

# Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie

## La comunicazione della diagnosi

Data di redazione e dei vari aggiornamenti:

05 Luglio 2005 Pubblicata in Delphi1

16 Gennaio 2006 inviati dall'Istituto Superiore di Sanità agli Autori i commenti alla versione Delphi 1

2 Febbraio 2006 la nuova versione in Delphi 2 viene pubblicata sul sito web riservato LGSD – ISS per la valutazione dei panelisti

21 Maggio 2007 ultimo aggiornamento

Questo documento è stato scritto dalla dott.ssa Anna Zambon, psicoterapeuta, da genitori di persone con sindrome di Down: Maria Teresa Calignano, Aurelia e Giorgio Balduzzi, Enrico Barone e da fratelli di persone con sindrome di Down: Alessandro Capriccioli, Carla Fermariello, Beatrice Baraglia, Alessandro Gwis, Giulio Iraci, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Gli autori desiderano ringraziare la dott.ssa Flavia Luchino per i continui scambi sempre utili, spesso essenziali.

### Premessa

L'argomento comunicazione della diagnosi è molto complesso.

Il medico ha scelto un mestiere che implica di lenire il dolore e la sofferenza. Dire ai genitori che il loro figlio è nato con una malformazione congenita, significa dare un dolore che alcuni medici possono ritenere definitivo e insopportabile. Come conseguenza può lasciarsi sopraffare da una ansia tale da creare una barriera tra sé e i genitori e abbandonarli con una breve e secca diagnosi data spesso al padre lasciandolo da solo con il compito di parlare con la moglie. Può anche delegare il genetista parlando di diagnosi incerta o di forme lievi e abbandonare i genitori con un problema che sentiranno definitivo e senza speranza.

I genitori ricordano a distanza di anni le esatte parole del medico, il suo atteggiamento e le proprie reazioni.

Quando il medico affronta il momento della diagnosi insieme ai genitori riesce a comunicare loro a qualche livello che il problema sarà affrontabile e avrà favorito un primo legame con il bambino che qualunque sia il suo destino sarà il loro figlio.

Non appena la diagnosi clinica sarà certa, e dunque senza attendere l'esito dell'esame cromosomico i cui tempi sono interminabili e assai penosi secondo i familiari, il medico comunicherà la diagnosi ad ambedue i genitori insieme.

Delineamo gli argomenti essenziali per un approccio adeguato secondo la letteratura. Alcuni argomenti verranno ripresi in altre raccomandazioni, ma per la particolarità e specificità e la completezza di questa raccomandazione, ci sembra utile accennarli anche in questo contesto.

Nell'ambito di un approccio multidisciplinare riporteremo di seguito alcune esperienze di genitori e di fratelli e sorelle al momento della nascita di un neonato/a con SD.

## MEDICO E GENITORI

Quando nasce un bambino con una diagnosi difficile da comunicare il medico può affrontare la famiglia secondo delle modalità che sono tanto più adeguate, quanto più avrà informazioni

- 1. su quali siano i criteri essenziali, per poter comunicare la diagnosi nel modo più soddisfacente**
- 2. sul bambino e sulla persona con SD**
- 3. sull'impatto che quel bambino potrà avere sul destino della sua famiglia**

### 1. Criteri per comunicare la diagnosi in modo soddisfacente

Il modo in cui viene data la notizia ha un ruolo fondamentale per quello che sarà il primo impatto col figlio e le parole del medico e soprattutto il suo atteggiamento saranno ricordati per tutta la vita con disagio oppure con riconoscenza.

Dagli studi sulle famiglie possiamo evidenziare quattro criteri fondamentali per una modalità ottimale:

- empatia*
- rispetto (buone maniere)*
- uno spazio privato*
- tempo (il massimo possibile)*

Un medico *empatico* è un medico che affronta il problema accettando dentro di sé di dover dare una sofferenza che è inevitabile, ma che col tempo diventerà affrontabile.

La sua presenza fisica e psichica e anche emozionale è di fondamentale importanza in quel momento di grande fragilità per i genitori. E' importante il tempo e lo spazio in cui avviene l'incontro.

*Rispetto* significa trovare uno *spazio privato* (inventarselo se non c'è) in cui dare ai genitori la possibilità di esprimere emozioni e fare domande senza rischi di essere interrotti da estranei o da telefoni. I genitori si reputano soddisfatti anche di fronte a un contesto non ideale se il medico se ne scusa. Non devono sentire che il *tempo* è limitato, ma che il medico può stare con loro tutto il tempo necessario per questo primo incontro e per un primo colloquio esauriente.

E' bene *che i genitori siano convocati insieme* per evitare di dare a uno dei due il compito penosissimo di dare la notizia all'altro. Un medico che delega al padre o alla madre o al genetista il compito di comunicare la diagnosi darà l'impressione di voler fuggire da un compito che non è in grado di gestire.

Se i genitori avranno la notizia insieme e insieme faranno domande e avranno risposte, sarà più facile parlarne tra di loro in seguito, fatto che avviene meno spesso di quanto non si possa immaginare. E' essenziale *che il bambino sia presente* per poterne mostrare ai genitori gli aspetti di bambino grazioso, come è generalmente un neonato con SD.

Penso che possa essere utile citare il contributo di Cliff Cunningham (1994), celebre studioso delle famiglie, il quale suggerisce di parlare ai genitori al momento della diagnosi tenendo il bambino in braccio e chiamandolo se possibile per nome. Basterà dire semplicemente che dopo un esame accurato sono stati evidenziati degli elementi che fanno pensare alla Sindrome di Down e di chieder loro se sanno di che si tratta. Cunningham aggiunge che è bene evitare espressioni negative come "mi dispiace dovervi dire..." ecc. e di continuare il discorso in base alle reazioni. Aggiunge di parlare con calore (*warmth*), mostrando comprensione e di usare parole semplici evitando un linguaggio tecnico. Studi recenti indicano quanto i genitori siano grati al medico che offre loro la possibilità di essere lasciati soli per qualche tempo alla fine del colloquio per poter esprimere insieme più liberamente le proprie emozioni.

E' molto utile *convocare i genitori per un secondo colloquio* a distanza più ravvicinata possibile (da 1 a pochissimi giorni) per permettere loro di formulare domande e far emergere problemi a cui non avevano avuto modo di pensare durante il primo colloquio. Continueranno a fare e farsi domande per molto tempo, ma le risposte dei primi colloqui rimarranno scolpite nella loro mente.

L'empatia e le parole usate dal medico potranno rappresentare per i genitori un modello a cui riferirsi nel dare la notizia di questa nascita agli altri. Il medico dovrà suggerire ai genitori, appena ne saranno capaci, *di parlare agli altri figli* il più presto possibile, qualsiasi sia la loro età. Anche qui è una questione di rispetto perché un bambino anche piccolissimo è in grado di captare un disagio familiare a cui darà interpretazioni complesse e dolorose che si possono evitare spiegandogli in modo chiaro e semplice cosa è accaduto. "E' nato un fratellino diverso da te. Diverso perché ci metterà più tempo di te ad imparare certe cose come

camminare, parlare ecc. Ma noi tutti insieme gli daremo una mano” sono parole semplici e facili da dire e se dette con serenità non sono affatto traumatizzanti.

