

**Istituto di Clinica Pediatrica  
Cattedra di Pediatria  
Università Cattolica Sacro Cuore**

**Maratona di :  
Esperienze di Assistenza Integrata  
al Bambino con Malattia Rara e alla Sua Famiglia**

5 Luglio 2002

**Seguendo per 14 anni la crescita di Simona,  
delezione 5p-, e della sua famiglia:  
la pediatra racconta**

Flavia Luchino  
pediatra di famiglia

**(sullo sfondo l'acqua, l'elemento preferito di Simona)**

un pomeriggio di 14 anni fa

una giovanissima coppia di genitori posò sul  
fasciatoio del mio studio una bimba di due mesi  
e un referto citogenetico

Del 5p-

stavano osservando l'espressione del mio viso  
nella speranza di ottenere informazioni.

ed io **non avevo informazioni**

1:50.000? eccola qui: Simona.

la nostra unica fonte di conoscenza

i genitori iniziarono a raccontarmi  
cosa sembrava piacere o non piacere a Simona  
come reagiva o non reagiva  
alle voci, i suoni, ai disagi, alle coccole:

avevano già incontrato Susanna, la fisioterapista della  
ASL, a cui erano stati riferiti dal centro di citogenetica,  
e che li aveva indirizzati a me

## alla ricerca di informazioni

- il servizio di citogenetica ricordava un altro caso, poi perso di vista
- il servizio di genetica medica offriva un controllo annuale in DH e raccomandava il programma di riabilitazione...
- internet non c'era (era il 1988)
- l'associazione "Bambini Cri du Chat" è nata nel 1995
- in biblioteca...

in biblioteca solo due articoli:

descrivono **un ritardo grave, con ampia eterogeneità**, dello sviluppo motorio, cognitivo, comportamentale, e del linguaggio

persone cresciute in famiglia, di ogni età:

possono camminare a 2-8 anni, presentare comportamenti autistici, stereotipati o aggressivi, esprimersi con suoni o gesti comprensibili dai familiari,

Wilkins LE, Brown JA, Wolf B. Psychomotor development in **65** home reared children with cri-du-chat syndrome. J Pediatr. 1980 Sep;97(3):401-5.

Wilkins LE, Brown JA, Nance WE, Wolf B. Clinical heterogeneity in **80** home-reared children with cri du chat syndrome. J Pediatr. 1983 Apr;102(4):528-33.

ampia eterogeneità...?

decidiamo di farci guidare

solo da Simona,

dai suoi genitori e

dai concetti condivisi in anni di

lavoro multidisciplinare

# I concetti condivisi anche con i genitori

l'individualità dello sviluppo, l'osservazione

l'importanza di una visione globale del bambino

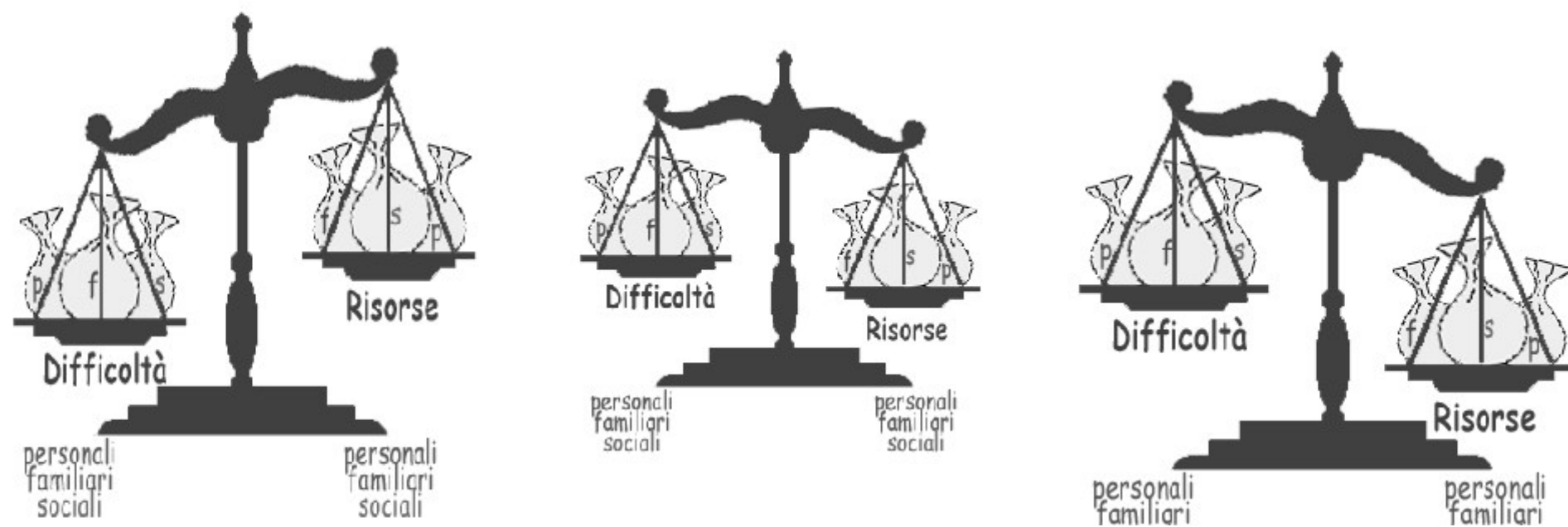
l'influenza dell'ambiente familiare sullo sviluppo del bambino

