

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI PADOVA
SCUOLA DI MEDICINA E CHIRURGIA

Dipartimento di Neuroscienze (DNS)

Direttore Prof. Raffaele De Caro

Corso di Laurea in

EDUCAZIONE PROFESSIONALE

PRESIDENTE PROF.SSA ELENA TENCONI



Tesi di Laurea

LA SINDROME DI PHELAN

**La soddisfazione dei genitori nei confronti dei servizi
socio-sanitari e il ruolo dell'educatore professionale**

Relatore: Prof.ssa Natascia Bobbo

Laureanda: Mengato Martina

Matricola: 1201041

Anno Accademico 2020/2021

*“Sei la persona più bella che abbia mai conosciuto e sono onorata di essere la tua
mamma. Grazie per quello che mi insegni ogni giorno, tu così piccola eppure così
immensamente grande.”*

Stella di Domenico, mamma di Uma

RIASSUNTO

Introduzione: Questa tesi nasce con lo scopo di indagare circa le conseguenze che la nascita di un figlio a cui viene diagnosticata una sindrome genetica rara potrebbe comportare all'interno di una famiglia. Il focus è stato posto in particolare sulla Sindrome di Phelan McDermid. Oltre a ciò, l'intento è di raccogliere la percezione di queste famiglie in merito all'attivazione dei servizi socio-sanitari e dei professionisti a cui si sono rivolti, in modo tale da capire se e quale potrebbe essere il ruolo dell'Educatore Professionale nella gestione di queste famiglie e delle loro problematiche quotidiane.

Materiali e metodi: Dopo uno studio preliminare della letteratura in merito all'argomento, è stato predisposto un questionario composto da 24 quesiti, costruito ad hoc. Tale strumento è stato inviato online all'interno di un gruppo composto da genitori con figli affetti da sindrome di Phelan, in un periodo che va da giugno 2021 ad agosto 2021. Le risposte ricevute e in seguito analizzate sono state 23.

Risultati: Dall'indagine è emerso che i figli avuti da molte coppie sia inferiori rispetto a quello pensato alla nascita della coppia. Per i fratelli la presenza di un figlio disabile può essere causa di frustrazione e gelosia, soprattutto per la mancata comprensione della malattia e del tempo dedicato a questi da parte dei genitori. Gran parte delle famiglie descrive di aver provato al momento della comunicazione della diagnosi forte ansia, tristezza, incredulità e perplessità, date prevalentemente dalla sensazione di non aver ricevuto in modo corretto le informazioni da parte dei professionisti. Emerge un profondo cambiamento nella vita dei genitori, i quali dato il tempo dedicato a cure e impegni del figlio, sono costretti a fare rinunce ed essere condizionati rispetto a alcune scelte. I genitori rilevano come fondamentale il supporto tra famiglie, necessario per affrontare piccoli e grandi problemi della vita quotidiana.

Discussione e conclusioni: Risulta necessario che venga dato maggiore aiuto e supporto da parte dei servizi e delle strutture sia alla coppia che alla famiglia allargata, che venga data più importanza e attenzione al momento della comunicazione della diagnosi e che venga fatta una sensibilizzazione maggiore nella società, rispetto alle patologie rare e alle difficoltà a cui esse comportano.

ABSTRACT

Introduction: This thesis has the aim of investigating the consequences, caused by the birth of a child with a rare genetic syndrome, that could emerge in a family. This work will focus especially on Phelan McDermid syndrome. Furthermore, the intent is to analyse these families' perception of the activation of social and health services and of professionals, whom they turned to, so as to understand what the role of the Professional Educator in the management of these families and their daily problems could be.

Materials and Methods: After a preliminary study of the sources on this topic, an ad hoc questionnaire consisting of 24 questions has been prepared. This instrument was sent online to a chat group composed by parents with children affected by Phelan syndrome, between June 2021 and August 2021. There have been 23 responses received and subsequently analysed.

Results: The survey shows that several couples had less children than they had thought at the beginning of their relationship. For siblings, the presence of a disabled child can be a cause of frustration and jealousy, especially due to the lack of understanding of the disease and the time dedicated to it by the parents. Most of the families describe strong feelings as anxiety, sadness, disbelief and perplexity when they were told about the diagnosis, mainly due to the feeling that they had not received the correct information from professionals. A significant change emerges in the lives of the parents, who because of the time dedicated to take care of their child and their activities, are forced to make sacrifices and be conditioned by certain choices. Parents point out that the support between families is fundamental, as it is necessary to face small and big problems of daily life.

Discussion and conclusions: It emerges that it is necessary for services and facilities to give more support to the couples and to the extended families, more importance and attention when a diagnosis is made and that awareness in society must be raised with regard to rare diseases and the difficulties to which they can lead.

INDICE

INTRODUZIONE	1
CAPITOLO 1: DISEGNO DELLO STUDIO	3
1.1 Definizione degli obiettivi di indagine	3
1.2 Le domande di ricerca.....	3
1.3 Materiali e metodi.....	3
1.3.1 Il disegno di ricerca	3
1.3.2 Strumento di indagine	5
CAPITOLO 2: IDENTIFICAZIONE DEL FENOMENO OGGETTO DI STUDIO	9
2.1 Le malattie genetiche rare.....	9
2.2 Le malattie genetiche rare: LA SINDROME DI PHELAN	10
2.3 Le malattie genetiche: il ciclo di vita familiare	11
2.3.1 La famiglia	11
2.3.2 Il ciclo di vita familiare	12
2.3.3 Il ciclo di vita familiare alla presenza di un figlio con disabilità	14
2.4 Le difficoltà per una famiglia	15
2.5 Norme e servizi.....	20
2.5.1 Per il bambino	20
2.5.1.1 Criticità.....	21
2.5.2 Per la famiglia	22
2.5.3 Un ulteriore sostegno: La legge del dopo di noi	23
2.5.4 Le associazioni:	25
CAPITOLO 3: PRESENTAZIONE DEI RISULTATI	27
3.1 Risultati dell'analisi effettuata sui dati raccolti	27
CAPITOLO 4: DISCUSSIONE	33

4.1 Discussione dei risultati	33
4.2 Implicazioni per la pratica educativa	36
CONCLUSIONI	39
BIBLIOGRAFIA	41
SITOGRAFIA	45
ALLEGATI	47

INTRODUZIONE

L'idea di approfondire questa tematica è sorta tramite una esperienza personale, discutendo con la madre di una bambina affetta da Sindrome di Phelan.

La sindrome di Phelan-McDermid è una malattia genetica rara causata dalla microdelezione del cromosoma 22q13. (Xu, Wang, Wang, 2021).

È caratterizzata da comportamento autistico, ritardo nello sviluppo e nell'acquisizione del linguaggio, oltre a caratteristiche comportamentali e fisiche specifiche. Ad oggi l'esatta prevalenza della sindrome rimane sconosciuta, inoltre non si è ancora a conoscenza di una cura specifica, nonostante sia possibile effettuare terapie che mirano a migliorarne i sintomi.

Le difficoltà che si sono verificate e che si presentano tuttora nella sua vita di mamma, oltre all'insoddisfazione per il mancato aiuto e supporto da parte dei servizi, hanno fatto nascere in me la curiosità di approfondire questa tematica inerente le conseguenze per una famiglia della nascita di un figlio con una disabilità genetica così grave. Oltre a ciò, l'intento di questo lavoro di tesi è anche di verificare l'esistenza e la tipologia di servizi e norme dedicati a questo tipo di situazioni, per poi, attraverso un questionario, chiedere ad alcune famiglie, quale sia la reale fruibilità nella vita quotidiana di ciò che è previsto dalla legge e dallo stato.

Volendo inoltre declinare questa ricerca nel mio specifico percorso di studi, si cercherà di capire se e quale potrebbe essere il ruolo dell'Educatore Professionale nella gestione di queste famiglie e delle loro problematiche quotidiane.

Inizialmente verrà presentato il disegno di studio, con relativi quesiti di ricerca generali e specifici, obiettivi generali e specifici e materiali e metodi utilizzati. In questo ultimo punto verrà introdotto il questionario proposto al fine di indagare in merito alla tematica scelta.

Verrà successivamente introdotto il tema trattato a partire dalla spiegazione generale di cosa siano le malattie genetiche e approfondendo la Sindrome di Phelan. Si proseguirà introducendo il ciclo di vita familiare e le conseguenze relative alla nascita di un bambino affetto da tale sindrome.

Si esporranno infine i risultati ottenuti e la relativa discussione di essi, andando a rilevare possibili implicazioni per la pratica educativa.

CAPITOLO 1: DISEGNO DELLO STUDIO

1.1 Definizione degli obiettivi di indagine

L'elaborato di tesi ha come obiettivo quello di comprendere l'impatto e le conseguenze in una famiglia della nascita di un bambino affetto da una grave patologia genetica, in particolare da Sindrome di Phelan. Oltre a ciò, l'obiettivo è anche di capire la soddisfazione dei genitori rispetto all'attivazione dei Servizi Socio-Sanitari previsti per poter capire quali implicazioni pratiche si manifestino per la figura dell'Educatore Professionale, nel suo ruolo di supporto alle famiglie e ai loro bambini.

1.2 Le domande di ricerca

Le domande principali di ricerca poste sono le seguenti:

1. Quali sono le conseguenze nel ciclo familiare dopo la nascita di un bambino affetto da una sindrome complessa e rara?
2. I servizi sanitari agiscono in modo tempestivo e come delineato dalle leggi a supporto della famiglia? I genitori sono soddisfatti dai Servizi o rivelano mancanze e problematicità?
3. Quale contributo potrebbe fornire la figura dell'Educatore Professionale per supportare i genitori di bambini a cui è stata diagnosticata questa sindrome?

1.3 Materiali e metodi

1.3.1 Il disegno di ricerca

1. Ricerca bibliografica

Realizzata con l'obiettivo di:

- Esaminare le caratteristiche delle malattie genetiche e in particolare della Sindrome di Phelan.
- Rilevare le conseguenze nel ciclo di vita familiare che la nascita di un figlio affetto da una malattia genetica può avere, a partire alla comunicazione della diagnosi

- Approfondire natura ed efficacia dei Servizi sociosanitari e delle leggi presenti aventi lo scopo di supportare famiglie e bambini affetti da disabilità grave.

Sono stati presi in considerazione articoli (ricercati tramite Google Scholar), con questi criteri di inclusione:

- Aventi per oggetto genitori di bambini affetti da disabilità
- Trattino del ciclo di vita familiare e della coppia genitoriale
- Abbiamo come focus il vissuto genitoriale, i servizi e le strategie da mettere in atto possibili.
- Analizzino il tema da una prospettiva educativa e psicologica
- Forniscano dati che possano essere generalizzati
- Siano disponibili gratuitamente

Di conseguenza sono stati esclusi volumi e articoli che non sono disponibili gratuitamente, non trattano dell'argomento, o trattano di disabilità specifiche con informazioni non generalizzabili.

