A.B.C. ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT

PROGETTO LUIGI MAYER EDUCAZIONE E TERAPIA

RELAZIONE FINALE
Progetto 2015-2016

LINEE GUIDA PER LA TERAPIA E LA GESTIONE FAMILIARE E EXTRAFAMILIARE PER LE FAMIGLIE CON UN FIGLIO/A AFFETTO DA SINDROME DEL CRI DU CHAT (Monosomia 5p-)
IL PROGETTO AIUTA NELL'AFFRONTARE LA DISABILITA' CAUSATA DALLA RARA MALATTIA GENETICA, IN FAMIGLIA, A SCUOLA, AL CENTRO, NEL PROPRIO COMUNE DI RESIDENZA

Il progetto offre adeguati strumenti clinici, educativi, terapeutici per affrontare la crescita e lo sviluppo dei bambini affetti dalla sindrome del Cri du chat. Il progetto prevede l'invio di una figura adeguatamente formata, che istruisca la famiglia sulle linee guida da seguire per le terapie educative e riabilitative e coordini il lavoro con gli operatori del luogo, scuola, servizi sociali, Asl, centri assistenziali, e chi a vario titolo lavora con bambini ed adulti con questa malattia e il relativo grado di disabilità.

In collaborazione con:

fondazione Intesa Sanpaolo onlus

LA SINDROME DEL "CRI DU CHAT"

“Cri du chat” è il nome che il genetista francese Jerome Léjeune ha dato nel 1963 a una sindrome riconoscibile fin dalla nascita a causa del vagito acuto e flebile come un miagolio. Con la parola "sindrome" s'indica la presenza, nello stesso soggetto, di alterazioni diverse che dipendono dallo stesso meccanismo causale. In questo caso la causa è la perdita (delezione) di una parte del braccio corto del cromosoma 5. Si tratta di una malattia rara, infatti l'incidenza è compresa fra 1/15.000 e 1/50.000 nati vivi.
La perdita di una parte del patrimonio genetico, coinvolge purtroppo anche lo sviluppo cerebrale con conseguente microcefalia (circonferenza cranica inferiore alla norma) e ritardo dello sviluppo psicomotorio. Le manifestazioni cliniche presentano una variabilità individuale, legata in buona parte al tipo e all'ampiezza della delezione.
In ogni caso lo sviluppo psicomotorio può trarre giovamento dai precoci interventi riabilitativi ed educativi. Nel 2013 ABC ha 193 famiglie attive registrate. Il Registro italiano della Sindrome del Cri du chat, avviato negli anni Ottanta dalla Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi, conta 287 pazienti censiti.

DALLA DIAGNOSI ALLA CURA

Quando ad una famiglia viene comunicata la diagnosi di questa malattia vengono acquisiti sintomi di smarrimento e di crisi a causa dell’evento inatteso e sconosciuto che riguarda la propria figlia/o. La scarsità di notizie sulla rara sindrome e la mancanza di linee guida terapeutiche sulle possibilità di crescita e sviluppo non aiutano a superare questo momento. Per i genitori si viene a creare una situazione molto difficile da affrontare, un senso d'impotenza e solitudine che portano a una difficile gestione della vita quotidiana. Doversi adattare a questo nuovo stato di cose implica un profondo cambiamento delle abitudini che porta spesso alla perdita della capacità lavorativa per uno dei genitori, quasi sempre la madre.
Sono poche ancora le Aziende Sanitarie Locali che offrono un follow-up e un supporto adeguato che copra le necessità dei malati rari. Talvolta per le famiglie si aggiungono complicanze sul riconoscimento della malattia e sull’inserimento scolastico che risulta difficile a causa della scarsa preparazione della scuola nell’affrontare questo tipo di disabilità. La famiglia si rende conto che le istituzioni non offrono risposte adeguate ad affrontare le cure e l’assistenza, la famiglia non viene sostenuta adeguatamente. Ancora oggi non è possibile pensare che tutti gli operatori sanitari siano adeguatamente informati sulle conseguenze della malattia rara e sulle linee guida da seguire per la crescita e lo sviluppo. Oggi non è possibile pensare che tutti i centri di riferimento per le malattie rare presenti sul territorio siano sufficientemente preparati ad affrontare la diagnosi e la cura di migliaia di malattie rare.

