

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI BERGAMO

Dipartimento di Scienze Umane e Sociali

Corso di Laurea triennale di Scienze dell'Educazione – Curriculum:

Servizi per la prima infanzia

Classe n. L-19

**UNA RARITÀ NELLA RARITÀ:  
dalla Diagnosi alla Stimolazione Basale**

Relatrice:

Chiar.ma Prof.ssa Francesca Morganti

Tesi di Laurea Triennale:

Regondi Marta

Matricola n. 1051914

ANNO ACCADEMICO 2019/2020



*“Non possiamo fare grandi cose nella vita,  
ma possiamo fare piccole cose con grande amore”.*

*Madre Teresa di Calcutta*



## INDICE

Introduzione.....	7
1. Perché conoscere la stimolazione basale? .....	9
1.1. Cenni storici e coordinate generali .....	9
1.2. Origine della pluriminorazione .....	11
1.3. Nel cuore della stimolazione .....	13
1.4. Il ruolo rivestito dall'educatore .....	18
2. La Mucopolisaccaridosi e la Sindrome di San Filippo .....	23
2.1. Che cos'è la Mucopolisaccaridosi? .....	23
2.2. Complicanze causate dalla MPS .....	25
2.3. La MPS IIIB o la Sindrome di San Filippo .....	28
2.4. MPS IIIB nella vita reale .....	32
2.5. Tutela, diritti e malattie rare .....	34
3. La stimolazione basale e i disabili gravi .....	37
3.1. La relazione educativa .....	37
3.2. L'approccio di L. alla stimolazione basale .....	39
3.3. Le attività e gli obiettivi della stimolazione basale .....	40
3.4. I legami tra la famiglia e il figlio disabile .....	44
3.5. Serve un cambiamento .....	47
Conclusioni .....	49
Ringraziamenti.....	50
Bibliografia.....	52
Sitografia .....	53



## INTRODUZIONE

La mucopolisaccaridosi è una malattia rara, difficile da conoscere, difficile da gestire, difficile da studiare. Sono entrata a contatto con questa malattia nel 2013, avevo 16 anni. La mia professoressa delle superiori ha fatto una presentazione breve sulla malattia e sul progetto che l'associazione AIMPS, Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi, compie durante il periodo estivo portando le famiglie MPS al mare. Il mio ruolo sarebbe stato quello di assistere le famiglie, intrattenere i bambini per due settimane garantendo ai genitori qualche ora di pausa. Ho iniziato a documentarmi sulla malattia, non ne avevo sentito mai parlare e il quadro clinico è davvero spaventoso per chi non ne ha mai sentito parlare. Ricordo ancora oggi la sensazione che provai quando mia madre mi portò alla sede dell'associazione. In quel momento pensai ad Emma che per me è stata una bambina importantissima, un tumore cerebrale l'ha portata via ma prima di andar via ha lasciato in me il compito di vivere la mia vita al fianco di persone speciali, uniche, non disabili, per me non sono disabili. Pensai appena varcata la posta: "Devo portare avanti la promessa fatta ad Emma".

Chi legge il titolo "Una rarità nella rarità" si chiederà... "Ma che significato può avere questo titolo che ripete due parole identiche?" la risposta è molto semplice. Durante il mio percorso di studi mi sono sempre chiesta quale fosse lo scopo, quale fosse la missione da compiere. Sono anni volati, nel bene e nel male sono anni che ho vissuto a pieno in cui io ho sempre avuto al mio fianco i bambini affetti da questa malattia rara, la mucopolisaccaridosi. Ho sempre saputo che avrei dedicato la mia tesi a questa parte della mia vita che mi accompagna da tanto tempo, dovevo solo trovare il modo giusto, le parole giuste. Ho conosciuto la stimolazione basale, approccio terapeutico che svolge L. il protagonista di questo elaborato. Che cos'è la stimolazione basale? è la risposta che completa il titolo: una rarità nella rarità. Un approccio terapeutico che aiuta i disabili a mantenere le proprie capacità residue con una malattia rara, unica. Ho voluto unire due cose rare.

Quello che voglio trasmettere è dar la possibilità ad entrambe le rarità di essere conosciute nella loro singolarità. L'elaborato è strutturato in tre capitoli, nel primo presento la nascita e lo sviluppo della stimolazione basale, nel secondo ho esposto nella sua totalità la mucopolisaccaridosi analizzando nel dettaglio la MPSIII, la sindrome di Sanfilippo perché L. è affetto dalla MPS III B. L'ultimo capitolo ho unito la stimolazione basale alla MPSIII di L. Sostanzialmente ho avuto il totale appoggio da parte della famiglia di L. e dalle figure educative per far conoscere la sua storia medica e quello che è la sua vita in relazione con queste due rarità. L. partecipa settimanalmente alla seduta di stimolazione basale e tale terapia aiuta L. a rallentare il progredire della malattia.

Percepisco la stimolazione basale come alleato di L. che lotta contro la mucopolisaccaridosi. Grazie a questo lavoro è stato possibile dar voce al silenzio, alla rarità che circonda ognuno di noi.

Lo svolgimento di questo lavoro è costruito in forma semplice e diretta per poter essere divulgato e assunto anche da chi non ha mai sentito parlare dell'esistenza della MPS. Attraverso un percorso apparentemente semplice costruito con la formula "domanda – risposta" ho cercato di far emergere tutti gli aspetti e le problematiche che un educatore dovrebbe affrontare.



## 1. PERCHÉ CONOSCERE LA STIMOLAZIONE BASALE?

### 1.1 CENNI STORICI E COORDINATE GENERALI

Protagonista indiscusso di tale approccio terapeutico è Andreas Fröhlich, nato nel 1946 in Germania, professore in molte università tedesche (Colonia, Mainz, Heidelberg, Coblenza), negli anni '80/'90 di pedagogia speciale, pedagogia delle disabilità e delle disabilità mentali.

Per quindici anni è stato insegnante di alcuni bambini affetti da cerebropatia grave. A seguito dei suoi studi in collaborazione con Christel Beinstein, si è raggiunta la consapevolezza che anche coloro che vivono in stato vegetativo e coloro che sono affetti da malattie gravi, se continuamente stimolati, possiedono una minima capacità di adattarsi e di sviluppare cambiamenti nel proprio corpo che non si limitano solo a cure sanitarie bensì a esercizi stimolanti che mantengono attive le capacità dell'infermo. Intorno agli anni '70 Fröhlich ha introdotto il concetto di "Stimolazione Basale" insieme al suo team di ricerca e inoltre dal 1984 Fröhlich e Ursula Haupt hanno proposto una diagnostica che viene adattata alla stimolazione su bambini disabili gravi. È un'assistenza che in Germania viene inclusa nella formazione professionale degli infermieri che lavorano a contatto con disabili gravi, infermi e pazienti affetti da demenza senile.

«Si tratta di un approccio educativo che si prefigge lo sviluppo armonico del soggetto, oltre al miglioramento del suo benessere psico-fisico e della sua qualità di vita, focalizzando l'attenzione sulla globalità della persona disabile, sui suoi bisogni educativi ed esistenziali e offrendo degli strumenti speciali per pensare e attuare percorsi educativi quotidiani».<sup>1</sup>

Questi interventi aiutano la persona ad entrare in relazione con il proprio corpo, con il terapeuta e con il mondo esterno che lo circonda. Viene applicata in due ambiti:

- Ambito pedagogico: quotidianamente vengono elaborati progetti educativi rivolti a coloro che hanno malattie d'origine neurodegenerative;
- Ambito sanitario: in ambito ospedaliero per curare pazienti oncologici, in stato di coma, e di disfunzioni neonatali;

LA STIMOLAZIONE BASALE IN ITALIA: dopo essersi affermata in Austria, Germania e Svizzera, la stimolazione basale approda in Italia, in Alto Adige, nel 2008. In questo paese non è un modello conosciuto e il gruppo di lavoro italiano ha aumentato le sue attività operative per divulgare tale

---

<sup>1</sup> Fröhlich A., *Stimolazione basale per bambini, adolescenti e adulti con pluridisabilità*, Editrice Morcelliana, Brescia, 2020, p.5

approccio e per dar la possibilità ad educatori e pedagogisti di formarsi attraverso appositi corsi di formazione. Il gruppo italiano si sta impegnando nella traduzione dei testi esistenti che hanno principalmente origine tedesca. L'equipe di formatori italiani si è recentemente presentato al congresso internazionale della stimolazione basale a Graz.

## TERMINOLOGIA

*Stimolazione*: termine che indica la sollecitazione del disabile a ricevere una risposta, obiettivo della terapia. Denota la presenza di capacità e competenze basali, elementari che hanno lo scopo di sostenere e stimolare l'individuo in tutti i suoi aspetti. Tale espressione indica anche la scoperta che l'operatore fa, quando acquisisce le attività di interesse primario del disabile grave attraverso un percorso di osservazione.

*Basale*: individua tutte le attività proposte che vengono scelte per un percorso riabilitativo, esse sono attività che hanno lo scopo di far riconoscere «...le sensazioni e i vissuti primari che ogni essere umano avverte fin dall'inizio del concepimento e che sperimenterà per tutta la vita». <sup>2</sup> Si riferisce inoltre alle basi della comunicazione, della percezione, del movimento e dell'apprendimento. Basale equivale ad elementare, cioè alla funzione di adattare le numerose attività basilari che permettano al disabile di scoprirsi e scoprire il mondo attorno a sé. Si tratta di indirizzare il disabile verso la scoperta:

- Del "io": inteso come la propria persona e percezione del proprio corpo;
- Del "tu": si riferisce alla presenza delle persone presenti nell'ambiente circostante e alla possibilità di instaurare un rapporto comunicativo elementare con essi;
- Del "esso": rivela il mondo e il materiale che, attraverso attività mirate, acquisiscono un significato per il soggetto;

Il nucleo principale è il disabile che si trova nella sua realtà e le persone che lo circondano possono rendere possibile una comunicazione efficace con lui, attraverso delle procedure che vengono applicate in base al soggetto in carico. La proposta educativa-riabilitativa è soggettiva a causa di differenti pluriminorazioni che il disabile presenta e ha l'obiettivo di rispettare la totalità dello stesso. Ogni bambino, ragazzo, adulto, anche se affetto dalla stessa malattia può riscontare deficit, dolori e esigenze diverse.

---

<sup>2</sup> Fröhlich A., *Stimolazione basale per bambini, adolescenti e adulti con pluridisabilità*, Editrice Morcelliana, Brescia, 2020, p.6

Il termine “*deficit*” indica una mancanza, una carenza, un difetto e in ambito sanitario indica la compromissione di qualche organo, apparato che può essere permanente e causare disabilità. I deficit di coloro che attingono alla terapia di stimolazione basale, sono numerosi. Essi vengono sommati fra di loro, da qui deriva il termine “*pluriminorazione*”, causando la mancata capacità di raggiungere gli obiettivi che qualsiasi bambino, che non abbia riscontrato deficit, sviluppa con la crescita.

## 1.2 ORIGINE DELLA PLURIMINORAZIONE

Quali sono le cause della disabilità grave?

Un bambino alla nascita come può presentare un quadro clinico ricco di mancanze?

Le cause sono numerose, non ne esiste solo una, si parla di una serie di concause:

- Genetiche
- Cromosomiche
- Metaboliche
- Neurologiche
- Traumatiche a seguito di incidenti

La disabilità può essere diagnosticata:

- Prenatale: durante la gestazione
- Perinatale: periodo che anticipa e che consegue la nascita
- Postnatale: subito dopo la nascita

Per evitare che le persone disabili ricevano una stimolazione carente e non adatta al suo caso, il terapeuta ad ogni incontro dovrà ridefinire in modo preciso la sua causa di pluriminorazione. Il facilitatore deve fare in modo che, attraverso la stimolazione basale, si compensino tutti i deficit che il disabile possiede. Ciò che è fondamentale sottolineare è che il disabile, attraverso questo approccio terapeutico non guarisce e non migliora, è una cura palliativa che ritarda l'inevitabile.

Le capacità umane che le persone con grave disabilità possiedono sono:

- Percezione di altre persone con il contatto corporeo;
- Sono in grado di assimilare le esperienze vissute con il proprio corpo;
- Vivono le persone, le cose attorno a loro con emozione;
- Per comunicare ed esprimersi usano la propria corporeità;

## COME SI SODDISFANO I BISOGNI PRIMARI DI DISABILI GRAVI?

Indipendentemente dalle patologie che una persona può avere, ogni essere umano deve soddisfare i bisogni fondamentali che permettono la sopravvivenza dell'organismo umano. Un disabile grave è limitato a soddisfare i propri bisogni primari. Le sue funzioni sono compromesse dal cambiamento che il corpo subisce nel tempo.

Il senso di fame, di sete, di dolore sono dilemmi sempre presenti. L'alimentazione è un grande problema per il disabile grave perché con l'evolversi della malattia, il soggetto, se non mantiene la masticazione e il riflesso di deglutizione, perderà queste inclinazioni e i medici dovranno intervenire chirurgicamente per inserire un dispositivo che consente la nutrizione artificiale. Il senso di sete, per chi non è in grado di soddisfarlo in autonomia, dovrà essere supportato da qualcuno vicino a lui che interverrà ad appagare la sua esigenza evitando di incorrere in situazioni spiacevoli come la disidratazione.

La stimolazione della bocca viene svolta con un lavoro molto morbido e l'operatore deve essere ben formato. In genere si collega l'organo della bocca con l'assunzione di cibo ma talvolta è luogo d'esplorazione. Le attività percettive che vengono proposte sono legate a stimoli freddi, morbidi o ruvidi con materiale idoneo all'esplorazione. Nella pratica quotidiana questa attività viene attuata con l'utilizzo di ciucci, costruzioni morbide ecc...

Coloro che soffrono di patologie gravi, soffrono anche di dolori muscolari e articolari inguaribili. Le deformazioni a livello scheletrico condizionano gravemente lo sviluppo degli organi interni, spostandoli e limitando sempre più la loro funzione. Inoltre il dolore che si prova è continuo, non si può percepire quando possa far male vivere costantemente nel dolore fisico. Una banale cefalea, per un disabile può tradursi in un dolore aggiunto al dolore che quotidianamente può provare. L'insieme di questi disturbi che provocano dolore, abbassano la qualità di vita del soggetto interessato.

