

La COMUNICAZIONE della DIAGNOSI



Comunicare ai genitori che il loro figlio è affetto da una patologia genetica degenerativa è una delle esperienze più delicate e difficili. Si tratta di ribaltare improvvisamente una serie di aspettative e di speranze, poiché fino a quel momento i genitori hanno quasi convissuto con un figlio immaginario. La scoperta di un bambino con una patologia genetica fa crollare le proprie attese e genera un'esperienza di crisi emotiva. Le reazioni emotive dei genitori, anche se variabili da caso a caso, seguono un decorso abbastanza tipico.

Inizialmente ha il sopravvento uno stato di shock, poi segue l'incredulità che si alterna ad angoscia, profonda tristezza, senso di impotenza e rabbia. Si tratta di reazioni di normale adattamento ed è opportuno che si verifichino e che si manifestino apertamente. Pian piano si instaura il periodo di adattamento. L'ansia e l'impotenza fanno posto a un maggiore equilibrio interno, si fa strada il senso di accettazione e di adattamento alla nuova realtà, fino alla riorganizzazione.

La fase di accettazione si rende evidente quando i genitori

cominciano a descrivere il proprio bambino non in base alle sue caratteristiche patologiche, bensì ai suoi comportamenti normali. Le paure più rilevanti sono passate, vengono apprezzati gli aspetti positivi, le fantasie lasciano il posto ai tentativi di soluzione dei problemi reali ed inizia una costruttiva partecipazione alle decisioni di trattamento.

Il processo di adattamento alla patologia viene influenzato dalla modalità in cui viene comunicata la diagnosi e per questo motivo l'attenzione medica si è concentrata molto su questo momento.

E' bene sottolineare come non esiste un protocollo o una serie di regole fisse su come comunicare ai genitori la diagnosi di una patologia genetica, è importante però non dimenticare che è un momento di forte emotività sia per il medico che per i genitori. In base alla letteratura scientifica è d'accordo che il medico debba comunicare subito il sospetto di una patologia e convocare in un secondo momento entrambi

i genitori per comunicare l'eventuale certezza della diagnosi. La disponibilità di tempo è la prima dimostrazione di interesse e solidarietà, per questo motivo sin dal colloquio iniziale è opportuno aprire spazio per incontri successivi in modo che i genitori possano formulare domande, ascoltare risposte efficaci e far emergere problemi a cui non avevano avuto modo di pensare durante il primo colloquio.

Negli incontri sarebbe utile coinvolgere anche altri familiari, come i fratelli e le sorelle oppure i nonni e condividere informazioni con il pediatra o altri specialisti coinvolti nella presa in carico.

Gli incontri dovrebbero avvenire in uno spazio privato, quanto più possibile libero da interferenze di ogni tipo, nel rispetto della famiglia e dell'importanza del momento e dedicando il massimo di tempo possibile.

La fretta del medico, in parte, può essere una reazione normale, è una dimostrazione di fuga da una situazione frustrante, un tentativo di sottrarsi a una serie di domande alle quali è difficile dare risposte precise.

La comunicazione di diagnosi dovrebbe essere fornita con precisione e sincerità, ma senza la pretesa di completezza.

I genitori preferiscono informazioni limitate alle caratteristiche principali della patologia, infatti l'emozione del momento può impedire ai genitori di assimilare informazioni successive anche se chiare e corrette. La descrizione della condizione deve essere seguita dalla presentazione dei trattamenti possibili, indicando il centro specialistico di riferimento più accessibile per un'assistenza multidisciplinare ed integrata con i servizi territoriali. Emerge l'utilità di valutare le conoscenze già in possesso dei genitori e l'eventuale capacità di comprendere le informazioni e sollecitare domande e l'espressione di dubbi.

Inoltre, si raccomanda sempre di dare indicazioni su associazioni di genitori per avere utili contatti con chi ha già avuto esperienze simili, per poter ricevere ulteriori informazioni e proposte di soluzioni ai problemi che si possono incontrare nel tempo.

Nel periodo successivo alla diagnosi ogni persona costruisce una nuova immagine del figlio e del suo progetto di vita o di se stessa, si attivano risorse quali autostima, autoefficacia e senso di responsabilità per il figlio, fattori che possono rinsaldare la percezione di sé e creare maggiore stabilità.

Rivelante e non secondario è poi il momento delicato della comunicazione delle proprie difficoltà al bambino affetto e ad eventuali fratelli o sorelle. Molti genitori trovano difficile parlare con i propri figli, specie se piccoli ed in particolare di argomenti o situazioni «gravi» e questo può generare un circolo vizioso. Infatti il genitore ha paura a parlare con il bambino; il mistero attiva nel bambino fantasie negative; il genitore legge le fantasie negative del bambino come malessere e il bambino, pur realizzando che qualcosa non va bene, tace per non fare del male al genitore. Pertanto per mettere ordine in questo insieme di situazioni, bisogna essere il più possibile «trasparenti», comunicare, condividendo informazioni e porsi in una prospettiva di ascolto.