Il silenzio sulla SD è molto comune e spessissimo i genitori non ne parlano pensando di non voler dare ai figli, anche grandi, la pena che hanno provato alla nascita. A volte non riescono a parlarne con gli altri familiari, con gli amici e con i colleghi. Questo avviene spesso quando hanno sperimentato al momento della diagnosi il silenzio di un medico che ha parlato poco o ha detto parole che sono suonate come una condanna o un errore che poteva essere evitato.

Un medico che non affronta l'esperienza della nascita insieme ai genitori comunicherà loro che questa nascita non è affrontabile.

Un medico che affronta il problema insieme ai genitori e non li abbandona con fughe o deleghe comunicherà che il problema è affrontabile, favorirà un ulteriore contatto con altre figure professionali o strutture sanitarie, ma soprattutto avrà favorito un primo legame col bambino.

E' essenziale che in ogni punto nascita il corpo sanitario sia informato sulle risorse presenti sia a livello regionale che nazionale per poterne informare le famiglie.

## 2. La persona con SD

Il problema più comune per chiunque non abbia avuto dimestichezza con persone con SD è quello degli stereotipi e soprattutto di un'immagine di uniformità psichica e caratteriale, la cui origine storica è legata alle descrizioni fatte dai primi studiosi della sindrome.

Nel 1876 Frazier e Mitchel descrissero così le persone con SD “Si somigliano tra loro in modo impressionante. Ma l'aspetto più impressionante è la somiglianza tra loro per quello che riguarda il carattere, la capacità, i gusti, le abitudini, i difetti, le tendenze...”. Frazier descrive una donna con SD con una serie di contraddizioni “...intelligenza di un anno e diciotto mesi. Ricordava le facce di quelli che erano gentili con lei e di quelli che la infastidivano, ricercando i primi ed evitando i secondi. La sua caratteristica principale era di essere *affettuosa*...si vestiva con colori sgargianti e con molta cura....dicono che *le piaceva la musica*...non aveva il senso del pudore e i suoi abiti erano sporchi...”. Alcune caratteristiche di questa donna, che si chiamava Elisabeth Meldrum, vennero estese a tutte le persone con SD.

Si tratta di miti che per primi vengono in mente anche ai genitori non appena si sentono dire che il loro figlio/a ha la SD.

Dopo lo shock iniziale possono pensare al proprio bambino come appartenente ad una specie diversa dalla loro, un figlio col quale può essere difficile identificarsi e le cui caratteristiche vengono inizialmente attribuite tutte alla SD, anche quelle che appartengono a tutti i bambini come il sorriso o il pianto o gli aspetti somatici familiari. Si meravigliano che un bambino con SD di genitori neri sia nero.

Non c'è un bambino con Sindrome Down uguale all'altro e il suo futuro dipenderà da un insieme di fattori ambientali e dagli aspetti genetici che provengono dalla sua famiglia, in modo non molto dissimile da quello che avviene per qualsiasi bambino.

Col tempo la sofferenza per una nascita inaspettata si attenuerà dando spazio a un legame affettivo profondo e dunque a un rapporto più sereno e più reale. Sarà il bambino ad aiutarli mostrando la sua buona capacità comunicativa. La famosa generica affettuosità delle persone con SD è uno stereotipo. Le persone con SD fin da bambini mostrano una capacità relazionale profonda, intelligente e selettiva osservabile anche in persone con uno sviluppo cognitivo o linguistico particolarmente limitato.

Il medico fin dal momento della diagnosi può aiutare i genitori a capire che il loro bambino è soprattutto il loro figlio con più aspetti simili che dissimili da quelli di qualsiasi altro bambino e sicuramente con caratteristiche genetiche familiari. Non potrà fare previsioni sul suo futuro, ma potrà indicare quelle che potrebbero essere le sue capacità come persona, mettendo tra parentesi il più possibile, in quei primi colloqui, le “caratteristiche” della SD studiate sui testi.

## 3 Studi sulle famiglie

Le ricerche longitudinali sulle famiglie dagli anni '70 ad oggi si possono dividere in due gruppi.

Un primo gruppo riguarda una raccolta di dati sulla salute fisica, mentale e sociale delle famiglie senza utilizzare un gruppo di controllo. Tali ricerche presuppongono che una famiglia di una persona con SD non possa essere paragonabile per sofferenza a nessun'altra famiglia e che una famiglia senza SD possa essere più funzionale.

Anche sui fratelli sono state fatte ricerche con questa stessa metodologia, attribuendo dunque qualsiasi problema alla SD.

Le ricerche del secondo gruppo hanno usato una metodologia corretta e dunque hanno paragonato un gruppo di famiglie in cui era nato un bambino con SD a un gruppo di controllo formato da famiglie in cui era nato un bambino senza SD ma che erano analoghi per vari parametri.

I risultati di queste ricerche dicono che nei due gruppi con e senza SD, con pari condizione culturale e sociale, i dati sono sovrapponibili per quello che riguarda la salute fisica e psichica dei genitori e dei fratelli, il rapporto di coppia (separazioni o meno), i rapporti sociali fuori dal gruppo familiare e così via.

Se ci sono delle differenze sono mediamente in positivo. Nelle famiglie in cui è presente una persona con SD può esserci una migliore consapevolezza sociale e psicologica. Ci sono minori separazioni, contro uno degli stereotipi secondo cui le persone si separano quando nasce un bambino con problemi.

Un evento traumatico viene affrontato dalla famiglia in base alla qualità del rapporto preesistente: un bambino con SD può contribuire a saldare un rapporto buono o venire utilizzato per giustificare una rottura già in atto. Nelle famiglie di una persona con SD c'è una maggiore capacità riflessiva e un più frequente impegno sociale.

Per quello che riguarda i fratelli e le sorelle di una persona con SD, dalle ricerche sono emersi numerosi aspetti positivi:

sono più affettuosi col fratello con SD che con gli altri fratelli

sono più maturi socialmente e in grado di manifestare comprensione per le differenze individuali delle persone

sono più flessibili e in grado di tollerare i cambiamenti

sono più riflessivi

sono più responsabili, più affettuosi, più generosi.

Può essere interessante ricordare che analoghi risultati si sono avuti da ricerche su famiglie di persone con altro tipo di disabilità.