Per approfondire il tema della sindrome in oggetto è stato utilizzato il database Pubmed, consultato in un arco temporale compreso tra il 2000 e 2021, oltre a siti web ufficiali delle Associazioni che si occupano di tale patologia.

Sono state prese in considerazione anche Linee guida e leggi attuali:

- Legge quadro 104
- Legge del dopo di noi

2. Elaborazione di un questionario autocostruito

Al fine di avere delle risposte più specifiche rispetto a questi obiettivi, capire la soddisfazione rispetto alla mobilitazione dei Servizi sociosanitari e il reale supporto dato alle famiglie ai quali figli è stata diagnosticata la Sindrome di Phelan, e comprendere quale contributo pratico possa fornire un Educatore professionale, è stato introdotto un questionario.

1.3.2 Strumento di indagine

Al fine di raccogliere dati per approfondire le reali conseguenze della nascita di un figlio con disabilità grave e la soddisfazione dei genitori relativa all'azione dei Servizi Sanitari, è stato utilizzato un questionario online di 23 domande.

Tale questionario, composto da quesiti chiusi e aperti, è stato somministrato attraverso l'applicazione 'moduli' inclusa nella suite per l'ufficio di Google Drive, in un periodo compreso tra giugno 2021 e agosto 2021.

I soggetti coinvolti sono stati genitori con figli affetti da tale patologia che appartengono ad un gruppo privato online, utilizzato al fine di avere un contatto diretto tra loro, per un supporto e una informazione immediata.

Il questionario autocostruito è composto da 23 quesiti.

Sette fra questi fanno riferimento al momento della consegna della diagnosi.

In particolare, è stato chiesto:

- Qual era l'età del paziente quand'è avvenuta la diagnosi.
- Da chi è stata effettuata, al fine di comprendere se in tutti i casi è stato un medico, in quanto unico professionista a cui è affidato il compito.
- Chi era presente al momento, al fine di comprendere se è stata rispettata la necessità che entrambi i genitori (quando possibile) siano presenti, descritta come prassi fondamentale da Sorrentino (2006).
- La reazione e i sentimenti che sono nati in seguito a questa comunicazione in modo tale da comprendere l'intervento che dovrebbe essere messo in atto dai professionisti per far fronte ad essi.
- Il grado di soddisfazione rispetto alle informazioni ricevute. Questo quesito è stato posto al fine di indagare se la comunicazione sia stata vissuta come idonea, e se le informazioni siano state molteplici o, al contrario, non sufficienti a chiarire i dubbi sorti.

Secondo l'autore Farinella (2015) la presenza di un figlio disabile ha un forte impatto su tutti i componenti della famiglia, quindi anche sui fratelli. Al fine di comprendere le conseguenze in merito al numero dei membri della famiglia, in particolare nella presenza/assenza di altri figli, sono stati posti cinque quesiti:

- Se e in che modo la presenza di un fratello con disabilità abbia influito sugli altri fratelli.
- Se la nascita di un figlio con una disabilità genetica abbia influito sulla scelta di avere altri figli e in quale modo, andando a indagare quale fosse la famiglia ideale al momento della formazione della coppia e quella reale.

Sono state poi poste quattro domande relative alla coppia genitoriale:

- La prima tra queste ha come obiettivo quello di indagare le difficoltà interne alla famiglia a seguito della nascita del bambino con disabilità evidenziate da molti autori.
- La seconda mira a verificare la necessità o meno di lasciare il posto di lavoro per assistere il figlio descritta da Sorrentino (2006), che nella maggior parte dei casi è messa in atto dalla madre.

L'autore Migliore (2011) rileva che il sostegno sociale rappresenta una delle principali risorse per fronteggiare adeguatamente lo stress cronico, e in sua assenza la coppia genitoriale rischia di ritrovarsi sovraccaricata da aspettative e richieste reciproche spesso ambivalenti, con il rischio di esacerbare il livello di conflittualità coniugale. In relazione a questo, è stato posto un quesito al fine di indagare la presenza o meno della diminuzione delle relazioni con amici e parenti.

- Secondo Pavone (2009) il contatto con altri con cui ci si riconosce aiuta a trovare le parole per esprimere i vissuti e ad analizzare meglio la realtà oltre a modificare la rappresentazione mentale dell'evento, e a sentirsi protagonisti attivi, e ad aprire nuove prospettive. L'auto-mutuo aiuto è una delle risorse su cui la coppia inesperta può fare affidamento per superare gli ostacoli e guardare con speranza al domani. È stato indagato, in relazione a ciò, se le famiglie abbiano avuto la possibilità di partecipare a gruppi di discussione, e se questi siano stati di aiuto e supporto o meno.

Infine, le domande vertono sulla soddisfazione rispetto ai servizi socio-sanitari, al fine di comprendere se quest'ultimi siano stati adeguati a supportare i genitori, e la loro soddisfazione in merito. In particolare, è stato chiesto:

- Se le terapie necessarie siano state attivate in modo precoce, caratteristica fondamentale per far fronte alle difficoltà riscontrate fin dalla nascita (Costales, Kolevzon, 2015).

- La soddisfazione personale e la presenza di criticità nelle prestazioni.
- La conoscenza della legge del “dopo di noi”, al fine di comprendere se l’informazione ricevuta dalle famiglie sia adeguata o se la coppia abbia dovuto o dovrà farsi carico di conoscere e informarsi rispetto alle nuove possibilità in modo autonomo.

I dati sono stati analizzati in modo quantitativo nel caso di quesiti a risposta chiusa, mediante analisi statistica realizzata con il software Excel; in modo qualitativo attraverso analisi del testo con carta e matita quando i quesiti richiedevano una risposta aperta maggiormente dettagliata e completa.

CAPITOLO 2: IDENTIFICAZIONE DEL FENOMENO OGGETTO DI STUDIO

2.1 Le malattie genetiche rare

Le malattie genetiche rare sono patologie che colpiscono una percentuale molto bassa di persone rispetto alla popolazione generale. In ambito europeo (Regolamento Europeo sui farmaci ‘orfani’) per “malattia rara” si fa riferimento ad una malattia che colpisce non più di cinque persone ogni diecimila abitanti (Mancini e Zagarella, 2018).

Ad oggi, l'Organizzazione Mondiale della Sanità ha stimato che esistono tra 6.000 e 7.000 distinte malattie rare, che colpiscono complessivamente circa il 3% della popolazione; in totale si stimano tra 27 e 36 milioni di persone coinvolte nella sola Unione Europea. L'80% delle malattie rare è dovuto a cause genetiche. Il restante 20% è invece il risultato di fattori associati all'alimentazione, all'ambiente, a infezioni o ad abnormi reazioni immunitarie. (ISS, 2020)

L'origine genetica della maggior parte delle malattie rare, ne causa l'esordio già in età infantile e il tasso di mortalità molto alto, che per il 30% dei casi, limita la sopravvivenza a pochi anni di vita (Mancini, 2021).

Queste patologie non riguardano solo il paziente diagnosticato, ma coinvolgono la sua famiglia, gli amici, chi se ne prende cura e la società nel suo complesso. Tutti i bambini e le famiglie vivono un'esperienza doppiamente dolorosa, caratterizzata, da un lato, dalla condizione patologica che richiede controlli clinici frequenti, e talvolta anche procedure invasive, dall'altro da una condizione di solitudine, legata alla scarsità di conoscenze scientificamente disponibili. Infatti, per la maggior parte di queste malattie, ancora oggi non è disponibile una cura efficace, ma numerosi trattamenti appropriati possono migliorare la qualità della vita e prolungarne la durata. È molto difficile accettare una malattia rara ed è fondamentale imparare a viverla. (Bazzoli, 2021)

2.2 Le malattie genetiche rare: LA SINDROME DI PHELAN

La sindrome di Phelan-McDermid è una malattia genetica rara causata dalla microdelezione del cromosoma 22q13. (Xu, Wang, Wang, 2021).

La maggior parte dei pazienti presenta un comportamento autistico, un ritardo generalizzato dello sviluppo che può associarsi, o meno, ad un ritardo anche grave nell'acquisizione del linguaggio (Prestori, Rocchetti, Boso 2010).

Il ritardo del linguaggio è presente in oltre il 75% dei casi, in particolare risulta più colpito il linguaggio espressivo rispetto al linguaggio ricettivo (Hernández-Gómez et. al., 2018).

Le caratteristiche fisiche includono le ciglia lunghe, le orecchie grandi o dismorfiche, le sopracciglia folte, la dolicocefalia, le guance piene, il naso globoso, il mento appuntito, mani relativamente grandi e unghie dei piedi displasiche (Hernández-Gómez et. al., 2018). La statura nella maggior parte dei casi è normale e come sono normali le dimensioni della testa, tanto da poter distinguere attraverso queste due caratteristiche i pazienti con questa sindrome da quelli con altre malattie cromosomiche autosomiche.

Le caratteristiche comportamentali includono: mettere in bocca o masticare oggetti non alimentari, la diminuzione della percezione del dolore e la presenza di disturbo dello spettro autistico (ASD) o caratteristiche autistiche (Xu, Wang, Wang, 2021).

La ridotta percezione del dolore nel bambino non verbale richiede che il caregiver sia particolarmente vigile, per rilevare eventuali cambiamenti nel comportamento che possono indicare dolore o lesioni (Phelan, Mc Dermid 2011).

L'esatta prevalenza della sindrome rimane sconosciuta e la condizione è probabilmente sottodiagnosticata a causa del suo fenotipo clinico non specifico e della necessità di test genetici molecolari per stabilire una diagnosi (Burdeus-Olavarrieta, Caceres, Alcon 2021).

Sono stati documentati circa 1200 casi in tutto il mondo, e si verifica nella stessa proporzione negli uomini come nelle donne (Hernández-Gómez et al., 2018).

Per la diagnosi è necessaria la presenza della delezione del cromosoma 22q13.3 con coinvolgimento almeno in parte del gene SHANK3 (Phelan, Rogers, Boccuto 2018).

L'analisi di microarray cromosomici dovrebbe essere il primo test genetico da effettuare, utile nella rilevazione di questa delezione (Phelan, Rogers, Boccuto 2018).

La frequenza di questa sindrome si prevede che aumenterà con l'uso diffuso di microarray (Kolevzon, Delaby, Kravis, Buxbaum 2019).