la visita domiciliare come base del sostegno e dell'osservazione

la partecipazione della famiglia alle decisioni che la riguardano

l'insufficienza o la pericolosità dei metodi applicati rigidamente

la valutazione plurifattoriale delle difficoltà e delle risorse individuali, familiari e sociali.



l'equipe multidisciplinare  
si riuniva periodicamente con la famiglia  
e osservava una bilancia ideale  
sui cui piatti pesavano  
le difficoltà e le risorse



# le difficoltà iniziali

la bilancia pendeva violentemente  
verso i bisogni:

il dolore

la mancanza di informazione

la paura di non essere all'altezza

la sensazione di isolamento

il torpore di una bimba che non risponde

l'ipotonia che complica anche l'alimentazione

# le risorse iniziali:

la bimba, la famiglia, la ASL, la pediatra, il nido,

le buone condizioni di salute, la coccolabilità di Simona

le visite domiciliari

l' aiuto psicologico ai genitori

i colloqui con i nonni

l' assistenza sociale

il sostegno allo sviluppo, della fisioterapista

l' inserimento all'asilo nido

restare uniti, anche tra noi:

le uniche informazioni disponibili erano le nostre,  
raccolte con i genitori, ogni giorno, e dovevano  
circolare, vitali, tra di noi.

un DH annuale di genetica medica documentava le  
buone condizioni di salute...

Day Hospital presso il Servizio di Genetica Medica ,  
Ospedale pediatrico B. Gesù. Roma, 16/03 1990

ai Genitori e p.c. al Loro Medico Curante

La visita neurologica ha riscontrato un miglioramento della partecipazione ambientale e dell'organizzazione motoria rispetto al precedente controllo. Si consiglia di proseguire con la riabilitazione impostata.

La visita cardiologica non ha evidenziato rilievi patologici. L'esame ECG è nei limiti della norma per l'età'.

Nel corso del Day Hospital sono stati eseguiti alcuni esami di laboratorio: emocromo, glicemia, azotemia, creatinina, proteine totali, colesterolo, trigliceridi, calcio, fosforo, fosfatasi alcalina, transaminasi, gammaGT, LDH, CPK ed immunità' cellulare sono risultati nella norma.

L'immunodiffusione ha rilevato valori normali di IgG e IgA associati a valori di IgM superiori alla norma (326 mg% - V.N. 36/104).

Restiamo a disposizione per ogni eventuale chiarimento (tel. 06/65192227), consigliando inoltre un controllo in Day Hospital presso il Servizio di Genetica Medica tra 1 anno.

ma capitavano anche piccole difficoltà  
impreviste:

per esempio, serviva un'aiuto per raggiungere  
l'asilo nido, o non si trovava una babysitter  
coraggiosa, o un aiuto per l'alimentazione al  
nido o il cambio del pannolino a scuola,  
che attivavano, al bisogno, ulteriori risorse  
sociali, familiari e personali:

il volontariato, i nonni, la mamma che prende la  
patente, gli operatori che regalavano il tempo  
libero...