Per far sì che la qualità di vita di abbassi il meno velocemente possibile, il soggetto viene sottoposto a stimolazione, a cambiamenti e a movimento costante, continuo. Queste tre caratteristiche sono fondamentali per la vita del disabile, proporre continuamente stimoli e attività nuove al soggetto portano solo benefici molto importanti, sia per l'aspetto fisico, che per l'aspetto psicologico. Il movimento deve essere indotto nella maggior parte dei casi, assistere nella camminata il disabile è importante ed è altrettanto importante rispettare i suoi tempi e le sue esigenze. L'educatore deve dar voce alle esigenze che il ragazzo non è in grado di comunicare. Per poter fare esperienze dirette il disabile ha necessità di vicinanza corporea, di contatto diretto per percepire la presenza di terzi. Bisogna percepire la necessità di altri e favorire la relazione tra il corpo e l'oggetto con il quale si

vuole interagire. Ci sono casi in cui la malattia costringe a perdere la capacità di movimento e quando quel momento arriva, il disabile perde la consapevolezza di sé e del proprio corpo. È importante ritardare il più possibile questo momento. *Come?* La relazione, la stabilità, la sicurezza e la fiducia sono fattori indispensabili che servono al disabile visto come soggetto che vive all'interno di una comunità sociale. La stabilità dei rapporti, le visite costanti possono rendere la quotidianità del disabile meno statica. Cambiare spesso figure di riferimento, avere contatti minimi con l'interessato disintegra tutto il sacrificio che entrambe le parti hanno impiegato per creare un rapporto solido.

«... la disabilità multipla ostacola il processo di interazione in cui legame e tenerezza devono essere espressi».<sup>3</sup>

SI PUÒ INTEGRARE NELLA QUOTIDIANITÀ? Negli ultimi anni questa terapia oltre ad essere applicata in ambito terapeutico è stata introdotta anche nella vita quotidiana. Essa include tutte le azioni del corpo che permettono al bambino di poter vivere la propria quotidianità attraverso piccoli obiettivi. Sono attività che permettono il contatto con il proprio corpo e che stabiliscono una comunicazione ed interazione con sé e gli altri. *Come?* A livello pratico alcuni esempi potrebbero essere: vestirsi, alimentazione, igiene personale, spostamento da uno spazio all'altro e la partecipazione di altre persone ai giochi che il disabile grave svolge quotidianamente. Una cosa importante per non far vivere in modo negativo questa esperienza al bambino è strutturare una routine applicando delle strategie che possano servirgli per percepire che sta cambiando qualcosa al suo corpo. Un esempio pratico è l'azione del vestirsi. È utile che il disabile entri a contatto con il tessuto del vestito e che sia lui a far comunicare di voler indossarlo. Tale contatto con il tessuto permette di entrare in relazione con il proprio corpo e con un oggetto esterno, il tessuto della maglietta. Senza questa esperienza di tatto e contatto, il soggetto non entra in interazione con l'oggetto e questa mancata interazione crea disordine nell'equilibrio del ragazzo.

### 1.3 NEL CUORE DELLA STIMOLAZIONE BASALE

I MEZZI AUSILIARI CHE CONSENTONO LA STIMOLAZIONE: Il posizionamento tutela la postura del disabile grave nello spazio circostante e lo aiutano a sincronizzare testa, braccia e mani e inoltre, un'adeguata posizione permette di distendere i polmoni e aumenta la capacità respiratoria. «Il posizionamento è prendersi la responsabilità da parte dei curanti di tutte le attività (movimenti,

---

<sup>3</sup> Fröhlich A., *Stimolazione basale per bambini, adolescenti e adulti con pluridisabilità*, Editrice Morcelliana, Brescia, 2020, p. 21

posture e posizioni) che l'organismo compie normalmente da sé».<sup>4</sup> Le differenti misure di posizionamento consentono di avviare un'attività autonoma, una stabilizzazione del corpo che comprende anche, ginocchia e arti inferiori. Molti disabili gravi sin dall'infanzia si abitano ad alcune posizioni che rendono meno percepibile il dolore che provano. Queste abitudini, con lo sviluppo, aumentano le possibilità di deformazione scheletrica. Bisogna lavorare su un posizionamento attivo che incoraggi l'attività e il mantenimento di una propria autonomia nei movimenti. Questo tipo di lavoro viene definito approccio pedagogico-terapeutico perché si punta allo studio della mobilità e della postura.

*Sedie a rotelle:* offre una base ottima per l'autonomia. Importante è la struttura del telaio la personalizzazione che viene eseguita su misura disabile. Costruirla su misura è importante per assicurare un appoggio sicuro e come mezzo di sicurezza per bloccare il tronco vengono utilizzate delle bretelle che sostengono lo sterno, in caso di movimenti bruschi il disabile non si esporrà ad ulteriori danni.

*Cubi in schiuma:* sono delle sedie che aiutano il sostegno di tutto il corpo e arrivano all'altezza delle spalle e permettono il controllo della testa qualora il disabile non riuscisse a mantenerla dritta da solo.

*Sedie-sacco:* sono ausili eccellenti perché si adattano completamente alle forme corporee del disabile. Sono imbottite di piccole palline.

*Cuscini pneumatici:* hanno la stessa funzionalità delle sedie-sacco, tutelano la stabilità del soggetto. Dopo il posizionamento viene fatta uscire l'aria dal cuscino ottenendo un effetto sottovuoto. Il cuscino diventa rigido e sicuro.

*Sacchi di sabbia:* strumenti che vengono usati per la posizione seduta, sono allungati e si adattano alle forme del corpo. Devono essere costruiti in modo che siano abbastanza pesanti da non essere spostati dal disabile ma abbastanza leggeri per essere spostati dal terapeuta.

*Cunei di posizionamento:* al tatto il tessuto deve essere gradevole ma ruvido abbastanza per impedire di scivolare. Può avere molteplici utilizzi e può essere un mezzo anche per l'operatore. È utile per la stimolazione della comunicazione.

*Rulli:* sostengono il bambino in flessione e consente il dondolio. Esistono rulli di differenti dimensioni, l'operatore dovrà selezionarlo in base all'altezza del disabile che ne usufruisce.

---

<sup>4</sup> Ivi, p.69

*Materassi d'acqua:* permettono al corpo di sentirsi libero, il materasso si adatta ai movimenti e permette un ruolo attivo del soggetto nello svolgere attività in autonomia. È sconsigliato per un posizionamento durevole come ad esempio dormire.

*Vasche riempibili:* sono prodotte in materiale sintetico e riproducono la sensazione di essere sdraiati in vasca. Per stimolare il disabile la vasca viene riempita di materiali colorati, di recupero, tattili ed esso tenderà ad avvertire una percezione di calore.

## LA PERCEZIONE DI SÉ E DEL MONDO

Percepire la realtà di sé e di ciò che è estraneo al proprio corpo è la capacità di prendere coscienza e analizzare, attraverso gli organi sensoriali, le informazioni provenienti dall'esterno. Consiste inoltre, quando si parla di *percezione somatica*, di avviare processi comunicativi tra le parti coinvolte. La percezione durante la gravidanza si articola in *percezione vestibolare*, la *percezione vibratoria* e la percezione somatica. Anche il bambino affetto da disabilità multipla attraversa queste fasi. Tenerezza, contatto fisico e il continuo movimento ricevono sempre delle risposte e vengono sempre percepiti dal bambino, a modo suo.

«La percezione è tuttavia sempre associata alla capacità di movimento».<sup>5</sup>

Il bambino con disabilità multipla è predisposto, nella fase di sviluppo ai tre ambiti della percezione sopraindicati. I movimenti, le vibrazioni e il contatto fisico con alcune figure di riferimento permettono al bambino di registrare queste sensazioni e se stimolate nel tempo evitano di perdersi. Cercare nello spazio oggetti, orientarsi nell'ambiente manipolare gli oggetti sono facoltà che si perdono se non esercite e la diminuzione dell'autonomia di movimento impedisce alla percezione di rimanere attiva. La percezione viene anche attaccata dalle lesioni che le malattie provocano al sistema nervoso centrale.

Per i bambini fare esperienza con lo spazio e la percezione è molto importante perché gli viene data la possibilità di creare rapporti con altri esseri umani. I tre tipi di percezione vestibolare, vibratoria e somatica attraverso la stimolazione formano:

- La stimolazione della percezione somatica: include l'organo più grande del corpo, la pelle, in quanto permette il contatto con il mondo esterno. Le esperienze che si fanno con la pelle permettono al soggetto di percepire un'immagine del corpo. Questa stimolazione propone di dar forma al corpo partendo dal tronco per poi arrivare alle braccia e alle gambe. Attività molto stimolanti possono essere eseguite attraverso differenti tipi di tessuto, guanti, stoffe, ma

---

<sup>5</sup> Ivi, p.39

anche a mano nuda. Il facilitatore deve avere un tocco deciso scorrevole e costante, non deve essere un movimento lento, interrotto, perché impediscono al disabile di vivere a pieno l'esperienza. I materiali che vengono utilizzati non devono cambiare nel tempo, bisogna mantenere una certa costanza per far sì che l'individuo percepisca la stessa sensazione nel tempo e possa immagazzinarla. Le attività che vengono proposte includono l'uso dell'acqua calda, l'asciugamani per asciugare il corpo, uso del fon da passare in tutto il corpo in modo che il bambino avverta il suo corpo. Interessante è anche il massaggio basale con la crema. Le posture sono fondamentali, il disabile grave ha bisogno di cambiarle spesso e potrebbe essere interessante avere una base d'appoggio differente dal classico materasso morbido. Le superfici potrebbero essere ruvide, dure, fredde o lisce. L'educatore deve stare attento che, durante il contatto possano verificarsi dei cambiamenti della pelle, se il disabile avverte agitazione, paura e tensione nel tono muscolare, la pelle tenderà a sudare o ad avere la pelle d'oca. In caso contrario se il disabile avverte una sensazione piacevole e di rilassamento tenderà ad avere uno sguardo attento e viso rilassato.

- La stimolazione della percezione vibratoria: per raggiungere l'interno del corpo attraverso la vibrazione il disabile percepisce le articolazioni e la struttura ossea del proprio corpo. Lo scopo è far percepire il proprio corpo come un'unità. Le attività stimolano innanzitutto le articolazioni continuando verso l'interno del corpo. Viene fatta anche sulla testa e la vibrazione è eseguita dalle mani dell'operatore.
- La stimolazione della percezione vestibolare: include la percezione della posizione e del movimento che il corpo compie. La sensazione del dondolio attraverso l'uso dell'amaca è un'attività molto indicata per lo sviluppo della stimolazione vestibolare. L'amaca aiuta il bambino a stabilizzare la postura e crea un senso di benessere totale nel soggetto. Dondolare leggermente il disabile aiuta a percepire un senso di culla che viene vissuto intensamente. Bisogna porre attenzione al modo in cui si utilizza il movimento e le posizioni perché se viene imposto senza che il bambino accetti di essere trattato si crea uno stato di agitazione, lamenti e forte sudorazione.

## STIMOLAZIONE ALLA COMUNICAZIONE

L'assenza di linguaggio aumenta la difficoltà di comunicare con il disabile grave. Il sorriso, la manifestazione vocale permette all'operatore di aver compreso che il suo paziente lo riconosce. Questa capacità se sviluppate nel tempo, aiutano la relazione a non diventare una cura meccanica e passiva. «Uno scopo elementare sarà di rendere le persone con disabilità grave capaci di comunicare,



di provare i loro propri sentimenti e di poterli esprimere in modo adeguato».<sup>6</sup> Con il tempo si sviluppa un rapporto di fiducia e a livello comunicativo si costruisce una comunicazione strutturata basata sulla presenza frequente della stessa persona, ripetizione continua di messaggi semplici e significativi, un tono di voce regolare.

## IL GIOCO BASALE

Il gioco basale risiede nei modi di giocare delle persone con disabilità grave e non esclude la possibilità di giocare anche con altri soggetti. Il gioco che svolgono i bambini disabili non sono improduttivi, sono gli altri a non riconoscere la qualità delle loro modalità di gioco. Perché si assegna poca importanza al gioco per disabili?

«Potrebbe essere che:

- Il gioco non è stato compreso come bisogno fondamentale dell'uomo indipendentemente dalla disabilità;
- La capacità di giocare non è stata attribuita a persone con disabilità o è stata svalutata come comportamento stereotipato;
- ... facciamo fatica ad immedesimarci nel loro mondo di esperienze».<sup>7</sup>

Fröhlich afferma che il gioco per i disabili è una forma di dialogo e comunicazione fra due o più soggetti.

È raro che il bambino abbia durante la sua quotidianità spazi dedicati al gioco libero e non al gioco pedagogico. La famiglia dovrebbe garantire al bambino spazi, nella sua routine giornaliera, di gioco libero. Esso stimola la curiosità e il piacere di avere giocattoli da poter usare come si vuole. Viene visto come momento di libero svago, sfogo e può incrementare l'intelligenza e strategie di gioco. Il bambino deve essere motivato, spontaneo e non avere ansia nello svolgere il gioco spontaneo. Esso è libero da obiettivi come lo è il gioco pedagogico e terapeutico.

Per far sì che il gioco basale abbia buoni risultati il terapeuta deve immedesimarsi nel gioco, mettersi al suo pari, non intervenire con modifiche e lasciarsi guidare il bambino. Un compito necessario che l'operatore deve disporre il materiale in base ai bisogni dei bambini con disabilità grave.

---

<sup>6</sup> Fröhlich A., *Stimolazione basale per bambini, adolescenti e adulti con pluridisabilità*, Editrice Morcelliana, Brescia, 2020, p.164

<sup>7</sup> Fröhlich A., *Il gioco basale*

PROGETTARE INTERVENTI: Pianificare e valutare un intervento non significa mettere una scadenza o comunicare che il bambino ha raggiunto un obiettivo. Lo scopo della pianificazione è quello di sistemare per quanto possibile, le interazioni personali, la scelta del materiale e l'organizzazione dell'attività. In questo modo la pianificazione soddisfa i bisogni primari ed essenziali del disabile grave. Durante il lavoro il terapeuta annota l'andamento della seduta. Una documentazione idonea al lavoro che le due figure svolgono permette alla lunga di avere un confronto sul lavoro svolto nel tempo.