Allo stesso modo è fondamentale la comunicazione anche ai fratelli, spesso «dimenticati» e confinati in ruoli marginali nell'ambito della famiglia.

Anche se ritenuti troppo piccoli per comprendere, gli altri figli si accorgono molto precocemente delle differenze tra se stessi e il fratellino, in particolare quando sono evidenti le difficoltà motorie. Per questo motivo è necessario spiegare anche agli altri figli che cosa abbia il fratellino: sarà così più semplice per loro comprendere perché egli abbia bisogno di particolari attenzioni e cure. La disponibilità, la serenità e la chiarezza degli adulti nel dare le informazioni consentiranno al fratello di gestire più facilmente la disabilità, di integrarla più armoniosamente con il mondo esterno e di sviluppare una riflessione interiore più consapevole. È desiderabile che a dare le prime spiegazioni siano i genitori.

Comunicare con il bambino non significa solo dare informazioni ma mettere in comune: creare un'atmosfera di condivisione che favorisca un passaggio sincero di informazioni e permette di aiutarlo a ricevere risposte. Tutto questo riduce la confusione e la paura, sviluppando così un maggiore senso di sicurezza e di protezione, rafforzando la fiducia in se stesso e negli altri. Non esistono delle regole assolute di una "corretta" comunicazione, tuttavia è importante utilizzare una modalità colloquiale, chiarezza e trasparenza. Si devono rispettare i tempi e l'età del bambino, fornire informazioni semplici ed essenziali, senza anticipare informazioni premature sulla patologia, privilegiando l'utilizzo di termini quali "difficoltà" e "problema" piuttosto che "malattia" e rimanendo disponibili ad eventuali domande.

l'utilizzo di termini quali "difficoltà" e "problema" piuttosto che "malattia" e rimanendo disponibili ad eventuali domande.

Per poter essere più vicini al bambino e cercare di capire quello che vuole dirci dobbiamo parlare lo stesso linguaggio. Anche il gioco può rappresentare un mezzo molto importante per preparare i bambini a diverse procedure mediche o per comunicare una diagnosi.

Vista la complessità della situazione è sempre utile la condivisione e il confronto con uno/a specialista che può supportare i genitori e esplicitare strategie specifiche per la condivisione secondo i momenti della patologia, e le fasi evolutive in cui si trovano i bambini e ragazzi.

In conclusione sintetizziamo che la diagnosi è un momento di grande disorientamento e, se comunicata con chiarezza, favorisce l'inizio della fase di elaborazione della condizione sia per i genitori che per bambini.



Il **Centro Ascolto Duchenne** è a disposizione delle famiglie al numero verde 800 943 333



La burocrazia a volte si semplifica

Ogni anno i cittadini che percepiscono prestazioni legate all'invalidità civile e i titolari di assegno/pensione sociale devono presentare la dichiarazione di responsabilità (Modello ICRIC) per dimostrare che sussistano i requisiti necessari per ricevere le prestazioni assistenziali collegate allo stato di invalidità civile, erogate dall'INPS.

Qualcosa sta cambiando e INPS e Ministero della Salute hanno stipulato una convenzione presente nel sito: <https://www.inps.it/>

L'Istituto Nazionale Previdenza Sociale e il Ministero della Salute hanno adottato una convenzione per la comunicazione dello stato di ricovero dei titolari di indennità di accompagnamento, indennità di frequenza, assegno sociale e assegno sociale sostitutivo di invalidità civile.

Grazie a tale convenzione, l'Inps acquisirà le informazioni in possesso del Ministero della Salute sullo stato di ricovero, allo scopo di operare la verifica del diritto delle prestazioni nei confronti dei soggetti che non presentano la prevista dichiarazione di responsabilità e il controllo di veridicità delle dichiarazioni o certificazioni presentate. Il ricovero in strutture con oneri a carico del SSN (di durata superiore a 29 giorni).

infatti, implica la sospensione o la riduzione di alcune prestazioni erogate dall'Istituto.

I dati acquisiti permetteranno di ridurre gli adempimenti per i cittadini, in quanto le informazioni relative a ricoveri gratuiti – che attualmente sono trasmesse dagli utenti all'INPS tramite la presentazione del Modello Invalidità Civile Ricovero (ICRIC) – saranno inviate direttamente dal Ministero della Salute all'Istituto.

Spostiamoci in autonomia: la carrozzina

Durante l'adolescenza, i ragazzi con DMD perdono gradualmente la capacità di camminare in modo autonomo a causa della progressiva riduzione della forza dei muscoli; viene a mancare la possibilità di spostarsi in autonomia con le proprie gambe anche solo per brevi tratti, il cammino diventa man mano più faticoso e aumenta notevolmente il rischio di cadute.

Risulta quindi indispensabile in questa fase di vita di un ragazzo con DMD l'utilizzo di una carrozzina per spostarsi autonomamente e in sicurezza.