**e alla famiglia restava sempre  
il vero carico inesorabile e quotidiano**

le parole dei genitori,  
Bruno e Santina:

“per un genitore una figlia diversa è qualcosa da proteggere, sembra che tutto possa accadere a lei, le difficoltà iniziali sono state grandi, dall'alimentazione fino ai tentativi fatti per attirare la sua attenzione, per carpirle un sorriso, uno sguardo”

“le difficoltà che incontrano i genitori di bambini diversi sono sempre presso le varie istituzioni statali o comunali: ad ogni richiesta sembra che si stia rubando, non esiste contatto personale, sei solo una pratica”

parlano ancora i genitori,  
i veri grandi registi:

“tutti gli operatori hanno preso a cuore la nostra  
Simona e ci hanno affiancati nelle scelte  
successive.

Nelle scuole le difficoltà sono venute dalle  
dirigenze scolastiche, ma le insegnanti ci sono  
sempre state vicine.

Un grande aiuto è venuto dall'assistente  
domiciliare, Maresa, che è riuscita ad  
instaurare con Simona un rapporto di amicizia  
e rispetto.”

“con la nascita di Federica,  
due anni dopo, ci sembra di avere due  
gemelle. Simona è stimolata in ogni  
momento dalla sua presenza,  
e quando nasce Chiara, dopo altri 8 anni,  
Simona capisce di non essere più la  
piccola di casa.

Intanto Federica si fa signorina e vince  
gare di canto...

Chiara cresce serena e curiosa”



un momento importante: l'ABC

una risorsa grande, è stata la nascita  
dell'Associazione Bambini Cri du Chat:

raduni di decine di famiglie con i loro bambini, la  
ricerca scientifica, i congressi, dal 1995:

una grande emozione

la fine dell'isolamento

la disponibilità di informazioni

**Associazione Bambini Cri du Chat. Tel 055 828683**

**e-mail:abc.fi@tin.it**

## **Studi recenti su aspetti clinici e genetici della sindrome:**

Cornish KM, Pigram J. Developmental and behavioural characteristics of cri du chat syndrome. Arch Dis Child. 1996 Nov;75(5):448-50.

Cornish KM, Bramble D, Munir F, Pigram J. Cognitive functioning in children with typical cri du chat (5p-) syndrome. Dev Med Child Neurol 1999 Apr;41(4):263-6

Erruti Mainardi P, Guala A, Pastore G, Pozzo G, Dagna Bricarelli F, Pierluigi M. Psychomotor development in Cri du Chat Syndrome. Clin Genet. 2000 Jun;57(6): 459-61.

Marinescu RC, Mainardi PC, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth charts for cri-du-chat syndrome: an international collaborative study. Am J Med Genet. 2000 Sep 11;94(2):153-62.

Mainardi PC, Perfumo C, Cali A, Coucourde G, Pastore G, Cavani S, Zara F, Overhauser J, Pierluigi M, Bricarelli FD. Clinical and molecular characterisation of 80 patients with 5p deletion: genotype-phenotype correlation. J Med Genet. 2001 Mar;38(3):151-8.

Collins MS, Cornish K. A survey of the prevalence of stereotypy, self-injury and aggression in children and young adults with Cri du Chat syndrome. J Intellect Disabil Res 2002 Feb;46(Pt 2):133-40

la gravità delle manifestazioni cliniche e del ritardo di sviluppo psicomotorio è correlata all'ampiezza ed il tipo di delezione.

**REGIONE PIEMONTE, OSPEDALE S. ANDREA.VERCELLI  
DIVISIONE DI PEDIATRIA E PATOLOGIA NEONATALE,  
SERVIZIO DI GENETICA**

**Vercelli, 11/12/01**

L'esame effettuato a Simona con le tecniche di citogenetica molecolare conferma la presenza della delezione di 5p e dimostra che sono state perdute le "regioni critiche" per pianto, ritardo cognitivo medio-grave e microcefalia. La più precisa definizione dell'ampiezza della delezione, ottenuta con la tecnica utilizzata, ha consentito di dimostrare che il punto di rottura è a livello della banda p13 e compreso tra gli YAC 921F7 e Y816F10 (Fig. 2).

