



Distrofia Muscolare.

Cos'è. Come si affronta.



Car Dirigente Scolastico*

Car Insegnante*

sono Marco Rasconi, presidente nazionale dell'Associazione UILDM (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare), impegnata al fianco delle persone con malattie neuromuscolari.

Da 60 anni non smettiamo di combattere per l'inclusione sociale delle persone con disabilità e per cercare una cura alla distrofia con il supporto dei nostri 10.000 volontari e delle 66 Sezioni locali.

Ci prefiggiamo di favorire la piena inclusione sociale delle persone con disabilità, promuovendo il diritto allo studio e al lavoro, alla mobilità e alla possibilità di accedere, anche attraverso l'abbattimento di tutte le barriere, ad attività sportive, ricreative e per il tempo libero e di promuovere la ricerca scientifica e l'informazione sulle distrofie muscolari progressive.

La guida che ti stai accingendo a leggere nasce nell'ambito del progetto "A Scuola di Inclusione: giocando si impara" e vuole essere uno strumento a supporto degli insegnanti per favorire l'inclusione sociale degli studenti con disabilità. Colgo l'occasione per informarti che in caso di necessità di supporto in ambito scolastico e/o medico riabilitativo, UILDM con le sue Sezioni è a tua completa disposizione. Se dovessi, ad esempio, incontrare nel tuo lavoro una famiglia che palesa un bisogno di supporto in ambito di inclusione sociale non esitare a contattarci.

Tutti i giorni siamo al fianco delle persone con disabilità, impegnati per costruire comunità più inclusive e migliorare la qualità di vita di chi ha una distrofia muscolare. Ogni tipo di supporto per noi è importante.

Resta in contatto con noi attraverso il nostro sito nazionale www.uildm.org e sui social. Di seguito ti lascio i contatti della segreteria nazionale e ti porgo i miei più cordiali saluti.

*Marco Rasconi
Presidente Nazionale UILDM*

Contatti:

Direzione Nazionale UILDM

Via Vergerio n.19, 35126 – Padova

Tel: 049/8021001 – 757361

Contatto WhatsApp: 348/9292780

Email: direzionenazionale@uildm.it

———1. Il Progetto, la guida, gli autori.

———2. Cosa sono le distrofie muscolari?

———3. Insorgenza ed evoluzione delle distrofie in età pediatrica.

———4. Problematiche cognitive e disturbi dell'umore.

———5. Approccio integrato.

———6. Inclusione e socialità nei contesti di vita.



1. Il Progetto, la guida, gli autori.

Il **progetto** ha ottenuto il primo posto nella graduatoria dei 101 progetti presentati al Ministero del lavoro e delle politiche sociali con la seconda edizione del “bando unico” previsto dalla riforma del Terzo settore, emesso a novembre 2018 (Avviso n. 1/2018 per il finanziamento di iniziative e progetti di rilevanza nazionale ai sensi dell’articolo 72 del decreto legislativo 3 luglio 2017, n. 117 e s.m.i.-anno 2018).

È stato presentato da UILDM – Direzione Nazionale come capofila, in partenariato con UILDM Genova, UILDM Napoli e UILDM Venezia e si è svolto in 16 regioni e nella provincia autonoma di Bolzano.

Gli scopi del progetto sono: ridurre le ineguaglianze; fornire un’educazione di qualità, equa ed inclusiva e rendere le città e gli insediamenti umani inclusivi, sicuri, duraturi e sostenibili.

Il progetto, avviato a settembre 2019 ha puntato con le sue azioni sulle nuove generazioni e sulla sensibilizzazione come elemento fondante per l’abbattimento di tutte le barriere culturali. Partire dai più giovani significa gettare semi per un futuro che guarda alla disabilità con nuove prospettive fatte non più di assistenzialismo o di pietismo, ma di ricchezza, opportunità e centralità della persona.

Di seguito le azioni principali del progetto:

1. Sensibilizzazione nelle classi degli Istituti Comprensivi del territorio che hanno aderito al progetto;

2. Interventi di riqualificazione in ottica inclusiva di parchi e di aree gioco degli stessi Comuni dove si trovano le scuole coinvolte nel progetto;

3. Organizzazione di eventi pubblici con la partecipazione del gruppo musicale “Ladri di carrozzelle”, composto da membri con diversi tipi di disabilità, volti a sensibilizzare la comunità tutta.

“A Scuola di Inclusione: giocando si impara” si concluderà, dopo oltre 2 anni di attività, nel novembre del 2021. Fino ad oggi hanno beneficiato delle azioni previste:

- 66 Sezioni UILDM
- 24 Amministrazioni Comunali
- 39 Istituti Comprensivi
- Circa 3.500 studenti
- Circa 5.000 famiglie

Il virus Covid – 19 e la connessa crisi sanitaria nazionale hanno inciso pesantemente nella realizzazione delle attività previste dal progetto. Infatti, le restrizioni imposte per arginare il pericolo di contagio hanno reso quasi impossibile la realizzazione in presenza delle attività di sensibilizzazione nelle scuole

da parte dei volontari e dei formatori di UILDM. Per sopperire a queste difficoltà si è deciso di predisporre un kit didattico, da utilizzare negli interventi che si sono potuti realizzare a distanza tramite la DAD e che sarà messo a disposizione delle scuole coinvolte.

Al fine di trasmettere agli insegnanti le nozioni base sulle distrofie muscolari e altre patologie neuromuscolari, utili all'utilizzo autonomo del kit didattico in classe, si è deciso di preparare la presente **guida**.

Gli **autori**.

Dott. Emilio Albamonte, Neuropsichiatra Infantile, con esperienza specifica in malattie neuromuscolari. Dal 2016 referente di area pediatrica presso il Centro Clinico Nemo di Milano, sub-investigatore e Co-PI in diversi studi clinici sulla Distrofia Muscolare di Duchenne/Becker, SMA, Distrofie Miotoniche.