C'è un terzo gruppo di ricerche basate sulla descrizione delle emozioni provate dai genitori nei primi tempi dopo la nascita. Si tratta di studi nati negli USA durante gli anni 60 e attualmente sempre meno utilizzati perché divenuti un decalogo arido, non gestibile o usato in modo meccanico e superficiale di fronte a qualsiasi evento traumatico: shock, angoscia, negazione, rabbia, depressione, lutto. Sono studi molto interessanti che descrivono emozioni naturali e nella norma, che non vanno pensate come sintomi patologici, ma come reazioni inevitabili legate all'impatto con la notizia traumatica. Qualora una nascita difficile causasse un disagio insostenibile e soprattutto persistente, sarebbe utile rivolgersi a un professionista.

L'intensità del legame col bambino col tempo prevarrà sulle prime emozioni.

Ci è sembrato utile ricordare i risultati delle ricerche perché pensiamo che il medico nel momento difficile di comunicare la diagnosi, possa sentirsi rafforzato dalla consapevolezza che la famiglia di una persona con SD avrà un destino assolutamente comparabile a quello di qualsiasi famiglia.

## Anna Zambon

## Bibliografia

Brown J., *Aging and Down Syndrome: life time planning for older adults*, in Nadel L., Rosenthal D., *Down Syndrome. Living and learning in the community*, New York, NY: Wiley-Liss, 1995, pp.99-194.

Byrne E., Cunningham C., Sloper P., *Le famiglie dei bambini Down. Aspetti psicologici e sociali*, Trento, ed. Centro Erikson, 1992

Calabro A., Lungarotti M.S., *Il Down nel sociale*, Medico e Bambino, 1987; 1:29-32.

Carr E. F., Oppe T. E., *The birth of the abnormal child: telling the parents*, Lancet, 2, 1075-1077.

Carr. J., *Six weeks to twenty one years. A longitudinal Study of children with Down Syndrome and their Families*, Journal of Child Psychology and Psychiatry. 29, 407,431 1988

Cunningham C., Sloper P., *Parents of Down's Syndrome babies: their early needs*, Child Care Health and Development, 3, 325-347, 1977.

Cunningham C., Morgan P., Mc Gucken R., *Down Syndrome: Is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable?*, Developmental Medicine and Child Neurology, 26, 33-39 1984

Cunningham C., Davies, H., *Early Parent counselling*, in Craft M., Biknell J., Hollins S., eds Mental Handicap. London: Bailliere Tindall, 1985.

Cunningham C., *Telling parents their child has a disability*, in Mittler P. e H., *Innovation in family support for people with learning disability*, Lisieux Hall, Whittle-le-Woods, Chorely, Lancs., 1994.

- Cunningham C. *Families of children with Down Syndrome*, Down Syndrome Research & Practice, 4,87-91 1998.
- Cunningham C., *Understanding Down Syndrome. A guide for Parents*, Souvenir press, in via di pubblicazione (aprile 2005).
- Drotar D. et als, *The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation: A Hypothetical model*, Paediatr. 56, 710-717 1975.
- Gath A., *A Parental reaction to loss and disappointment: the diagnosis of Down Syndrome*, Development Medicine and Child Neurology 27, 392-400 1985.
- Gath A., Gumley D., *Retarded children and their siblings*, Journal of Child Psychology and Psychiatry, 1987, 28:5.
- Gath A., *Changes that occur in families as children with intellectual disability grow up*, International Journal of Disability, Development and Education, 40, 167-173 1993.
- Hayes A., Gunn P., *Developmental assumptions about Down Syndrome and the myth of uniformity*, in Denholm C., *Adolescents with Down Syndrome: international perspectives on research and programme development*, Canada: University of Victoria, 1991, pp. 73-81.
- Kolberg E., *Children with Down Syndrome. The parents' perspective*, Stockholm: Natur och Kultur 1997.
- Lobato D., *Brothers, sisters and special needs*, Baltimore, MD: Paul H., 1990.
- Mastroiacovo P.P., Zambon Hobart A., *Le malformazioni congenite: La comunicazione della diagnosi ai genitori*. Medico e Bambino 5, 376-381, 1986.
- Mastroiacovo P.P., Contardi A., *Dieci domande sulla Sindrome di Down*, Medico e Bambino, 9, 59-66 1996.
- Miller J., *The developmental asynchrony of language development in children with Down Syndrome*, in Nadel L., *Psychology of Down Syndrome*, Cambridge, MA: MIT Press, 1998.
- McKay M., Hensay O., *From the other side: parents' views of their early contacts with health professionals*, Child: Health, care and development, 16, 373-381 1990.
- Newton R., *Conoscere e capire la Sindrome di Down*, TEA, Cuneo, 1992.
- Nussery, A.D, Rhode, J.R. and Farmer, R:D:T *Ways in telling new parents about their child and his or her mental handicap: A comparison of doctors and parents' views*, Journal of mental deficiency Research, 35, 48-57 1991.
- Pearse R., *Introducing parents to their abnormal Baby*. Behavioural Science Learning Modules. Division of Mental Health. World Health Organization Geneva. 1993
- Pueschel S. M., *Changes of counselling practices at the birth of a child with Down's Syndrome*, Applied Research in Mental Retardation, 66, 99-108 1985.
- Skotko B. *Mothers of children with Down Syndrome reflect on their postnatal support* Pediatrics April 2005;115; 64-67
- SCOVO, *Parents Deserve Better. A review Report of Early Counselling in Wales*, SCOVO, 32 Cowbridge Rode East, Cardiff, 1988.
- Selingman M., Benjamin Darling R., *Ordinary families special children. A systems approach to childhood disability*, New York, NY: The Guildford Press, 1989.
- Sloper P., Turner S., *Determinants of parental satisfaction with disclosure of disability. Developmental Medicine and Child Neurology*, 35, 816-825, 1993.
- Sloper P. et als, *Factors related to stress and satisfaction with life in families of children with Down Syndrome*, Journal of Child Psychology and Psychiatry, 32 655-676, 1991.
- Solnit A., Stark M., *Mourning and the birth of a defective child*, Psychoanalytic Study of Child, 16, 523, 1961.
- Van Riper M., *Living with Down Syndrome: the family experience*, Down Syndrome Quarterly Vol.4 N.1, March 1999.
- Van Riper M., Ryff, C., Pridham K., *Parental and family well being in families of children with Down Syndrome: A comparative study*, Research in Nursing & Health, 15,227-235 1999.
- Zambon Hobart A., *Aspects of behavior from birth to puberty*, in Nadel L., Rosenthal D., *Down Syndrome. Living and learning in the community*, New York, NY: Wiley-Liss, 1995.
- Zambon Hobart A., *La persona con sindrome Down*, Il pensiero scientifico editore, 1996.
- Wikler L., Wasow M., Hatfield E., *Chronic sorrow revisited: Parents vs professional depiction of the adjustment of parents of mentally retarded children*, American Journal of Orthopsychiatry, 51, 63-70.

## L'ESPERIENZA DEI GENITORI

### La nascita di Gianni

di M. Teresa Calignano

Era il 1975.