Premesso che altri fattori genetici o ambientali possono influenzare il fenotipo, la valutazione clinica (compatibilmente con i dati disponibili) insieme alla definizione citogenetico-molecolare fanno ritenere che Simona presenti una forma di media gravità, grazie anche agli interventi riabilitativi ed educativi della famiglia e di tutti gli operatori.

Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi

Laboratorio di Genetica Umana  
**Indagine citogenetica molecolare**

Data: 17.04.2001

Inviato da: Prof. P. Cerruti Mainardi

Motivazione FISH: Analisi struttura braccio corto del cromosoma 5.

Tessuto esaminato: Metafasi di linfociti di sangue periferico.

Sonde utilizzate: MEGA YAC del CEPH: 767E1

(D5S471,405,417,675)921F7(D5S661),816F10(D5S651,674)

Rilevazione e controcolorazione: AVIDINA - CY3, DAPI

Cellule in metafase esaminate: Totale n° 30

CARIOTIPO COSTITUZIONALE: 46XX,ishdel(5)(pter p13)(Y921F7 -)

Conclusioni: L'ibridazione in situ eseguita con le sonde sopracitate ha evidenziato che il punto di rottura della delezione del braccio corto è

a

vello della banda p13 ed è situata tra gli YAC 921F7 e Y816F10.

# Simona oggi

Una valutazione eseguita a 12 anni con il Brunet Lezine dimostrava un'età tra i 18 e i 24 mesi

Ma **Simona stupisce perché è fuori schema**, cambia ogni giorno, apprende, al rallentatore, e ricorda, e comprende molto più di quanto non possa esprimere

**ha il suo mondo interiore, di 14 anni di vita piena, a modo suo.** Si esprime con poche parole o gesti, ma sta a tavola e ascolta, collabora ogni giorno di più alle operazioni di accudimento personale, rispetta le regole, esprime stati d'animo, è tenera, ma a volte intrattabile, non dimentica luoghi e persone, ha le sue preferenze, adora l'acqua: nuota disinvolta e calma.

Simona l'anno prossimo

lavori in corso:

focalizzare gli obiettivi  
per

un progetto riabilitativo integrato

# gli obiettivi

- inserimento nella nuova scuola media:  
adattamento reciproco
- autonomia nelle attività di base
- la comunicazione e l'affettività
- il comportamento, le regole
- il modo di occupare il tempo (finalizzato)
- lo sport ( cavallo e piscina )
- la prevenzione dell'eccesso ponderale, le carie e la scoliosi
- l'equilibrio familiare e il diritto delle sorelle di crescere libere e autonome

# il progetto riabilitativo integrato

che coinvolga i nuovi e i vecchi attori:

- la famiglia che cresce ( Federica alle medie, Chiara alle elementari)
- la nuova scuola media di Simona
- la pediatra di famiglia
- gli operatori ASL
- il SAISH (assistenza domiciliare pomeridiana)
- la Casetta ( spazio di ludoteca, legge n. 285 del '97, in orario pomeridiano, e alcuni fine settimana)
- logopedia domiciliare in convenzione
- lo sport (cavallo e piscina a carico della famiglia)



# e Simona da grande?

nel territorio della ASL RME è operante, per i  
residenti >18 anni,

l'Area Disabilità Stabilizzata

(presa in carico sanitaria e sociale da parte di  
un'equipe multidisciplinare)

Sono stati aperti in due anni:

3 centri diurni (80 utenti)

9 case famiglia e comunità alloggio,

in collaborazione con il comune di Roma

( 63 residenti,)

1 residenza per pazienti a patologia complessa  
(20 persone)

# i centri diurni per gli adulti

sono previsti:

dalla legge quadro n° 104 del '92, dalle linee guida del Ministero della Sanità per le attività di riabilitazione del '98, dalla legge n° 162 del '98,

dal Piano Sanitario Nazionale  
dal Piano Sanitario Regionale

quest'estate Simona andrà

al **soggiorno estivo**, 15 giorni.

Giorno e notte.