Dott.ssa Federica Ricci, Neuropsichiatra Infantile, referente per l'area pediatria del Centro Malattie Neuromuscolari dell'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino, PI e Co-PI in studi clinici sulla Distrofia Muscolare di Duchenne/Becker, SMA, Distrofia Miotonica, Glicogenosi tipo 2. Vicepresidente della Commissione Medico – Scientifica UILDM.

Dott.ssa Laura Cadamosti, presso Aias di Milano Onlus – Associazione di Promozione Sociale è progettista, referente per l'inclusione, svolge attività di supervisione pedagogica ed è responsabile dell'ambito "Educazione Familiare e Minori". Dal 2006 è Coordinatrice di Servizi Educativi e coordina un team di 100 educatori impegnati in Servizi di Educativa e di Tutela dei Minori.



2. Cosa sono le distrofie muscolari?

Le distrofie muscolari e le altre malattie neuromuscolari sono un gruppo di patologie croniche ad andamento degenerativo che talvolta possono avere un'origine acquisita, ma più frequentemente risultano essere geneticamente determinate.

Queste malattie possono manifestarsi sia in età evolutiva, con esordio alla nascita o nella prima infanzia, sia in età adulta.

Le malattie neuromuscolari rientrano nella categoria delle **“patologie rare”** per la bassa incidenza nella popolazione generale.

Le manifestazioni cliniche possono essere estremamente variabili ed eterogenee, questo, in parte può essere spiegato per lo specifico interessamento delle diverse componenti che costituiscono l'unità motoria:

- corpo cellulare del motoneurone (cellula nervosa specificatamente motoria);
- assone del motoneurone (contenuto all'interno di un nervo periferico);
- giunzione neuromuscolare (spazio che connette l'assone alla fibra muscolare);
- fibre muscolari (che costituiscono il muscolo).

Queste quattro parti costituiscono un sistema integrato e strettamente interconnesso che tramite un meccanismo a “cascata”, determina l'attivazione finale delle fibre muscolari.

Un'alterazione nei vari livelli caratterizza le diverse forme patologiche:

- malattie del motoneurone (è colpita la cellula nervosa motoria);
- neuropatie periferiche (sono colpite le fibre nervose);
- miastenie (è interessata la giunzione neuromuscolare);
- distrofie, miopatie (sono presenti alterazioni a livello dei muscoli).

Nonostante le specificità intrinseche alle diverse forme, troveremo sempre un **deficit di forza**, come comune denominatore, variabile per presentazione.

I distretti muscolari interessati possono essere numerosi, in alcune forme patologiche questo deficit può compromettere anche attività vitali, per il coinvolgimento della muscolatura respiratoria e cardiaca.

È importante riconoscere il difetto che sta alla base della patologia ed il punto di partenza è sempre una corretta valutazione clinica del problema.

Il sospetto diagnostico dovrà essere supportato ed eventualmente confermato da altri **esami, biochimici e strumentali**, tra cui:

- determinazione delle CK sieriche (enzimi muscolari su esame ematico);
- elettromiografia ed elettroencefalografia;
- risonanza magnetica muscolare;
- analisi genetiche;
- biopsia muscolare.

La scelta corretta degli esami dovrà essere sempre “guidata” dalla clinica presentata dal paziente e la corretta interpretazione dei risultati potrà condurre il medico verso la diagnosi definitiva. Nonostante le acquisizioni fatte nell'ambito della ricerca e della diagnostica, non sempre è facile raggiungere una definizione certa della malattia.

Tra le malattie neuromuscolari focalizzeremo la nostra attenzione su alcune di esse più note e più diffuse in età pediatrica dal momento che esistono centinaia di forme diverse, alcune rarissime.

È importante tenere presente che le forme a esordio precoce, ad insorgenza quindi in età pediatrica, sono per lo più **geneticamente determinate** e possono presentare una clinica più severa rispetto alle forme acquisite o ad insorgenza in età adulta:

- Distrofinopatie;
- Distrofia Miotonica;
- Distrofia Muscolare Facio-Scapolo-Omerale;
- Atrofie Muscolari Spinali.



Le **distrofinopatie** sono patologie X-Linked dovute a un difetto di distrofina, una proteina di grandi dimensioni contenuta nella membrana della fibra muscolare con funzione principalmente nella stabilizzazione della membrana durante la contrazione muscolare.

Le distrofinopatie sono malattie genetiche, il cui gene è situato sul cromosoma X pertanto, generalmente soltanto i maschi sono clinicamente affetti (in quanto possiedono solo un cromosoma X), mentre le femmine (hanno due cromosomi X e quindi la possibilità di “compensare”) solitamente non hanno sintomi e possono essere portatrici sane della malattia.

Delle distrofinopatie si distinguono due forme:

- **Distrofia muscolare di Duchenne (DMD)**, più frequente e più grave, caratterizzata dall'assenza completa di distrofina.
- **Distrofia muscolare di Becker (BMD)**, più lieve e meno frequente, caratterizzata da un'alterazione qualitativa o quantitativa della distrofina.

La **distrofia miotonica** (DM1 o distrofia di Steinert) è una malattia autosomica dominante, caratterizzata da debolezza muscolare, cataratta precoce, miotonia (contrazione muscolare che persiste anche dopo la cessazione dello stimolo volontario) ed interessamento multisistemico.

La patologia è molto variabile nell'età di presentazione, comprendendo una forma congenita, una forma infantile-giovanile, una forma adulta ed una forma a esordio tardivo. È causata dal difetto del gene della miotonina proteina chinasi (DMPK), sito sul cromosoma 19q13.3. Questa determina un'eccessiva ripetizione di una sequenza di nucleotidi (tripletta o quadriplettta), che nei soggetti normali si ripete per un limitato numero di volte.