#### 1.4 IL RUOLO RIVESTITO DALL'EDUCATORE

Il compito principale dell'educatore in un contesto di terapia è «...facilitare e promuovere momenti di crescita personale e occasioni di apertura e coinvolgimento della persona con disabilità in un'ottica del “fare e stare insieme”, costruendo spazi di condivisione che siano espressione di sé, conoscenza reciproca, valorizzazione delle proprie potenzialità, riconoscimento del proprio ruolo, del proprio “essere capace di”».<sup>8</sup>

L'educatore è la figura che pone inizio al processo di cura. È uno degli elementi principali che affianca il protagonista assoluto, la persona disabile. lo scambio che avviene fra curante/paziente colpisce entrambi e li arricchisce. L'elemento centrale del progetto formativo è la funzione che la persona disabile acquisisce nel tempo. Rendere il ruolo attivo del disabile, permetterà ad esso, di assimilare competenze positive che consentono di superare le difficoltà e inoltre di identificarsi in modo innovativo.

#### LA FORMAZIONE

Chi lavora a contatto con disabili gravi non ha una qualifica e non ha ricevuto una formazione specifica a riguardo. Quello che i corsi s'impegnano di trasmettere sono alcune nozioni riguardo il trattamento generale dei bisogni specifici di chi è gravemente disabile. L'esperienza, il vissuto e le teorie acquisite accompagnano la formazione e la metodologia soggettiva che il terapeuta sviluppa nell'approcciarsi al disabile. Negli anni passati, quando non vi era una specifica formazione per disabili gravi, si pensava potessero bastare carezze, affetto e cure semplici. Per prendersi cura di una persona e poter avviare un progetto mirato alla persona, una carezza non basta, c'è bisogno di professione, di esperienza, di conoscenza e di un'elevata qualità di formazione per potersi specializzare in questo campo. Tale preparazione specifica è essenziale per alcuni aspetti importanti dell'attività pratica:

---

<sup>8</sup> Castelli C., *Resilienza e creatività, teorie e tecniche nei contesti di vulnerabilità*, FrancoAngeli, Milano, 2019, p.155.

- Primo aspetto fondamentale è l'osservazione e l'attenzione che il terapeuta pone sulle capacità del soggetto disabile. Osservare è un'attitudine che va maturata con l'esperienza, molti gesti, impulsi, smorfie che il disabile compie, passerebbero inosservate se il terapeuta non sapesse come osservare. È necessario che avvengano degli incontri diretti per iniziare a porre attenzione sugli aspetti del disabile grave.
- Ogni bambino, ogni disabilità, hanno proprie caratteristiche che non tutti i disabili possiedono. Valutare attraverso l'incontro e l'interazione, permette di stilare ad hoc un progetto che non sia per forza risultato dell'applicazione di modelli pedagogici e teorie già stabilite da terze parti. Avere una conoscenza teorica, psicologica, pedagogica è essenziale, per fare in modo che la teoria appresa venga adattata alle necessità del soggetto preso in carico. Lo scopo del conoscere e formarsi con la teoria è importante proprio perché l'educatore deve possedere un proprio bagaglio culturale di attività, giochi, strategie da poter applicare alle esigenze di tutti. È fondamentale per un terapeuta rimanere sempre aggiornato, studiare, conoscere, approfondire tale bagaglio per rimanere al passo della disabilità e delle necessità che ogni bambino deve soddisfare attraverso queste tecniche terapeutiche specifiche.
- È difficile per l'equipe scegliere quali attrezzi, quali materiali si debbano utilizzare con l'utente. Per la stimolazione basale i materiali disponibili sono scarsi, i professionisti operano fabbricando oggetti utili per la terapia con materiale di riciclo, di vario genere che permettano comunque un efficace svolgimento della terapia.
- Per mantenere la formazione dei professionisti, i responsabili, la direzione degli istituti devono offrire la possibilità di prepararsi e concedere il tempo necessario per i corsi, in modo tale che tutti i soggetti coinvolti siano in grado di prepararsi al lavoro.

## LA COLLABORAZIONE IN EQUIPE

Chi lavora a contatto con persone disabili mette in preventivo di dover lavorare in equipe in relazione con altre figure professionali. La collaborazione con medici, terapisti, insegnanti ed educatori deve essere indispensabile. L'insieme di tutte queste differenti professioni, crea l'insieme di tutte le abilità e le conoscenze utili per rendere possibile la stimolazione basale. Ciò che essenzialmente conta è che il personale aiuti, sostenga, la persona per far sì che essa, in autonomia risponda attivamente agli stimoli esterni proposti. All'interno dell'equipe non esiste una disparità gerarchica, ognuno, in base alla propria professione svolge il suo lavoro senza scavalcare il lavoro dei colleghi d'equipe. Un gruppo di lavoro per essere efficace deve comunicare, risolvere le discussioni, trovare un punto d'incontro che possa soddisfare i diversi bisogni di tutte le figure professionali coinvolte. Altri compiti che i professionisti devono compiere riguardano l'organizzazione di numerosi incontri

per un aggiornamento continuo dell'andamento delle varie terapie a cui è sottoposto il disabile, esprimere sempre il proprio punto di vista riguardo la situazione, progettare nuove attività, nuovi obiettivi per non rimanere sempre al punto di partenza, non creare abitudine nelle varie terapie, in quanto il disabile lo percepisce. Scambiarsi sempre e costantemente idee, materiali, competenze acquisite, esperienze vissute, scambiarsi più informazioni utili che possano incoraggiare e ampliare l'esplorazione del disabile, con lo scopo di estendere i suoi spazi.

La dinamica di gruppo permette allo stesso di lavorare insieme in modo armonioso e vicino al disabile.

«Non si pensa che colui che aiuta possa chiedere lui stesso un aiuto».<sup>9</sup>

Lavorare e prendersi cura di persone affette da disabilità grave causa un senso di oppressione e malessere generale che, se non curato nel tempo, lo si trasmette inconsapevolmente all'equipe, al disabile con cui si entra a contatto, alla famiglia, distruggendo tutto l'equilibrio che con grande sacrificio si crea nel tempo. Chi esercita nelle professioni d'aiuto deve salvaguardare la propria salute fisica e mentale attraverso semplici principi comuni a tutti:

- Mantenere sempre il contatto con i professionisti dell'equipe ed evitare di dividersi dal gruppo;
- Sentirsi accettato nel gruppo per le proprie capacità e esprimere sempre i propri punti di vista, possono sempre essere costruttivi;
- Accettare e accogliere le proposte dei colleghi e confrontarsi sempre;
- Lavorare sempre su sé stessi senza mai trascurarsi, a lungo andare può essere logorante;
- Chiedere sempre aiuto qualora si senta l'esigenza di non essere in grado di svolgere qualche richiesta;
- Non concedersi totalmente e solamente al lavoro.

BORN OUT L'ultimo punto dell'elenco, a lungo andare, nelle professioni d'aiuto, può causare un'elevata alterazione dello sviluppo psicofisico ed emotivo del lavoratore. Etimologicamente il termine *born out* significa "bruciato, scoppiato". Si verifica come una forma di stress continuo che colpisce tutta la sfera psichica e fisica del soggetto e influenza anche i rapporti interpersonali.

«...bisogna cominciare con il rafforzare l'aiuto reciproco all'interno della famiglia».<sup>10</sup>

---

<sup>9</sup> Ivi, p.216

<sup>10</sup> Fröhlich A., *Stimolazione basale per bambini, adolescenti e adulti con pluridisabilità*, Editrice Morcelliana, Brescia, 2020, p.216

## CHI VIVE ATTORNO AL DISABILE?

Altri soggetti coinvolti in questo procedimento sono la famiglia, i genitori e le figure assistenziali che si occupano del benessere bio-psico-fisico della persona interessata. Ciò che conta per l'educatore è creare una rete di contatti fra tutti i soggetti coinvolti nel percorso che il disabile percorre giorno dopo giorno. La famiglia è sottoposta ad un carico eccessivo di stress psico-affettivi, sociali e fisici. I due grandi nuclei che circondano il disabile grave devono essere in grado di sviluppare un rapporto di fiducia e collaborazione senza creare fratture, il disabile lo percepisce. L'insicurezza, la fragilità, la paura sono sentimenti che rendono possibile la frattura, gli specialisti oltre che ad accompagnare il disabile nel suo percorso dovranno affiancare costantemente la famiglia, renderla partecipe, consapevole e aiutarli a non arrendersi mai davanti alla malattia del figlio. Bisogna lavorare con entrambe le parti contemporaneamente suggerendo anche alla famiglia di seguire incontri con altri genitori, con altri professionisti per dar loro la possibilità di sfogarsi e star meglio. Gli educatori e gli altri professionisti, durante la formazione sono sensibilizzati al riconoscimento dei vari problemi che le famiglie con disabili gravi devono affrontare ogni giorno, trasmettendo loro speranza e ottimismo.

Una parte fondamentale da non sottovalutare dell'educatore che lavora nel campo della disabilità, grave o lieve che sia, è il costante contrasto con i pregiudizi comuni sulla disabilità dovuti in buona parte a stereotipi, informazioni e ignoranza della gente comune. Inoltre cosa più grave è la mancanza di volontà di aggiornamento professionale dello stesso operatore che può contaminare la relazione di cura con il disabile. Questi fattori impediscono al soggetto di potersi esprimere con le capacità che possiede, seppur limitate o addirittura nulle, in quanto l'educatore deve saper cogliere la volontà del paziente di esprimere le proprie esigenze.

Nel sociale, l'educatore e tutte le figure che si occupano di istruzione e formazione inoltre devono saper contrastare in modo deciso le dinamiche che si instaurano nel gruppo classe riguardanti il rapporto disabile-alunno. Ciò che impedisce lo sviluppo di una relazione corretta, oltre ai fattori sopracitati, è il sorgere di comportamenti apparenti e distorti che discriminano e lasciano indietro chi è "diverso"

Ma in fondo chi è giusto? Chi è "normale"?

« È come se la cultura potesse essere pensata come due tipologie diverse di vestito: la prima è caratterizzata da un tessuto rigido, che mantiene le forme iniziali, non essendo elastico e malleabile, chi vuole indossarlo deve adeguarsi al vestito; la seconda è invece più elastica e morbida, pur mantenendo delle caratteristiche proprie ed originali, tende a prendere la forma di chi lo indossa, permettendo così anche a chi teoricamente non avrebbe tutti i criteri per indossarlo. Il compito e

l'impegno di tessere il vestito che indossiamo è di tutti, ma l'educatore per formazione e professione può avere gli strumenti e le competenze per agevolare questa tessitura». <sup>11</sup>

---

<sup>11</sup> Castelli C., *Resilienza e creatività, teorie e tecniche nei contesti di vulnerabilità*, FrancoAngeli, Milano, 2019, p.162

## CAPITOLO 2: LA MUCOPOLISACCARIDOSI E LA SINDROME DI SAN FILIPPO (MPS-III)

### 2.1 CHE COS'È LA MUCOPOLISACCARIDOSI?

La Mucopolisaccaridosi è una rarissima e gravissima malattia genetica del metabolismo, detta anche "Malattia da Accumulo Lisosomiale".

Nel corpo umano avviene un processo specifico nella cellula che permette, attraverso gli enzimi, di riconoscere e scartare le sostanze tossiche prodotte dal metabolismo. Questa operazione evita l'accumulo delle sostanze e di conseguenza evita il danneggiamento della cellula stessa che la porterebbe alla cessione definitiva del suo funzionamento. L'accumulo, che si verifica quando manca l'enzima, si presenta in una zona specifica della cellula: il Lisosoma. L'enzima mancante coinvolto nel processo metabolico dei glicosaminoglicani (GAGs), non permette al paziente MPS di scomporre i mucopolisaccaridi in molecole più semplici, quindi il suo organismo è privo degli enzimi necessari che servono per scomporre e immagazzinare i mucopolisaccaridi che derivano dall'unione di zuccheri e proteine presenti nei tessuti animali.

I mucopolisaccaridi appartengono all'organismo umano e svolgono funzioni importanti nel tessuto connettivo. Nel momento in cui nella cellula, viene a mancare l'enzima, i mucopolisaccaridi si accumulano nelle cellule, nei tessuti, negli organi creando un danno cronico e degenerativo. Lo stato patologico di questo danno porta alla nascita di una malattia: la mucopolisaccaridosi. Chi nasce con questa malattia dovrà affrontare una vita che volge al contrario. Le cellule con il passare gli anni continueranno a degenerare, progressivamente. L'andamento degenerativo del bambino dipende dall'enzima mancante all'interno della cellula. Questi bambini al momento della nascita presentano la superficie del lisosoma pari all'1%, come accade nei bambini in salute. Con il passare degli anni, la diagnosi e il progressivo deterioramento si giustificano perché la percentuale che alla nascita è pari all'1%, può salire fino al 70% portando così la cellula al collasso e alla sua morte. Intuibile è, che chi soffre di questa malattia, ha un'aspettativa di vita molto bassa.

Una definizione scientifica che possa rispondere esattamente alla domanda: "Cosa è la mucopolisaccaridosi?" È «Le mucopolisaccaridosi (MPS) e la mucopolipidosi (ML) sono malattie genetiche da accumulo lisosomiale (LSD) causate dall'incapacità del corpo di produrre specifici enzimi. L'enzima mancante o insufficiente impedisce alle cellule di riciclare i rifiuti, con conseguente immagazzinamento di materiali nelle cellule in tutto il corpo. Man mano che la malattia progredisce, si verificano danni diffusi in tutto il corpo, inclusi cuore, ossa, articolazioni, sistema respiratorio e sistema nervoso centrale, con conseguente riduzione della durata della vita».<sup>12</sup>

---

<sup>12</sup> <https://mpssociety.org/learn/disease>

## TIPI DI MUCOPOLISACCARIDOSI

Le MPS sono suddivise in sette differenti gruppi, classificate in base all'enzima specifico mancante. «Vengono catalogate con numeri romani e alcune presentano un nome specifico, determinato dal proprio ricercatore, come ad esempio Sindrome di Hurler, Sindrome di Hunter, Sindrome di San Filippo.