L'aspettativa di vita è incerta, sebbene diversi studi abbiano suggerito che gli individui con disabilità intellettiva abbiano un'aspettativa di vita più breve rispetto alla popolazione generale. (Phelan, Mc Dermid 2011).

Ad oggi non esistono cure specifiche per questa patologia. È possibile intervenire nella sintomatologia ovvero sulle difficoltà linguistiche, motorie, comportamentali e mediche, in modo precoce. Di fondamentale importanza è anche il follow-up medico per rilevare e monitorare comorbidità mediche e psichiatriche, o per valutare qualsiasi regressione nelle abilità di sviluppo. (Costales, Kolevzon, 2015).

2.3 Le malattie genetiche: il ciclo di vita familiare

2.3.1 La famiglia

La famiglia è una unità di cooperazione, basata sulla convivenza, avente lo scopo di garantire lo sviluppo e la protezione fisica, sociale, economica ed emotiva dei membri appartenenti. La vita della famiglia viene definito come un ciclo, definendo ‘transizione’ il passaggio da una fase all’altra (Sorrentino, 2006).

Si parla in termini di ‘transizione’ in quanto viene chiesto ad ogni membro di mettere in discussione sé stesso, il proprio ruolo, e le relazioni con gli altri membri di questo gruppo (Sorrentino, 2006).

Ogni famiglia, inoltre, presenta al suo interno un organigramma che delinea i compiti e il ruolo di ogni componente, il quale si modifica ad ogni fase.

Ognuna delle fasi del ciclo familiare presenta dei compiti evolutivi (o eventi critici), definiti di sviluppo, che permettono l’evoluzione di questo sistema al fine di progredire verso la fase successiva (Carli, 1999).

2.3.2 Il ciclo di vita familiare

Secondo il modello di ciclo di vita di Eugenia Scabini (1985;1995).

1. *Nascita della coppia*

La famiglia per convenzione nasce in seguito alla formazione di una coppia. Questo è il momento nel quale due individui, dopo essersi incontrati, decidono di ‘scegliersi’ e congiungere competenze e difficoltà per poter stare insieme (Sorrentino, 2006).

L’incontro con l’altra persona può caratterizzarsi come una risposta a dei bisogni personali irrisolti e di conseguenza può fornire sostegno a livello psichico oltre che “un’opportunità di *evoluzione individuale*” (Menghi,1988).

Inizialmente si presenta la fase dell’innamoramento che agisce come una sorta di ‘anestesia’, talmente potente da permette la separazione dalla famiglia di origine. Durante questa fase i membri della coppia delegano all’altro la risoluzione dei propri problemi, e delle proprie questioni irrisolte.

La fase principale e più importante è però, quella successiva, definita di ‘disillusione’, che sta ad indicare il momento durante il quale i membri della coppia si riappropriano dei propri obiettivi e problemi che inizialmente avevano spostato sull’altro (Menghi, 1998).

La solidità della coppia è correlata a questo primo compito, ovvero alla capacità dei partner di mettere in atto un percorso di crescita personale e di risolvere i propri problemi autonomamente, anche attraverso il contributo dell’altro.

Se tale processo elaborativo non avviene (prevale quindi la delusione della mancata risoluzione dei propri problemi da parte del partner), la coppia esce dall’innamoramento profondamente delusa e non in grado di progredire con le fasi successive nella costruzione di una famiglia (Mattucci, 2003).

2. Nascita dei figli

In questa fase la coppia che si è formata è abbastanza solida da pensare di diventare coppia genitoriale. Questa dimensione viene definita generativa e non riguarda solamente la volontà di generare figli ma ogni dimensione progettuale.

In questa fase si possono distinguere alcuni momenti a partire dalla gestazione psichica, che comprende tutta quelle serie di aspettative, paure, pensieri rivolti al futuro nascituro anticipandone le caratteristiche che potrebbe avere.

La funzione del padre e della madre sono differenti tra loro. Al primo si richiede il compito di protezione della diade madre-bambino, ma allo stesso tempo, nel momento ritenuto opportuno, quello di difendere la coppia genitoriale, allontanando la simbiosi mamma-figlio, imponendo il primo grande no e la prima frustrazione che un individuo deve riuscire a superare (Recalcati, 2015).

Il legame madre - bambino risulta fondamentale per la costruzione di un legame di attaccamento sicuro (Ainsworth, 1978) e di modelli operativi interni del bambino (Bowlby, 1969), necessari per il suo futuro e per la creazione di una propria identità.

3. Progressiva autonomia dei figli

La terza fase coincide con il periodo di adolescenza del figlio, ovvero il momento in cui il suo obiettivo diventa la differenziazione rispetto ai genitori, attraverso l'entrata e l'uscita dai confini familiari in base ai propri bisogni.

La fase di adolescenza incide non solo sul figlio, ma sulla famiglia intera, in quanto si verificano cambiamenti su tre generazioni diverse, dal figlio, ai genitori, ai nonni. Infatti, mentre i giovani sperimentano il fiorire del proprio sviluppo fisico e psichico, sono in una fase di progettazione della propria vita, acquisiscono autonomia e cercano di capire chi sono e chi vogliono diventare, i grandi avvertono l'allontanamento delle proprie forze, sono in una fase di verifica dei progetti fatti e hanno una perdita di potere come genitori (Sorrentino, 2006).

Durante questa fase, la richiesta di un rapporto simmetrico da parte del figlio comporta la responsabilità per i genitori di cambiare il proprio atteggiamento e le proprie risposte, in modo da favorire la sua crescita e progressiva autonomizzazione (Scabini, 1985).

4. Uscita dai figli dal nucleo originario

In questa fase i figli, oramai divenuti adulti, lasciano la famiglia di origine per poter costruire nuovi legami e realizzarsi in modo individuale (Scabini, 1985; 1995).

5. Coppia anziana

In questa fase vi è la ricostruzione della coppia originale, ormai anziana, il cui compito principale è quello di lasciare libero il proprio figlio, che, convenzionalmente, sarà artefice e punto di origine di un nuovo ciclo di vita familiare.

2.3.3 Il ciclo di vita familiare alla presenza di un figlio con disabilità

Alla nascita di un figlio con una disabilità più o meno grave, il nucleo familiare sperimenta in sé possibilità di sviluppo diminuite: la dimensione del tempo si arresta in un presente continuo, con cui il prima e il dopo non hanno niente in comune. La disabilità del bambino è un banco di prova severo, che può mettere in crisi la tenuta della capacità generativa della famiglia (Pavone, 2009).

Si rivela la necessità per tutto il nucleo familiare di rispondere a bisogni di cura e assistenza maggiori e di conseguenza l'impossibilità per i genitori di portare a termine i compiti di ogni 'transizione' e di passare alla fase successiva.

Nella fase di nascita di un figlio, nel caso in cui venga diagnosticata una patologia grave, si ha la perdita dell'immagine di un bambino sano con uno sviluppo normale.

Nella seconda fase, ovvero quella della progressiva autonomia dei figli la presenza di un figlio disabile non permette la differenziazione adolescenziale. I compiti genitoriali di caregiving, inoltre, non possono essere cessati, ciò implica un congelamento del ciclo di vita familiare alla fase adolescenziale del figlio, ed in casi di patologie particolarmente gravi, anche a quella infantile.

La fase di uscita dei figli dal nucleo familiare in questi casi non si realizza, di conseguenza la coppia non subisce alcun tipo di cambiamento se non l'inevitabile invecchiamento biologico.

Genitori anziani di figli con disabilità faticano ad abbandonarsi al proprio declino perché chiamati a provvedere a un figlio che, senza il loro aiuto, non ha le capacità di essere autosufficiente (Sorrentino,2006).

Per tutti questi motivi è necessario che in questi casi vi siano dei supporti socio-sanitari fin dalla nascita del bambino, a beneficio sia di questi che dei suoi genitori.

2.4 Le difficoltà per una famiglia

Come accennato precedentemente, la nascita di un figlio con una disabilità grave comporta cambiamenti inevitabili nella vita quotidiana di una famiglia, in particolar modo per i genitori.

1. La Comunicazione della diagnosi

In primo luogo, questi ultimi devono affrontare ed elaborare al momento della diagnosi un vero e proprio ‘lutto’ (Dall’Aglia, 1994). L’impatto della disabilità sulla famiglia è innegabilmente forte, i genitori si ritrovano a vivere la ‘perdita’ di una presenza “normale” sognata e progettata durante la gestazione psichica. È un momento molto difficile dal quale scaturiscono dolore, sensi di colpa, rabbia e frustrazione.

Il senso di colpa è presente soprattutto quando la disabilità è legata a fattori genetici, come (in alcuni casi) nella sindrome di Phelan.

La fase di shock iniziale, normalmente, è succeduta da una fase di accettazione della situazione, che implica l’elaborazione del lutto e lo sviluppo di un progetto di vita diverso da quello immaginato precedentemente (Bicknell,1983).

Le variabili che incidono sul processo di accettazione sono molteplici, dall’età dei genitori, alla presenza o meno di una rete di supporto, fino alla gravità della malattia o alla qualità del rapporto tra i genitori ma anche il momento in cui viene effettuata la diagnosi (Zanobini, Manetti, Usai, 2002).

Fattori particolarmente incidenti nel momento della consegna ai genitori della diagnosi sono la chiarezza e la gradualità con la quale viene comunicata: da ciò può dipendere la loro capacità di superare questo primo momento di sconforto. Hansan e Graves (2000) hanno dimostrato attraverso un loro studio, come i genitori che avevano ricevuto una

grande quantità di informazioni nel momento di comunicazione della diagnosi fossero più soddisfatti rispetto a coloro i quali ne avevano ricevute meno. Questo studio dimostra quindi, la necessità di ricevere molte informazioni anche se non totalmente comprensibili, almeno all'inizio.

Da una ricerca condotta sulle famiglie (Zanobini, Manetti, Usai, 2002) è emerso come circa il 25 % delle persone intervistate si sia dichiarato insoddisfatto dalla modalità di comunicazione della diagnosi, sia per mancanza di informazioni, che ha generato nella maggior parte dei casi una sensazione di solitudine di fronte alla disabilità del figlio sia, per la durezza e la mancanza di 'umanità' da parte dei professionisti sanitari.

È inoltre importante sottolineare che la diagnosi dovrebbe essere comunicata a entrambi i genitori in modo congiunto, una prassi che non sempre viene rispettata.

Comunicare la diagnosi ad un solo genitore implica lasciarlo vivere solo in preda al suo dolore e assegnargli insieme la responsabilità di comunicare al partner la notizia (Sorrentino,2006).

