiamento comincia ad esserci a livello dei vertici organizzativi (provveditorati agli studi, direzioni generali, ministeri) che stanno cominciando a considerare molto di più di una volta il punto di vista degli utenti e spesso a coinvolgere le associazioni nei processi di miglioramento dei servizi.



Moltissimi genitori riportano **problemi nella gestione dell'epilessia in relazione alla frequenza scolastica**. In generale, la scuola non accetta di somministrare i farmaci abituali per l'epilessia. In alcuni casi, insegnanti sensibili e disponibili hanno accettato di farlo richiedendo un certificato medico ed una dichiarazione di assunzione di responsabilità da parte dei genitori,

oppure il compito è stato affidato agli assistenti educatori o è stato possibile modificare lievemente gli orari di somministrazione in accordo con il medico per evitare che cadessero in orario scolastico.

Effettivamente, non si tratterebbe di un compito di competenza scolastica ed una circolare ministeriale sottolinea come gli insegnanti non debbano somministrare farmaci. Dato però che la legge 104/92 prevede il diritto alla frequenza scolastica per tutti i bambini in situazione di disabilità di qualunque tipo, e che è **controproducente per tutti che i genitori debbano andare a scuola per somministrare le medicine**, appare opportuno trovare un modo per evidenziare il problema e sollecitare una soluzione a livello dei Provveditorati agli Studi e del Ministero della Pubblica Istruzione.

Ancora più problematica è la situazione nel caso di bambini che hanno crisi epilettiche evidenti e ripetute. In molti casi viene richiesta la reperibilità continua dei genitori, nonostante ripetute spiegazioni e certificazioni relative alla non pericolosità delle crisi e agli eventuali interventi da mettere in atto.

Uno dei maggiori problemi

risulta infatti essere quello del **passaggio delle competenze acquisite** sulla gestione (epilettologica e non) dei bambini alla comunità allargata. La trasmissione di competenze ad amici, conoscenti, insegnanti, operatori risulta essere molto difficile. Gli "altri" si spaventano, un po' come si sono spaventati i genitori le prime volte, e ciò rende molto più difficile il passaggio. Un genitore diceva "E' paradossale, ma a volte spero che la mia bambina abbia una crisi mentre ci sono ancora io, in modo che gli altri possano vedere cosa faccio e si tranquillizzino".

Il rischio altrimenti è quello di non riuscire ad avere quegli aiuti essenziali per la gestione quotidiana, che consentono ai genitori di continuare a lavorare, di lasciare i figli a scuola senza che sia richiesta una reperibilità, di poter uscire ogni tanto e ricaricarsi essendo fiduciosi che gli altri possano gestire la situazione.

Dr. VINCENZO SGRO'
Neuropsichiatra infantile
CentroRegionale Epilessia
Osp. S. Paolo Milano

INCONTRI E CONVEGNI

10/03/02 RIUNIONE DEI GENITORI A TROINA (EN)

Domenica 10 Marzo 2002 si è tenuto a Troina, in Sicilia, il 1° incontro tra famiglie siciliane facenti parte dell'OR.S.A.. All'incontro erano presenti il dott. Maurizio Elia, che voglio ancora ringraziare perché con il suo aiuto mi è stato possibile realizzare l'incontro in un ambiente accogliente e tranquillo qual è la cittadella dell'oasi di Troina, con l'ausilio di volontari che si sono occupati dei nostri ragazzi durante la nostra riunione, e che voglio anch'essi ringraziare per la loro sincera disponibilità. Erano inoltre presenti il presidente dell'OR.S.A. Ivano Pillon ed il vicepresidente Tommaso Prisco, che mi hanno sostenuto in questo primo ed importante passo, ed infine le famiglie che hanno gentilmente colto il mio invito.

L'incontro è stato voluto al preciso scopo di conoscere le famiglie della mia regione, avere quindi la possibilità di relazionarci, confrontarci, scambiarci idee ed informazioni su cosa e su quanto sia possibile fare per meglio sostenere questo cammino.



Dopo la prima fase di presentazione che non è possibile raccontare, perché solo chi era presente a Troina ha potuto cogliere l'emozione che c'era in ognuno di noi, la sensazione di essere tra persone che vivono la tua stessa avventura. Ciascuno si è rivisto nel percorso dell'altro, nei problemi di ogni giorno, nella difficoltà per raggiungere ad una diagnosi, e nel cammino per la riabilitazione del proprio figlio.