Esistono 2 tipi di carrozzine, la carrozzina manuale e la carrozzina elettronica.

In una fase iniziale di difficoltà nel cammino, i ragazzi con DMD fanno maggior fatica a percorrere a piedi in autonomia lunghi percorsi, aumentando di molto il tempo di percorrenza per rallentamento del cammino e per necessità di frequenti fermate per riposarsi.

Quando ciò si verifica, è necessario introdurre l'utilizzo di una carrozzina manuale ad autospinta per consentire ai ragazzi di percorrere lunghi tragitti autonomamente e in modo più agevole, senza fatica.

La carrozzina manuale è personalizzabile nelle sue misure e componenti, ma deve avere delle caratteristiche di base:

- deve essere leggera o superleggera per consentire al ragazzo di spingersi in modo agevole con minor fatica;
- è preferibile un telaio pieghevole con le ruote smontabili, per agevolare il trasporto in auto;
- la seduta deve essere ergonomica e comoda;
- deve consentire la regolazione del sedile in altezza e inclinazione;
- lo schienale deve essere alto per consentire l'appoggio completo del tronco e deve essere regolabile in inclinazione;
- deve avere le maniglie di spinta sullo schienale;
- deve avere i braccioli estraibili.

Quando, con l'avanzare dell'età e con la progressiva ulteriore perdita della forza muscolare per l'avanzamento della patologia, il ragazzo non riuscirà più a spingere da solo la carrozzina manuale e non sarà più in grado di camminare in modo funzionale anche per brevi tratti, sarà allora necessario utilizzare per gli spostamenti una carrozzina elettronica, che consente di avere un maggiore grado di autonomia negli spostamenti con il minore dispendio di fatica possibile, in quanto funzionante tramite un motore elettrico comandato da un joystick.

La carrozzina elettronica è personalizzabile in base alle esigenze, al comfort e alle autonomie residue del ragazzo, ma tutte devono avere delle caratteristiche di base:

- un'autonomia della batteria che consente l'utilizzo della carrozzina continuativo per diverse ore (minimo 5 ore) e chilometri (minimo 30 Km);
- un poggiatesta regolabile in altezza ed estraibile: deve consentire un comodo appoggio della testa per poter mantenere lo sguardo orizzontale;
- la seduta deve essere basculante e regolabile in altezza elettricamente tramite comando joystick;
- il sedile deve avere una lunghezza ed una larghezza adeguate ad accogliere comodamente il bacino e le cosce; deve essere inoltre composto da un materiale antidecubito, in quanto il ragazzo dovrà passare buona parte della giornata seduto in carrozzina;

della giornata seduto in carrozzina;

- lo schienale deve essere inclinabile elettricamente tramite comando joystick e deve essere personalizzato in base alla postura del ragazzo, tramite supporti laterali che sostengono lateralmente il tronco o tramite sistema di postura fatto su misura; è possibile anche aggiungere delle cinghie a livello del torace per sostenere anteriormente il tronco;
- i braccioli devono essere regolabili in altezza, estraibili o ribaltabili per facilitare i trasferimenti;
- il poggiapiedi deve essere sollevabile ed estraibile per facilitare gli spostamenti; è preferibile, inoltre, avere i due poggiapiedi separati piuttosto che un'unica pedana in modo da poter utilizzare con più facilità un sollevatore;
- esistono diversi tipi di comando elettronico da scegliere in base alla forza muscolare residua delle mani e alla comodità di utilizzo: comando tramite soffio, tramite movimento del capo o del mento o joystick ad elevata sensibilità;
- dovendo utilizzare la carrozzina anche all'esterno, è necessario che questa sia fornita anche di fanaleria anteriore e posteriore ed indicatori di direzione;

e posteriore ed indicatori di direzione;

- come opzione aggiuntiva, è possibile dotare la carrozzina di un sistema di verticalizzazione della seduta in modo da poter raggiungere e mantenere la stazione eretta durante la giornata; in questo caso, la carrozzina deve essere fornita anche di una cinghia pettorale di contenimento e di un sistema di fissaggio delle ginocchia.

Sia la carrozzina manuale sia quella elettronica, così come tutti i complementi aggiuntivi, sono prescrivibili dal SSN, così come sono erogate sempre dal SSN le prestazioni di manutenzione, riparazione, adattamento e sostituzione della carrozzina o dei suoi componenti.

Prima di essere prescritta, la carrozzina va provata in tutte le sue componenti per trovare quella più adatta alle specifiche esigenze e comfort del ragazzo.

Il tempo minimo di rinnovo delle carrozzine è di 6 anni (5 anni per le carrozzine ad autospiantapieghevoli) per i ragazzi maggiorenni; questo limite non è valido per i minori, per i quali è consentita la modifica o la sostituzione della carrozzina anche prima dei 6 anni, quando le sue dimensioni e le sue componenti non sono più adatte ai bisogni specifici del ragazzo.