La comunicazione della diagnosi e le modalità di trattamento da parte del personale medico infermieristico sono esperienze delicate, cruciali: la scelta del momento e le forme della comunicazione, le caratteristiche dell'ambiente ospedaliero, l'organizzazione delle cure e riabilitative possono risultare uno spartiacque nella vita della famiglia rispetto alla disponibilità e alla capacità di coltivare generatività. La prima comunicazione dovrebbe essere presentata non come una rivelazione, ma come un processo dinamico, condiviso tra i diversi professionisti coinvolti e la famiglia (Pavone,2009).

Nonostante non esista una tecnica di comunicazione universale, tuttavia è possibile indicare 5 principi strategici da seguire nel momento in cui ci si trova a dover consegnare una diagnosi (Serra, Memo, Corsello, 2020):

1. flessibilità
2. atteggiamento di ascolto nei confronti della famiglia
3. parsimonia
4. empatia
5. ristrutturazione

Un grave errore che può essere commesso da parte delle figure sanitarie consiste nell'introduzione di un progetto riabilitativo per il bambino prima che i genitori abbiano modo di realizzare un'accettazione della situazione e una riorganizzazione interna al proprio nucleo familiare (Sorrentino,2006).

2. La coppia genitoriale

Le difficoltà che si presentano ai genitori in seguito alla nascita di un bambino affetto da disabilità grave sono molteplici, tra queste vi è un inevitabile impatto sulla coppia stessa.

I componenti della coppia spesso affrontano in modo diverso le sfide richieste dalla gestione di un figlio affetto da disabilità. Gestione che generalmente vede la madre occuparsi della cura del bambino in tutti i contesti di vita, con conseguenze pervasive quali ad esempio l'abbandono del posto di lavoro e la rinuncia ad hobby e al proprio tempo libero. L'insieme di questi fattori può dar vita a sentimenti di rabbia, depressione e bassa autostima (Sorrentino,2006).

Al padre, a volte, spetta il compito di fornire il sostegno economico necessario a garantire la miglior qualità di vita possibile, con una conseguente limitazione dell'incidenza nella vita quotidiana del bambino. Nonostante questa visione sia ancora presente, gli ultimi studi in merito hanno evidenziato la presenza nella figura paterna, di vulnerabilità sul piano personale, emotivo, sociale ed educativo oltre a importanti interrogativi e perplessità sia di fronte alla disabilità del figlio sia di fronte ad altri figli e alla partner. Occorre iniziare a riconoscere quindi che i padri, come le madri, vivono sentimenti ambivalenti come sensi di colpa, tristezza, collera, incertezza e perdita della progettualità (Caldin, Cinotti, 2013).

A volte la disabilità sembra incidere anche sull'accettazione come coppia, che spesso non riesce a sostenere la situazione, considerata 'una disgrazia'. Questo accade soprattutto però, in coppie in cui vi erano difficoltà relazionali antecedenti la nascita del figlio con disabilità (Grasselli,2008).

Nonostante le ricerche classiche evidenziano l'impatto negativo che ha sulla coppia genitoriale la nascita di un figlio con disabilità, oggi si stanno affermando orientamenti i quali mirano a dimostrare che in alcuni casi, le preoccupazioni per la minorazione

possono aiutare i componenti della famiglia a risolvere i conflitti preesistenti e spingerli a un riavvicinamento insperato. In questi casi, la disabilità viene percepita come una fonte di soddisfazione e di crescita (Pavone,2009).

A questo scenario si lega il concetto di resilienza, ovvero la capacità di sopravvivere allo stress e riprendersi dopo un momento di forte difficoltà (Valentine e Feinauer, 1993, p.222).

Oltre ai criteri di sviluppo della resilienza individuale, sono stati effettuati degli studi sulla resilienza familiare.

McCubbin e Thompson (1999) individuano due caratteristiche fondamentali per la resilienza familiare: *l'elasticità*, ossia la capacità del sistema familiare di mantenere i propri modelli e di funzionare anche dopo essere stato messo a confronto con fattori di rischio e la *galleggiabilità*, intesa come l'abilità della famiglia di recuperare rapidamente livelli di funzionamento paragonabili a quelli antecedenti l'evento traumatico.

Dagli studi di McCubbin e McCubbin (1993) emergono tre tipologie di famiglie: rigenerative, ritmiche e resilienti. Le famiglie rigenerative utilizzano tipi di funzionamento quali la coerenza rispetto allo stress e la solidità; le famiglie ritmiche, per far fronte al grande cambiamento si concentrano sul tempo trascorso in famiglia e sulle routine; le famiglie resilienti, infine, sono quelle capaci di sviluppare un maggior grado di flessibilità e accordo con la situazione stressante.

3. I fratelli

La nascita di un bambino con una disabilità grave, oltre ad avere un forte impatto nei confronti della vita dei genitori, influisce pesantemente su tutti i membri del nucleo familiare (Sorrentino,2006).

I fratelli e sorelle di un bambino con una disabilità grave o cronica si ritrovano inevitabilmente a vivere le quotidiane criticità che questa situazione comporta (Zanobini, Manetti, Usai,2002).

Molto spesso accade che le attenzioni vengano concentrate nei confronti del bambino ritenuto più fragile e più bisognoso di cure, questo atteggiamento può avere come

conseguenza la messa in ombra delle necessità dei fratelli, i quali possono venire privati in parte delle cure parentali necessarie (Mazzoncini, Musatti, 2012, p.131).

Le ricerche e la letteratura clinica evidenziano l'esistenza di sentimenti ricorrenti nei rapporti di fratria connotati dalla vulnerabilità. Tra questi sono stati rilevati: l'identificazione nell'altro, il senso di colpa, l'isolamento, la solitudine e la sensazione di perdita, l'eccessiva responsabilizzazione e l'eccessiva richiesta di prestazione.

La letteratura scientifica più recente sul tema e le esperienze di vita dei diretti interessati mostrano però, che non solo è possibile per i fratelli con sviluppo tipico superare la sofferenza dovuta alla condizione di disabilità del loro sibling, ma che il confronto con la vulnerabilità può essere un'occasione di crescita che favorisce una positiva strutturazione psichica del soggetto. La fratria può rappresentare quindi una risorsa preziosa per la crescita sia del sibling vulnerabile sia di quello con sviluppo tipico (Farinella, 2015).

Risulta fondamentale quindi riuscire a fornire informazioni corrette ai fratelli rispetto alla patologia del bambino disabile, utilizzando un linguaggio appropriato, oltre a non opprimere di doveri e aspettative il bambino normodotato e soprattutto non dimenticarsene, occupandosi esclusivamente del figlio disabile (Pavone, 2009).

4. Il supporto extrafamiliare

Tanto più alto è lo stress che la coppia genitoriale si ritrova a vivere, maggiore è la necessità di supporti intra ed extrafamiliari. Il sostegno sociale rappresenta, infatti, una delle principali risorse per fronteggiare adeguatamente lo stress cronico (Migliore,2011).

Alcuni autori affermano che relazioni di supporto influenzano la capacità genitoriale e hanno un importante effetto sul modo in cui i genitori giudicano e valutano 'l'evento disabilità' e le conseguenze ad esso connesse (Zanobini, Manetti, Usai,2002).

Molto spesso accade che la coppia si ritrovi a dover affrontare da sola le difficoltà e a dover vivere in una situazione di forte isolamento sociale (Kazak e Marvin, 1984) a causa dell'allontanamento da parte di amici e parenti.

Spesso la causa dell'allontanamento delle figure esterne alla famiglia è data da un investimento maggiore (in termini di tempo e denaro) da parte dei genitori nei confronti

del figlio affetto da disabilità. Questo cambiamento porta alla modificazione delle abitudini preesistenti, le quali prevedevano un maggiore coinvolgimento di amici e parenti e più occasioni di impiegare il tempo libero al di fuori dell'ambiente familiare (Zanobini, Manetti, Usai, 2002).

Si palesa quindi la necessità di sensibilizzare il contesto sociale di appartenenza della famiglia, attuando degli interventi affinché essa non venga (o si senta) isolata.

2.5 Norme e servizi

2.5.1 Per il bambino

La legge 328/2000 cap. 3 art. 14 definisce nell'ambito della realizzazione del sistema integrato di interventi di servizio sociale "Progetti individuali delle persone disabili".

In relazione alle risorse disponibili il progetto individuale comprende oltre alla valutazione diagnostico funzionale, le prestazioni di cura e riabilitazione a carico del servizio sanitario nazionale, servizi alla persona a cui provvede il Comune di residenza in forma diretta o accreditata, con particolare riferimento al recupero e all'integrazione sociale, alle misure economiche necessarie per il superamento delle condizioni di povertà, emarginazione ed esclusione sociale. Nel progetto individuale (PARG - Piano abilitativo riabilitativo globale) che contiene tutti gli interventi personalizzati, individuati e mirati, sono definite le potenzialità ed i piani di intervento specifici per il raggiungimento dell'obiettivo prefissato. I piani di intervento personalizzati sono di tipo sanitario, socio-educativo, riabilitativo e sociale.

Nello specifico caso di un soggetto con sindrome di Phelan non esistono terapie specifiche: si può tuttavia intervenire precocemente con tecniche di riabilitazione psicomotoria e di terapia comportamentale che, in alcuni casi, permettono di recuperare almeno in parte le capacità intellettive e fisiche dei bambini.

Ad esempio, tutti i pazienti affetti da questa sindrome mostrano una riduzione del tono muscolare con diminuzione della forza e questo rende fondamentale il ricorso a trattamenti specifici con fisioterapisti che accompagnino i bambini in un percorso di rinforzo dei muscoli.

Un approccio multidisciplinare che coinvolga logopedisti, fisioterapisti ed esperti della comunicazione è fondamentale per sostenere ed aiutare i bambini malati, in modo da garantire loro una buona qualità di vita.

Come spiegato nel portale 'Orphanet' non è prevista una terapia farmacologica perché la sindrome di Phelan-Mcdermid è dovuta ad un'alterazione a carico del cromosoma 22q13, con perdita o traslocazione di un frammento che contiene il gene SHANK3, direttamente collegato a disabilità di tipo intellettuale rientranti nell'ambito dei disordini dello spettro autistico.

In relazione ai disordini dello spettro autistico, la maggior parte dei pazienti presenta difficoltà di comunicazione e carenze nell'interazione sociale, ma solo metà risponde ai quadri di comportamento, interesse e attività di tipo ripetitivo e ristretto tipici dell'autismo.

Coloro che si occupano di definire la diagnosi e il progetto terapeutico più adatto ad ogni singolo soggetto sono i Servizi di Neuropsichiatria infantile.

Oltre al percorso terapeutico, la diagnosi permette di avere una serie di agevolazioni e diritti legali.