In genere tanto maggiore è l'espansione di nucleotidi, tanto più grave è l'espressione clinica della malattia. Genitori affetti trasmettono infatti ai figli gradi di espansioni maggiori con conseguente anticipazione dei sintomi, per cui potranno manifestare un quadro clinico più grave.

La **distrofia muscolare facio-scapolo-omerale (FSHD)** è una patologia autosomica dominante, il cui nome stesso descrive la caratteristica distribuzione del difetto di forza.

L'FSHD è considerata una malattia ereditaria, questo significa che un individuo affetto ha una probabilità del 50% di trasmetterla ai propri figli, indipendentemente dal sesso.

La malattia è stata associata a una particolare struttura, nella regione terminale del cromosoma 4, determinata da un ridotto numero di elementi di DNA ripetuti in sequenza. Ciò determinerebbe una disregolazione di un gran numero di geni diversi e giustificando la grande variabilità clinica della malattia.

Le **atrofie muscolari spinali (SMA)** sono un gruppo di patologie autosomiche recessive, dovute alla degenerazione delle cellule delle corna anteriori del midollo spinale, cellule deputate all'innervazione motoria della muscolatura scheletrica.

Si tratta di malattie ereditarie frequenti nell'età evolutiva, caratterizzate da deficit di forza (prevalentemente a carico della muscolatura prossimale), ipotonia muscolare e riduzione/assenza dei riflessi osteotendinei. Esiste una grande variabilità tra tutte le forme: dalla forma gravissima, con esordio in epoca intrauterina, a forme molto più lievi, con esordio più tardivo.

Il difetto genetico è caratterizzato dalla delezione del gene SMN1, essendo una patologia autosomica-recessiva quindi i genitori dei pazienti affetti nella maggior parte dei casi sono portatori sani della mutazione.

La classificazione delle SMA si basa sull'età di esordio dei sintomi e la massima funzione motoria raggiunta:

- **SMA 0** ad esordio prenatale;
- **SMA 1** o malattia di Werdnig-Hoffman;
- **SMA 2** o forma intermedia;
- **SMA 3** o malattia di Kugelberg-Welander;
- **SMA 4** ad esordio in età adulta.

Più recentemente, alla luce dei risultati ottenuti con l'applicazione dagli attuali standard di cura, è stato possibile stilare una classificazione funzionale più adeguata, dividendo i pazienti in "non sitters", "sitters" e "walkers" che si basa sulle abilità acquisite dai pazienti al momento della valutazione.

Malattie neuromuscolari

Le manifestazioni cliniche possono essere estremamente variabili ed eterogenee. In parte può essere spiegato per lo specifico interessamento delle diverse componenti che costituiscono l'unità motoria. Un'alterazione nei vari livelli caratterizza le diverse forme patologiche.

Corpo cellulare del motoneurone,
cellula nervosa specificatamente motoria

Malattie del motoneurone

Assone del motoneurone,
contenuto all'interno di un nervo periferico

Neuropatie periferiche

Giunzione neuromuscolare,
spazio che connette l'assone alla fibra muscolare

Miastenie

Fibre muscolari,
che costituiscono il muscolo

Distrofie, miopatie

Nonostante le specificità intrinseche alle diverse forme, troveremo sempre un deficit di forza, come comune denominatore, variabile per presentazione.



3. Insorgenza ed evoluzione delle distrofie in età pediatrica.

Abbiamo visto come alcune patologie neuromuscolari possono insorgere in età pediatrica, talvolta con esordio già alla nascita, per cui è fondamentale cercare di evidenziare **segni e sintomi precoci** di patologia. Riconoscere i campanelli di allarme è importante per indirizzare tempestivamente il paziente verso lo specialista di riferimento, in grado di fornire la corretta presa in carico multidisciplinare.

È ormai noto che queste patologie ad andamento cronico necessitano di gestione estremamente complessa, in quanto prevedono l'interessamento di diversi ambiti ed apparati, per questo motivo è suggerito l'invio in **centri specifici** altamente specializzati, dove le diverse figure (fisiatra, pneumologo, cardiologo ortopedico ed i diversi terapeuti) possono essere coordinate da un medico di riferimento, generalmente un neurologo o un neuropsichiatra infantile.

Da qualche anno, per alcune forme patologiche, il percorso di cura si è ulteriormente arricchito grazie all'avvento delle prime terapie farmacologiche. Sono inoltre in corso numerosi e promettenti studi sperimentali per la valutazione di nuovi farmaci specifici. Anche per questa ragione si è reso necessario il riconoscimento precoce dei sintomi al fine di garantire il più rapido accesso del paziente a tutte le possibilità terapeutiche.

Come abbiamo già accennato, le patologie neuromuscolari hanno una presentazione clinica ed età di insorgenza dei sintomi estremamente variabile nelle diverse forme, per cui di fronte ad un caso sospetto, è necessario ottenere il maggior numero di informazioni, tra cui:

- familiarità per malattie neuromuscolari;
- consanguineità dei genitori;
- informazioni sulla gravidanza (aborti materni, riduzione dei movimenti attivi fetali, polidramniosi..).

Risulta altrettanto importante ottenere informazioni dettagliate relative al periodo perinatale e all'acquisizione delle tappe dello sviluppo psicomotorio:

- distress respiratorio perinatale;
- suzione ipovalida, disfagia;
- artrogriposi (retrazioni muscolo-tendinee);
- ipotonia persistente.