- MPS I           Hurler, Hurler-Scheie, Scheie
- MPS II           Hunter
- MPS III          Sanfilippo (nelle varianti A, B, C, D)
- MPS IV          Morquio (nelle varianti A e B)
- MPS VI          Maroteaux-Lamy
- MPS VII         Sly
- MPS IX         Deficit di ialuronidasi». <sup>13</sup>

## COME SONO EREDITATE?

Le MPS sono malattie definite ereditarie, quindi i genitori portatori sani trasmettono ai figli il difetto genetico inconsapevolmente. Per quanto riguarda la MPS II l'unica portatrice è la madre, l'ereditarietà del gene è interessata al 50%. Nelle altre MPS l'ereditarietà, quando entrambi i genitori sono portatori è influenzata al 25%. Nel momento in cui in una famiglia sia presente un caso di queste malattie si può sapere se il feto è né è affetto attraverso un esame prenatale.

## ESISTE UNA CURA?

Al momento non esiste una cura definitiva. Si sono riscontrati alcuni risultati con il trapianto di midollo osseo. Dei risultati che meritano riflessione sono riconducibili alla terapia di sostituzione enzimatica (ERT) in pazienti MPS I, II, IVA e VI. È una terapia che non cura la malattia ma ne riduce i sintomi. È somministrata per via endovenosa.

Un altro risultato è attribuito alla somministrazione della Genisteina, composto di origine vegetale che attiva dei meccanismi che possono interessare le malattie ereditarie.

La terapia enzimatica intratecale per i pazienti con disturbi neurologici (MPS II, MPS IIIA e IIIB) e la terapia genica (MPS VI, I e III) possono assumere importante rilievo nella cura della malattia.

---

<sup>13</sup> <http://www.aimps.org/index.php>



In attesa che la ricerca faccia i suoi progressi nella vita quotidiana, nel presente, il trattamento a cui si sottopongono pazienti MPS si basa su una costante ed intensa assistenza e assidui controlli da parte dell'equipe medica.

## 2.2 COMPLICANZE CAUSATE DALLE MUCOPOLISACCARIDOSI

*Nell'apparato respiratorio* si verificano complicazioni che appartengono a tutti i tipi di MPS, la loro frequenza e gravità si differenzia nelle varie forme genetiche. La malattia presenta una deformità toracica evidente ed esse possono essere:

- Alterazioni delle coste a remo: strette posteriormente, slargate anteriormente
- Cito-scoliosi della colonna-dorsale: accentuazione della curvatura della colonna lombare e rigidità delle articolazioni tra le vertebre.
- Infossamento dello sterno.

Tale deformità toracica fa sì che con il tempo alcune aree siano poco o nulla ventilate. La tosse non aiuta il paziente a ventilarsi e quindi le secrezioni tendono a ristagnare e impediscono una sana respirazione e ossigenazione del sangue arterioso misto. Il ristagno delle secrezioni, le frequenti infezioni all'orecchio, del naso, la rigidità toracica favoriscono la nascita di infezioni polmonari che rendono difficile la guarigione degli organi e l'insorgenza di focolai infettivi come la polmonite. I flussi respiratori si riducono, i bronchi durante la respirazione di schiacciano e impediscono il passaggio d'aria.

*Nell'apparato cardio-circolatorio* si verificano anomalie valvolari, inspessimento delle pareti del cuore dovuto all'infiltrazione di mucopolisaccaridi che con il tempo portano ad un'alterata funzione cardiaca e al restringimento delle arterie coronarie. Si può inoltre verificare l'aumento della pressione polmonare. Le anomalie valvolari sono il riscontro cardiaco più frequente, è dovuto dal deposito di glicosaminoglicani. La valvola principalmente coinvolta è la valvola aortica che può dilatarsi e inoltre con il tempo l'apparato valvolare può calcificarsi.

Il danno cardiaco è più frequente e precoce in MPS I, II e VI. Nei tipi III e IV il coinvolgimento cardiaco è molto variabile. Il differente decorso è relativo a:

- Tipo di mucopolisaccaridosi
- Gravità generale del singolo paziente
- Possibilità di terapia enzimatica o trapianto

- Diagnosi precoce

Il *sistema nervoso* nelle MPS è sensibile all'accumulo di eparansolfato (HS) molecola che causa l'accumulo di GAGs. Le cellule nervose vengono chiamate «post mitotiche»<sup>14</sup>. Vale a dire che non possono essere ulteriormente divise e quindi non possono né essere sostituite, né distribuire il materiale d'accumulo. I sintomi neurologici primari sono denominati così perché l'enzima crea un attacco diretto al sistema nervoso centrale. Essi si manifestano con un iniziale ritardo psicomotorio che può evolversi in deterioramento cognitivo, disturbi del comportamento e anche episodi di epilessia. I sintomi neurologici secondari invece sono quelli che interessano altri organi e apparati (respiratorio, visivo, cardiaco, uditivo). Questi si proferiscono in idrocefalo, compressione del midollo spinale, deficit uditivi e visivi.

Tutti questi sintomi elencati possono manifestarsi in modalità e tempistiche differenti e variano in base alla gravità delle diverse forme di MPS. Le MPS che presentano danni neurologici più frequenti sono la I, II e III. Gli strumenti di diagnosi che vengono utilizzati per studiare l'andamento cognitivo sono molteplici. Sono state predisposte delle scale di valutazione in base alle aree coinvolte come ad esempio la scala di Griffiths, creata per soddisfare il bisogno di valutare lo sviluppo intellettuale nei bambini disabili. La scala viene compilata a seguito dell'osservazione del bambino in base alla fascia d'età alla quale appartiene. L'aspetto cognitivo viene valutato a bambini che hanno più di 4 anni attraverso specifiche scale che permettono di misurare il quoziente intellettuale, nel caso di bambini disabili che presentano un ritardo mentale i risultati ottenuti saranno inferiori a 75 punti.

Un altro modo per valutare lo stato clinico del paziente è quello di sottoporre a dei questionari i genitori riguardo aspetti relazionali, comunicativi, sociali e tutto ciò che riguarda le abilità e le autonomie quotidiane del proprio figlio.

L'*apparato muscolo scheletrico* è caratterizzato dall'accumulo dei GAGs causa una serie di alterazioni che incidono sul processo di crescita e di ossificazione dello scheletro. Le alterazioni anatomiche variano in base al tipo di MPS e dal paziente. L'accumulo causa un inspessimento delle articolazioni che comportano la rigidità. L'accumulo e la rigidità colpiscono anche le strutture fibrose come tendini e nervi e a sua volta colpisce anche l'elasticità del muscolo. Gli aspetti comuni che legano i pazienti MPS sono:

- Bassa statura: il difetto di accrescimento riguarda la colonna e il tronco;
- Articolazioni: rigidità e contrattura a causa dell'accumulo dei GAGs;

---

<sup>14</sup> Ardisson A., *Aspetti neurologici nelle mucopolisaccaridosi*, neuropsichiatria infantile, istituto neurologico C. Besta, Milano, 2013

- L'accumulo dei GAGs nelle cartilagini che impedisce la normale crescita della colonna vertebrale;
- Sviluppo della cifosi: curvatura anomala della colonna che con il tempo peggiora sempre più;
- Frequente è l'instabilità delle prime vertebre cervicali e dell'osso occipitale alla base del cranio;
- La grandezza delle mani è sproporzionata e si nota una limitata mobilità delle dita;
- Si riscontrano anche anomalie a carico del bacino e dell'anca in quanto la porzione inferiore risulta più piccola e le ali iliache risultano svasate e più larghe della norma. Tale anomalia del bacino influenza anche la posizione e l'estensione delle gambe e del ginocchio che in posizione eretta non si estende completamente.

La *deglutizione e l'alimentazione* rappresentano un grosso problema per molti bambini MPS. L'alimentazione è un processo complesso che prevede la combinazione di azione e coordinazione per far sì che la respirazione e la deglutizione avvengano al momento giusto. La loro capacità di masticazione è ridotta il che comporta rischi di deglutizione atipica che può peggiorare in tosse e soffocamento. Per evitare queste complicazioni è utile rivolgersi ad un medico specializzato in grado di consigliare delle tecniche sicure. La maggior parte delle famiglie MPS ricorre all'utilizzo di una dieta liquida per favorire la loro deglutizione in modo più sicuro.

Un'altra decisione che le famiglie possono arrivare a dover prendere è l'utilizzo di un sondino g-tube per alimentare il malato. Esso può aumentare la sicurezza, mantenere il peso, migliorare la qualità di vita del malato. Il sondino g-tube viene inserito quando il bambino è ormai ad uno stadio avanzato per poterne trarre beneficio.

Spesso i bambini affetti da MPS presentano problemi più o meno gravi di incontinenza, diarrea e stitichezza. Episodi che accadono con l'avanzare della malattia e il diminuire del movimento e delle attività.

I disturbi legati al sonno sono numerosi. Molti di questi bambini hanno difficoltà ad addormentarsi e spesso si svegliano durante la notte. I genitori spesso aiutano il figlio somministrando dei farmaci che però non vadano in contrasto con altri farmaci che il bambino già assume. Delle idee che possono essere utili per affrontare il sonno sono quello di mantenere sempre una certa routine che permetta al bambino di rilassarsi.

### 2.3 LA MPS III o LA SINDROME DI SANFILIPPO:

La mucopolisaccaridosi di tipo III o malattia di San Filippo è una malattia rara lisosomiale con carattere autosomico recessivo. La trasmissione avviene da genitori portatori sani. Tutte le coppie di genitori portatori sani hanno un rischio del 25% di concepire un figlio affetto, il 50% di concepire figli portatori sani e il 25% di concepire figli sani non portatori.

#### COME SI ARRIVA A DIRE CHE UNA MALATTIA È RARA?

Non esiste una definizione universale di malattia rara, viene stabilita come tale, in base alla velocità di epidemiologia nel tempo. In Europa sono calcolate rare, le malattie che hanno un'incidenza minore a 5 casi su 10.000 abitanti.

I promotori fondamentali che vengono coinvolti nella conoscenza condivisa della malattia sono le famiglie, le associazioni e il grande contributo che negli ultimi decenni ricopre la rete Internet e l'epoca digitale in cui si sta vivendo. La velocità che la rete Internet impiega nel trovare una definizione, per le persone che non sanno, è un'ottima soluzione per conoscere. Un limite del Web è la diffusione di notizie false o approssimative e di conseguenza ogni persona deve essere in grado di selezionare le informazioni in modo razionale. Bisogna prestare attenzione al linguaggio che si utilizza quando si parla delle condizioni di una sindrome, bisogna essere molto precisi. Le parole condizionano e rafforzano i pregiudizi, l'ignoranza e la non curanza delle persone.

Per far comprendere quanto sia rara la mucopolisaccaridosi si riportano i dati pubblicati sul portale Orphanet per le malattie rare che indicano una prevalenza di «1-9/1.000.000 per MPS III-A, <1/1.000.000 per MPS III-B mentre, le forme C e D sono ancora più rare».<sup>15</sup> Flavio Bertoglio, presidente nazionale di AIMPS, Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi, ha riportato che attualmente, in Italia, vivono circa 200 pazienti affetti da tale malattia.

Questa sindrome prende il nome dal pediatra Dr. Silvestre Sanfilippo, che per primo delineò dei casi di bambini con ritardo mentale e mucopolisaccariduria nel 1963 in seguito ad una prima osservazione del 1961 di Harris.

La sindrome di San Filippo è classificata in quattro sottotipi che dipendono dalle diverse mutazioni enzimatiche le quali a loro volta causano differenti quadri ed evoluzioni cliniche.

---

<sup>15</sup> [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=IT&Expert=581](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=IT&Expert=581)

CLASSIFICAZIONE MPS III: a seconda dell'enzima mancante si evidenzia la seguente classificazione:

MPS III-A è caratterizzata dalla mancanza di eparano N-solfatosi

MPS III-B è caratterizzata dalla mancanza di  $\alpha$ -N-acetilglucosaminidasi

MPS III-C è caratterizzata dalla mancanza di  $\alpha$ -glucosaminide N-acetiltransferasi

MPS III-D è caratterizzata dalla mancanza di N-acetilglucosamina-6-solfato sulfatasi

Il solfato di eparina appartiene alla famiglia dei glicioaminoglicani (GAG), presenti sulla superficie della cellula.

#### FISIOPATOLOGIA:

La malattia di San filippo dipende dall'accumulo nei lisosomi delle cellule di solfato di eparano, componente della superficie della cellula e della matrice extracellulare, dovuto alla carenza congenita dei quattro enzimi coinvolti. La mancata degradazione di eparan-solfato porta al suo progressivo accumulo e alla conseguente manifestazione clinica della malattia. Inoltre può intervenire anche sul metabolismo dei gangliosidi.

MANIFESTAZIONI CLINICHE: La patologia presenta manifestazioni sia somatiche che neurologiche, anche se queste ultime hanno una rilevanza maggiore.

I bambini alla nascita appaiono normali. L'insorgenza dei primi sintomi si verifica dai 2 ai 6 anni, si manifestano con ritardi psicomotori e problemi comportamentali. Sono numerosi e diverse le manifestazioni cliniche che contraddistinguono i bambini MPS III: capelli grossolani, disturbo del sonno, ritardo o scarsa coordinazione nel formulare frasi, frequenti otiti, iperattività, infezioni ricorrenti, epilessia e macroglossia.

Il disturbo comportamentale insorge intorno ai 3 anni, quando il bambino viene inserito in un contesto di interazione con i pari. Si riscontrano comportamenti iperattivi, caotici, ansia, spesso a causa di questi atteggiamenti i bambini difficilmente riescono ad interagire e tendono a isolarsi.

La regressione dello sviluppo neurologico e psicomotorio varia in base alla gravità della malattia. La fase di deterioramento inizia circa intorno ai 4-5 anni. Il deficit di comprensione, capacità di parlare, comunicare e le funzioni intellettuali precedono la regressione motoria. La perdita completa della parola induce i bambini a comunicare attraverso il discorso espressivo, i gesti, gli occhi. L'ulteriore regressione neurologica riduce gravemente le funzioni basilari come camminare,

muoversi autonomamente, coordinarsi nell'ambiente fino ad indurre gravi disturbi della deglutizione, con conseguente perdita di autonomia nell'alimentazione.