LA RICERCA SULLE LINEE GUIDA EDUCATIVE E TERAPEUTICHE

I nostri bambini crescono come tutti i bambini, diventando ragazzi e poi adulti. Il lavoro svolto in questo senso dall'equipe del nostro Comitato Scientifico ha raggiunto notevoli risultati. Oggi infatti è grazie anche a quello che sappiamo sui risultati degli

esami genetici che noi possiamo affrontare in modo più consapevole i casi che ogni anno arrivano in associazione.
I raduni organizzati dall'associazione servono, oltre che per mettere in comune le proprie esperienze, per seguire negli anni l'evoluzione nella crescita e nello sviluppo. Grazie al fondamentale e importante lavoro di assistenza e controllo oggi abbiamo tanta esperienza in più per poter seguire i nostri bambini, futuri adulti. I problemi sono sempre tanti e vari ma oggi sappiamo meglio come affrontarli e sappiamo anche che con impegno, dedizione e perseveranza possiamo migliorare la qualità della vita dei soggetti CDC e delle loro famiglie.

PERCHÈ IL PROGETTO LUIGI MAYER EDUCAZIONE E TERAPIA

L'esperienza di formare una figura specializzata nella SCDC è stata avviata nel 2002 (Progetto formazione terapisti), e aveva come primo obbiettivo la formazione di un terapista presso l'equipe scientifica dell'associazione, un terapista che per la prima volta si specializzasse su questa malattia rara e potesse offrire consigli utili alle famiglie. Il secondo obbiettivo è stato quello di rendere concreta l'operatività del terapista (Progetto terapisti) iniziando una lunga serie di visite sul luogo di residenza delle famiglie con figlio CDC (2003 - 2006) e avviare, oltre all'assistenza ai genitori e ai vari operatori e insegnanti di sostegno, la raccolta dei dati sullo sviluppo intellettivo, motorio, del linguaggio e soprattutto sul comportamentale del bambino.
Il risultato di questo lavoro durato tre anni, è stato riassunto in una pubblicazione in forma guida "La SCDC, aspetti caratteristici e linee guida applicative". Questo importante progetto è stato realizzato con il contributo della Fondazione MPS e di alcune Amministrazioni Comunali, luogo di residenza di alcuni nostri assistiti.
Nel 2006, grazie a una donazione della Sig.ra Renata Mayer Fargion in ricordo del figlio prematuramente scomparso, è stato messo a punto il Progetto Luigi Mayer Educazione e Terapia. Le visite programmate presso il luogo di residenza delle famiglie ABC continuano affidate al lavoro del dott. Fabio Tognon, pedagogista speciale, collaboratore da molto tempo del nostro Comitato Scientifico.
Il progetto continua a prevedere la messa in pratica di linee guida per la famiglia ma punta molto anche sull'inserimento scolastico. Vengono quindi programmati incontri con insegnanti di sostegno ed educatori, per poter condividere un programma utile per elaborare un buon Piano Educativo Individuale (PEI) a vantaggio dei nostri alunni CDC e in accordo con la scuola.

Questi sono stati i maggiori risultati ottenuti con questo progetto di assistenza:
- Maggiore capacità reattiva dei familiari davanti a un evento grave e inatteso.
- Migliori prospettive di sviluppo futuro della famiglia.
- Migliore gestione dello stato di disabilità in famiglia e nella comunità.
- Migliori e mirate prestazioni terapeutiche e sanitarie.
- Miglioramento del rapporto tra istituzioni e famiglia.
- Migliore apprendimento scolastico dell'alunno disabile
- Migliore prestazione degli insegnanti di sostegno ed educatori
- Migliore rapporto famiglia-alunno-insegnante-scuola

Ulteriori informazioni sul sito ABC www.criduchat.it.

RELAZIONE DELLE ATTIVITÀ 2015-2016

Il progetto Mayer, attivo dal 2007 su tutto il territorio italiano, ha permesso anche quest'anno alle famiglie, iscritte all'Associazione Bambini Cri du Chat, di usufruire di interventi domiciliari, organizzati e gestiti dal dott. Tognon Fabio (pedagogista) nel periodo di tempo da inizio settembre 2015 a fine agosto 2016. Il progetto è stato finanziato dai fondi acquisiti dal 5 per 1000 ottenuti da dichiarazioni dei redditi, dalla Fondazione Intesa Sanpaolo Onlus, dai contributi dei singoli comuni di residenza e dalla compartecipazione delle famiglie stesse. Talvolta anche alcune direzioni didattiche hanno attivato il progetto per gestire al meglio l'inserimento scolastico di un alunno con Cri du chat.
Come negli anni precedenti gli interventi sono stati suddivisi in base alle necessità dell'utenza nelle seguenti soluzioni a scelta della famiglia:

1. Due visite complete di valutazione e di incontri specifici;
2. Una visita con valutazione ed incontro presso istituto scolastico o presso il centro diurno frequentato;
3. Due incontri a casa con valutazioni e proposte di intervento educativo;
4. Due incontri/riunioni a scuola o al centro diurno;

Ad ogni famiglia è stato dedicato il tempo necessario per assistere e partecipare attivamente alla valutazione del livello neuro funzionale del bambino, alla stesura del programma e, per chi ne ha fatto richiesta, agli eventuali incontri con enti e persone di riferimento al caso.
Sono state visitate 41 famiglie per un totale di 80 visite suddivise nei vari progetti. Di tutte queste famiglie 37 avevano già partecipato al precedente Progetto Mayer: dato rilevante per numero in proporzione al totale delle famiglie aderenti.
Gli incontri con le famiglie sono stati raggruppati in base alle regioni di appartenenza. Ciò ha permesso di risparmiare tempo e costi, alleggerendo l'organizzazione delle consulenze e riducendo le spese per gli spostamenti. In casi particolari è stato comunque necessario anticipare o posticipare la visita a causa di problematiche presenti nei contesti scolastici o sociali.
Le famiglie dell'associazione viste, distribuite nelle diverse regioni italiane, risiedono: una in Liguria, sei in Lombardia, una in Trentino Alto Adige, quattro in Emilia Romagna, quattro in Toscana, una in Umbria, una nelle Marche, una in Abruzzo, quattro nel Lazio, quattro in Campania, quattro in Puglia, tre in Calabria, due in Sardegna, quattro in Sicilia, una in Veneto. Il gruppo delle persone affette da sindrome del Cri du chat visto era formato per più di 85% da bambini in età scolare (3-20 anni), otto frequentanti la scuola dell'infanzia, ventisette la scuola primaria o secondaria, e sei adulti frequentanti centri diurni di cui due residenti anche in strutture residenziali.

Anno	2008 2009	2009 2010	2010 2011	2011 2012	2012 2013	2013 2014	2014 2015	2015 2016
N. famiglie aderenti	36	43	37	33	41	43	40	41
Famiglie nuove	10	14	5	2	9	7	4	4
Famiglie conosciute	26	29	32	31	32	36	36	37

Gli incontri con le famiglie sono stati raggruppati in base alle regioni di appartenenza. Ciò ha permesso di risparmiare tempo e denaro, alleggerendo l'organizzazione delle consulenze e riducendo i costi dei viaggi e le spese ad essi correlate.
Le famiglie dell'associazione viste, distribuite nelle diverse regioni italiane, risiedono: due in Liguria, tre in Lombardia, una in Trentino Alto Adige, quattro in Emilia Romagna, sei in Toscana, una nelle Marche, una in Umbria, sei nel Lazio, tre in Campania, quattro in Puglia, tre in Calabria, due in Sardegna, cinque in Sicilia, una in Veneto, una in Kossovo (vista in Toscana). Il gruppo delle persone affette da sindrome del cri du chat visto era formato per il 70% da bambini in età scolare (3-20 anni), nove frequentanti la scuola dell'infanzia, ventuno la scuola primaria o secondaria, e il resto suddiviso in alcuni bambini con età tra i 2 ed i 3 anni, frequentanti l'asilo nido o tenuti a casa, e 9 adulti, dei quali 8 frequentanti centri diurni e due residenti in strutture residenziali.

	Casa/ Asilo Nido	Scuola dell'Infanzia	Scuola Primaria	Scuola Secondaria I grado	Scuola Secondaria II grado	Casa/ Centro Diurno
Numero bambini/adulti	/	8	17	7	3	6
Percentuale %	/	19,5%	41%	17,1%	7,3%	14,6%

L'INTERVENTO DI CONSULENZA DOMICILIARE

Ogni famiglia è stata accompagnata e guidata in una progettualità domiciliare mirata e specifica per bambini con sindrome del Cri du Chat.
Tutte le consulenze sono sempre state fatte in presenza dei genitori e del figlio interessato.
Il progetto ha coinvolto famiglie con figli di diversa età: dai più piccoli di 3 anni circa al più grande di quasi quarant'anni. La maggior parte dei bambini frequentano la scuola dell'obbligo.
Alle famiglie dei più piccoli sono state date tutte le informazioni sulla sindrome, spiegate la maturazione della sensorialità e motricità, alcune

buone abitudini e prassi, le regole, i riti, i ritmi, ecc. Con le famiglie dei bambini più grandi è stato inoltre trattato tutto il programma intellettivo e didattico utile per una buona frequentazione della scuola (scrittura, lettura, fare di conto, memorizzazione e apprendimento).
Con quelle dei ragazzi e degli adulti che frequentano centri diurni, sono state approfondite attività sensoriali (per coloro con disturbi ancora gravi uditivi, visivi, tattili), lavorative e/o occupazionali (come laboratori di falegnameria, ecc.), attività motorie (esercizi motori e di "ginnastica cognitiva") e di mantenimento scolastico (lettura, scrittura a computer, ascolto, memorizzazione e comprensione di argomenti di carattere generale, matematica con abaco).
I seguenti punti vogliono illustrare in modo più approfondito il lavoro svolto.