A questo punto è utile circoscrivere le caratteristiche del coinvolgimento muscolare: debolezza;

- crampi (a riposo/da sforzo);
- rigidità muscolare;
- affaticabilità e scarsa resistenza all'esercizio (miglioramento o meno col riposo).

Cosa fare di fronte a un caso sospetto?



Questi elementi possono essere talvolta difficili da caratterizzare in maniera assoluta, ma possono essere estrapolati dalle informazioni della vita quotidiana:

- difficoltà a percorrere lunghe distanze, nella corsa, negli sport;
- difficoltà nei passaggi posturali, come nel salire le scale;
- difficoltà nel vestirsi;
- frequenti cadute;
- regressione nelle abilità motorie;
- urine scure;
- tempistica di acquisizione del linguaggio;
- sviluppo cognitivo e abilità scolastiche.

A questo punto è necessario eseguire un esame clinico approfondito, utile per identificare patterns di trofismo, debolezza e retrazioni muscolo-tendinee.

La sintomatologia delle principali forme ad esordio in età pediatrica:

1) **distrofinopatie**

La Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD) esordisce abitualmente tra i 2 e i 4 anni di età, con difficoltà motorie soprattutto nel salire le scale, correre, saltare. Si osserva una caratteristica ipertrofia dei polpacci.

La malattia negli anni determina un progressivo e generalizzato deficit di forza come la perdita della capacità di correre, alzarsi da terra, o da una sedia, salire gradini. La perdita della deambulazione autonoma avviene generalmente attorno ai 12-14 anni di età.





Successivamente il difetto di forza progredisce con limitazioni funzionali anche agli arti superiori. Anche la muscolatura respiratoria e cardiaca sono coinvolte. Circa 1/3 dei pazienti affetti da DMD può presentare un ritardo cognitivo, che in alcuni casi può essere associato anche a disturbi pervasivi dello sviluppo.

Per la Distrofia muscolare di Becker (BMD) si evidenzia un andamento della patologia che ricorda la DMD, tuttavia, l'esordio è variabile ma sempre più tardivo (indicativamente intorno agli 8 anni) e la progressione più lenta e meno severa.

La perdita della deambulazione non avviene in genere prima dei 30 anni e riguarda solo un terzo dei pazienti affetti. Raramente viene coinvolta in modo significativo la muscolatura respiratoria, mentre resta rilevante il problema cardiaco.

2) **distrofia miotonica**

L'esordio della malattia è variabile e può coinvolgere diversi sistemi. Nei casi neonatali il bambino già alla nascita ha gravi problemi motori e respiratori, ha difficoltà ad alimentarsi e spesso necessita dell'aiuto di un respiratore. Se supera i primi mesi critici, lo sviluppo cognitivo e motorio è significativamente compromesso. Nei casi infantili vi è un ritardo dell'acquisizione delle capacità motorie (in genere con inizio della deambulazione oltre i due anni) e psichiche (ritardo della parola, alterazioni comportamentali, tratti autistici).

3) distrofia facio-omero-scapolare

La malattia può essere già ben evidente fin dalla prima infanzia, con sintomatologia completa oppure manifestarsi in età giovane-adulta, con sintomi anche molto sfumati, a conferma della estrema variabilità clinica.

Il difetto di forza e l'ipotrofia muscolare riguardano il cingolo scapolare, determinando l'impossibilità delle scapole a rimanere "fissate" al dorso, impedendo quindi all'articolazione della spalla di sollevare il braccio.

Caratteristico della malattia è l'interessamento "a mosaico" della muscolatura (con alcuni gruppi muscolari, più coinvolti di altri) e l'asimmetria.

È sempre coinvolta la muscolatura mimica del volto e quando la malattia si manifesta in maniera conclamata fin dall'infanzia, si crea una severa malocclusione che compromette la masticazione e l'eloquio.

L'interessamento della muscolatura anteriore distale delle gambe può rendere difficoltosa la deambulazione.

4) SMA

La sintomatologia è caratterizzata da una compromissione generalizzata e simmetrica della muscolatura, maggiore però a carico degli arti inferiori e in particolare dei muscoli prossimali. I riflessi osteotendinei sono generalmente assenti nelle forme più gravi, mentre in quelle più lievi sono molto ridotti e successivamente assenti. Nelle forme più gravi possono essere presenti problemi respiratori e di deglutizione.

La muscolatura mimica del volto è generalmente indenne e la sensibilità è sempre conservata. Il livello intellettivo e lo sviluppo del linguaggio sono del tutto normali. La gravità del deficit di forza e conseguentemente le abilità motorie raggiunte (la capacità di stare seduti e di deambulare) consentono di distinguere tra le varie forme, insieme all'età di esordio.



4. Problematiche cognitive e disturbi dell'umore.

La storia naturale di alcune forme patologiche è notevolmente cambiata grazie alla corretta presa in carico multidisciplinare e ai numerosi passi avanti che sono stati fatti nella conoscenza dei meccanismi fisiopatologici delle malattie.

Allo stesso tempo sappiamo che nonostante tutti gli sforzi, non è possibile al momento curare definitivamente queste malattie.

Per questo motivo i bambini e le famiglie devono **imparare a convivere** con una patologia cronica, a conoscere e ad accettare le loro difficoltà e, allo stesso tempo, riconoscere e valorizzare le loro potenzialità e la loro condizione.

Il **percorso di presa in carico multidisciplinare** parte dalla comunicazione della diagnosi, che avviene sempre in un setting adeguato, in presenza del medico di riferimento e del supporto psicologico. Questo ambiente protetto è necessario per sostenere la comunicazione di informazioni delicate e di grande impatto per la vita dei bambini e delle loro famiglie.

Nello specifico la presa in carico psicologica del bambino e del contesto familiare è un tassello fondamentale del percorso che aiuta a metabolizzare le informazioni mediche e conduce verso l'accettazione della patologia e verso la consapevolezza della sua progressione nel tempo.