«Questa malattia è una forma di demenza nei bambini».<sup>16</sup> Questo manuale ha usato il termine demenza, un termine che solitamente viene usato per descrivere caratteristiche di persone anziane. Questo termine si riferisce all'alterazione dello sviluppo normale che nei bambini MPS III non avviene.

La progressione della malattia è descritta in tre fasi:

1. La prima fase si verifica fra 1 e 3 anni, fase in cui generalmente avviene la diagnosi. Avviene durante l'età prescolare e i genitori iniziano a rendersi conto che il figlio rimane indietro rispetto ai coetanei. A livello clinico si manifesta un ritardo dello sviluppo, soprattutto del linguaggio. Il disturbo del comportamento si mostra attraverso l'iperattività e comportamento distruttivo. Non si mostrano differenze fra i quattro tipi di MPS riguardo il ritardo dello sviluppo, la maggior parte dei pazienti non riesce ad esprimersi in modo completamente corretto.
2. La seconda fase di avvia dai 3 anni, è caratterizzata da un aggravamento dei disturbi del comportamento e del sonno, segnati dalla progressione della malattia. In ordine si verifica la regressione del linguaggio, cognitiva, e delle capacità motorie.
3. La terza fase inizia verso i 10 anni, il linguaggio diventa sempre più incomprensibile, le parole apprese sono sempre meno. La capacità motoria inizia ad essere instabile e non autonoma. Il bambino tende a perdere equilibrio, a perdere tonicità dei muscoli e perdere con il tempo l'uso delle gambe. La demenza impedisce al paziente di avere contatti con la realtà, con l'ambiente che lo circonda, egli si troverà isolato e la continua perdita di competenze lo porteranno allo stato vegetativo.

Una piccola parte di pazienti MPS III dopo i 12 anni mantiene le capacità motorie e di linguaggio, circa il 9,9 %.

Nei pazienti MPS III A e B il danno neurologico è dovuto a processi complessi di neuroinfiammazione e neurodegenerazione progressiva. Il complesso processo fisiopatologico si basa su studi su modelli animali che attendono ancora conferme.

---

<sup>16</sup> Stop Sanfilippo Fundaciòn, *Sindrome di Sanfilippo, linee guida cliniche*, p.50

## DIAGNOSI:

La diagnosi precoce della Sindrome di San Filippo si basa su sospetto clinico, esami radiologici e rilevamento di GAG nelle urine.

Il ritrovamento dei GAG nelle urine avviene attraverso un test che si basa sulla spettrofotometria che analizza il complesso GAG-BLU DI METILENE. La sensibilità del test è pari al 100% e la specificità è pari al 75% - 100%. Questa metodica è un semplice test di screening, non invasivo, che viene raccomandato alle famiglie che hanno figli con ritardo nello sviluppo cognitivo e fisico.

In ogni caso la diminuzione dei livelli di GAG con l'avanzare dell'età implicano un'attenzione maggiore sui risultati del test. Sono stati proposti altri reagenti ma che si sono dimostrati meno attendibili.

La diagnosi certa si conferma a seguito della valutazione dell'attività enzimatica nei leucociti, nel plasma e nei fibroblasti cutanei. Vengono presi in considerazione i quattro geni responsabili della malattia e vengono sequenziati e poi confrontati con le sequenze di riferimento e i database noti. Le mutazioni riguardanti i geni della MPS III sono:

MPS III-A Il gene SGSH codifica l'eparano N-solfatosi, sono state descritte 142 mutazioni;

MPS III-B Il gene NAGLU codifica l' $\alpha$ -N-acetilglucosaminidasi, sono state descritte 154 mutazioni;

MPS III-C Il gene HGSNAT codifica l' $\alpha$ -glucosaminide N-acetiltransferasi, sono state descritte 66 mutazioni;

MPS III-D il gene GNS codifica l'enzima N-acetilglucosamina-6-solfato sulfatasi, sono state descritte 23 mutazioni;

## DIAGNOSI PRENATALE:

Normalmente si ricerca attraverso un test che riguarda l'attività enzimatica presente nelle cellule del liquido amniotico eseguibile solo in alcuni centri specializzati. In caso di gravidanza già avanzata esiste la possibilità di eseguire un'analisi quantitativa dei GAG presenti nel liquido amniotico. Questa metodica è comunque consigliata solo dopo un'attenta consulenza genetica sulla famiglia.

## TRATTAMENTO:

Il trattamento multidisciplinare è la scelta più razionale per garantire al paziente la qualità di vita migliore possibile. Sono state proposte negli anni diverse terapie tra le quali quella enzimatica sostitutiva, il trapianto di cellule staminali, terapia di riduzione del substrato, terapia gene oltre al

trattamento di sostegno per i singoli problemi organici, ossei, nutrizionali, delle vie aeree superiori e comportamentali etc.

Anche se l'efficacia clinica di queste terapie non è stata pienamente dimostrata è probabile che in futuro ci possano essere ulteriori evoluzioni.

#### 2.4 MPS IIIB NELLA VITA REALE

COM'È VERAMENTE VIVERE A CONTATTO CON UN BAMBINO AFFETTO DA MPS IIIB?

La Storia medica di L. deriva da documenti forniti dal policlinico Sant'Orsola Bologna, unità operativa pediatrica, malattie rare congenito malformative. Vivere con un figlio malato stravolge l'equilibrio della famiglia. In questo sotto capitolo si vuole far avvicinare il lettore alla vita di uno dei ragazzi MPS IIIB che vive in Italia, nei colli Bolognesi. Per motivi di privacy non verrà citato il suo vero nome.

L. è nato a Bologna il 14 dicembre 2005, ha un fratello maggiore C. che accoglie il fratellino con grande felicità. Alla nascita L. è rimasto ricoverato per 14 giorni in terapia intensiva neonatale per problemi ai polmoni per sviluppo di malattie delle membrane ialine e distress respiratorio.

Secondo l'anamnesi medica della storia di L., viene riportato che è secondo genito, nato da parto spontaneo alla 36esima settimana, gravidanza normo decorsa e il peso alla nascita è 3150g. Intorno i 2 mesi di vita L. subisce un ricovero in rianimazione, viene intubato e gli viene somministrato un'infusione di plasma. Ad un anno soffrì di fibrosi polmonare con successivo ricovero.

La famiglia si è avvicinata alla diagnosi di MPS IIIB a settembre 2008 quando L. aveva circa 2 anni e 9 mesi. È stata eseguita una visita dallo pneumologo a causa dei precedenti problemi riscontrati ai polmoni. Il medico ha invitato i genitori a sottoporre il bambino ad indagini metaboliche. Successivamente, intorno a febbraio 2009 arriva la diagnosi di mucopolisaccaridosi IIIB. Da allora L. è stato preso in carico presso l'ambulatorio di malattie metaboliche e DH (day Hospital) pediatrico specialista di endocrinologia.

Con il passare del tempo e il progredire della malattia L. ha subito diversi cambiamenti sia fisici, che cognitivi, proprio come la malattia prevede. Per quanto riguarda lo sviluppo psicomotorio si è osservato che il soggetto ha iniziato a deambulare intorno ai 15 mesi, non ha mai gattonato. Durante gli anni prescolari L. si è rivelato un bambino iperattivo, sempre in movimento, pieno di energie, correre e andare in bicicletta sono state delle grandi passioni. È sempre stato autonomo nei movimenti e negli spostamenti, all'età di 9 anni ha subito un intervento all'omero a causa di un incidente in casa



che non ha compromesso il movimento dell'arto. Intorno gli 11 anni la famiglia si è accorta di un possibile regresso della capacità deambulatoria. L. ha iniziato a non correre, la sua resistenza fisica a rimanere in piedi era sempre minore, l'equilibrio non era più statico come anni addietro. Da maggio 2017 i medici hanno riscontrato un peggioramento notevole della capacità di deambulazione; attualmente deambula con sostegno di una persona esterna. Nel tempo permane capacità prensoria grossolana di oggetti colorati e che sono sensibili al tatto. Ha sviluppato un'ipotrofia muscolare generalizzata a causa della ridotta mobilità e anche il ginocchio valgo. Nella marcia il ragazzo presenta una postura con deviazione del tronco e iperlordosi lombare, caratteristica tipica per i bambini affetti da San Filippo. Nell'ultimo periodo dagli ultimi controlli il bimbo ha mostrato un rallentamento accrescitivo.

La dieta e l'alimentazione di L. seguono le linee guida dello sviluppo della malattia. Ha avuto un'assunzione normale di cibo solido fino a quando i medici hanno riscontrato un peggioramento nella deglutizione. Attualmente la sua dieta è semi-liquida, il cibo è frullato e viene associato ad una porzione di carboidrati.

Il sonno per L. non è mai stato regolare, da bambino si sono verificati alcuni episodi di apnee notturne e nell'ultimo anno si sono riscontrate difficoltà nel ritmo sonno-veglia. Intorno ai 6 anni per calmare la sua iperattività e il sonno irregolare i medici hanno prescritto un farmaco antipsicotico che cura l'aggressività e l'iperattività del soggetto disabile.

In merito all'aspetto cardiologico L. nel 2014 ha riscontrato episodi di ipertensione in momenti di agitazione. Tutti gli anni si presta a visite di controllo, attualmente non sono presenti segni di cardiopatia.

Nella fase prescolare del bambino si è accertato un ritardo nello sviluppo del linguaggio, le prime parole sono state dette intorno ai 2 anni e intorno gli 8/9 anni ha iniziato a comunicare con vocalizzi, urli, pianti e lancio degli oggetti.

Imparare a comunicare attraverso gli sguardi, i sorrisi gli occhi per bambini come L. è fondamentale per farsi capire da chi lo circonda. Colpisce molto vedere come nella diade madre-figlio, la madre riesca a comprendere da un semplice urlo, un semplice gesto le necessità del figlio. L. è un bambino dinamico, determinato, sa quello che vuole e a modo suo sa come ottenerlo. Gli occhi sono la sua voce, il modo di usare le mani per avvicinare quello di cui ha bisogno e di tenere stretto a sé le persone che lo circondano sono tutti atti svolti per il raggiungimento di obiettivi semplici che per lui sono conquiste grandissime.

Vivere la disabilità nella realtà è diverso che leggerla nei libri, in una famiglia bisogna fare i conti con il mantenimento del disabile a livello assistenziale, economico, terapeutico. La famiglia deve riequilibrare la propria quotidianità e costruire le giornate in base alle esigenze del ragazzo disabile. Bisogna mettere al centro i suoi bisogni e riuscire a trovare o creare una rete di servizi che promuovano il benessere bio-psico-sociale del soggetto.

## 2.5 TUTELA, DIRITTI E MALATTIE RARE

«I CAMBIAMENTI SONO POSSIBILI SOLO SE LE PERSONE LI RENDONO POSSIBILI».<sup>17</sup>

Nel 1948 la Costituzione ha riconosciuto il diritto alla salute. Diventa un diritto inviolabile, individuale e assoluto. Con la legge 883 del 23 dicembre 1978 viene istituito il Sistema Sanitario Nazionale (SSN), organo che si basa su:

- Universalità
- Uguaglianza
- Equità

La nascita di questo organo in Italia ha avuto un percorso ricco di tappe fondamentali che hanno permesso di costruire la storia di SSN.

L'Organizzazione mondiale della Sanità diventa un punto di riferimento internazionale che evidenziò la necessità di muoversi da una visione di cura ad una prospettiva di promozione del benessere. L'obiettivo dell'Organizzazione è "il raggiungimento, da parte di tutte le popolazioni, del più alto livello possibile di salute", definita come "uno stato di totale benessere fisico, mentale e sociale" e non semplicemente "assenza di malattie o infermità".

Si afferma l'esigenza di mettere in atto strategie concrete per la promozione della salute partendo da fattori individuali, sociali, ambientali ed economici che possano favorire il funzionamento ottimale della persona. Tali esigenze

Nel libro "Disabilità, Diversità e promozione del Benessere" di O. Albanese e A. delle Fave si afferma il grandissimo contributo che la psicologia positiva ha dato nel concetto di salute. «La psicologia positiva ha messo in risalto le componenti costruttive e di crescita della salute mentale

---

<sup>17</sup> Albanese O. e Delle Fave A., *Disabilità, diversità e promozione del benessere*" Aspetti clinici, formativi ed educativi, p.10

quali emozioni positive, ottimismo, autostima, autoefficacia con l'obiettivo di analizzare le caratteristiche e le interazioni con le dimensioni di malessere e malattia».<sup>18</sup>

Negli ultimi decenni la psicologia positiva si è occupata anche di studiare il concetto di benessere riferendosi sia ad aspetti «oggettivi»<sup>19</sup> che possono concorrere a determinare buone condizioni di vita, sia ad aspetti «soggettivi»<sup>20</sup> che riguardano l'autoefficacia, l'autostima, emozioni positive e infine alla soddisfazione personale.

Per poter raggiungere un vero e proprio stato di benessere, le persone con disabilità devono essere seguite anche dalla psicologia in modo che si possa aiutare il disabile a lavorare sia sulla disabilità fisica, sia sulla situazione psicologica. La disabilità rende vulnerabili gli individui e per poter attraversare la crescita del soggetto disabile e della famiglia la psicologia e l'equipe di lavoro si propongono di avviare un intervento educativo che sia in grado di regolare la quotidianità di tutti i soggetti coinvolti.

L'OMS nel 2001 ha promosso La Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute (ICF), adottata dai 194 stati membri, si fonda «sulla visione bio-psico-sociale della salute ed ha l'obiettivo di descrivere e valorizzare il funzionamento della persona».<sup>21</sup>

ICF promuove il benessere del bambino attraverso interventi riabilitativi ed educativi basandosi sia sulle difficoltà, limiti del disabile sia sulle risorse e le potenzialità della persona. Procede con un'interazione fra le varie componenti individuali, sociali, biologiche e ambientali in cui il disabile vive.