“Cos’ha mio figlio? Per favore fatemelo vedere. Ditemi cos’ha”. Erano queste le domande che ripetevo, ma per le quali non c’era risposta. Solo gesti, comportamenti, tipo la puericultrice che solleva il lembo dell’asciugamano per non farmi vedere il bambino, o quegli sguardi circolari che erano iniziati fra medici, infermiere e ostetriche dal momento in cui era nato mio figlio.

Nessuna risposta. Ero impotente. Finito di mettere i punti mi portarono fuori sulla barella e non appena mio marito mi fu vicino, mi aggrappai a lui e lo supplicai: “Fatti dire cos’ha il bambino, voglio saperlo, subito.” “Sospettano che il bambino sia mongoloide, però non sono sicuri. Bisogna aspettare che lo veda il pediatra”. Mio figlio è nato di sabato e il pediatra sarebbe venuto il lunedì.

Quei due giorni sono stati i più lunghi della mia vita. Finalmente arrivò il lunedì e mi accampai dietro la porta del pediatra e, mentre aspettavo come una mendicante, uno dei medici che era stato in sala parto mi vide ed esclamò: “Già in piedi? Solo l’altro giorno non avevi la forza di spingere. Finalmente il pediatra aprì quella maledetta porta, mi fece entrare e con aria molto distaccata (nel frattempo si lavava le mani) disse che era troppo presto per fare una diagnosi, che dovevamo aspettare che il bambino compisse almeno sei mesi, perchè a volte alla nascita sembrano mongoloidi, invece poi migliorano e stanno bene.

Gianni aveva già due mesi quando fu fatto il prelievo. Dopo una quindicina di giorni ebbi il risultato della mappa: negativo.

Credo che in quel momento avrei potuto dare luce ad una intera metropoli: ero raggianti.

Poi arrivò la mazzata: un’infezione di miceti nei terreni di coltura inficiavano tutti gli esami. Dovevo ripetere la mappa. Gianni fu nuovamente sottoposto a prelievo a cinque mesi e mezzo. Ufficialmente ho saputo che mio figlio aveva la sindrome di Down quando aveva oltre sei mesi.

Io, in questa mia storia, non racconto gli aspetti emotivi, sentimentali e quanto altro possa essere sentito, vissuto e sofferto, né voglio descrivere in questo contesto cosa rappresenta Gianni per me e in che modo mi ha aiutata, giorno dopo giorno, a scoprire chi ero e cosa sapevo fare, dove andavo e cosa potevo ancora imparare.

Ho voluto raccontare questo, ed è la prima volta che lo faccio, perchè mi consola sapere che oggi queste cose non possono più accadere. Ormai le mappe cromosomiche si fanno dappertutto e la diagnosi è più immediata.

Non so, invece, quanto ancora sia garantita la giusta assistenza medico-psicologica e/o l’appropriato approccio relazionale nel corso della prima comunicazione.

Nel corso del convegno “La persona Down: percorsi per l’integrazione e l’educazione permanente” tenutosi a Lecce il 23-24-25/11/2001 e organizzato dalla Sez. di Lecce dell’A.I.P.D., sono stati presentati, con una relazione dal titolo : “*Indagine conoscitiva sulla prima informazione e sulla riabilitazione nella provincia di Lecce – Analisi dei dati e proposte*”, i dati che la sottoscritta ha elaborato, dopo aver somministrato n. 40 questionari a genitori di persone con sindrome di Down, nate nella provincia di Lecce tra il 1974 e il 2001.

Riporto i dati più significativi:

- la comunicazione continua ad essere data al padre nel 57,5% dei casi e solo al 30% di tutti gli intervistati nello studio del medico;
- l’87,5% non ha avuto alcun sostegno psicologico, il restante 12,5% lo ha avuto dal cappellano dell’Ospedale, dal pediatra e dalla puericultrice;
- il suggerimento di mettersi in contatto con delle associazioni è stato dato solo al 5% degli intervistati. Tenendo poi conto solo dei nati dal 1980 al 2001 (37) il 100% ha dichiarato di non essere stato messo in contatto con i servizi territoriali, nè di essere stato informato sulla loro esistenza.
- Sempre il 100% non è stato informato sulle varie agevolazioni previste dalla legge, e non è stato consigliato su alcun tipo di lettura

Questi dati si riferiscono al mio territorio e spero che sia un fenomeno circoscritto.

Un medico competente rappresenta per i genitori un valido aiuto a muovere i primi passi.

Ma, sebbene ci siano oggi, a differenza di 30 anni fa, molti libri interessanti e l’internet che parlano della sindrome di Down, non esiste un testo che possa paragonarsi al calore, all’empatia, alla solidarietà che può venire da un rapporto interpersonale.

## **E' nata Alessia**

di Aurelia e Giorgio Balduzzi

( <http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/documenti.html?id=83> )

Che Alessia ci avrebbe cambiato la vita ce ne siamo accorti subito... ma non sapevamo fino a che punto! Non avevamo voluto fare nè tritest né amniocentesi perché sapevamo che Alessia sarebbe comunque stata la benvenuta ma, dobbiamo essere sinceri, al momento in cui abbiamo fatto quella scelta non pensavamo certo alla benché minima probabilità che qualcosa andasse diversamente da come erano andate le precedenti gravidanze, e cioè lisce come l'olio!

In effetti la gravidanza andò per il meglio come pure il parto, seppure cesareo, e Alessia mi fu subito messa sul petto ma quando me la riportarono in camera dopo averla sistemata e vestita per attaccarla al seno, la guardai con calma per la prima volta e appena mi aprì gli occhi ebbi la netta sensazione che avevano qualcosa di particolare, sicuramente mi ricordavano la forma a 'cinese' che avevo visto forse in televisione o raramente incontrato per qualche strada trafficata. Questo fu il mio primo approccio con una realtà diversa da quella che fino a quel momento avevo potuto pensare per mia figlia.

Immediatamente pensai: 'e se fosse Down?'

Non feci in tempo a darmi una risposta che avevo già cancellato quella domanda.

Chiesi comunque ai medici se dagli esami fatti si poteva individuare la Sindrome di Down o se ci volevano esami più approfonditi. Mi dissero che ci volevano alcuni giorni e nel frattempo nessuno si pronunciava!

Fummo dimesse e, solo dopo tre giorni, quando tornammo al controllo di routine, il medico ci chiamò in una stanza e ci disse che dalla prima risposta arrivata da Firenze (ci trovavamo nella provincia), si poteva parlare di 'trisomia 21' ma dovemmo chiedergli di cosa si trattava perché eravamo totalmente ignoranti in materia! Ci disse che era la sindrome di Down, ma sicuramente una forma lieve, tanto lieve che non erano sicuri della diagnosi.

Fu come un terremoto improvviso... ci mancò la terra sotto i piedi...