(finanziamento **ASL+ Comune**)

Ha già cominciato a stare da sola qualche notte, a casa sua o alla **Casetta**, con le sue assistenti più conosciute, mentre mamma e papà accompagnavano Federica fuori per un concorso di canto, o così, solo per una vacanza, anche con Chiara.

e in futuro

vogliamo essere ancora tutti uniti,

perché un giorno Santina,

la mamma di

Simona, di Federica e di Chiara,

possa sentirsi dire dalla società,

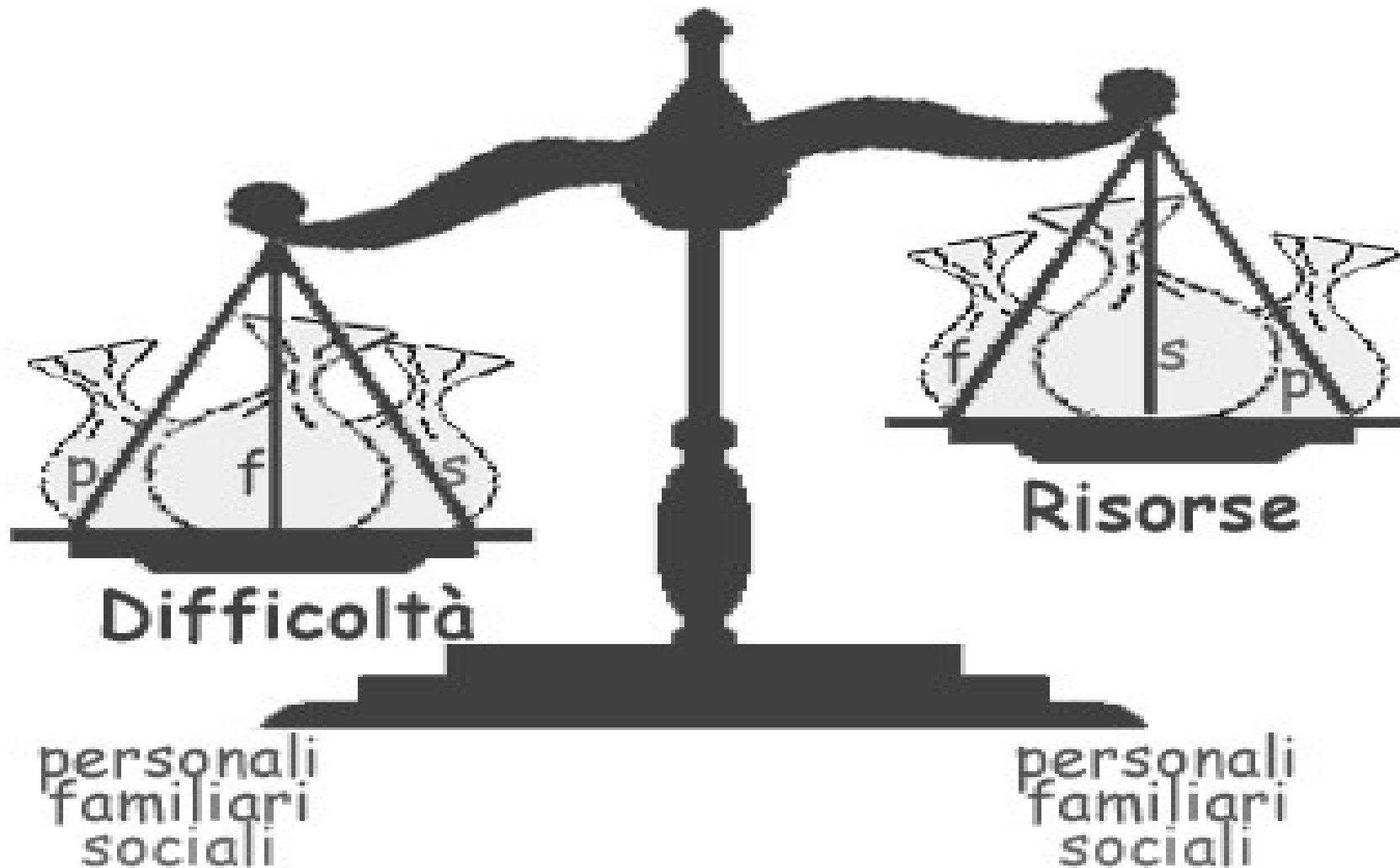
come spesso le ha detto l'assistente

domiciliare:

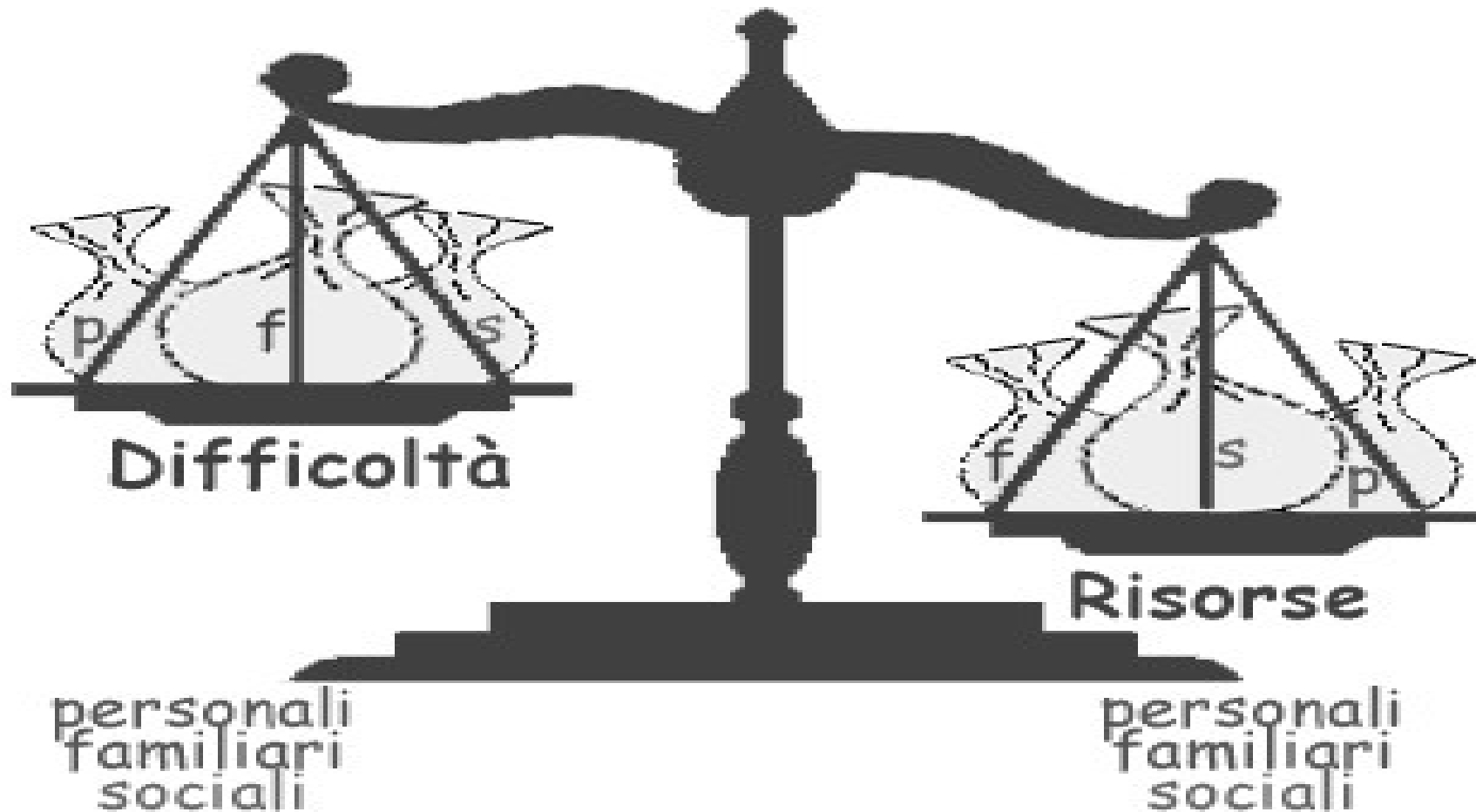
Santina, ora ci penso io,

riposati un po'.