La variabilità clinica delle malattie neuromuscolari si ripercuote anche dal punto di vista delle **abilità cognitive**, delle abilità relative al linguaggio, degli apprendimenti e del neurosviluppo in generale.

Altre categorie psicodiagnostiche che possono essere riscontrate in questi bambini/ragazzi sono il deficit di attenzione con iperattività (ADHD), i disturbi dello spettro autistico, il ritardo mentale o i disturbi del comportamento.

Bisogna tenere presente che patologie così impattanti sulla vita quotidiana possono inoltre determinare severi **disturbi dell'umore** come disturbo d'ansia, angoscia e/o depressione. Frequente è inoltre l'associazione di disturbi del sonno, dolore, o alterazioni delle funzioni fisiologiche (ad esempio la nutrizione, o la funzione gastrointestinale).

Il sommarsi di tutte queste problematiche può avere un impatto significativo e negativo sullo sviluppo psicologico, emotivo e relazionale del bambino.

Queste problematiche devono e possono essere trattate, nell'ambito di un'attenta e costante presa in carico multidisciplinare, che include anche l'attivazione di interventi psicoterapeutici specifici e se necessario, l'utilizzo di terapie farmacologiche, sotto guida neuropsichiatrica.

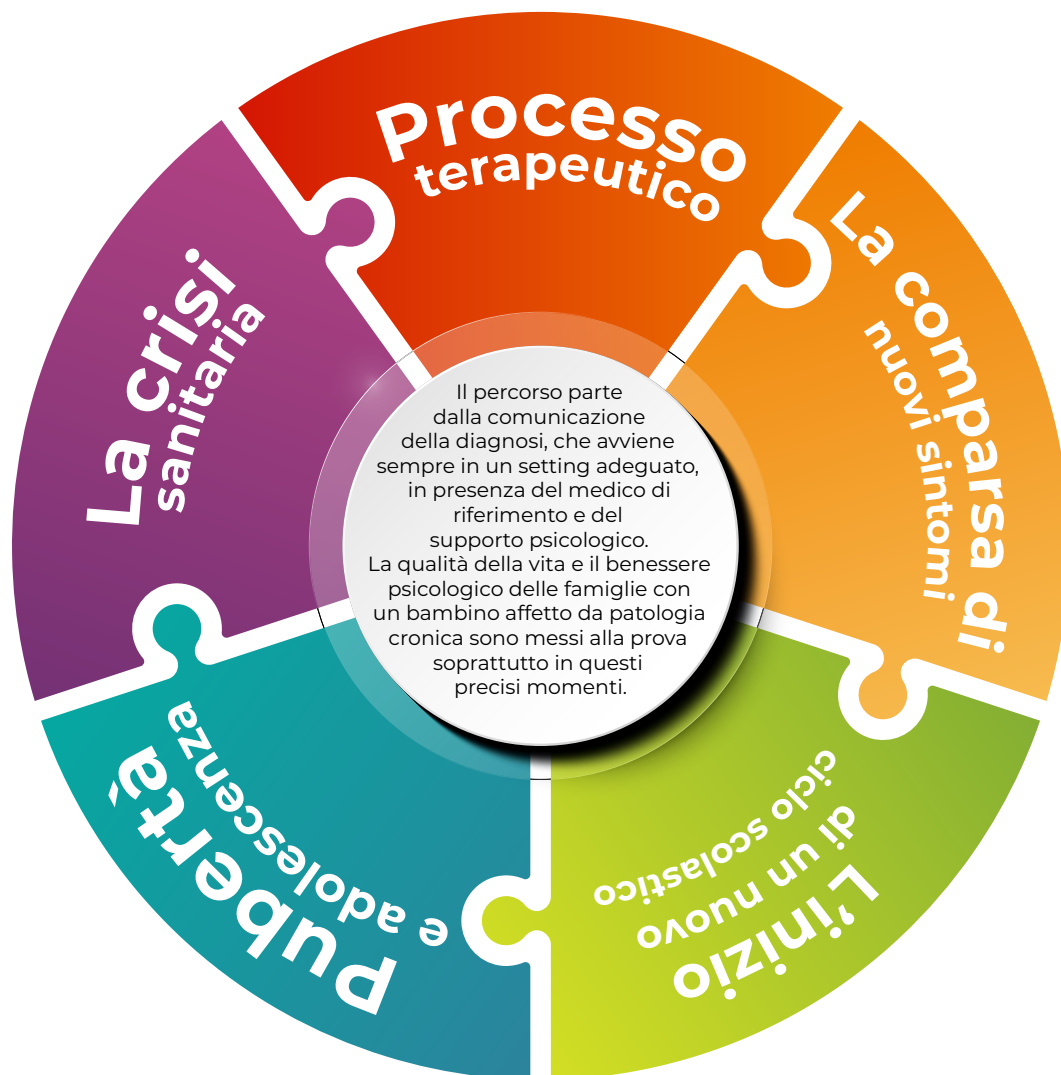
Sono inoltre utili interventi educativi/sociali volti a promuovere l'inclusione e la partecipazione sociale.

Approfondendo il discorso, coerentemente alle ricerche in letteratura, la qualità della vita e il benessere psicologico delle famiglie con un bambino affetto da patologia cronica sono messi alla prova soprattutto in precisi momenti evolutivi, così sintetizzabili:

1) **Processo terapeutico**: un continuum emozionale che comincia con il primo sospetto diagnostico e che prosegue fino alla consapevolezza della patologia. In questo periodo, che in alcuni casi può durare anche mesi, il bambino è troppo piccolo per essere il protagonista di questa riflessione. Lo sono invece i genitori che sono costretti a modificare le proprie aspettative, a superare il concetto di bambino "ideale" e a superare lo shock dovuto alla consapevolezza ottenuta. Si tratta di un periodo variabile nel quale la famiglia, ferita, può ripiegarsi su sé stessa, fiorire in una nuova alleanza di coppia, deflagrare o cercare nuovi arrangiamenti per sopravvivere al trauma della "cattiva notizia".