Questa sindrome è stata annoverata ufficialmente tra le malattie rare solamente dal 5 ottobre 2019, motivo per cui i bambini a cui viene diagnosticata hanno di diritto l'esenzione.

2.5.1.1 Criticità

Da una ricerca della Società Italiana di Neuropsichiatria (Costantino, 2016/2017), è emerso che molti utenti e famiglie restano in lista d'attesa per mesi o addirittura anni, in particolare per quanto riguarda i percorsi terapeutici e riabilitativi (riesce ad accedere in media 1 utente su 3, o chi accede riceve un numero di trattamenti molto minore di quanto sarebbe auspicabile). Le famiglie si trovano a ricorrere sempre più al privato, con costi rilevanti che in tempi di crisi economica sono sempre meno in grado di sostenere.

Molti interventi basati su evidenze scientifiche, soprattutto recenti, non sono ancora disponibili nei servizi.

Tra le criticità emergenti, al compimento della maggiore età i pazienti in carico ai servizi di NPIA dovrebbero venire indirizzati ad analoghi servizi sanitari per l'adulto. In realtà, in molti casi non sono previsti servizi per l'adulto che garantiscano adeguate risposte sanitarie.

2.5.2 Per la famiglia

Oltre ai Servizi che hanno come oggetto di intervento il bambino, sono necessari anche degli interventi che mirino al supporto globale della famiglia, in particolare dei genitori, ma anche dei fratelli.

In Italia, il principale riferimento legislativo per far valere i diritti delle persone con disabilità è la legge quadro N. 104 del 5 febbraio 1992, che tutela i diritti delle persone con disabilità ma anche di coloro che se ne prendono cura.

Questa legge prevede infatti che i soggetti con disabilità abbiano delle agevolazioni fiscali, cure e riabilitazione, diritto all'educazione all'istruzione, diritto al lavoro e integrazione lavorativa, l'eliminazione delle barriere architettoniche e il diritto di voto.

Oltre ad avere un focus sul soggetto con disabilità, questa legge prevede quindi, anche delle agevolazioni e dei sostegni per i caregivers e degli interventi nella popolazione, al fine di formare e permettere l'integrazione e la partecipazione sociale di tutti i soggetti.

È importante sapere quindi che, oltre ad agevolazioni fiscali e permessi lavorativi, sono previsti dei percorsi di sostegno ai genitori, l'articolo 5 (L. 104 febbraio 1992 n.39) cita, ad esempio:

- Assicurare alla famiglia della persona handicappata un'informazione di carattere sanitario e sociale per facilitare la comprensione dell'evento, anche in relazione alle possibilità di recupero e di integrazione della persona handicappata nella società (Art. 5, comma 1- d)
- Garantire alla persona handicappata e alla famiglia adeguato sostegno psicologico e psicopedagogico, servizi di aiuto personale o familiare, strumenti e sussidi tecnici, prevedendo, nei casi strettamente necessari e per il periodo indispensabile, interventi economici integrativi per il raggiungimento degli obiettivi di cui al presente articolo (Art. 5, comma 1-h);

Queste misure permettono quindi ai genitori, dopo una diagnosi da parte del servizio di neuropsichiatria infantile, di avere delle risposte adeguate e il giusto supporto psicologico ed economico per poter affrontare le spese (di tempo e denaro) che i trattamenti per il figlio richiedono.

Essenziale sarebbe che vi sia un supporto psicologico alle famiglie sia tempestivo, in modo da riuscire ad accettare la nuova difficile situazione, e far fronte alle forti emozioni da essa scaturite.

I tipi di intervento che si sono rilevati più utili da attivare sono, ad esempio (Zanobini, Manetti, Usai 2002):

- *l'educazione familiare*: interventi di potenziamento della funzione educativa genitoriale
- *il parent training*: un programma di formazione che offre ai genitori il maggior numero di informazioni e il più comprensibili possibili, permette alle famiglie di acquisire tecniche di risoluzione di problemi specifici e di sviluppare un'adeguata cultura di base sulla patologia del figlio;
- *gli interventi domiciliari*: programmi di riabilitazione da svolgersi direttamente nell'abitazione della famiglia del bambino;
- *i gruppi di auto mutuo aiuto*: incontri di gruppo di famiglie con lo scopo di estendere la rete sociale e di condividere con altre persone che si trovano nella stessa situazione le proprie esperienze, il disagio personale e le soluzioni ai problemi quotidiani
- *la psicoterapia familiare*: da attivare nelle situazioni in cui si evidenzino sintomi psicopatologici nelle relazioni familiari.

2.5.3 Un ulteriore sostegno: La legge del dopo di noi

Una importante domanda che i genitori di bambini a cui viene diagnosticata una patologia grave si fanno è: cosa succederà a nostro figlio quando non ci saremo più?

In risposta a questo quesito vi è la legge del 'dopo di Noi', avente come obiettivo quello di dare una nuova prospettiva per il futuro di questi ragazzi.

Nel giugno 2016 è stata approvata la legge 112/16 cosiddetta “Legge del dopo di noi” a tutela di tutte le persone con disabilità grave prive del sostegno familiare.

I destinatari delle misure di assistenza, cura e protezione sono le persone con disabilità non determinata dal naturale invecchiamento o da patologie connesse, prive di sostegno familiare, in quanto mancanti di entrambi i genitori o perché gli stessi non sono in grado di fornire l'adeguato sostegno genitoriale.

L'obiettivo del provvedimento è quello di garantire la massima autonomia e indipendenza delle persone con disabilità, consentendo loro, per esempio, di continuare a vivere, anche quando i genitori non possono più occuparsi di loro, in contesti il più possibile simili alla casa familiare o avviando processi di deistituzionalizzazione.

Per sostenere e tutelare le persone affette da disabilità grave è stato istituito un Fondo (presso il ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali) finalizzato a:

- adottare programmi di intervento e supporto volti ad impedire che i soggetti con disabilità vengano ricoverati presso gli istituti;
- realizzare, ove necessario, una soluzione abitativa extrafamiliare;
- creare soluzioni alloggiative di tipo familiare;
- accrescere la consapevolezza della persona con disabilità e sviluppare le sue abilità e competenze per la gestione della vita quotidiana e per il raggiungimento dell'autonomia e dell'indipendenza.

Questo fondo è accessibile attraverso progetti attivi a livello regionale, e dopo una valutazione effettuata da professionisti che determinano i bisogni e i sostegni necessari per soddisfarli.

Gli strumenti previsti da questa legge sono:

- pubblici, al fine di favorire percorsi di deistituzionalizzazione ed evitare l'isolamento.
- privati: consistono nel destinare il patrimonio (o anche solo un bene) alla cura, alla protezione e all'assistenza della persona con disabilità grave. Per questi strumenti privati, la legge prevede l'esenzione dall'imposta sulle successioni e donazioni e altre agevolazioni fiscali, a condizione che siano finalizzati

esclusivamente a realizzare l'inclusione sociale, la cura e l'assistenza della persona a cui sono rivolte.

2.5.4 Le associazioni:

Parallelamente alle leggi, in Italia sono presenti numerose associazioni che offrono sostegno a chi si prende cura di un familiare con disabilità, oltre ad alcune realtà locali che spesso svolgono attività di assistenza quotidiana diretta e aiuto psicologico ai disabili e ai loro familiari.

A livello Nazionale esistono organizzazioni attive anche nella promozione di leggi o provvedimenti dello Stato per semplificare o migliorare, in qualche modo, la vita dei cosiddetti *caregiver*, ovvero delle persone che si prendono cura di un figlio, di un genitore o di un parente disabile. Di seguito alcune di esse:

- Coordinamento Nazionale delle Famiglie Disabili, di questo impegno ha fatto una vera missione: “Si tratta di ottenere in Italia (così come in tutti gli altri Paesi europei) una legge che tuteli in modo adeguato i *caregiver* – si legge sul sito del Coordinamento - Tra le tutele che richiediamo sono incluse quelle assicurative, sanitarie e previdenziali. [...] è doveroso che si offra loro tutto il sostegno necessario a fronte dell'alto valore del lavoro di cura che essi svolgono quotidianamente e senza soluzione di continuità.”
- l'Anffas Onlus - Associazione Nazionale Famiglie di Persone con Disabilità Intellettiva e/o Relazionale, attiva da quasi cinquant'anni.
Sull'intero territorio nazionale svolge attività grazie a 169 associazioni locali, 16 organismi regionali e 48 Enti Autonomi.
In ogni sede Anffas è presente un S.A.I, ovvero un Servizio di Accoglienza e Informazione, sportelli per il cittadino in grado di offrire supporto e documentazione alle famiglie che accudiscono disabili e di indirizzare verso servizi di sostegno pratici e psicologici adeguati alla domanda.

In riferimento alla Sindrome oggetto di interesse di questo elaborato, nel territorio Nazionale sono presenti due Associazioni molto importanti che sono:

- AISPHEM: Associazione Italiana Sindrome di Phelan McDermid la quale ha come obiettivo stimolare e sostenere la ricerca scientifica, facilitare l'accesso alle informazioni, garantire il dialogo tra famiglie e professionisti, promuovere la consapevolezza e sensibilizzare l'opinione pubblica, collaborare con le Associazioni di altre Nazioni che si occupano di bambini con la stessa sindrome.
- Uniphelan la quale è una Associazione formata da genitori di tre bambini con questa sindrome rara. Ha lo scopo di aiutare i bambini affetti da questa sindrome e i loro genitori, attraverso l'applicazione e la difesa dei diritti delle persone con disabilità, offrendo colloqui, consulenze e sostegno psicologico e organizzando diversi eventi di raccolta fondi.

CAPITOLO 3: PRESENTAZIONE DEI RISULTATI

3.1 Risultati dell'analisi effettuata sui dati raccolti

Lo studio è stato condotto tra Giugno e Agosto 2021, su un gruppo di 37 coppie con figli affetti da Sindrome di Phelan, tramite l'applicazione Moduli di Google. Ventiquattro tra queste hanno effettivamente compilato il questionario di domande presentato.

I bambini e ragazzi con sindrome di Phelan le cui famiglie hanno partecipato allo studio hanno un'età media descritta dalla tabella che segue:

Età	n.	Età media
<18 anni	21	12
>18 anni	3	28

1. Componenti della famiglia e volontà di avere altri figli

Dall'indagine relativa ai componenti familiari, all'impatto sui fratelli e alla volontà o meno di avere altri figli dopo la nascita di un bambino affetto da malattia genetica, è emerso che:

- Più della metà dei genitori (12 su 21) afferma che il numero di figli che avrebbero desiderato alla nascita della coppia non sia aderente all'effettivo numero di figli avuti in seguito. I figli voluti risultano infatti essere in numero inferiore rispetto a quelli avuti. In merito a ciò, 10 coppie dichiarano che la nascita di un figlio affetto da Sindrome di Phelan abbia influito molto sulla scelta di avere o meno altri figli. La causa risiede nella necessità di cure e attenzioni elevate che questa sindrome richiede, oltre alla paura che tale patologia possa insorgere nel nascituro.
- 9 famiglie dichiarano d'altro canto che, per loro, la famiglia reale e quella ideale coincidono. I figli nati sono infatti in numero uguale a quelli desiderati inizialmente. Nonostante questo, però, 3 coppie dichiarano che la scelta di avere un altro figlio sia stata sofferta, data la paura che la malattia potesse insorgere nuovamente.