Tale classificazione descrive gli aspetti positivi della persona, le conseguenze negative che la disabilità causa e il contesto in cui il soggetto vive. Viene eseguita una diagnosi funzionale per la formazione di un Piano Educativo Individualizzato (PEI) che si lega all'integrazione scolastica del disabile. La diagnosi viene definita funzionale proprio perché le figure di riferimento siano in grado di guidarlo nel proprio percorso attraverso anche l'insegnamento di nuovi metodi di lavoro.

L'ICF è applicato su tutti i soggetti portatori di disabilità, ne deriva anche la versione per bambini ed adolescenti fino ai 18 anni ICF-CY. Si utilizza nella pratica quotidiana del bambino disabile per promuovere nuovi metodi d'intervento con l'obiettivo di realizzare un'inclusione scolastica di tutti

---

<sup>18</sup> Ivi, p.10

<sup>19</sup> Ivi, p.31

<sup>20</sup> Ibidem

<sup>21</sup> Ivi, p.10.

gli alunni. Gli obiettivi vengono stabiliti attraverso un progetto personale e multidisciplinare insieme alla famiglia e agli enti coinvolti per puntare al miglioramento delle proprie potenzialità.

LA CONVENZIONE ONU SUI DIRITTI DELLE PERSONE CON DISABILITÀ è una norma internazionale emanata il 3 marzo 2009. È una legge che vincola gli Stati che l'hanno sottoscritta, a “promuovere, proteggere e garantire il pieno ed eguale godimento di tutti i diritti umani e di tutti i diritti umani e di tutte le libertà fondamentali da parte delle persona con disabilità, e promuovere il rispetto con la loro intrinseca dignità”.<sup>22</sup>

La convenzione nasce dalle stesse persone con disabilità attraverso un percorso di consapevolezza e conoscenza della disabilità, non riconosce nuovi diritti ma assicura gli Stati al riconoscimento dei principi generali e garantisce i diritti fondamentali di 650 milioni di persone disabili che vogliono lottare contro la discriminazione. Questa convenzione applica un approccio sociale della disabilità e afferma che “essere disabili significa essere persone con menomazioni e barriere comportamentali ed ambientali che impediscono la loro effettiva partecipazione alla società su base di uguaglianza con gli altri”.

## CONCLUSIONI

Con questo capitolo si è dato voce alla patologia, alla Sindrome di Sanfilippo e come viene vissuta e curata come nel caso di L. nella vita reale. Per poter rendere la vita migliore ai bambini MPS negli anni si sono introdotte tecniche, terapie che hanno lo scopo di mantenere le capacità residue limitando la loro degenerazione. Nel capitolo successivo verrà trattata la stimolazione basale in rapporto con L., terapia che segue tutt'ora e che limita l'evoluzione della malattia.

---

<sup>22</sup> *Guida ai diritti nelle mucopolisaccaridosi e malattie affini*, AIMPS, 2013.

## CAPITOLO 3: LA STIMOLAZIONE BASALE E I DISABILI GRAVI

### 3.1 LA RELAZIONE EDUCATIVA

«Offrire aiuto ad una persona è compito molto difficile, soprattutto, come accade nelle relazioni educative, se ciò a cui si deve rispondere non è una richiesta concreta, materiale: è proprio il termine *educativo*, pertanto, che connota la peculiarità dell'intervento, specificando la tipologia di azione che viene messa in atto».<sup>23</sup>

Un principio cardine della pedagogia da considerare come prioritario è la relazione educativa che sussiste tra educatore-educando.

Utilizzare il termine “relazione” all'interno di una diade è ben diverso che usare il termine “rapporto”. Il legame educatore-educando è definito come un rapporto asimmetrico nel quale l'educatore assume il controllo della relazione e imposta la seduta con lo scopo di raggiungere degli obiettivi predefiniti. Nella relazione asimmetrica non è possibile coinvolgere il soggetto di cui ci si prende cura, non avviene una comunicazione ma un semplice scambio di messaggi senza che essi possano assumere un significato educativo. Imporre un esercizio, una posizione, impedire il contatto fisico neutralizza lo scopo della stimolazione basale.

«Le piante si coltivano, gli uomini si educano. Se l'uomo nascesse grande e robusto, statura e forza sarebbero inutili finché non avesse imparato a servirsene e sarebbero dannose per lui, perché impedirebbero agli altri di considerarlo bisognoso di cure: abbandonato a sé stesso, morirebbe di stenti prima ancora di avere conosciuto i suoi bisogni».<sup>24</sup>

L'educazione è un processo che non ha mai fine nel quale l'educatore si allontana dal suo ruolo lavorativo ed entra in una dimensione di reciproco scambio. È una formazione continua che permette ai soggetti coinvolti di entrare in connessione e fare in modo che essi si trovino sullo stesso piano d'apprendimento. Si può dire di aver fatto una buona pedagogia quando l'educando sviluppa il più possibile le sue potenzialità.

L'azione educativa si basa sulla sintonia, sulla cooperazione, sul rispetto, la fiducia, l'ascolto reciproco e nella stimolazione basale questo tipo di relazione abbatte la differenza di ruoli che i due soggetti assumono nel rapporto. L'educatore deve essere in grado di mettere al primo posto le esigenze del paziente, seguire le sue attitudini, la sua energia e proporre esercizi che possano

---

<sup>23</sup>Maggiolini S., *Le sindromi genetiche rare percorsi educativi*, Edizione Junior, 2015, Parma, p.33.

<sup>24</sup>Rousseau J. J., *Emilio o dell'educazione*, Edizione integrale con introduzione, traduzione e note a cura di Andrea potestio, STUDIUM.

rafforzare e mantenere le capacità che lui in quel momento si sente di offrire. La terapia è divisa in momenti di valutazione e in momenti di contatto diretto, in cui l'educatore propone esercizi che stimolino le qualità del paziente.

La capacità di osservazione è un'indispensabile caratteristica che l'educatore deve rafforzare con l'esperienza diretta per poter eseguire una valutazione generale delle condizioni fisiche e psicologiche del disabile. La valutazione servirà all'equipe di lavoro per la creazione di un progetto formativo volto a valorizzare e mantenere le capacità residue del bambino. L'educatore sa che i progetti proposti possono essere fallimentari se la partecipazione dell'educando non è attiva e ciò avviene perché la pedagogia si basa sulla dinamica di relazione fra educatore ed educando.

La relazione educativa d'aiuto sintetizza l'intervento che si attua in circostanze dove la fragilità si oppone alla presa in carico della persona

#### LA RELAZIONE EDUCATIVA CON SOGGETTI PLURIDISABILI

«La pluridisabilità non rappresenta la semplice somma di più limitazioni compresenti nella stessa persona, quanto invece una interazione permanente di patologie, limitazioni e disabilità all'interno di un sistema dinamico influenzato dagli ambienti interni ed esterni alla persona stessa». <sup>25</sup>

La pluridisabilità è classificata in vari livelli che variano dall'eziologia della malattia:

- Lieve: non stabilisce un vincolo esposto dell'autonomia fisica, motoria e di percezione cognitiva.
- Media: riguarda disabilità motorie e intellettive che possono compromettere lo sviluppo e l'autonomia dell'individuo.
- Grave: la disabilità motoria e intellettiva incide gravemente. Le persone che fanno parte di questa categoria presentano assenza di linguaggio e ritardo cognitivo grave.

Per poter accedere a questa classificazione l'equipe multidisciplinare si deve riunire e effettuare delle valutazioni per comprendere quali strategie adottare nell'intervento. Il team valuta tutte le funzioni, abilità e aree interessate per costruire una riabilitazione che possa agire precocemente sul paziente. L'equipe lavora in collaborazione con la famiglia e struttura una possibile assistenza in base alle richieste, ai bisogni da soddisfare e alle possibilità delle persone coinvolte. Il gruppo di lavoro,

---

<sup>25</sup> Zanolini M. e Usai M. C., *Psicologia della disabilità e dei disturbi dello sviluppo, elementi di riabilitazione d'intervento*, FrancoAngeli, Milano, 2019, p.87

durante i colloqui con la famiglia, propone e indirizza il nucleo familiare in centri e associazioni che abbiano a disposizione gli ausili specifici e adatti al caso e alle esigenze del figlio.

Nella stimolazione basale il terapeuta quando entra in contatto con il paziente percepisce quali sono i suoi bisogni primari e le sue esigenze. Un aspetto fondamentale è il contatto corporeo per permettere e far capire al disabile la presenza di altri esseri umani.

### 3.2 L'APPROCCIO DI L. ALLA STIMOLAZIONE BASALE

#### L'ASSOCIAZIONE "PASSO PASSO"

Nel 2002 nasce l'associazione di volontariato "PASSO PASSO" sul territorio dei Comuni dei colli bolognesi per iniziativa di alcune famiglie con a carico figli disabili. L'associazione nasce dall'esigenza da parte delle famiglie di integrare, stimolare il proprio figlio all'interno di un gruppo nel quale la propria disabilità venga vista come un punto di forza.

Il gruppo agisce a favore di bambini, ragazzi e adulti con lo scopo di tutelare i diritti legati alla salute impegnandosi nella realizzazione di nuovi progetti e proposte che possano favorire l'integrazione scolastica, sociale e lo sviluppo e mantenimento delle loro autonomie.

Agisce in parallelo ai Servizi sanitari e sociali prendendosi cura del tempo libero di bambini e ragazzi disabili, affianca le famiglie e crea anche una rete di mediazione fra le istituzioni e i servizi.

Le attività principali che l'associazione svolge sono:

- Attività equestre in collaborazione con due maneggi della zona e una neuropsichiatra territoriale.
- Pet therapy: sostiene dei percorsi di gruppo o singoli con cani guidati da operatori esperti di Pet Therapy.
- Arteterapia: attività artistiche di gruppo destinate alla scuola primaria.
- Stimolazione basale: organizzata per disabili con disabilità gravi, motorie in piccoli gruppi.

7 anni fa il neuropsichiatra infantile, direttore dell'unità di neuropsichiatria infantile di Bologna, il dott. Gherardi ha conosciuto in prima persona la stimolazione basale. Ha sperimentato in prima persona il corso base che la provincia di Bologna aveva organizzato. Conosce personalmente e collabora con l'associazione "PASSO PASSO" per fare in modo che questo progetto molto funzionale possa essere divulgato, possa avere effetti positivi e duraturi nel tempo. Ha consigliato ai genitori dei bambini disabili interessati alla terapia di svolgere in prima persona il corso. Il medico ha ritenuto la terapia una valida offerta e una valida cura per le esigenze e le cure della malattia di L.

Quando la famiglia di L. è entrata a contatto con la stimolazione basale sul territorio solamente due operatrici operavano privatamente in una stanza molto piccola. I destinatari della terapia pagavano una piccola quota annuale e la parte restante veniva saldata dall'associazione "PASSO PASSO". Da circa 6 anni il comune di residenze delle famiglie dei ragazzi disabili ha accolto il progetto di donare una stanza del comune inutilizzata per dare la possibilità a questi ragazzi di usufruire degli spazi che gli spettano.

L. ha iniziato la terapia nel 2014, all'età di 10 anni, con un duplice incontro settimanale, una seduta presso la stanza basale donata dal comune e le educatrici dell'associazione "PASSO PASSO", la seconda seduta presso una cooperativa sociale del territorio.

### 3.3 LE ATTIVITÀ E GLI OBIETTIVI DELLA TERAPIA BASALE:

Le attività sono state descritte attraverso un'intervista con l'educatrice che ha affiancato L. negli anni passati. L'educatrice pone molta attenzione sull'esigenza di ascoltare i movimenti e le attitudini di L. prima di impostare il lavoro proprio come descritto precedentemente per far sì che si sviluppi una buona relazione educativa.

La fase iniziale della stimolazione si concentra sulla capacità residua di L. di mantenersi in piedi. Il ragazzo risulta più attivo nella prima parte della terapia e attraverso la camminata viene stimolato con il lancio di una palla colorata. Tale esercizio viene utilizzato per aiutare L. nella coordinazione, nel mantenere la postura in piedi e per creare una relazione di reciprocità con l'educatore all'interno dell'attività.

La postura in piedi stabilizza, dà sicurezza al disabile perché ha una percezione di sé più ampia, facilita la percezione del peso corporeo, facilita il contatto visivo e la comunicazione con l'educatrice. Per stimolare l'utilizzo delle braccia e delle mani l'educatrice ha riferito di utilizzare un gioco che si chiama "mondi sospesi". Vengono appesi al soffitto oggetti di uso quotidiano in modo che il disabile, in autonomia, riesca a manipolarli con facilità. Il materiale è di riciclo, sonoro, colorato, al tatto produce differenti sensazioni che possano a livello cognitivo stimolare differenti aree cerebrali.

L'obiettivo principale della stimolazione basale applicata su disabili gravi come L. è quello di portarli a conoscere il mondo attraverso il gioco e varie attività. È difficoltoso esplorare il mondo quando il proprio corpo lo impedisce, bisogna portare il mondo alla loro altezza attraverso un facilitatore di esperienze. Per il disabile la cosa più importante è farsi capire senza l'uso della parola perché, a volte, la malattia porta a non poter più comunicare attraverso il linguaggio verbale.



**STIMOLAZIONE DELLO SCHEMA CORPOREO:** lo schema corporeo racchiude tutte le esperienze senso motorie che il disabile vive e che si riferiscono al proprio corpo. La terapeuta, quando entra in un contatto fisico diretto, aiuta l'utente a trovare la posizione ottimale che possa alleviare il suo dolore perenne, che lo aiuti a sentirsi più sicuro, che possa conferire stabilità e calma, che permetta di aver controllo sulla situazione e inoltre che stimoli sia la parte destra che la parte sinistra del corpo. L. è un ragazzo dinamico non si presta a svolgere esercizi che non gradisce e non accetta tutte le posizioni che l'educatrice propone. Le posizioni che più si adattano alla corporatura di L. sono due:

1. Postura seduta: solitamente L. si fa sedere su un sostegno rigido che permetta al bacino di essere a 90°. Preferisce questa posizione perché in autonomia è in grado di gestire un'attività propria con oggetti che si presentano alla sua altezza. Tale posizione mette in comunicazione il soggetto con l'educatrice. Da ricordare che L. comunica con lo sguardo e con vocalizzi quindi molto importante è il contatto visivo con l'altra parte. Infine facilita l'alimentazione in quanto la colonna vertebrale si trova in posizione eretta e facilita la fase di deglutizione.
2. Postura semi-seduta: il paziente viene posizionato in modo tale gli arti siano in posizione di rilassamento e il peso corporeo sia concentrato sul baricentro. Con il tempo L. ha maturato delle preferenze riguardo i pouf e i materassi con cuscini basali. In questa posizione era possibile usare tutte le stimolazioni: visiva, olfattiva, tattile, sensoriale e uditiva. (visiva olfattiva tattile sensoriale uditiva).