# La bilancia delle difficoltà e delle risorse



# La bilancia delle difficoltà e delle risorse



# Ma quali risorse anni '80, per una pediatra di famiglia? Un ringraziamento a che mi ha guidata all'osservazione e al rispetto:

errari F. I controlli dello sviluppo psicomotorio nel primo anno di vita.  
Medico e Bambino 7,445-455, 1984

razelton TB. Neonatal Behavioral Assessment Scale (NBAS) Clinics in  
Developmental medicine N°88. Spastics Int Med Publ. Blackwell Scientific  
Publication Ltd, Oxford, 2°ed, 1984

ameroff AJ. Environmental context of child development. J Pediatr. 109:1,  
192-200, 1986

razelton TB. Nascita di una famiglia : la crescita dell'attaccamento. Unicopli  
Ed. 1987

errari F, Benatti A, Cavazzuti GB. L'osservazione neuromotoria psicomotoria  
nel primo anno di vita. Medico e Bambino 5,58-71, 1987

uchino F, Siglienti L, Battaini A, Di Tullio F, Rosenholtz E, Vecerova S, Molinari  
G, Carelli E, Foderini N, Sabbatini P, Capotorti L :La valutazione  
dell'ambiente familiare negli studi longitudinali di sviluppo infantile. Medico  
e Bambino 9,16-23, 1987



- Capotorti L. La valutazione dell'ambiente familiare : ha un senso per il pediatra di base? *Medico e Bambino* 8,50-53, 1988
- Powel C, Grantham-McGregor S. Home visiting of varying frequency and child development. *Pediatrics* 84,157, 1989
- Olds DL, Kitzman H. Can home visitation improve the health of women and children at environmental risk? *Pediatrics* 86,108, 1990
- Capotorti L, et al.: Analisi dei fattori familiari che influenzano lo sviluppo del bambino. Presentazione dell' AIRE: uno strumento di valutazione dell'ambiente familiare ad uso del pediatra. *Medico e Bambino* 9,38-45, 1991
- Carey WB, Levine MD. Comprehensive Diagnostic Formulation. In: Levine MD, Carey WB, Crocker AC (Eds). *Developmental-Behavioral Pediatrics*. 2°Ed. WB Saunders Company, 1992
- Green M. No child is a island. Contextual pediatrics and the new health supervision. *Ped Clin North Am* 42:1,79-87, 1995

- Howard BJ. The referral role of pediatricians. *Ped Clin North Am* 42:1,103-118, 1995
- Jellineck M, Little M, Murphy M, Pagano M. The pediatric symptom checklist. Support for a role in a managed care environment. *Arch pediatr Adolesc Med* 149:740-746, 1995
- Rutter M. L'arco della vita. Continuità, discontinuità e crisi nello sviluppo. Giunti, Firenze, 1995
- Ciotti F. La valutazione del ritardo mentale. *Quaderni acp vol 4:1,46-50, 1997*
- Paterson JM. Promoting resilience in families experiencing stress. *Ped Clin North Am* 42:1,47-63,1995
- Taylor EH. Understanding and helping families with neurodevelopmental and neuropsychiatric special needs. *Ped Clin North Am* 42:1,143-151, 1995

# Le linee guida dall'AAP per l'assistenza integrata

Pediatrics Volume 98, Number 6 December, 1996, pp.1203-1206

**Transition of Care Provided for Adolescents With Special Health Care Needs**

Pediatrics Volume 102, Number 3 September 1998, pp 657-660

**Managed Care and Children With Special Health Care Needs: A Subject Review**

Pediatrics Volume 104, Number 1 July 1999, pp 124-127

**The Pediatrician's Role in Development and Implementation of an Individual Education Plan (IEP) and/or an Individual Family Service Plan (IFSP)**

Pediatrics Volume 104, Number 4 October 1999, pp 978-981

**Care Coordination: Integrating Health and Related Systems of Care for Children With Special Health Care Needs**

Pediatrics Volume 105, Number January 2000, pp 132-135

**Guiding Principles for Managed Care Arrangements for the Health Care of Newborns, Infants, Children, Adolescents, and Young Adults**

Pediatrics Volume 106, Number 4 October 2000, pp 854-856

**The Role of the Pediatrician in Transitioning Children and Adolescents With Developmental Disabilities and Chronic Illnesses From School to Work or College**

Pediatrics Volume 107, Number 5 May 2001, pp 1155-1157

**Role of the Pediatrician in Family-Centered Early Intervention Services**

<http://www.aap.org/policy/pprgtoc.cfm>

# La legislazione italiana

**Legge 5 febbraio 1992, n. 104. "Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate."**

**Legge 28 agosto 1997, n. 285. "Disposizioni per la promozione di diritti e di opportunità per l'infanzia e l'adolescenza"**