2. Le conseguenze su fratelli e sorelle

Relativamente all'impatto sui fratelli\sorelle avvenuto alla nascita di un bambino affetto da questa Sindrome e considerando la presenza di più di un figlio in 16 famiglie su 24:

- 16 coppie dichiarano la presenza\comparsa di cambiamenti negli altri figli. In particolare, nei figli più piccoli, presenti in 10 famiglie su 16, si evidenziano maggiormente reazioni come incomprensione della patologia, gelosia per le attenzioni rivolte al figlio maggiore, frustrazione, senso di responsabilità, ritardo nel linguaggio. Tuttavia, da alcune risposte è emerso un impatto positivo nella presenza di un fratello affetto da una sindrome di tale complessità, in quanto ha reso questi ultimi più attenti ai bisogni altrui e alle persone in difficoltà.
- Nei fratelli più grandi invece, presenti in 6 famiglie su 16, è emersa una frustrazione relativa alla percezione di essere stati messi da parte improvvisamente dopo la nascita del fratellino, unito alla gelosia per le attenzioni e tempo dedicati maggiormente a questi, ma anche una non accettazione e incomprensione dei suoi bisogni e della malattia in se.

3. La comunicazione della diagnosi

Per quanto concerne il momento della comunicazione della diagnosi è emerso che:

- La Sindrome è stata diagnosticata nel 99% dei casi sotto i 18 anni, solamente in 1 caso la diagnosi è avvenuta all'età di 30 anni.
In media è stata effettuata a 12 anni circa. In 3 casi è avvenuta sotto il primo anno di età.
- La diagnosi è stata comunicata nel 99% (23 su 24) dei casi da un medico, solamente ad una famiglia è stata comunicata da uno psicologo.
- In 19 famiglie è stata comunicata alla presenza di entrambi i genitori (79,2%), mentre in 5 solamente della madre.
In nessun caso è stata comunicata alla sola presenza del padre.
- In merito a emozioni e sentimenti scaturiti durante questo momento è emerso che in 9 casi sia prevalsa la paura, in 8 la tristezza, in 3 l'ansia, in 3 la rabbia, in 7 l'incredulità, in 2 il sentimento di impotenza e in 5 il senso di colpa. Un

paio di famiglie dichiarano invece una soddisfazione nel ricevere una diagnosi per poter dare un nome ai dubbi e alle difficoltà manifestate dal figlio.

Relativamente alle reazioni che i genitori hanno avuto nel momento della comunicazione della diagnosi, è emerso in 3 casi la percezione di uno stato di serenità nel poter ottenere risposte alle proprie domande, nonostante nella maggioranza dei casi (21 su 24) siano prevalse la tristezza, la sofferenza, il pianto, l'incredulità, lo stordimento, la sensazione di vivere in un sogno e la domanda "e ora che si fa?".

In merito alle domande relative alle modalità di comunicazione della diagnosi è emerso che:

- Nell' 83 % dei casi (20 su 24) la comunicazione ha lasciato dubbi e perplessità. La causa di ciò, secondo i genitori, è data dalla mancanza di conoscenze da parte dei medici rispetto a tale patologia rara.
- In 4 casi, è stata valutata esaustiva e completa.
- La comunicazione è avvenuta tramite un colloquio. Ad eccezione di due casi nei quali, a causa della lontananza fisica, la diagnosi è stata comunicata tramite videochiamata e chiamata telefonica.

4. Le conseguenze nella vita dei genitori

Dalle domande relative alle conseguenze nella vita dei genitori è risultato che:

- Il 75% (18 su 24) dichiara un aumento dei conflitti all'interno della coppia.
- In più della metà dei casi (13 su 24) almeno uno dei due genitori ha dovuto abbandonare il lavoro a causa dei bisogni del figlio affetto da Sindrome di Phelan. Tra questi, in 12 casi l'abbandono lavorativo è avvenuto da parte della madre, solamente in uno da parte del padre.

Emerge un profondo cambiamento nella quotidianità e nella vita della famiglia dichiarato dal 91% dei rispondenti (22 su 24).

Nella maggior parte delle famiglie il cambiamento si manifesta in una più elevata difficoltà di organizzazione, data dalla: necessità di porre come centrali i bisogni del figlio, degli orari da rispettare per le cure e gli appuntamenti, la necessità di fare rinunce

ed essere “condizionati” rispetto ad alcune scelte. Oltre alla presenza di paure e dubbi per il futuro del proprio bambino, alla costante incertezza di non avere ancora delle informazioni rispetto al decorso della malattia, e alla consapevolezza di avere delle responsabilità maggiori.

Emerge inoltre una sensibile riduzione della vita sociale delle famiglie legata all'imbarazzo di fronte agli occhi altrui, oltre alla diminuzione della possibilità di essere ancora “spensierati”.

Non stupisce quindi che la maggior parte delle famiglie, circa l'83% dichiarò come conseguenza evidente una diminuzione delle relazioni sociali, in particolare con amici e parenti.

5. Attivazione dei servizi

Nella maggior parte delle risposte (21 su 24) al quesito relativo alla quantità e qualità delle risposte terapeutiche che i servizi sono stati in grado di proporre ed attivare, è emerso che sono state attivate per lo più terapie psicomotorie e comportamentali e in modo gratuito e tempestivo.

In due casi non sono stati attivati interventi se non a pagamento.

In un caso isolato è stato attivato solo un percorso di psicomotricità.

Per quanto concerne le modalità con la quale è stato per le famiglie possibile venire a conoscenza dell'offerta di assistenza proposta dai Servizi sociosanitari disponibili:

- In 13 casi questo è avvenuto tramite l'Azienda ULSS di riferimento, mentre in 6 tramite passaparola, in modo autonomo o da internet.

Il 62% dei rispondenti (15 su 24) dichiara di non essere soddisfatto del supporto e nell'attivazione degli interventi specifici da parte dei servizi. Ciò che emerge maggiormente è:

- La mancanza di consigli e indicazioni da parte dei professionisti
- I tempi di attesa troppo lunghi
- La mancanza di tempestività nell'attivazione
- L'impreparazione rispetto alla CAA
- La mancanza di spazi preposti

In 3 casi viene riferita la necessità di rivolgersi ai servizi privati data la mancanza di supporto, tempestività e tempi di attesa troppo lunghi caratterizzanti i servizi pubblici.

6. La legge del “dopo di noi”

Sorprende il fatto che il 67% dei rispondenti dichiara di non essere a conoscenza della “legge del dopo di noi” o di non avere molto chiari i suoi contenuti ma di volerne sapere di più. In alcuni casi è ritenuta ancora poco affidabile e non realmente di aiuto.

Inoltre, dall’ultimo quesito emerge la difficoltà nel fare dei progetti per il futuro del proprio figlio e la necessità di pensare principalmente al presente. Questa difficoltà risiede nella paura di non essere in grado di riuscire a preparare per lui un futuro sereno e dignitoso data la mancanza ancora di strutture, conoscenze, terapie specifiche e una società abbastanza inclusiva da comprendere e supportare una malattia di tale complessità.

7. Il supporto tra famiglie

Relativamente al supporto tra famiglie e ai gruppi di discussione che sono presenti in Italia è emerso che:

- In 21 casi i genitori si sono rivolti ad altre famiglie che vivono la stessa realtà per avere un confronto e un supporto. Solamente in 3 questo non è avvenuto.
- La soddisfazione dei genitori nel confrontarsi con gli altri è molto alta. Il motivo di ciò risiede nella possibilità di avere un supporto, discutere rispetto a dubbi e paure, avere un confronto con altri che hanno già vissuto e superato una determinata situazione o complicità. Per le famiglie questo tipo di aiuto è ritenuto fondamentale.
- Non esistono gruppi di discussione organizzati da enti ‘ufficiali’, bensì il confronto tra famiglie avviene online tramite gruppi presenti in applicazioni che permettono di comunicare anche tra luoghi lontani fra loro.

In particolare, è presente un gruppo a cui appartengono circa 40 genitori ai cui figli è stata diagnosticata la Sindrome di Phelan provenienti da tutta Italia, ad oggi molto attivo.

È grazie a questo gruppo che è stato possibile proporre tale indagine.

CAPITOLO 4: DISCUSSIONE

4.1 Discussione dei risultati

1. Primo obiettivo

Il primo obiettivo dello studio era comprendere quali siano le conseguenze della nascita di un bambino affetto da una grave patologia genetica, in particolare la Sindrome di Phelan, all'interno di una famiglia.

Dall'analisi dei risultati è emerso che le conseguenze di tale evento hanno un impatto sia nella vita di coppia dei genitori, includendo anche l'ambito della volontà di avere altri figli o meno, sia nella vita degli eventuali fratelli e sorelle del bambino.

Lo studio dimostra che la nascita di un bambino affetto da sindrome genetica rara ha un impatto significativo nei confronti della volontà da parte dei genitori di avere altri figli o meno.

Per far fronte a questa difficoltà le famiglie possono avvalersi dei test genetici, in grado di fornire informazioni circa la probabilità di presenza o trasmissibilità di una malattia, ma anche di formulare una diagnosi quando possibile (Bazzoli, et. al., 2021)

Un'ulteriore misura che potrebbe risultare utile al fine di supportare la famiglia in questa scelta è fornire il giusto supporto in termini di tempo e cure necessarie, attraverso strutture e servizi appositi. Ciò permetterebbe alle famiglie di riuscire a pensare ad un'ulteriore gravidanza limitando l'eventuale paura di non riuscire a gestire un altro figlio.

Dalla revisione della letteratura è emersa la difficoltà che ogni membro della famiglia si ritrova a vivere, compresi i fratelli e le sorelle del bambino (Farinella, 2015). In coerenza a tali evidenze, dall'analisi dei dati è emerso il forte impatto che si verifica nei siblings di una età sia maggiore che minore. Da quanto viene dichiarato da parte dei genitori, è interessante notare come la difficoltà più grande per un fratello sia la comprensione della malattia e l'accettazione della stessa.