Nonostante la posizione possa sembrare statica, esse aiutano a mantenere le capacità esplorative, cognitive e la coordinazione oculo-manuale di oggetti. Imporre una posizione a L. implementa una serie di conseguenze che andrebbero a disturbare tutta la seduta di terapia e risulterebbero controproducenti per il benessere che si vuole far raggiungere al soggetto.

Per un sano sviluppo corporeo, durante le sedute sono necessari:

- **ESERCIZI DI STIMOLAZIONE VESTIBOLARE:** con questa prima tecnica lo scopo dell'educatrice è quello di far sperimentare il movimento. Esistono svariati effetti terapeutici che danno la possibilità al disabile di avvertire:
  - La percezione del movimento
  - l'equilibrio;
  - la posizione del corpo nello spazio e il senso di orientamento;
  - facilita la percezione del proprio peso.

Un'attività molto amata da L. è l'utilizzo dell'amaca, attraverso un movimento rotatorio, il dondolio permette al corpo di adattarsi alla forma dell'amaca e inoltre gli arti tenderanno a rilassarsi e a lasciarsi andare. Quando si trova steso l'educatrice inserisce sotto ai piedi privi di calze, fagioli, ceci, pannelli morbidi o ruvidi. A livello manuale anche sull'amaca viene proposto il gioco dei "mondi appesi" sempre per mantenere attiva la stimolazione manuale.

- **ESERCIZIO DI STIMOLAZIONE SOMATICA:** il cui scopo è quello di sperimentare attraverso il tatto. È un esercizio che mantiene il grado di concentrazione di L. molto alto. La pelle è il punto di riferimento di contatto che il disabile ha con l'ambiente che lo circonda. I suoi effetti terapeutici:
  - Coordinazione stato di tensione e di riposo
  - Facilitazione del proprio ritmo biologico
  - Regolarizza il ritmo respiratorio
  - Crescita del senso di sicurezza

La stimolazione somatica su L. viene eseguita attraverso il massaggio basale. Solitamente è un'attività che viene svolta a fine seduta e ha lo scopo di rilassare i muscoli, la mente e il ragazzo a 360°. La facilitatrice applica degli oli profumati, riposanti, delle creme e inizia il massaggio con una serie di movimenti sia sulle braccia che sulle gambe. La zona preferita sulla quale L. gradisce maggiormente il massaggio è nella parte inferiore delle gambe, i piedi.

Altre attività che vengono proposte al ragazzo nel corso della seduta sono:

- Un angolo della stanza basale è dedicato solamente ad alcuni oggetti di proprietà di L. sono una serie di oggetti suoi che disinfettati lui poteva portarsi alla bocca, molto stimolante perché mantiene il movimento della bocca, della lingua e della zona che interessa la deglutizione.
- Un'ulteriore attività proposta è quella di lanciare degli oggetti morbidi verso una direzione precisa: lanciare una palla o dado morbido contro dei birilli per raggiungere lo scopo di farli cadere. Veniva spronato per mantenere una coordinazione cognitiva. Non sempre percepiva lo scopo del lanciare la palla contro i birilli per farli cadere. È più una situazione casuale.
- Per comunicare con l'esterno L. utilizza dei vocalizzi e l'educatrice per mantenere vivo lo scambio vocale e comunicativo cerca di incentivare questi scambi in cui il soggetto dialoga attraverso la comunicazione verbale.

La stanza in cui L. esegue la terapia basale per la camminata è un luogo che è stato creato in totale sicurezza, ricco di spazi morbidi, materassi, cuscini. L. Ha la possibilità, in autonomia, di appoggiarsi tranquillamente ovunque senza che ci sia il rischio che possa farsi male. Mantenere tale autonomia

nel riuscire a destrare nell'ambiente e portare a termine l'esercizio, quando era più piccolo, rappresentava una soddisfazione per l'equipe di lavoro ma soprattutto per sé stesso. Con il passare del tempo però il senso di soddisfazione si è affievolito e L. mostra un maggior sostegno e una maggior stimolazione e motivazione nel portare a termine l'esercizio proposto.

## GLI ASPETTI POSITIVI DELLA STIMOLAZIONE BASALE

La progressione della mucopolisaccaridosi causa un continuo regredire delle capacità linguistiche, motorie, sociali, cognitive nei bambini MPS. La stimolazione basale, come altre terapie palliative, aiutano il paziente a ritardare il processo di degenerazione che è inevitabile. Mantenendo attivo l'aspetto motorio e cognitivo, il soggetto è in grado di mantenere attive le capacità residue che con gli anni sono sempre più peggiorate.

L'ambiente è sicuro, protetto e fatto su misura per il disabile e le sue esigenze. L'aspetto fondamentale della stanza basale è che è un ambiente che può essere modificato in base alle necessità del destinatario. La terapia ha una base ludica e l'educatrice cerca di creare attività legate alle quotidianità dell'individuo, stimola l'interesse attraverso giochi, materiali differenti, di riciclo, di sostanza e forma diversa che permettono al disabile di essere stimolato nell'interazione e apprendimento con la realtà. Un'altra caratteristica che va a favore della terapia è il continuo contatto che si crea fra le due figure coinvolte, mantiene attivo nel paziente l'abitudine di seguire con gli occhi il soggetto o l'oggetto che si trova alla sua altezza. Le condizioni del paziente non possono migliorare, si tratta di una malattia rara neurodegenerativa che non ha una cura. I medici propongono questo tipo di terapia solo ed esclusivamente per preservare le sue condizioni. C'è poca probabilità che la terapia possa provocare effetti negativi sul paziente. L'intervento deve essere efficace solo ed esclusivamente perché studiato e costruito sulla base delle attitudini del soggetto. La stimolazione è un mezzo che permette al disabile di relazionarsi con l'ambiente. Ciò che lui nella normalità non riesce a fare perché impossibilitato, con le strategie di stimolazione il disabile può fare tutto. Il luogo diventa un mezzo che deve adattarsi al disabile, non diventa più una barriera che impedisce bensì un mezzo che coinvolge al meglio le attitudini preesistenti del soggetto disabile. L'educatrice di L. ha riferito durante l'intervista che il ruolo principale dell'educatore è quello di essere un facilitatore di esperienze che deve acquisire la capacità di ascoltare e assecondare il paziente per poter creare dei canali di comunicazione efficaci e durevoli nel tempo.

### 3.4 I LEGAMI TRA LA FAMIGLIA E IL FIGLIO DISABILE

La nascita di un figlio disabile segna un evento disadattivo nella quale la famiglia deve riorganizzare la propria quotidianità. Questo evento provoca stress e le modalità di riorganizzazione influiranno sullo sviluppo futuro del bambino e della propria famiglia. La diagnosi ha un notevole impatto su di essa, deve essere in grado di accettare la realtà senza far in modo che essa influenzi il rapporto affettivo con il bambino disabile. L'anamnesi influenza gravemente il ciclo vitale della famiglia soprattutto se manifestata nella prima infanzia del bambino. Nel caso di L. la diagnosi è avvenuta a 2 anni e 9 mesi. È stata comunicata in un ricovero nella quale era presente solo la figura materna. Ciò che ha avvertito è stato un dolore fisico, come se qualcosa le fosse piombato addosso. Inoltre non aveva la possibilità di consultare siti internet. Chiamò sua cognata che è farmacista e per telefono le è stata comunicata tutta la storia clinica della malattia. Al momento la madre ha reagito restando in silenzio. Il padre metabolizzò in modo differente, la paura non ha sopraffatto la razionalità, bensì lo rese sin dall'inizio più consapevole.

È una notizia che al momento devasta e stravolge l'equilibrio quotidiano a cui la famiglia è abituata ma che con il tempo viene assorbita.

La diagnosi di patologia degenerativa è preceduta da una vasta e sconosciuta sintomatologia. Nella fase d'indagine i genitori come prima cosa cercano sulla rete internet il significato della malattia. I genitori che vivono la crescita del proprio figlio vivono momenti frustranti, soprattutto al sorgere dei primi sintomi comportamentali. I genitori si rendono conto che il figlio rimane indietro nello sviluppo rispetto ai coetanei. Vivono la perdita di tutte le azioni che quotidianamente si svolgono per la conquista della propria autonomia. Sono impotenti davanti alla malattia, davanti alla perdita della parola, all'insorgenza di problemi motori che costringono il bambino a non poter più correre. La proposta di un intervento riabilitativo richiede maggior sacrificio e organizzazione del tempo. La struttura riabilitativa dove verrà preso in cura crea un insieme di varie figure professionali che lavoreranno insieme per rendere la qualità di vita del bambino migliore. Gli interventi che l'equipe di lavoro propone alla famiglia riguardo la presa in cura del figlio sono differenti:

- «Interventi volti a ridurre le fonti di stress»: tale intervento è un supporto volto ai genitori, ai bambini e anche ai servizi educativi. Il supporto offre la possibilità alle figure genitoriali di evadere dalla routine di cura giornaliera del figlio disabile. Ci sono differenti soluzioni per provvedere allo stress che provoca la presenza di una disabilità. Un supporto economico è fondamentale per ricoprire le spese che, le cure e gli attrezzi, servono al figlio. Per vivere la quotidianità del figlio il supporto suggerisce la presenza di strutture educative, diurne che

propongono attività, interventi multipli volti a mantenere attiva la presenza del disabile all'interno del sistema sociale. Per quanto riguarda lo stress genitoriale vengono proposti dei programmi, gestiti da esperti, volti ad educare e assumere consapevolezza riguardo la malattia del figlio. Negli anni si è compreso che l'incremento di servizi educativi volti alla cura della famiglia e del disabile stesso sia un punto a favore al ruolo attivo di tutti i soggetti coinvolti.

- «Interventi centrati sull'affinamento delle capacità di valutazione e di coping»: i genitori davanti alla disabilità hanno bisogno di aiuto, di sostegno, di qualcuno che possa formarli riguardo le strategie che possono mettersi in atto in situazioni di stress, tensione e non favorevoli allo sviluppo e alla cooperazione della famiglia. Sono tecniche numerose, di rilassamento, di tecniche che permettano al genitore di riconoscere le fonti di stress.
- «Intervento finalizzato a rinforzare la rete di supporti sociali al di fuori della famiglia»: si tratta di terapia di gruppo per genitori nella quale vengono condivise le proprie esperienze di vita legate alla disabilità. Genera sostegno emotivo, la possibilità di fronteggiare i problemi con persone che vivono anch'esse in prima persona la stessa situazione.
- «Interventi tesi a migliorare le relazioni all'interno della famiglia»: interventi che pongono attenzione alla trasmissione di strategie per implementare competenze linguistiche efficaci davanti a situazioni critiche. Un esempio pratico di questi interventi potrebbero essere le terapie di coppia tra i due coniugi.
- «Interventi finalizzati a migliorare i rapporti fra genitori e professionisti»: un compito importante delle figure educative che operano con il figlio disabile è creare un rapporto di fiducia con i genitori. Comunicare gli aspetti positivi, negativi, ascoltare il genitore, confortarlo, rimanere al suo fianco sono operazioni difficili da mettere in pratica, ma operazioni indispensabili che servono per creare un collegamento fra le due parti coinvolte.

## CONVIVERE CON UN FRATELLO DISABILE

Le reazioni emotive di fratelli e sorelle sono reazioni che influenzano la propria crescita. Per i fratelli convivere con la diagnosi di mucopolisaccaridosi è difficile, difficile perché il ragazzo/a cresce con la consapevolezza che con il tempo il proprio fratello perderà sempre di più tutte le capacità che un bambino possiede. Le capacità comunicative, sociali, intellettuali, motorie con il tempo diminuiscono fino a cessare e i sentimenti che il fratello maggiore prova nel tempo sono numerosi. Possono provare paura di non sapere ciò che la malattia comporta e in questo caso la famiglia dovrà essere in grado di rassicurare il figlio e di fargli conoscere la malattia per poterlo aiutare a ridurre questa paura e ansia di non sapere.

«Spesso in questa età i fratelli sono contagiati dalla difficoltà dei genitori di mostrare al mondo i deficit del figlio e provano imbarazzo rispetto ai propri coetanei per essere figli di una famiglia dove si è espressa una patologia, quasi come se fosse un marchio di infamia».<sup>26</sup>

Durante l'adolescenza nasce la preoccupazione di non essere accettati dagli altri. Un aspetto fondamentale di questa fase è l'integrazione con il gruppo dei pari e dei compagni di scuola. Sentirsi in imbarazzo per la propria famiglia è un sentimento che bisogna eliminare per il bene di tutti. In genere i ragazzi tendono a tener nascosto ai genitori ciò che provano realmente e proprio per questo bisognerebbe indirizzarli verso una valvola di sfogo che potrebbe aiutarli a rivelare le proprie frustrazioni. In adolescenza i ragazzi sviluppano una certa empatia nei confronti del fratello malato e anche una sorta d'invidia alle maggiori attenzioni che i genitori dedicano ad esso.

Capire le risposte emotive dei fratelli e sorelle richiede molta pazienza e comprensione da parte dei genitori. I genitori devono guidare il figlio attraverso le varie fasi dello sviluppo emotivo tramite una sana comunicazione.

## LA RESILIENZA FAMILIARE

«La resilienza è la capacità di riprendersi dalle avversità e di uscirne più forti e con nuove risorse; è un processo attivo di autoriparazione e crescita in risposta alla crisi e alle difficoltà della vita; è un percorso di ristrutturazione e di ridefinizione dell'identità personale, che risulta arricchita da ciò che ha consentito di superare il trauma e le difficoltà».<sup>27</sup>

La vita regala, nel bene e nel male, ad ogni individuo, esperienze che segnano il proprio percorso di vita. La disabilità che coinvolge un figlio tanto desiderato rappresenta una causa destabilizzante e traumatica del presente e del futuro del bambino e della famiglia stessa.