**Legge 21 maggio 1998, n. 162. "Modifiche alla legge n. 104, concernenti misure di sostegno in favore di persone con handicap grave"**

**Legge 12 marzo 1999, n. 68. "Norme per il diritto al lavoro dei disabili".**

**Linee-guida del Ministro della sanità per le attività di riabilitazione", 7 maggio 1998**

**Legge 8 nov. 2000, n. 328. "Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali"**

**PSN 2002-2004. Tra i 10 obiettivi strategici: Creare una rete integrata di servizi sanitari e sociali per l'assistenza ai malati cronici, agli anziani e ai disabili**

# La proposta dell'APeC

Questo articolo prende in considerazione la realtà sociolegislativa italiana e vuole essere una guida per coloro che a livello distrettuale devono organizzare l'assistenza integrata al bambino con malattia cronica.

APeC- Associazione Pediatria di Comunità , Società affiliata  
all'Associazione Culturale Pediatri

L'assistenza ai bambini e ai ragazzi con malattie croniche –

Quaderni acp 2002; vol IX n° 1: 56-58

e-mail: [mfarneti@auslcesena.emr.it](mailto:mfarneti@auslcesena.emr.it)

# abstract

La mancanza di fonti di informazione

ha sicuramente condizionato l'inizio di questa storia.

In senso negativo, per ovvi motivi, ma anche in senso positivo, perchè ha attivato una quantità di risorse che oggi si potrebbero riconoscere in un piano assistenziale individuale (p.a.i.) ben strutturato.

Se allora tutto era legato alla episodica e spontanea coalizione di operatori che condividevano finalità simili, ora, con la possibilità di trasferire informazioni e moltiplicarle, e le nuove aperture del Piano Sanitario Nazionale, è possibile seguire strade simili con più efficacia e minore dispendio di energie.

L'attenzione delle amministrazioni pubbliche possono e devono ora convergere con più incisività sull'enorme problema aperto del futuro dei nostri ragazzi.

## **hanno collaborato:**

- **Flavia Luchino, pediatra di famiglia,**
- **Santina e Bruno Graziani, i genitori**
- **Federica e Chiara Graziani, le sorelle**
- **Maresa Vanni, assistente domiciliare SAISH MunicipioXX**
- **Nadia Russo, assistente domiciliare SAISH MunicipioXX**
- **Susanna Schroder, fisioterapista ASLRME**
- **Maria Vittoria Leonardi, fisioterapista ASLRME**
- **Elena von Eles, assistente sociale ASLRME**
- **Cosimo Baldari, Educatore U.O.S.E.C.S. MunicipioXX**
- **Enrico Nonnis, neuropsichiatra ASL RME**
- **Nora Ferro, psicologa ASLRME**
- **Paola D'Alessio, psicologa. ASLRME**
- **Rina Fontanelli, psicologa ASLRME**
- **Nelvia Costa, psicopedagogista Scuola Materna Statale**
- **Cira Somma, insegnante di sostegno Scuola Materna Statale**
- **Maria Elena Alberti, insegnante di sostegno Scuola Elementare Statale**
- **Franca Minnocci, insegnante di sostegno Scuola Elementare Statale**
- **Laura Piccinino, Educatore ASL RME (Area Disabilità Stabilizzata)**

# **Maratona di : Esperienze di Assistenza Integrata al Bambino con Malattia Rara e alla Sua Famiglia**

Roma, 5 Luglio 2002

Un ponte, finalmente! Un ponte tra i numeri e la vita.

L'epidemiologia e la biologia molecolare, la genetica: lassù a contare al fine di prevenire. Indispensabile, vero. Ma l'assistenza, la vita, la sua qualità, per chi nei registri è un numero di segno positivo, (intendo sfuggito alla prevenzione, e utile solo per gli istogrammi di frequenza), restava quaggiù a lottare e soffrire, priva di strumenti per farsi sentire.

Chissà che questa cosa non sia solo utopia, ma permetta a tutti noi di concretizzare una speranza.

Quella di aiutarci a vivere, e aiutare.

Voglio crederci: per rispetto della gente con cui abbiamo condiviso tanti anni di fatiche e speranze.