Per questo motivo si rivela importante fornire ai fratelli già presenti, e a quelli che nasceranno successivamente, le giuste informazioni in merito alla patologia in modo tale da non farli sentire esclusi e dar loro gli strumenti per comprendere le azioni dei genitori

(Commodari, Pirrone, 2019). Parallelamente a ciò è importante anche che i genitori siano in grado di dare agli altri figli le giuste attenzioni in termini di tempo e cure educative.

Dall'indagine relativa alle conseguenze sulla coppia genitoriale della nascita di un figlio con disabilità è emerso l'aumento di conflitti tra i membri oltre alla necessità di affrontare scelte, quali l'abbandono lavorativo, di hobbies, una riduzione del proprio tempo libero, il tutto per far fronte alle richieste del bambino (Sorrentino, 2006). A fronte di ciò risulta necessario illustrare ai genitori le possibilità a loro disposizione per affrontare questi cambiamenti e queste difficoltà.

È necessario inoltre promuovere dei percorsi di conoscenza e consapevolezza rivolti ai familiari e alla società con l'obiettivo di far comprendere tali malattie e le responsabilità che esse comportano, oltre alle difficoltà che i genitori e la famiglia si ritrova a vivere quotidianamente (Sorrentino, 2006).

In merito alla comunicazione della diagnosi dall'analisi dei dati, coerentemente con la letteratura, essa risulta essere effettuata per lo più dal medico curante.

Per quanto concerne la necessità che siano presenti entrambi i genitori in tale momento nell'indagine condotta si è riscontrato che in cinque casi questo non è avvenuto, nonostante l'evidente bisogno da parte di entrambi i partner di ricevere supporto reciproco in tale momento doloroso (Sorrentino, 2006).

L'impatto iniziale nella maggior parte dei casi al momento della comunicazione della diagnosi è stato di paura e incredulità forse anche perché non è stata percepita come esaustiva. È importante quindi che i professionisti sanitari abbiano le competenze e la capacità di supportare i genitori e dar loro tutte le informazioni necessarie e comprensibili in quel momento di forte emotività, oltre al fatto che sia indispensabile che la diagnosi venga comunicata in modi opportuni che facciano capire ai caregivers che la malattia è "parte" della loro vita ma non è "tutta" la loro vita e che quindi pur con difficoltà dovranno imparare a gestirla. (Commodari, Pirrone, 2019)

In tali situazioni può determinarsi un gap molto profondo: se il medico per difendersi dall'ansia diventa troppo tecnico e il genitore ha una tale angoscia che non riesce a capire quello che gli si dice, la comunicazione sarà estremamente inefficace e insoddisfacente. Tentare di migliorare il momento della prima comunicazione, riducendo il rischio di

incomprensione e di distacco fra i protagonisti di questo scambio, significa trovare un punto di equilibrio fra la codifica rigida dei comportamenti da tenere e la totale improvvisazione legata al buon senso e alla disponibilità personale dell'operatore. (Chiuchiù, 2004).

In questa fase, i genitori hanno bisogno che la loro rabbia e angoscia venga accolta e metabolizzata da parte del medico. È bene permettere alla famiglia di consultare altri centri e altri specialisti, magari accompagnandoli e proteggendoli in questa ricerca; è fondamentale che si rimanga a disposizione dei genitori, che non li si abbandoni perché hanno dubitato delle competenze. Infine, è necessario, affrontare il senso di colpa, rassicurandoli sulle loro "responsabilità", spiegando molte volte (quando sono note) la patogenesi e l'eziologia della malattia (Chiuchiù, 2004).

2. Secondo obiettivo.

Un ulteriore obiettivo dello studio era quello di verificare mediante il questionario, la soddisfazione dei genitori rispetto ai servizi sociosanitari attivati, evidenziando eventuali mancanze e problematicità.

Dall'indagine emerge una insoddisfazione rispetto al supporto e all'attivazione di interventi specifici da parte dei servizi. In particolare, vengono messe in luce delle mancanze in termini di informazioni fornite dai professionisti, impreparazione rispetto a delle tecniche necessarie come la CAA, mancanza di spazi e tempi di attesa troppo elevati.

Per quanto riguarda i tempi di attesa e la mancanza di supporto continuo che i genitori richiedono, è inevitabile non ci sia una soluzione immediata in quanto la richiesta di prestazioni nella sanità pubblica è molto ampia.

Un ulteriore spunto di riflessione che emerge dalla ricerca condotta è rappresentato dalla poca conoscenza da parte dei genitori della legge del dopo di noi. Secondo i dati riportati dal Corriere, su 127.000 potenziali beneficiari di questa legge sono 6.000 quelli che hanno ottenuto le misure messe in atto e soltanto in dodici Regioni.

Risulta necessario provvedere a informarli rispetto a questa possibilità, e supportando la scelta di utilizzarla o meno.

Coerentemente con la letteratura, risulta evidente dalle risposte al questionario, il forte supporto dato dalla relazione che viene a crearsi tra famiglie con problematiche simili dovute alla presenza di un figlio affetto dalla stessa patologia (Migliore, 2011). Per tale motivo, le famiglie dovrebbero avere la possibilità di venire a conoscenza di eventuali gruppi o associazioni di genitori già create in precedenza, al fine di scegliere se farne parte o meno e affidarsi all'aiuto esterno.

4.2 Implicazioni per la pratica educativa

Il terzo obiettivo che questo elaborato si proponeva di raggiungere era comprendere quale contributo potrebbe fornire la figura dell'Educatore Professionale per supportare i genitori di bambini a cui è stata diagnosticata questa sindrome.

Valutando i dati raccolti mediante la somministrazione del questionario risulta evidente la mancanza di informazioni che i genitori lamentano e la sensazione che essi hanno di 'doversela cavare da soli'. Per questo motivo l'intervento possibile di un Educatore professionale potrebbe esprimersi nell'organizzazione e gestione di un percorso di incontri informativi e formativi, nei quali professionisti diversi potrebbero fornire ai genitori uno spazio di confronto e apprendimento.

Un esempio, descritto qui di seguito, mostra un percorso della durata di sei mesi, che comprende sei incontri tenuti da alcuni professionisti.

OBIETTIVO GENERALE

Fornire alla famiglia di un bambino a cui è stata diagnosticata la Sindrome di Phelan le informazioni necessarie

Obiettivo Specifico:

Che vengano fornite informazioni relative alla malattia in termini medici, di diagnosi, prognosi

Attività: seminario di informazione dalla durata di un incontro

Risorsa umana: Medico

Obiettivo specifico:

Che vengano fornite informazioni circa le norme di supporto per famiglie con figli con disabilità

Attività: seminario informativo dalla durata di due incontri

Risorsa umana: Esperto in materia di legge

Obiettivo specifico:

Che vengano date informazioni pratiche e di supporto nella quotidianità

Attività: gruppo di discussione tra genitori della durata di almeno due incontri

Risorse umane: Genitori e Educatore come organizzatore

Allo scopo di raggiungere l'obiettivo di fornire ai genitori e ai fratelli un supporto psicologico, emerso come necessario per comprendere ed accettare la malattia del figlio, risulta idoneo aggiungere al programma alcune giornate dedicate e gestite da uno psicologo.

OBIETTIVO GENERALE

Fornire un supporto psicologico adeguato ai genitori e ai fratelli

Obiettivo specifico:

Che i genitori vengano aiutati nella comprensione e accettazione della disabilità del figlio

Attività: ciclo di incontri di gruppo con uno/a psicologo/a

Risorsa umana: Psicologa

Inoltre, per fornire alle famiglie una maggiore consapevolezza dei Servizi e delle norme in vigore, si ritiene utile la realizzazione, da parte dell'Educatore, di una mini-guida cartacea con le informazioni necessarie e più importanti da sapere. All'interno della guida oltre a norme e servizi si ritiene necessario inserire anche le Associazioni attive, formate da genitori e con obiettivi di ricerca, oltre ad alcuni siti web utili per la ricerca di informazioni autonoma.

All'interno della guida, inoltre, vi è la necessità di una introduzione in cui viene descritta la malattia, le caratteristiche principali e le informazioni che ad oggi sono disponibili sulla stessa, curata con la supervisione dei diversi professionisti competenti.

CONCLUSIONI

L'indagine condotta in questa tesi si è rivelata utile per conoscere in modo più specifico e approfondito le conseguenze che si presentano in una famiglia nel momento in cui si verifica la nascita di un figlio con una disabilità genetica rara. Mediante il questionario è stato possibile indagare il vissuto dei genitori con figli affetti da sindrome di Phelan dando loro l'opportunità di mettere in luce le difficili prove che questa malattia richiede di affrontare.

In primo luogo, sono state messe in luce le difficoltà per la coppia, per i fratelli e per le relazioni extrafamiliari. Successivamente i quesiti hanno dato la possibilità ai genitori di esprimere l'insofferenza per la mancanza di supporto da loro percepita nei confronti dei servizi e dei professionisti da cui sono stati presi in carico. Tale mancanza risiede soprattutto nella sensazione di essere lasciati soli, con poche indicazioni e senza il supporto necessario.

Infine, è stato possibile pensare ad un progetto educativo composto da una serie di incontri formativi rivolti alle famiglie, con l'obiettivo di permettere loro di avere maggiore conoscenza e consapevolezza di ciò che dovranno affrontare nel futuro immediato e non immediato.

Complessivamente, dai risultati dell'indagine condotta è possibile dedurre quanto possa essere rilevante per il benessere di queste famiglie fornire loro maggiore aiuto e supporto da parte dei servizi, dare importanza e prestare attenzione al momento della comunicazione della diagnosi ed infine realizzare una continua sensibilizzazione tra gli operatori sanitari in merito alle patologie rare e alle difficoltà che esse comportano per l'intero sistema famiglia.

È fondamentale, infine, che si continui a investire nella ricerca sulle malattie rare in modo da permettere a famiglie e professionisti di avere a disposizione maggiori informazioni e conoscenze attraverso le quali potersi impegnare per ridurre le difficoltà esistenti.