Non sapevamo cosa ci aspettava, quale sarebbe stato il futuro di Alessia, quale 'cura' avremmo dovuto fare... Speravamo che la risposta definitiva sarebbe stata diversa, speravamo in un errore

Il caso (non so se è giusto chiamarlo così o forse provvidenza è più appropriato) ha voluto che quella sera stessa dovessimo ricoverare Alessia d'urgenza in ospedale a Firenze (proprio al Meyer l'ospedale che aveva fatto l'indagine genetica) per un problema di alimentazione.

E' stato lì che è avvenuto il nostro vero incontro con la realtà! La dottoressa Giovannucci, genetista di prim'ordine ma soprattutto donna molto in gamba, ci comunicò la diagnosi: eravamo insieme io e mio marito Giorgio, seduti in una stanza appartata, non curatissima ma confortevole: era tarda sera e, anche se la dottoressa si era fatta tanto attendere, in quel momento era lì per noi e aveva tempo da dedicarci. Abbiamo potuto farle le domande che ci venivano in quel momento. Ci disse che non esistono livelli di gravità ma che l'amore che noi potevamo dare ad Alessia era la terapia più efficace e ciò che avrebbe reso l'handicap più lieve! Ci disse che un ambiente sereno e positivo poteva fare tanto per il suo sviluppo.

Ecco quello che aspettavamo! Eravamo noi i protagonisti di questa storia: noi genitori con gli altri due figli con le nostre rispettive famiglie e con i nostri amici... tutti insieme avremmo collaborato alla crescita e allo sviluppo di Alessia sotto tutti i punti di vista. Questo potevamo farlo senza bisogno di grandi abilità o studi specifici... l'abilità di amare un figlio in fondo non richiedeva niente di più di quello che avevamo fatto con gli altri due; la differenza era che questa volta l'amore diventava terapia consapevole!

Da lì in poi è cronaca! Giorno per giorno abbiamo fatto tutti i passi che ci sono stati suggeriti o che l'istinto ci dettava, senza affanno e senza paura certi che la cosa più importante era la serenità che potevamo trasmettere ad Alessia.

Possiamo dire senza esitazione che Alessia è un dono per noi e per chi ci sta accanto perché è una portatrice di gioia, di serenità... davvero quel cromosoma in più è una risorsa che non finiremo mai di comprendere...

E' difficile da spiegare e può sembrare esagerato... ma noi diciamo sempre che ci sentiamo dei 'privilegiati': la presenza di Alessia ci ha messo nell'essenziale e ci ha fatto capire le cose che contano veramente come il suo volto e il suo sorriso innocente che ci riempiono ogni giorno il cuore di una gioia vera!

## La comunicazione della diagnosi. Un'esperienza positiva

di Enrico Barone

( [http://www.conosciamocimeglio.it/parola\\_alle\\_famiglie/docs.php?m=2&i=19](http://www.conosciamocimeglio.it/parola_alle_famiglie/docs.php?m=2&i=19) )

La sera del 25 aprile 1994 un gentile signore dall'aria grave si affacciò alla soglia della sala parto dell'ospedale Queen's Mother di Glasgow (U.K.) dove mia moglie ed io stavamo "recuperando" dalle fatiche del travaglio, presentandosi come il Dott. Thomas Turner. Entrò, si sedette e con voce pacata ci disse quello che nessun genitore vorrebbe mai sentire: "I think your wee man has got Down syndrome (Credo proprio che il vostro ometto sia affetto da sindrome di Down)".

Andrea era nato da pochi minuti, o giorni, o secoli, in quel momento non avrei saputo dirlo, completamente stordito da una sensazione di black-out totale attraverso la quale filtravano altre parole che il Dott. Turner pronunciava da una distanza incredibilmente lontana. Seguì una pausa lunghissima (o almeno mi parve, non credo di aver mai compreso così bene il concetto einsteiniano di relatività del tempo) al termine della quale ci chiese: "Come vi sentite?".

No, dico, ma vi rendete conto? Che razza di domanda era? Se io fossi stato un pediatra sarebbe stata l'ultima cosa che avrei chiesto, soprattutto in modo così diretto, anche se tutt'altro che brutale. Anzi forse non avrei nemmeno avuto il coraggio di entrare in quella stanza e parlare a quei genitori. Ci voleva del fegato, ma soprattutto ci volevano delle notevoli doti umane (non psicologiche, si badi bene) per riuscire a trasmettere un sentimento di partecipazione emotiva che non suonasse commiserativo o di compatimento. "Come vi sentite?" Bhè, non ci crederete, ma era la domanda giusta, quella che avrebbe contribuito a dare una svolta alla nostra vita futura, forse perché contribuì a renderci protagonisti della vita di nostro figlio fin dall'inizio.

"I feel positive" rispose mia moglie riportando la luce nel mio cervello. "That's good" replicò Turner.

Per mia fortuna non possiedo ricette miracolose e non scommetterei manco un centesimo, visto che le lire sono fuori corso ormai, che quello che ha funzionato nel nostro caso sia valido in tutte le situazioni familiari. So soltanto che quelle poche sillabe erano tutto ciò di cui avevo bisogno in quel momento. La realizzazione che non ero solo, che avremmo lavorato insieme, mia moglie, io e quel pediatra per dare ad Andrea il futuro che si meritava. A volte si riescono a stabilire delle cooperazioni, se non proprio delle vere e proprie alleanze, senza accordi scritti o verbali, basta saper fare bene il proprio mestiere: di genitore o di medico.

Thomas Turner è un bravo pediatra proprio perché è interessato ai propri pazienti, non alle loro patologie. Prendete il nostro caso. Noi professionalmente (entrambi biologi che si occupavano di genetica) qualche conoscenza tecnica sulla sindrome di Down ce l'avevamo; eravamo pure in grado di leggerci le pubblicazioni scientifiche a livello specialistico. Per svariate settimane perseguitammo il poveretto dicendogli: "Ci dia del materiale da leggere sulla sindrome di Down, vogliamo saperne di più". E lui nicchiava. All'epoca, fummo abbastanza scontenti di questo atteggiamento, perché lo interpretammo più come una forma di noncuranza, anche se, conoscendo la persona, sapevamo che non poteva essere disattenzione nei nostri confronti. Realizzammo solo più tardi che, in realtà, il suo atteggiamento era completamente diverso, il suo messaggio voleva essere: "Non dovete diventare degli esperti della sindrome, dovete imparare a conoscere Andrea". Quella riluttanza a fornirci le informazioni scientifiche che, forse un po' ingenuamente, cercavamo è stata estremamente positiva perché ci ha aiutato a diventare non degli esperti di sindrome di Down, nè tantomeno di disabilità in senso lato, ma, molto più proficuamente, degli esperti di nostro figlio.