Introdurre la resilienza in questo discorso è fondamentale in quanto indica le attitudini e le strategie che gli uomini riescono a mettere in atto di fronte ad un evento traumatico resistendo positivamente e sviluppando competenze in grado di affrontare il negativo.

La resilienza familiare è una moltitudine di strategie di coping che la famiglia adotta per affrontare questa esperienza che ha completamente rivoluzionato la vita di tutti. Far parte di un gruppo di mutuo aiuto può essere una delle molteplici soluzioni che i percorsi di resilienza propongono.

---

<sup>26</sup> Sorrentino A. M., *Figli disabili, la famiglia di fronte all'handicap*, Raffaello Cortini Edizione, Milano, 2020. P.69

<sup>27</sup> Ibidem

<sup>27</sup> Maggiolini S., *Le sindromi genetiche rare percorsi educativi*, Edizione Junior, 2015, Parma, p.51

«...si può imparare a rapportarsi nel modo più adeguato all'individuo, figlio, alunno, adulto, utente di un servizio, eliminando il rischio di renderlo oggetto della relazione di cura e favorendo invece la sua crescita come persona libera ed autonoma: ciò rappresenta l'obiettivo non solo dei legami d'aiuto ma dell'educazione in generale».<sup>1</sup>

### 3.5 SERVE UN CAMBIAMENTO

La stimolazione basale è una terapia giovane, conosciuta da poco e da pochi. È sconosciuta e nel territorio nazionale italiano esistono poche associazioni che sensibilizzano questo metodo di riabilitazione per bambini affetti da pluridisabilità. Portare sul territorio una terapia sconosciuta ha effetti sicuramente positivi, bisogna attivare investimenti economici per poter garantire un'alta formazione al personale interessato. Per fare in modo che la stimolazione venga conosciuta nelle scuole, negli enti territoriali bisogna attivare una rete di contatti, corsi, investimenti che possano facilitare la diffusione della terapia. Non è un processo immediato e semplice, bisogna sensibilizzare le persone, gli insegnanti, gli educatori e tutti coloro che gioverebbero a favore della terapia.

All'interno della scuola i bambini affetti da malattie così complesse non hanno uno spazio che possa soddisfare i bisogni e le esigenze che la disabilità richiede. Il personale della scuola adatta gli spazi il più possibile per rendere accogliente l'ambiente, qualora non fosse possibile la scuola per il disabile diventa un ostacolo e non più un luogo che possa favorire lo sviluppo relazionale, cognitivo e fisico. Bisogna rendere la scuola un'ambiente pronto ad accogliere questi ragazzi che godono di pari diritti di chi non ha disabilità.

La scuola italiana è un modello pedagogico formato da normative fondamentali che l'hanno portata ad essere un sistema d'integrazione eccellente. La legge n. 118/71 definisce che gli alunni disabili hanno pari diritto di frequenza scolastica nelle scuole che non presentano disabilità gravi. Successivamente, nel 1987, il testo della legge è stato modificato e viene dichiarato che qualsiasi alunno disabile ha il diritto e l'obbligo di frequentare fino alla scuola secondaria di secondo grado. Per fare in modo che l'integrazione avvenga, bisogna intervenire sul piano di assistenza economica e anche sanitaria. Con il tempo si è affermata la figura dell'insegnante di sostegno che abbia lo scopo di integrare il disabile nel mondo della scuola. nel 1977 si afferma che l'inclusione del disabile è obbligatoria e tutti gli insegnanti devono partecipare attivamente alla creazione di una programmazione educativa individualizzata (PEI).

La legge quadro 104/1992 nominata per l'assistenza, i diritti e l'integrazione delle persone con disabilità ha lo scopo di agire in differenti ambiti:

- sostegno alla famiglia;
- il lavoro, la scuola;
- la salute;
- l'integrazione sociale;

vengono posti in primo piano i bisogni del disabile per la formazione del progetto educativo messo in relazione alle risorse che il territorio locale e regionale offre.

«...la costruzione di contesti inclusivi può avvenire solo attraverso un lavoro di rete, cioè un integrato coinvolgimento delle famiglie e di tutte le istituzioni interessate».<sup>28</sup>

La prospettiva dell'inclusione per gli allievi disabili si avvia attraverso procedure didattiche che hanno lo scopo di garantire il ruolo attivo dello studente. per far sì che l'inclusione abbia effetti positivi i docenti promuovono strategie efficaci sul piano organizzativo e didattico.

L'interazione con la famiglia e l'equipe che seguono il disabile nell'ambito sanitario sono aspetti fondamentali per la progettazione del PEI. Il compito principale che la figura di sostegno deve svolgere è quello di far mantenere al disabile la *propria autonomia*. Gli interventi educativo-riabilitativi sono essenziali per l'acquisizione di maggiori autonomie in caso di danni sensoriali, cognitivi, motori e intellettivi.

---

<sup>28</sup> Cottini L., "Didattica speciale e inclusione scolastica", Carocci Editore, Roma, 2019, p. 19



## CONCLUSIONI:

La tesi è stata svolta con lo scopo di segnalare l'esistenza di una malattia ereditaria poco conosciuta ma altamente invalidante, dove le problematiche del paziente vengono affrontate con un approccio totalmente nuovo e poco praticato sul territorio nazionale. I principi primi di tale approccio terapeutico, vengono associati e definiti dalla teoria della Stimolazione Basale introdotta da Frölich.

Come aspirante educatrice ho avuto la possibilità di partecipare e osservare in prima persona ad alcune sedute terapeutiche elaborate sui principi sopra citati interagendo con L e con la sua equipe di lavoro. Di conseguenza, in vista del termine del mio percorso universitario, mi sono persuasa che la Stimolazione Basale potesse essere argomento di uno studio approfondito e personale della tesi stessa. L., in questo caso, ha avuto un ruolo decisivo nella scelta. Un ulteriore elemento che ha fortemente inciso, è stata la decisione della famiglia di L nel concedermi fiducia sul mio operato sviluppatosi nel corso degli anni.

Grazie all'esperienza che sto vivendo con tutte le famiglie MPS, posso affermare di aver compreso quanto incidano le dinamiche relazionali che intercorrono tra genitori e operatori. Aver scritto questo elaborato significa per me aver individuato oltre ad una possibile professione, la responsabilità che il ruolo di educatore ricopre.

Durante la stesura della tesi ho sottolineato quanto sia traumatico ricevere una diagnosi di malattia neurodegenerativa e di quanto sia difficile per la famiglia accettare le conseguenze della malattia in sé. Nel contempo l'operatore oltre a fornire al disabile un sostegno sanitario-pedagogico, deve essere in grado di estendere l'aiuto a tutti coloro che lo circondano. È questo uno dei punti cruciali nel quale l'operatore deve concentrare oltre alle sue capacità terapeutiche un'abilità relazionale tutta da scoprire e costruire insieme alla famiglia. L'esperienza maturata in questi anni con le famiglie MPS, ha determinato in me la volontà di scoprire ed accrescere le conoscenze teoriche riguardo al mondo della disabilità.

## RINGRAZIAMENTI:

La parte dei ringraziamenti potrebbe risultare noiosa, banale e scontata invece è la parte che preferisco. Ho immaginato per molto tempo cosa poter scrivere in questo foglio bianco e ho deciso che questo traguardo io lo dedico a tutti.

A me stessa per non aver mai smesso di crederci, ai miei genitori che hanno sempre tenuto stretta la mano e non la lasceranno mai, a mia sorella che la terrò sempre al mio fianco, che appoggerò in ogni sua scelta e che mi avrà sempre dalla sua parte.

Alla famiglia, ai miei parenti, ai nonni che mi guardano da lassù, a chi ha sempre fatto parte del mio presente da quando sono nata. Sono fiera di averli con me, nella vita e nel cuore.

Alla prima amica, Sarah, che conosco dal primo anno di scuola materna. La ringrazio perché è sempre stata presente, nel passato, nel presente e nel mio futuro resterà al mio fianco, come le bambine spensierate che eravamo e che passeggiavano nel giardino della scuola materna. Le dedico questo lavoro perché mi ha sempre sostenuto, mi ha sempre dato consigli e senza di lei non sarebbe lo stesso. La ringrazio perché è un punto fermo della mia vita alla quale non rinuncerò mai. La ringrazio perché mi ha sempre detto che un giorno ci ringrazieremo per la vita trascorsa insieme.

Alla mia relatrice, la Professoressa Francesca Morganti, per avermi lasciato carta bianca, per avermi dato la possibilità di voler trasmettere quello che realmente volevo, per essermi stata vicina anche se non fisicamente. Alle mie compagne di corso con le quali ho condiviso gioie e dolori, ansia, esami, studi folli durante le varie sessioni, traguardi importanti che difficilmente dimenticheremo. Agli amici che seguono i miei passi, che da anni sono al mio fianco. Non nominerò personalmente ognuno di loro, perché loro sanno che un semplice GRAZIE può racchiudere tutto quello che insieme abbiamo vissuto.

All'amica che è con me dalle superiori, Giulia, con la quale ho condiviso la paura del mondo, i primi problemi di cuore, i 4 in matematica, che oggi è ancora presente perché in fondo sappiamo che il tempo cambia tutto ma qualcosa rimane sempre uguale, e quel qualcosa è il nostro rapporto.

A chi non fa più parte della mia vita, a chi ha scritto con me una parte della mia storia e oggi non lo è più. Una parte che esiste in me, che mi ha insegnato che la vita va avanti e bisogna continuare a scrivere la propria storia, amandosi e amando chi ti ama.

Le ultime persone, che tengo citare sono prima di tutto, l'Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi, AIMPS, che mi ha permesso di entrare in un mondo alla quale non rinuncerò mai. In secondo luogo le famiglie, una ad una, a chi c'è e a chi ancora non ho avuto l'occasione di conoscere

per tutto l'immenso affetto, che mi hanno donato dal primo giorno, ai fratelli dei bambini MPS che li accudiscono ogni giorno con la speranza che possano rimanere sempre uniti, nonostante le difficoltà.

L'ultimo ringraziamento, il più importante, va a Te, a te che non puoi leggere perché la malattia lo impedisce, a te che mi hai dato e mi stai dando la forza di trovare uno scopo nella vita per cui val la pena lottare. A te che anche con un semplice sorriso, un semplice sguardo parli a voce alta e ti fai sentire. Ti dedico la tenacia, la volontà che ho avuto nel produrre questo elaborato, il quale racchiude tre anni di sacrificio, sacrificio scelto, voluto per poter dar voce a questa brutta malattia. Non sono sicura che tu possa comprendere fino in fondo cosa vogliamo dire queste parole che ti sto dedicando ma sono sicura che il bene che dimostri di volermi quando siamo vicini, tu lo provi davvero. Ringrazio i tuoi genitori per avermi accolta nella vostra famiglia come una figlia, la figlia milanese. Tuo fratello maggiore a cui voglio un bene indescrivibile, che cresce e diventa sempre più uomo.

E per concludere voglio farmi una promessa, che nella mia vita, qualunque cosa essa mi riservi, qualsiasi traguardo che raggiungerò io lo dedico a Te, a tutti i guerrieri che lottano, lotteranno e hanno lottato contro un male che non ha permesso loro di inseguire i propri sogni.

## BIBLIOGRAFIA

Albanese O. e Delle Fave A., *Disabilità, diversità promozione del benessere, aspetti clinici, formativi ed educativi*, FrancoAngeli, Milano, 2018.

Ardissone A., *Aspetti neurologici nelle mucopolisaccaridosi*, AIMPS, 2013.

Borgo A., *Ortopedia nelle mucopolisaccaridosi*, AIMPS, 2013.

Castelli C., *Resilienza e creatività, teorie e tecniche nei contesti di vulnerabilità*, FrancoAngeli, Milano, 2019.

Chiassalè, Kaserer S., *“In cammino con la stimolazione basale, a piccoli passi verso gesti di cura”*.

Cottini L., *Didattica speciale e inclusione scolastica*, Carucci editore, Roma, 2019.

Di Natale P. e Barone R., *MPS III o Sindrome di Sanfilippo*, AIMPS, 2013.

Di Natale P., *Convivere con le mucopolisaccaridosi e malattie affini*, AIMPS, 2013.

Frölich A., *Il gioco basale*

Frölich A., *Stimolazione basale per bambini, adolescenti e adulti con pluridisabilità*, Editrice Morcelliana, Brescia, 2020.

Maggiolini S., *Le sindromi genetiche rare percorsi educativi*, Edizione Junior, 2015, Parma.

Rousseau J.J., *Emilio o dell'educazione*, Edizione integrale con introduzione, traduzione e note a cura di Andrea potestio, STUDIUM.

Russo P., *Cuore nelle mucopolisaccaridosi*, AIMPS, 2013.

Sorrentino A.M., *Figli disabili, la famiglia di fronte all'handicap*, Raffaello Cortina Editore, Milano, 2020.

Stop Sanfilippo Fundaciòn, *Sindrome di Sanfilippo, linee guida cliniche*.

Tana F., *Complicanze respiratorie nelle mucopolisaccaridosi*, AIMPS, 2013.

Zanobini M. e Usai M. C., *Psicologia della disabilità e dei disturbi dello sviluppo, elementi di riabilitazione d'intervento*, Franco Angeli, Milano, 2019.

#### SITOGRAFIA

<https://mpssociety.org/learn/diseases/>

<http://www.aimps.org/index.php>

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=IT&Expert=581](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=IT&Expert=581)

[http://www.salute.gov.it/portale/rapportiInternazionali/dettaglioContenutiRapportiInternazionali.jsp?lingua=italiano&id=1784&area=rapporti&menu=mondiale.](http://www.salute.gov.it/portale/rapportiInternazionali/dettaglioContenutiRapportiInternazionali.jsp?lingua=italiano&id=1784&area=rapporti&menu=mondiale)

<https://www.lavoro.gov.it>