Consulenza educativa e didattica alle famiglie:

- Anamnesi: tutti dati (anagrafici, ecc.) relativi al soggetto
- Valutazione del livello neurofunzionale del bambino, ragazzo, adulto
- Proposta di lavoro educativo e didattico: programma di attività sensoriali, motorie, intellettive giornaliere idonee e mirate al bisogno
- Verifica del lavoro svolto, valutazione livello neurofunzionale acquisito e proposta di un nuovo programma (dalla seconda visita)
- Disponibilità ad accompagnamento a distanza della famiglia: qualora fossero stati necessari ulteriori chiarimenti i genitori potevano inviare filmati sulle attività svolte o contattare il pedagogista

Consulenza a scuole ed a istituti:

- Interventi di accompagnamento e formazione riguardanti la sindrome: approfondimento delle varie tematiche specifiche, valutazione dei reali limiti e capacità presenti all'interno della scuola, attuazione di strategie pratiche funzionali al caso.
- Interventi didattici e progettuali: accompagnamento nella stesura del Progetto Educativo Individualizzato (PEI), prescrizioni di materiale e strategie in funzione del progetto sul bambino, interventi in consigli e riunioni scolastiche, ecc.
- Verifiche sul campo riguardanti il lavoro eseguito con il bambino ed i risultati ottenuti (dalla seconda visita). È stato comunque possibile tramite filmati, soprattutto per le scuole più lontane, verificare a distanza le modalità del lavoro svolto ed i risultati.
- Disponibilità di essere contattati al bisogno. Ogni scuola ha avuto il permesso, con il consenso anche della famiglia, di inviare filmati o video del lavoro svolto da supervisionare.
- Incontri aperti con le classi: interventi fatti con i compagni di classe dell'alunno seguito.

Rapporti con le Asl locali:

- Incontri mirati ad un sinergismo funzionale: importante è stato il confronto con gli enti sanitari locali, volto soprattutto a creare quei sinergismi e collaborazioni necessarie all'incremento di maturazione e sviluppo del bambino.
- Disponibilità di essere contattati al bisogno.
- Verifiche sul programma: fatte in base a tabelle e test.

Consulenza ad associazioni di volontariato, e a educatori domiciliari:

- Incontri di spiegazione del caso e del programma domiciliare dato: stimolo alla motivazione nel lavoro e nel rapporto con il soggetto, e facilitazione delle azioni prescritte.
- Disponibilità di essere contattati al bisogno.

Rapporti con enti pubblici:

- Incontri di presentazione dell'associazione e del lavoro svolto sul territorio con i bambini con sindrome del Cri du chat, con l'intento di far conoscere il caso trattato in modo più appropriato e richiedere collaborazione, tradotta in materiale e spazi idonei al lavoro.

RISULTATI E CONSIDERAZIONI FINALI

Al termine del Progetto Luigi Mayer, riteniamo apportino fare alcune riflessioni, completando quelle precedentemente espresse:

- Rimaniamo dell'idea che questo progetto sia molto valido non soltanto per la qualità degli interventi mirati e specifici, ma anche per il contatto concreto con le famiglie. Le visite risultano più efficaci perché superano quella formalità del primo impatto iniziale tra il terapista e la famiglia, e caricano positivamente i genitori di quella responsabilità funzionale ad una crescita e ad una maturazione più chiara e consapevole del figlio. I programmi di lavoro sono dunque pertinenti e vicini alle situazioni familiari: essi sono stati dati considerando non solo il bisogno effettivo del bambino ma anche il contesto familiare.

- La possibilità di spiegare al meglio il programma dato, ha favorito un incremento di sviluppo sensoriale, motorio, intellettivo nei soggetti. Le famiglie, gli educatori, gli insegnanti, i volontari hanno lavorato con più motivazione e consapevolezza delle capacità dei bambini. Il tempo, spesso generoso, ha permesso di agevolare la comprensione del caso e conseguentemente stimolare la motivazione operativa. I bambini che sono più motivati al lavoro, lavorano di più e meglio e ottengono più risultati.