E come tali fummo sempre considerati nei mesi e negli anni successivi, con rispetto ed umiltà, due termini che temo non vadano per la maggiore, forse perché non costituiscono materia d'esame all'Università. Il Dott. Turner, come avrete ormai intuito, era uomo di poche parole, ma sapeva ascoltare. Di più, sapeva valutare il valore della nostra esperienza maturata vivendo quotidianamente a contatto con Andrea e metterla a frutto proprio perché la equiparava e la integrava alle sue conoscenze scientifiche. Avevamo un pediatra che rappresentava sì un punto di riferimento, ma senza interferire, senza porsi come intermediario tra noi e nostro figlio.

Ci ha aiutato a crescere, senza bisogno di farci un corso di perfezionamento sulla genitorialità di cui non avevamo nessun bisogno perché stavamo imparando a fare i genitori con Andrea (come avevamo già fatto con suo fratello Luca) e ce la cavavamo benissimo da soli. Il suo ruolo era tanto più importante, quanto meno intrusivo.

Ci chiedevamo come si diventa un bravo medico. Forse bisognerebbe applicare lo stesso criterio in uso per gli arbitri di calcio, il migliore è quello che quando dirige si fa notare meno, quello di cui arrivati alla fine della partita ci si chiede il nome.

## LA COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI AI FRATELLI E ALLE SORELLE DI UN BAMBINO CON SD

Quando nasce un bambino con sindrome Down è necessario *comunicare la diagnosi* anche agli altri figli il più presto possibile, qualunque sia la loro età.

Se il bambino con SD è il primogenito la *comunicazione della diagnosi* va fatta anche ai fratelli minori.

Non appena i genitori saranno in grado di farlo nel modo più sereno possibile sarà opportuno quindi:

- comunicare la diagnosi agli altri figli, anche piccoli, il più presto possibile con parole semplici e chiare;
- spiegare agli altri figli il concetto di ritardo mentale con esempi concreti.
- rassicurare gli altri figli dando spazio e tempo alle loro domande, anche se queste venissero poste non immediatamente.

E' importante ricordare che essere fratello o sorella di una persona con disabilità è profondamente diverso che esserne genitori. Per questo motivo "comunicare la diagnosi" ai fratelli pone problemi in parte differenti. Anche se ritenuti troppo piccoli per comprendere, gli altri figli si accorgono molto precocemente delle differenze tra se stessi e il fratellino (o sorellina) con sD: le particolarità somatiche e le difficoltà di apprendimento sono evidenti anche per un bambino di pochi anni che, comunque, è perfettamente in grado di fare paragoni tra le sue abilità e quelle del fratello. Per questo motivo è necessario spiegare anche agli altri figli che cosa abbia di speciale il loro fratellino: sarà così più semplice per loro comprendere perché egli abbia bisogno di particolari attenzioni e cure. La *disponibilità*, la *serenità* e la *chiarezza* degli adulti nel dare le informazioni consentiranno al fratello senza sD di gestire più facilmente la disabilità, di integrarla più armoniosamente con il mondo esterno e di sviluppare una riflessione interiore più consapevole.

E' desiderabile che a dare le prime spiegazioni siano i genitori; tuttavia anche un altro adulto, quale un parente o il medico stesso, può dare risposte e informazioni più che adeguatamente.

Il contenuto della comunicazione varierà a seconda del carattere e dell'età del bambino; ciò che conta è che le spiegazioni vengano date in modo *chiaro*, *rassicurante* ed *empatico*, che venga data *disponibilità* di spazio e tempo per rispondere alle domande anche se queste venissero poste successivamente e richiedessero ulteriori chiarimenti. Può accadere che gli altri figli non pongano domande: ciò non vuol dire che non siano disorientati da quanto è accaduto. Anzi da quanto emerso dalle testimonianze di numerosi fratelli e sorelle e dalla vasta letteratura, l'aspetto che dà maggior disagio in età infantile è proprio la mancanza di spiegazioni spontanee e precoci da parte dei genitori, dei nonni o di altre persone vicine.

Quali parole usare per *comunicare la diagnosi* ad un bambino che ha un fratello con difficoltà di apprendimento? Ci sembra che sia esemplare il racconto di Federico, al quale la sD fu spiegata dalla sorellina maggiore: "E' stata Raffaella a spiegarmi quel che aveva Claudia. Quando è nata avevo cinque anni: non capivo che cosa fosse successo. Vedevo mio padre nervoso, mia madre stravolta. Sapevo che Claudia era malata di cuore, ma che con una operazione sarebbe guarita. E allora? Qual era il problema? Il problema si chiamava, genericamente, ritardo mentale. Un eufemismo che io, comunque, non riuscivo a capire. E allora Raffaella (otto anni o giù di lì) mi ha spiegato. Mi ha detto: 'Hai presente l'Archimede Pitagorico dei fumetti? Ogni volta che ha un'idea... pac, gli si accende una lampadina sulla testa. Ecco, a Claudia, quella lampadina, si accende molto, molto dopo'".

### La notizia

di Alessandro Capriccioli

Antonio non arrivava a casa.

Non che io avessi un'idea, sia pure indistinta, di quale fosse la normale procedura di ritiro di un neonato dall'ospedale: quando era arrivato Ruggero non avevo che quattro anni, e i ricordi di quel periodo erano fatti più dalle foto che giravano per casa che dalla mia memoria; tra l'altro riottosa, come avrei imparato più tardi, a ripescare con ordine gli eventi della mia vita dal calderone della mia testa incasinata.

Però, a pensarci adesso lo ricordo distintamente, a un certo punto cominciai a nutrire qualche dubbio: le lungaggini della consegna di quel fratellino mi insospettirono, insieme a qualche lacrima di mia madre, malcelata nel buio della sua camera, a qualche silenzio preoccupato di mio padre, senza alcun tentativo di celarlo seppure male, a scampoli di conversazione colti qua e là durante gli appostamenti a fiato sospeso che cominciai a praticare nei corridoi e fuori dalle stanze, con amici di famiglia troppo presenti a casa nostra rispetto alle abitudini che sino ad allora avevo conosciuto.

Fu tra quei frammenti che mi atterrà nelle orecchie a sventola, per la prima volta, la parola mongoloide, sibilata da qualcuno come un mantra sconosciuto, oscura sequenza di lettere che smontai e rimontai nella mia mente, da solo, senza riuscire a darle un senso compiuto; se non dopo un paio di mesi, con l'aiuto di un amico medico che mi spalancò davanti agli occhi una spiegazione affettuosa, insieme a un libro grosso e pesante come il significato, da quel momento svelato, di quel mantra, con cui negli anni successivi avrei tentato quotidianamente di fare pace.

Non ho mai parlato con i miei di quel come, della notizia che non sono stati capaci di raccontarmi nel modo in cui avrei voluto, del buio fitto di quei lunghi sessanta giorni, in cui mi arrabattavo inutilmente a mettere insieme in un oggetto concreto le immagini e le parole che rimediavo in giro per casa come briciole di Pollicino; non l'ho mai fatto e credo che non lo farò mai, consapevole del fatto che quell'arcana sequenza di lettere, da allora, è stata comunque meno oscura per me piuttosto che per loro.