Si è parlato di comunicazione aumentativa, quindi della convenzione tra l'OR.S.A. e le ASL al fine di effettuare corsi volti alle terapie dei nostri ragazzi, da svolgersi a Milano presso il Centro Benedetta d'Intino.

Arrivando alla conclusione che proprio noi genitori dobbiamo informare i Centri Riabilitativi a cui ci appoggiamo, qualora non fossero ancora a conoscenza di queste nuove metodologie.

In ultimo si è puntata l'attenzione sulla collaborazione e sulla partecipazione delle famiglie all'OR.S.A. Io ritengo che l'OR.S.A. siamo noi, noi siamo tutti piccole parti di OR.S.A. e possiamo collaborare, ognuno sul nostro territorio. Come? Mi hanno chiesto in tanti. Con l'informazione ai nostri pediatri, ai nostri medici di base. Parlandogli della sindrome o fornendogli del materiale; informando le famiglie amiche ed i parenti così da non tenerli lontani dai nostri problemi. Anzi invitarli ad aiutarci nel sostegno dell'OR.S.A.. Un'altra cosa molto importante è aderire agli incontri nazionali. Ricordo ancora quanto sia stato interessante l'incontro a Trevi (novembre del 2001); avevamo appena avuto la diagnosi della sindrome, e l'incontro ci ha aiutato a capire cosa fosse successo a nostro figlio e come potevamo aiutarlo. Ecco perché penso sia indispensabile aderire agli incontri, e se ci fossero delle difficoltà ci organizzeremo anche con i pullman se fosse necessario.

La partecipazione a questo 1° incontro non è stata certo quello che mi aspettavo. Ho contattato 17 famiglie, ne erano presenti 8. Sono convinta che chi era lì a Troina c'era non per me, ma per il proprio figlio, chi non c'era è stato trattenuto da impegni sicuramente validi (di famiglia o di salute) perché se così non fosse non avrebbe capito qual è il senso della nostra organizzazione e cioè l'aiuto e lo sforzo reciproco. Sarebbe mia intenzione organizzare un altro incontro con le famiglie siciliane prima di incontrarci tutte insieme al congresso nazionale OR.S.A. ma tutto ciò mi auguro di farlo con l'aiuto di tutte le famiglie della mia regione che sono sicura troverò ben felici di aiutarmi.

Lisa Rubino Sanzaro
Resp. Reg. Sicilia

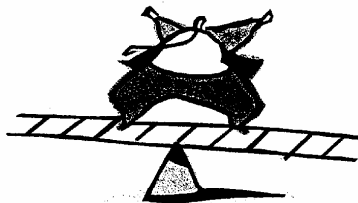
COME PUO', ANCHE LEI, AIUTARCI

L'OR.S.A. non accoglie fra i propri soci solo i parenti di bimbi affetti da Sindrome di Angelman, ma, chiunque, seguendo le indicazioni a lato, può divenire membro e partecipare, anche attivamente, all'impegno che ci siamo posti.

Ricordiamo che associazioni per la Sindrome di Angelman sono presenti in: U.S.A., Canada, Inghilterra, Germania, Francia, Olanda, Australia, Hong Kong, ecc.

E' con l'aiuto di tutti che possiamo costruire una grande "Famiglia".

Può bastare il sacrificio del valore di un pacchetto di caramelle per aiutare a far nascere un sorriso.



OR.S.A.

(Iscrizione Registro Regionale Volontariato n° TV0209)

VOGLIO AIUTARE I BAMBINI AFFETTI DA S.A.

Allego il mio contributo di euro _____
a favore dell'organizzazione OR.S.A.

nuovo rinnovo

allego il corrispondente modulo di donazione della mia società

PAGAMENTO TRAMITE:

c.c.p. 390310 (TV)

c.c.b. 70000/925 Credito Italiano

versamento diretto

allego assegno

CARTASI EUROCARD

VISA Mastercard

Numero carta _____

Data scadenza _____

Data di nascita _____

Firma del titolare _____

famiglia/amico _____ euro

professionista _____ euro

sostenitore _____ euro

socio _____ 26 _____ euro

benefattore _____ euro

altro _____ euro

la nostra famiglia non ha la possibilità di contribuire in questo momento

Cognome _____

Nome _____

Via _____

Città _____

Provincia _____ CAP _____

Tel. _____

genitore di parente di

amico di nonno di

professionista di

altro (specificare) _____

Nome del bambino affetto da S.A.: _____

Data di nascita _____

mi interessa non mi interessa

ricevere le pubblicazioni dell'OR.S.A.

permetto non permetto

All'OR.S.A. di diffondere il mio nominativo a scopo di sostegno reciproco