• Spesso, anche dopo un'anamnesi accurata, non si riesce a valutare appieno il contesto familiare in cui vive il soggetto. Sono molte le famiglie che mascherano bisogni effettivi (economici, relazionali, sociali, ecc.) per i motivi più disparati. Nella maggior parte dei casi, la casa mette a nudo quali sono le reali necessità che la famiglia ha concretamente. Un'accurata valutazione del contesto "casa" ha in molte circostanze aiutato il miglioramento o il risolversi di alcuni problemi presenti. È difficile ammetterlo, ma a volte ci sono priorità che superano quelle che la sindrome ha creato in famiglia, e la mancanza della loro risoluzione causa un aumento di handicap nel figlio disabile.

• La programmazione delle visite alle famiglie ha creato nuovi ritmi di lavoro. La verifica del lavoro prescritto e svolto e, conseguentemente, dei risultati è divenuta più semplice grazie alla scadenza delle visite. È stato possibile infatti effettuare una lettura più chiara del metodo usato (falsificazione del lavoro dato) e dell'impegno della famiglia, in primis, nello svolgere il programma con il figlio.

• Anche quest'anno le riunioni o gli incontri con persone esterne sono state numerose: il territorio è sempre più partecipe e disponibile al confronto e a dare un aiuto concreto.

• Il territorio svolge un ruolo molto importante nella vita di tutte le nostre famiglie. Ogni famiglia infatti dipende moltissimo dalle strutture di cui esso dispone ed è condizionata dall'accoglienza positiva o meno che manifesta. Nonostante comunque il contesto ambientale di vita, il progetto ha garantito a tutti i bambini lo stesso trattamento e le stesse opportunità. Eventuali carenze educative e didattiche date dalle strutture presenti o meno sul territorio sono state spesso colmate con la responsabilizzazione e la progettualità familiare.

• Una considerazione deve essere fatta sulla famiglia come risorsa fondamentale e sulla responsabilità genitoriale nell'educazione e nella riabilitazione dei propri figli. Portando avanti questo progetto, l'associazione sta dimostrando negli anni una certa sensibilità nel supporto delle famiglie a lei associate. Tutti i genitori sanno molto bene che un programma educativo e didattico, adattato al caso particolare, per permettere al bambino di raggiungere uno sviluppo neurofisiologico corretto, necessita di attenzioni, sforzi, rinunce. Non è una cosa semplice per tutti, soprattutto per i genitori che avranno in carico il figlio per tutta la durata della loro vita. Educare un figlio disabile è una strada da percorrere in salita, e purtroppo lo sarà sempre!
Scoraggiarsi, sperare in un programma più semplice, sperare nella "pillola d'oro" è naturale e comune in tutti gli esseri umani. Ingenuo è però perseguire una strada che non porta ad alcun beneficio. Difficile è stato vedere che alcune famiglie hanno rinunciato o, peggio, rifiutato a priori l'aiuto nell'attesa di qualcosa di più semplice e meno impegnativo. Per loro non è stato possibile approfondire ulteriormente il programma, rivalutare il livello del bambino ed impostarne uno nuovo. Molto gratificante invece l'impegno costante di genitori che con molta serietà ed umiltà proseguono e perseguono gli obiettivi concordati con il terapista (chiunque esso sia).

• Si è constatato come anche adulti, con un adeguato programma sensoriale, motorio e intellettivo, con altri tempi e ritmi (quelli del centro che frequentano), riescono ad incrementare capacità. Positivo il lavoro fatto soprattutto in questo caso dagli operatori che li assistono e che hanno ancora speranze operative e di sviluppo. Il rammarico è dato dal dover rilevare che non era mai stato fatto in precedenza un precedente lavoro concreto mirato al raggiungimento di un buon livello neuro funzionale.

Dott. Fabio Tognon
Pedagogista speciale
Conduttore Progetto
Luigi Mayer Educazione e Terapia
su incarico di ABC Associazione Bambini Cri du chat
Cell: 328.5629534

Maura Masini
Presidente
A.B.C. Associazione Bambini Cri du chat
Cell: 338.6634356

ABC ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT ONLUS
Via Machiavelli 56 (c/o Palazzo Comunale), 50026
San Casciano in Val di Pesa (Firenze)
Tel./fax: 055 / 82.86.83, E-mail: abc@criduchat.it
Internet: www.criduchat.it

AIUTACI COL 5 PER 1000 CODICE FISCALE 94057480488