Non avrebbero potuto chiedere a me, allora, di aiutarli a capire?

## La culla

di Carla Fermariello

In questi giorni ho pensato molto ad una frase, comune all'infanzia di molti fratelli e sorelle di persone disabili: "io sono una di quelli che non hanno visto sorrisi davanti alla culla" e rivedo me alla fine del 1981, a sei anni.

Giulia è nata a Novembre ma è arrivata a casa molto più tardi, dico molto più tardi perché passò almeno un mese prima che la sorellina fosse dimessa dall'ospedale, un mese che a me pareva un'eternità inspiegabile. Per quale motivo Giulia aveva bisogno di tante cure? I fratellini e le sorelline dei miei compagni di scuola erano arrivati a casa molto prima. Forse allora Giulia non stava bene? Forse era successo qualche cosa? Nessuno mi spiegava che cosa fosse accaduto e ricordo davvero con molta confusione quel mese che trascorse dal 19 Novembre del 1981 al giorno che Giulia arrivò a casa. Invece ricordo benissimo il giorno in cui Giulia arrivò a casa, ricordo benissimo l'atmosfera che io avevo addosso per quell'evento: una felicità straordinaria. Ada ed io non aspettavamo altro che questo arrivo e ogni giorno che passava era un appuntamento saltato.

La culla con i manici era appoggiata sul lettone dei miei genitori, che era un lettone altissimo di quelli in ferro battuto che si usavano una volta (ma questa è un'altra storia) e per noi era impossibile riuscire a vedere qualcosa perché nessuno ci aiutava a salirci... c'era tutto un parlottare intorno a Giulia, molto sommesso, molto preoccupato. Nessuno aveva voglia di festeggiare. Nessuno ci veniva a trovare. "La possiamo vedere, la possiamo vedere, la possiamo vedere?", alla fine mia madre cedette. Arrivo sul letto, mi scorgo sulla culla e vedo questo esserino tutto rosa e imbacuccato. Che carina! Tutto qui? Un mese di attesa, una scalata, mille preghiere per una bambina come tutte le altre?

I problemi per me sono arrivati un pochino dopo (per poi finire solo di recente) quando invece a scuola sembrava che tutti sapessero qualcosa su Giulia che io non sapevo. Quel periodo è stato davvero duro perché io non avevo gli strumenti per difendermi e non avevo quelli per difendere Giulia. Io non sapevo spiegare perché mia sorella avesse difficoltà, assolutamente evidenti ai miei occhi, come lo erano agli occhi degli altri, ma allo stesso tempo inspiegabili e misteriose. Solo adesso che sono grande, ed ho avuto la fortuna di incontrare altri fratelli e sorelle come me, ho capito quanto sarebbe stato importante per me capire e conoscere la disabilità di Giulia fin dall'inizio. Parlarne in famiglia apertamente mi avrebbe aiutato molto a comprendere, mi avrebbe consentito di fronteggiare la realtà con più sicurezza e meno sofferenza. Nonostante io mi confrontassi con l'altra sorella, le nostre spiegazioni non andavano oltre vaghissime, quanto fantasiose, ipotesi. Solo nell'età adulta ho imparato a mettermi al centro della mia vita e a non vivere all'ombra di una diversità mal spiegata. Sono felice ancora di quella nascita come lo ero quel giorno (il giorno che lei è arrivata a casa corrisponde per me al giorno in cui è nata), sono felice di un rapporto paritario conquistato faticosamente da entrambe le parti e infine sono felice che io e mia sorella abbiamo avuto la reciproca pazienza di conoscerci e rispettarci nonostante aspetti che a lungo sarebbero rimasti ingiustamente misteriosi per entrambe.

## **E' nata Gloria**

di Beatrice Baraglia

Anche Gloria è nata in novembre, il 4 novembre del 1984 e io avevo 6 anni. Mi ricordo che quando è nata io ero a casa di mia zia...mio papà ha telefonato per annunciare la notizia e io sono partita subito per l'ospedale con i miei nonni. Ero emozionatissima e non facevo altro che immaginarmi la mia sorellina. Arrivati in ospedale entro a salutare la mia mamma e il mio papà e li vedo piangere...non mi aspettavo quella reazione e la mia gioia si è come spenta. Poi è arrivato un dottore...mi ricordo la sua faccia scura e mia zia che mi trascina fuori dalla stanza dicendo: "andiamo a mangiare un budino!!!"...ma io ero andata in ospedale a vedere la mia sorellina, non a mangiare un budino!!! Ma alla fine mi ritrovo seduta in un corridoio fuori dalla stanza dei miei a mangiare un budino. Poi il dottore esce dalla stanza...io entro dalla mia mamma per chiederle dov'è la mia sorellina, ma non riesco a dire nulla perchè la mia mamma e il mio papà piangono più di prima e ora anche i miei nonni sono tristi...lo sento qualcuno che dice a mia zia...ha la sindrome di Down...ma non parlo, non mi muovo. La mia mamma mi prende tra le braccia e mi dice che la mia sorellina ha il cuore malato e deve essere operata. Da quel momento in poi non ricordo più nulla. Mia sorella è stata portata a Milano e i miei hanno passato giorni e giorni via di casa...io stavo con i nonni che non mi hanno mai spiegato cosa succedeva alla mia sorellina. Poi un giorno sono andata a Milano, ma sinceramente non mi ricordo Gloria...L'immagine che ho di lei da piccola è quando finalmente è arrivata a casa e mia mamma me l'ha data in braccio... era così piccola e fragile...un batuffolo profumato dagli occhioni azzurro mare. Era la bambina più bella del mondo...la mia sorellina.

Poi gli anni sono passati...Gloria mangiava pochissimo e mi ricorderò sempre le notti in cui mio papà la imboccava raccontandole una storia...inventata da lui, ma che Gloria sapeva a memoria e se mio papà sbagliava le parole, chiudeva la bocca e non mangiava più....poi è arrivata una nuova operazione al cuore, il viaggio a Parigi per curarla, il suo primo giorno d'asilo e di scuola elementare...il suo primo corso di nuoto, la prima volta sugli sci...l'operazione definitiva al cuore. In tutto questo io vedevo Gloria come la mia piccola sorellina con qualche problema al cuore, viziata, comica nel suo modo di fare, dolce e con la sindrome di Down. Nessuno mi ha mai spiegato cosa volesse dire questo e col tempo ho imparato da me cos'avesse veramente la mia sorellina. Il fatto che mia sorella avesse la sindrome di Down non è stato un problema fino a quando mi sono accorta di non raccontare agli altri di Gloria....Nell'adolescenza non parlavo mai di mia sorella agli altri...solo di recente riesco a dire agli altri...ho una sorella Down...fino a qualche anno fa...io avevo una sorella, punto e basta.