2) **La comparsa di nuovi sintomi**: se è vero che il peggioramento nei bambini o negli adulti raramente è improvviso, la comparsa progressiva nel tempo di un nuovo sintomo o di una nuova debolezza mette ansia al nucleo familiare ed è a volte causa di sofferenze per il bambino/giovane malato. I nuovi sintomi dicono degli aspetti progressivi e peggiorativi della patologia, spaventano e si fanno presagio di segni ancora più oscuri circa il futuro del bambino malato. Alcuni di questi sintomi possono essere negati sia dalla famiglia che dal bambino al fine di preservare lo status quo e l'equilibrio duramente raggiunto dopo la diagnosi.

Percorso di presa in carico multidisciplinare



3) **L'inizio di un nuovo ciclo scolastico:** momento di cambiamento per eccellenza, il passaggio fra un ciclo scolastico e quello successivo richiede uno sforzo di adattamento importante, anche dal punto di vista relazionale. I temi dell'inclusione e dell'accettazione emergono in modo sempre più significativo così come il senso di auto-efficacia e autostima.

4) **Pubertà e adolescenza:** momenti critici per lo sviluppo emotivo e psichico di tutti i giovani, possono diventare cassa di risonanza di conflitti e insoddisfazioni sopite andando persino a coinvolgere gli aspetti della personalità. Affettività e sessualità a loro volta investono il giovane di nuovi desideri, paure e emozioni.

5) **La crisi sanitaria:** un'emergenza sanitaria potrebbe mostrare a tutti i membri della famiglia una fragilità inaspettata, aumentando gli aspetti fobici o alterando l'equilibrio raggiunto negli anni. La crisi potrebbe costringere la famiglia a dover prendere in considerazione l'utilizzo di nuovi presidi o di fare delle scelte terapeutiche non sempre facili. Il tema delle decisioni terapeutiche, della fiducia nei confronti dei medici, della compliance emerge con forza mettendo in discussione la "tenuta" della famiglia nel sistema di cure.



5. Approccio integrato.

Le patologie neuromuscolari ad esordio in età evolutiva, si inseriscono, con la loro caratteristica di progressività, in una già complessa fase dello sviluppo.

Per tale motivo è necessaria una **stretta sinergia** tra famiglia, scuola e servizi sociosanitari creando una comunicazione costante con le persone che circondano il bambino e si relazionano con lui.

La scuola sarà adeguatamente informata sulla patologia e sulle condizioni specifiche del bambino, anche grazie a momenti di condivisione e formazione con gli specialisti di riferimento (neuropsichiatra infantile, psicologo e terapisti).

Il centro ospedaliero di terzo livello può collaborare con il territorio per fornire alla scuola gli strumenti conoscitivi e educativi necessari per permettere di valorizzare le risorse del bambino diminuendo altresì paure e incomprensioni con le famiglie.

È possibile la collaborazione nella stesura della diagnosi funzionale, necessaria per l'attivazione dell'insegnante di sostegno o dell'educatore.

La comunicazione e la conoscenza della disabilità ai compagni di classe deve essere attuata attraverso **percorsi programmati di sensibilizzazione** alla diversità, finalizzati al riconoscimento delle differenze presenti in ciascuno e nel rispetto delle disabilità. Lavorare rispetto l'inclusione in modo appropriato non abilista, coerente con gli obiettivi relazionali della classe e del bambino è uno sforzo fondamentale per garantire un'assunzione di coscienza sociale rispetto alla patologia.

I servizi sociali ed educativi garantiscono il personale per l'assistenza, sia a scuola che a casa, ma anche per supportare eventuali adeguamenti architettonici o strumenti per favorire la buona partecipazione alla vita scolastica del paziente e nel garantire i trasporti.

La reale inclusione si avvia necessariamente con l'ausilio di tutti gli strumenti e le figure professionali necessarie, ma si realizza completamente quando si innesca un cambiamento e un adattamento globale dell'ambiente fisico e relazionale a cui il bambino/bambina o l'adolescente con malattia neuromuscolare appartiene.



La possibilità di collaborazione fra casa-scuola-territorio-ospedale permette di ipotizzare inediti percorsi di formazione e benessere psicologico ritagliati ad hoc sul bambino, con ricadute positive sullo sviluppo e la crescita non solo del bambino con malattia neuromuscolare, ma anche di tutti gli altri bambini e adulti che con lui condividono tempo, spazio ed esperienze.

La finalità dei **Servizi di Inclusione Scolastica** si definisce nella promozione dei processi di inclusione all'interno della scuola a garanzia del diritto allo studio e a tutela della partecipazione dei bambini in temporanea o permanente condizione di disabilità (I.C.F.) alle attività scolastiche, sostenendo e implementando gli aspetti legati all'apprendimento, alla comunicazione e allo sviluppo di abilità personali e sociali, rispettando quanto previsto dall'articolo 12 e seguenti della Legge n. 104/1992.

Affinché si possano costruire percorsi coerenti con la finalità, è necessario lavorare attraverso la messa in rete e la condivisione del proprio operato a favore di tutte le agenzie territoriali e non, che partecipano attivamente alla realizzazione di quello che definiamo il **Progetto di vita del bambino** (L. 328/2000 capo II).