BIBLIOGRAFIA

- Ainsworth, M. D. S., Blehar, M. C., & Waters, E. (1978). *Patterns of Attachment: A Psychological Study of the Strange Situation*. Hillsdale, Lawrence Erlbaum Associates.
- Bazzoli, F., Campaner, R., Cavazza, M., Cenacchi, G., Foresti, M., Magini, P., Mazzanti, L., Perri, A., Scarano, E., & Seri, M. (2021). *Le malattie rare*. 1088press, Bologna.
- Bicknell, J. (1983). The psychopathology of handicap. *British Journal of Medical Psychology*, 56(2), 167–178.
- Bowlby, J. (1969). *Attaccamento e perdita-Volume primo: L'attaccamento alla madre*. Boringhieri.
- Burdeus-Olavarrieta, M., San José-Cáceres, A., García-Alcón, A., González-Peñas, J., Hernández-Jusdado, P., & Parellada-Redondo, M. (2021). Characterisation of the clinical phenotype in Phelan-McDermid syndrome. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 13(1), 26.
<https://doi.org/10.1186/s11689-021-09370-5>
- Caldin, R., & Cinotti, A. (2013). *Padri e figli/e disabili: Vulnerabilità e resilienze*. STUDIUM EDUCATIONIS-Rivista quadrimestrale per le professioni educative, 3, 93–102.
- Carli, L. (1999). *Dalla diade alla famiglia: il legame di attaccamento nella rete familiare*. Tr.it. Raffaello Cortina, Milano.
- Chiuchiù, D. (2015). *La prima comunicazione di handicap o di malattia cronica*. Quaderni acp, 12(1), 35-38.
- Commodari, E., & Pirrone, C. (2019). *La comunicazione della diagnosi e la relazione medico paziente: un approccio pratico alla loro diagnosi e gestione*. Consiglio Nazionale delle Ricerche Istituto di Scienze Neurologiche, Cnr Edizioni, 11-29.

- Costales, J. L., & Kolevzon, A. (2015). *Phelan–McDermid Syndrome and SHANK3: Implications for Treatment*. *Neurotherapeutics*, 12(3), 620–630.
<https://doi.org/10.1007/s13311-015-0352-z>
- Costantino, M. A. (2017). *Disturbi dello spettro autistico in età evolutiva: indagine nazionale sull'offerta sanitaria e sociosanitaria*, Rete dei Servizi per i Disturbi Neuropsichici dell'età Evolutiva: Risorse e Criticità ,17, 10.
- Dall'Aglio, E. (1994). *Handicap e famiglia. AA. VV. Handicap e collasso familiare*. Quaderni di psicoterapia infantile, 29.
- Farinella, A. (2015). *Siblings: Essere fratelli di ragazzi con disabilità*. Edizioni Centro Studi Erickson.
- Grasselli, B. (2008). *La famiglia con figlio disabile, L'aiuto che genera aiuto* (1^a ed.). Armando.
- Hasnat, M. J., & Graves, P. (2000). *Disclosure of developmental disability: A study of parent satisfaction and the determinants of satisfaction*. *Journal of paediatrics and child health*, 36(1), 32–35.
- Hernández-Gómez, M., Meléndez-Hernández, R., Ramírez-Arroyo, E., Mayén-Molina, D. G., (2018). *Síndrome de Phelan-McDermid: Reporte de un caso y revisión de la literatura*. *Acta pediátrica de México*, 39(1), 42–51.
<https://doi.org/10.18233/apm1no1pp42-511539>
- Kazak, A. E., & Marvin, R. S. (1984). *Differences, difficulties and adaptation: Stress and social networks in families with a handicapped child*. *Family relations*, 67–77.
- Kolevzon, A., Delaby, E., Berry-Kravis, E., Buxbaum, J. D., & Betancur, C. (2019). *Neuropsychiatric decompensation in adolescents and adults with Phelan-McDermid syndrome: A systematic review of the literature*. *Molecular Autism*, 10(1), 1–22.

- McCubbin M.A e McCubbin H.I. (1993). *Family coping with health crises: The resiliency model of family stress, adjustment and adaptation*. In C. Danielson, B. Hamel-Bissel e P. Winstestead-Fry (a cura di), *Families, health, and illness*, New York, Mosby.
- McCubbin, H. I., Thompson, E. A., Thompson, A. I., & Futrell J.A. (1999). *The dynamic of resilient families*, Thousand Oaks, Sage.
- Mancini, E. (2021). *Questa volta è una zebra. Etica della ricerca sulle malattie rare*. Cnr Edizioni.
- Mancini, E., & Zagarella, R. M. (2018). *Dare voce ai pazienti nella ricerca sulle malattie rare e sui farmaci orfani/Giving patients a voice in the rare diseases and orphan drugs research*. *Medicina e Morale*, 67(1), 25–40.
- Mattucci, A. (2003). *Mediazione familiare e... oltre*. *Rivista annuale Mediazione Familiare Sistemica*, 2.
- Mazzoncini, B., & Musatti, L. (2012). *I disturbi dello sviluppo: Bambini, genitori e insegnanti*. R. Cortina.
- Menghi, P. (1988) “*La coppia utile*”. In: Andolfi, M., Angelo, C., Saccu, C. (a cura di) *La coppia in crisi*, Roma 1988, 47- 55.
- Migliore, M. (2011). *Il processo di accettazione del figlio con disabilità*. *Psicoterapeuti in-formazione*, 6, 15-31.
- Pavone, M. (2009). *Famiglia e progetto di vita: Crescere un figlio disabile dalla nascita alla vita adulta*. Edizioni Erickson.
- Phelan, K., & McDermid, H. E. (2011). *The 22q13.3 Deletion Syndrome (Phelan-McDermid Syndrome)*. *Molecular Syndromology*.
<https://doi.org/10.1159/000334260>

- Phelan, K., Rogers, R. C., & Boccuto, L. (2018). Phelan-McDermid Syndrome. In *GeneReviews*. University of Washington, Seattle.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK1198/>
- Prestori, F., Rocchetti, M., Boso, M., & D'Angelo, E. (2010). *Alterazioni neuronali e sinaptiche in topi knock-out IB2 (-/-) con fenotipo simil-autistico*, Bollettino della Società Medica Chirurgica di Pavia, 123(3).
DOI: <http://dx.doi.org/10.6092/2039-1404.123.693>
- Recalcati, M. (2015). *Le mani della madre: Desiderio, fantasmi ed eredità del materno*. Feltrinelli Editore.
- Scabini, E. (1985). *L'organizzazione familiare tra crisi e sviluppo*. F. Angeli, Milano.
- Scabini, E. (1995). *Psicologia sociale della famiglia*, Torino, Bollati Boringhieri.
- Serra, G., Memo, L., Corsello, G., Coscia, A., Giuffrè, M., Contardi, A., Filippeschi, S., de Lange, & Scopinaro, A. (2020). *Raccomandazioni per la prima comunicazione di diagnosi di malattia genetica o sindrome malformativa*.
- Sorrentino, A. M. (2012). *Figli disabili La famiglia di fronte all'handicap*. Raffaello Cortina Editore.
- Valentine L. e Feinauer L.L. (1993), *Resilience factors associated with female survivors of childhood sexual abuse*, «American Journal of Family Therapy», vol. 21, n. 3, 222.
- Xu, Q., Wang, S., Wang, Y., Wang, C., Zhang, Y., Wang, J., Luo, J., & Chen, Y. (2021). *Case Study and Literature Review of Phelan-McDermid Syndrome Caused By a Pathogenic Mutation in The SHANK3 Gene*. In Review.
<https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-800787/v1>
- Zanobini, M., Manetti, M., & Usai, M. C. (2002). *La famiglia di fronte alla disabilità: Stress, risorse e sostegni*. Erickson.

SITOGRAFIA

- www.iss.it/malattie-rare (ultima consultazione 3\10\2021)
- https://www.corriere.it/salute/disabilita/20_giugno_16/legge-dopo-noi-ancora-poco-utilizzata-42578cd6-5fc1-11ea-96d2-d1c7db9c0ec3.shtml (ultima consultazione 5\10\2021)

ALLEGATI

1. Quanti anni ha vostro figlio affetto da Sindrome di Phelan? *

2. Quanti sono i componenti della vostra famiglia? *

3. A che età è stata diagnosticata la Sindrome di Phelan a vostro figlio? *

4. Di seguito vi chiedo di inserire una breve descrizione delle modalità con le quali vi è stata comunicata la diagnosi: *

5. Chi ha effettuato la comunicazione della diagnosi? *

Contrassegna solo un ovale.

- Medico
 Infermiere
 Psicologo
 Altro: _____

6. Chi era presente alla comunicazione della diagnosi? *

Contrassegna solo un ovale.

- Madre
 Padre
 Entrambi
 Altro: _____

7. La comunicazione della diagnosi è stata esaustiva? O ha lasciato in voi dubbi, perplessità non chiarite? *

8. Al momento della diagnosi qual è stato il sentimento maggiormente scaturito? *

Seleziona tutte le voci applicabili.

- Ansia
 Paura
 Incredulità
 Stupore
 Tristezza
 Rabbia
 Senso di colpa

Altro: _____

9. Al momento della diagnosi qual è stata la vostra reazione? *

10. Nella vostra famiglia sono presenti altri figli? Se sì, più grandi o più piccoli del bambino con Sindrome di Phelan? *

Contrassegna solo un ovale.

- Sì, più grandi
 Sì, più piccoli
 No

11. La nascita di un figlio con una malattia così complessa ritenete abbia influito sui fratelli? Se sì, in che modo? *

12. Credete che la Sindrome da cui è affetto vostro figlio vi abbia condizionati nella scelta di avere o meno altri figli? Se sì, in che modo? *

13. La vostra famiglia ideale, al momento della formazione della coppia, quanti figli comprendeva? *

14. Come è cambiata la vostra vita di genitori dopo la nascita di vostro figlio affetto da Sindrome di Phelan? *

15. Uno dei due genitori ha dovuto lasciare il lavoro per potersi dedicare al figlio? *

Contrassegna solo un ovale.

- Sì, la madre
 Sì, il padre
 Sì, entrambi
 No

16. Sono aumentati i conflitti all'interno della coppia? *

Contrassegna solo un ovale.

- Sì
 No

17. Sono diminuite le relazioni con amici e/o parenti? *

Contrassegna solo un ovale.

- Sì
 No

18. Avete avuto la possibilità di partecipare a gruppi di discussione assieme ad altri genitori di bambini ai quali è stata diagnosticata la stessa Sindrome? Se sì, ritenete siano stati di aiuto? *

19. Come siete venuti a conoscenza dei Servizi socio-sanitari disponibili nel vostro territorio? *

20. È stata proposta da subito una terapia psicomotoria e comportamentale? *

Contrassegna solo un ovale.

- Sì
 No
 Altro: _____

21. Secondo voi i Servizi socio-sanitari sono stati efficienti nel supporto e nell'attivazione di interventi specifici? Se la risposta è no, come avrebbero potuto intervenire? *

22. Avete rilevato mancanze, criticità, problemi, nell'erogazione delle prestazioni da parte dei Servizi ai quali vi siete rivolti?

23. Conoscete la legge sul dopo di noi? avete pensato di servirvene? Quali altri progetti avete fatto per il futuro di vostro figlio? *