Nello specifico, **la rete** a cui ci riferiamo identifica e restituisce ruoli specifici e contesti definiti ad ogni soggetto che ne fa parte: il Servizio Sociale Professionale, il Dirigente Scolastico, il team degli insegnanti, la famiglia, gli enti certificatori, i contesti di tempo libero e quant'altro partecipi alla vita del ragazzo sono parimenti coinvolti nella co-progettazione.

L'educatore professionale e tutta l'equipe che lo supporta, diventa parte integrante di questa rete e definisce il suo contesto di lavoro specifico all'interno della classe e della scuola, favorendo la socialità, l'apprendimento e la relazione.

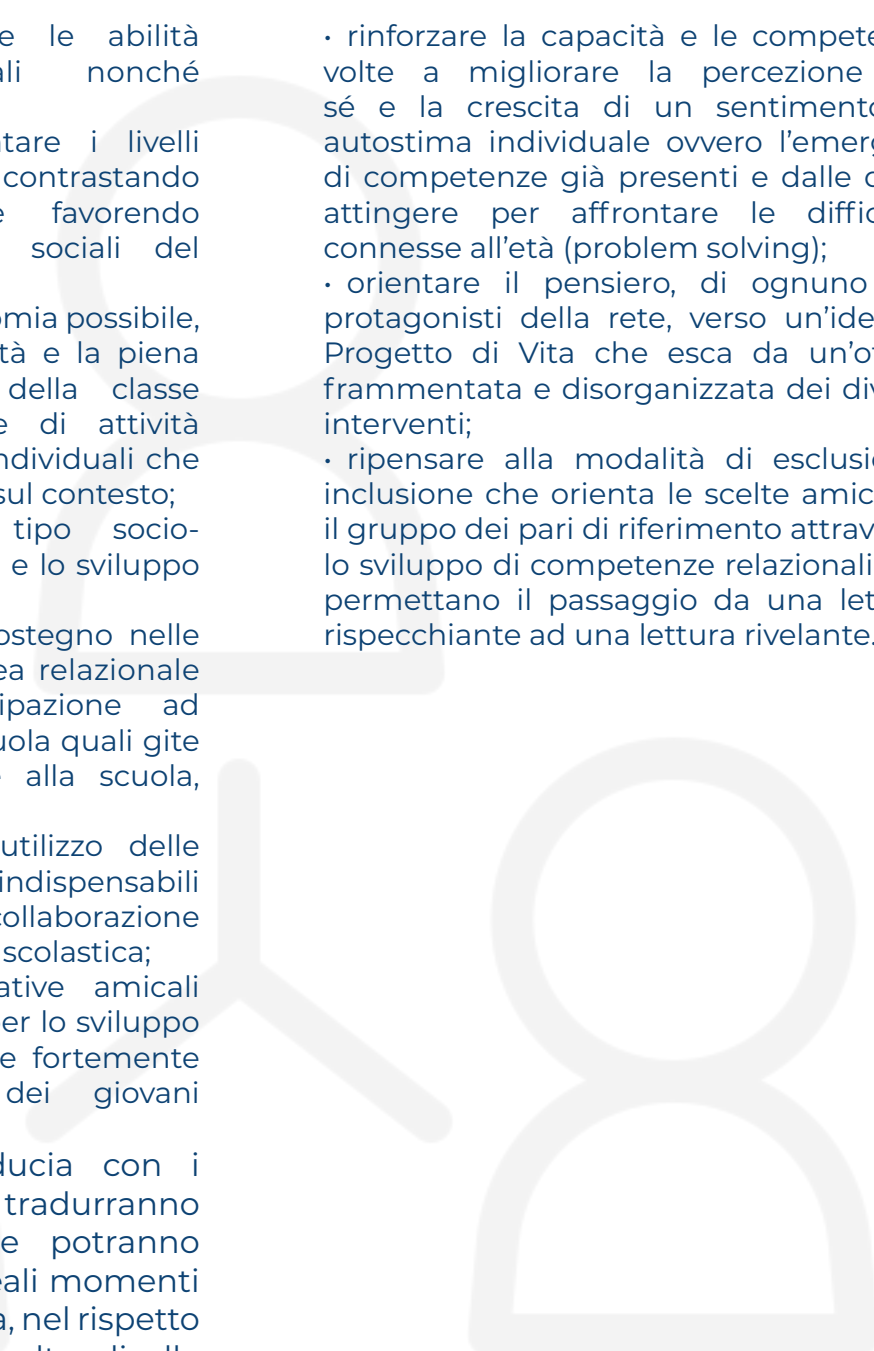
È necessario stilare per ogni alunno con disabilità un **progetto educativo** contenente finalità, obiettivi, indicatori, metodologia di realizzazione, tempi, spazi e risultati attesi. Ogni progetto deve essere realizzato partendo da una attenta e puntuale osservazione del bambino/ragazzo e in quanto tale deve avere una connotazione specifica.

Le aree di intervento generali che devono essere incluse nel progetto educativo sono le seguenti:

- migliorare la qualità della vita del bambino favorendo i processi di inclusione sociale;

Aree di intervento del progetto educativo





- mantenere e migliorare le abilità cognitive e relazionali nonché psicomotorie;
- mantenere e implementare i livelli di autonomia funzionale contrastando i processi involutivi e favorendo l'inserimento nelle realtà sociali del territorio;
- favorire la massima autonomia possibile, lo sviluppo delle potenzialità e la piena partecipazione alla vita della classe attraverso la realizzazione di attività educative e didattiche sia individuali che di gruppo anche lavorando sul contesto;
- attivare interventi di tipo socio-assistenziale per il supporto e lo sviluppo delle autonomie personali;
- favorire l'inclusione e il sostegno nelle attività didattiche e nell'area relazionale promuovendo la partecipazione ad attività organizzate dalla scuola quali gite didattiche, attività esterne alla scuola, attività pomeridiane etc;
- facilitare e potenziare l'utilizzo delle competenze comunicative indispensabili alla partecipazione e alla collaborazione attiva nelle attività della vita scolastica;
- costruire relazioni educative amicali significative fondamentali per lo sviluppo di un pensiero autonomo e fortemente rivolto verso l'esterno dei giovani protagonisti del progetto;
- creare relazioni di fiducia con i familiari dei ragazzi che si tradurranno in collaborazione e che potranno generare il beneficio di reali momenti di sollievo rispetto alla cura, nel rispetto di esigenze personali e culturali alla base della relazione di scambio;

- rinforzare la capacità e le competenze volte a migliorare la percezione del sé e la crescita di un sentimento di autostima individuale ovvero l'emergere di competenze già presenti e dalle quali attingere per affrontare le difficoltà connesse all'età (problem solving);
- orientare il pensiero, di ognuno dei protagonisti della rete, verso un'idea di Progetto di Vita che esca da un'ottica frammentata e disorganizzata dei diversi interventi;
- ripensare alla modalità di esclusione/inclusione che orienta le scelte amicali e il gruppo dei pari di riferimento attraverso lo sviluppo di competenze relazionali che permettano il passaggio da una lettura rispecchiante ad una lettura rivelante.

6. Inclusione e socialità nei contesti di vita.

L'obiettivo a cui i ragazzi in prima persona, i genitori, i clinici e gli operatori devono tendere è quello di costruire le basi per una **vita indipendente** e attiva, cercando di perseguire l'autonomia possibile identificata nel concetto di "dipendenza indipendente" attraverso i seguenti indicatori.

- **Massima gestione di sé / Benessere esistenziale:** come armonizzazione delle dimensioni cognitive, affettive e sociali. Crediamo in un miglioramento della qualità della vita sotto forma di risposta ai bisogni di assistenza dei ragazzi con disabilità evitando forme sterili e disfunzionali che facilmente scadono nel semplice custodialismo.

- **Autonomia:** ovvero l'incremento delle capacità di auto-accudimento e, più in generale, di autonomia personale. Con l'introduzione di strumenti e ausili mirati è possibile raggiungere il massimo grado di autonomia consentito dai limiti oggettivi della propria disabilità.

- **Sviluppo psico-affettivo / sviluppo delle competenze sociali:** riferiscono a quegli interventi rivolti al mantenimento ed al potenziamento delle dimensioni

- **Il riconoscimento e la soddisfazione dei propri bisogni:** la lettura dei bisogni, nell'ottica della complessità, viene realizzata tenendo presente che i bisogni del ragazzo con disabilità vanno analizzati in relazione ai bisogni della famiglia e del territorio dove sono inseriti in modo da cogliere ed utilizzare i vincoli e le risorse che tale interdipendenza produce facilitandone la comunicazione e la comprensione empatica e pragmatica tra i vari soggetti;

- **L'accompagnamento e il sostegno** che portino i ragazzi a massimizzare la propria indipendenza attraverso tutte le azioni che possono portare ad aspirare a realizzare una vita autonoma.

Un esempio concreto può essere quello legato all'**assistenza** di cui normalmente si fanno carico prevalentemente e, in alcuni casi, esclusivamente i genitori, enfatizzando quel rischioso circolo vizioso per cui “nessuno è in grado di prendersi cura di me come i miei genitori”, nella visione del ragazzo, e “non vuole che nessuno oltre a noi si prenda cura di lui”, nella visione dei genitori.

Queste risultano essere due posizioni difensive che manifestano da un lato la paura di crescere del ragazzo che si può esprimere anche attraverso comportamenti regressivi, fobie legate all'alimentazione o più in generale alla morte; dall'altro l'incertezza sul futuro, la paura connessa al “far crescere” che può spingere il genitore a non attivare tutta una serie di servizi di assistenza, a partire da quella scolastica fino a quella domiciliare, che hanno l'obiettivo di rendere la vita del proprio figlio più autonoma possibile. Il senso del concetto di vita indipendente è in parte questo, ossia rendere il ragazzo in grado di identificare il proprio bisogno di assistenza per poter poi scegliere come soddisfarlo sulla base dell'organizzazione generale della propria vita.

Sicuramente quando i bambini diventano ragazzi, la dissonanza tra la sempre maggiore complessità della situazione clinica e l'orientamento alla vita adulta rende difficile mantenere e promuovere una prospettiva sul futuro poiché risulta essenziale dare significato a bisogni di autonomia nell'assoluta incertezza su ciò che potrà accadere.

È allora davvero necessario trovare il modo migliore per vivere il presente con uno sguardo al futuro.

La strategia in questo senso non può che essere quella di **interventi integrati**.

Ragazzi, famiglie, operatori e società devono lavorare fianco a fianco, per attivare servizi di assistenza che siano davvero attivi e orientati alla costruzione di una vita indipendente; per favorire percorsi di orientamento scolastico e inserimento professionale calibrati sugli interessi e sulle reali possibilità dei ragazzi. Tutto ciò, continuando a promuovere la partecipazione alle attività di socializzazione nel gruppo dei pari.

A scuola di

INCLUSIONE

Publicato e distribuito da:
UILDM Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare Direzione Nazionale
UILDM Sezione di Genova
UILDM Sezione di Napoli
UILDM Sezione di Venezia

giocando si impara
Progetto grafico e impaginazione: Sumo Project

Nome progetto: "A Scuola di Inclusione: giocando si impara"

Sito del progetto: ascuoladinclusionione.uildm.org

Il progetto è finanziato dal Ministero del lavoro e delle politiche sociali nell'ambito dell'Avviso 01/2018.





UNIONE ITALIANA LOTTA
ALLA DISTROFIA MUSCOLARE
uildm.org