Oggi sono felice...felice di avere Gloria nella mia vita, felice di me perchè non mi vergogno più di mostrarmi al mondo per quello che sono, felice perchè non ho più paura di usare il termine sindrome di Down, felice perchè sono riuscita, attraverso la mia tesi, a far capire ai miei genitori la mia vita di sorella....felice perchè so di essere una persona speciale e non più una persona diversa e inferiore agli altri come mi sentivo in passato.

Ma ripensando al passato avrei tanto voluto che quel giorno in ospedale qualcuno avesse spiegato anche a me qualcosa di mia sorella, avrei voluto che a casa mia si fosse usato maggiormente il termine sindrome di Down senza paura, avrei tanto voluto che non si facesse finta di niente per tanto tempo....

## **Mia sorella maggiore**

di Alessandro Gwis

Leggendo queste mail, mi vengono in mente alcune considerazioni. Io sono fratello minore di una persona con SD, per cui parte delle cose raccontate dai fratelli maggiori non le ho vissute o le ho vissute molto diversamente. Tuttavia mi riconosco moltissimo in altri aspetti, soprattutto quelli che riguardano le difficoltà rapportare la sindrome Down con l'ambiente extrafamiliare.

Io avevo capito da subito che Livia non era "normale", mi ricordo addirittura che avevo il cruccio di doverlo dire a mia madre, senza trovare mai il coraggio di farlo (sembra assurdo, ma questo a 3 anni!). Però non c'era nulla di lacerante o particolarmente doloroso in questo. Lacerazioni e dolori che invece sono giunti, puntuali, nel confronto col mondo fuori casa, dapprima nel confronto con i coetanei...(anche a me, quanto mi sarebbe piaciuto avere gli strumenti per difendere me e Livia!) e, successivamente, con l'impatto con i cosiddetti "modelli di vita", con quello che nel sentire comune è considerato bello e quello che è considerato brutto, quello che è fonte di vergogna o quello che è considerato fonte di orgoglio, con una idea di dignità della persona tutta centrata sulla "prestazione" e sul "rendimento", con un'idea di intelligenza cognitiva utilizzata come misuratore unico della qualità di una donna o di un uomo. Con i modelli umani "vincenti" presentati dai media, dalla tv, dagli spot....

Anche io, come molti di voi, non mi sono nemmeno posto il problema di *accettare* la diversità di Livia. Ci ho messo un bel po' ad iniziare a integrare (più armoniosamente possibile) mia sorella e me stesso col mondo fuori casa: l'incontro con altri fratelli e sorelle come me ha avuto un ruolo decisivo in questo.

A cura di Carla Fermariello, Alessandro Gwis, Giulio Iraci.  
Gruppo Siblings  
[www.siblings.it](http://www.siblings.it)  
[info@siblings.it](mailto:info@siblings.it)

### Bibliografia specifica sulle sorelle e sui fratelli:

- Bellan F., Manzato I., (2003 Nov), *Fratello Sole Sorella Down*, Piove di Sacco.
- Byrne, Cunningham, Sloper, (1992), *Le famiglie dei bambini Down*, Trento, Erickson.
- Cuskelly M., Dadds M., (1992 May), *Behavioural problems in children with Down's syndrome and their siblings*, Journal of Child Psychology & Psychiatry, 33 (4): 749-761.
- Cuskelly M., Gunn P., (1993 Mar), *Maternal reports of behavior of siblings of children with Down syndrome*, American Journal on Mental Retardation, 97(5):521-9.
- Cuskelly M., Gunn P., (2003 Jul), *Sibling relationships of children with Down syndrome: perspectives of mothers, fathers, and siblings*, American Journal on Mental Retardation, 108 (4): 234-44.
- Cuskelly, Chant D., Hayes A., (1998 Sep), *Behaviour problems in the siblings of children with Down syndrome: Associations with family responsibilities and parental stress*, International Journal of Disability, Development & Education, 45 (3): 295-311.
- Fermariello C., Gwis A., (2002), *Essere sorella o fratello di persona con SD*, Sindrome Down Notizie, n. 2, pp. 53-54.
- Gath A., (1978), *Down's Syndrome and the family. The early years*, Academic Press, London.
- Gath A., (1990), *Down Syndrome children and their families*, American Journal of Medical Genetics Supplement, n. 7, pp. 314-316.
- Gath A., Gumley D., (1987 Sep), *Retarded children and their siblings*, Journal of Child Psychology & Psychiatry, 28 (5): 749-761
- Grossman F.D., (1972), *Brothers and sisters of retarded children: an exploratory study*, Syracuse University Press.
- Gunn P., Berry P., (1985 Nov), *The temperament of Down's syndrome toddlers and their siblings*, Journal of Child Psychology & Psychiatry, 26(6):973-9.
- Powell T.H., Ahrenholds Gallagher P., (1993), *Brothers and sisters. A special part of exceptional families*, Paul H. Brookes publishing & Co., Baltimore.
- Rossotti S., (2003 Ott.), *Io e mia sorella*, "Grazia", n. 42, pp. 103-106.
- Stores R, Stores G, Fellows B, Bukley S., (1998), *Daytime behaviour problems and maternal stress in children with Down's syndrome, their siblings, and non-intellectually disabled and other intellectually disabled peers*, Department of Psychology, University of Portsmouth, England, Journal of Intellectual Disability Research, 42 ( Pt 3):228-37.
- Van Riper M., (1999 Mar), *Living with Down Syndrome: The Family Experience*, Down Syndrome Quarterly, Volume 4, Number 1.
- Van Riper M., Ryff C., Pridham K., (1992), *Parental and family well-being in families of children with Down syndrome: A comparative study*, Research in Nursing & Health, 15, 227-235.
- Wolf L., Fisman S., Ellison D., Freeman T., (1998), *Effect of sibling perception of differential treatment in sibling dyads with one disabled child*, Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 37, 1317-1325.
- Zambon Hobart A. (1990), "La famiglia e il bambino con sindrome di Down", in Ferri-Spagnolo, *La sindrome di down*, Il Pensiero Scientifico Editore, Roma.
- Zambon Hobart A. (1992), *Ancora a proposito dei fratelli*, in Sindrome Down Notizie, Associazione Bambini Down, Set-Dic 1992, n. 3, 15-17.
- Zambon Hobart A., Aspects of behavior from birth to puberty, in Nadel L., Rosenthal D., *Down Syndrome. Living and learning in the community*, New York, NY: Wiley-Liss, 1995.
- Zambon Hobart A., (1996), *La persona con Sindrome Down. Un'introduzione per la sua famiglia*, Il Pensiero Scientifico Editore, Roma.

## In sintesi si raccomanda di :

- 1) Comunicare ai genitori la diagnosi quando è sicura sul piano clinico, generalmente nelle prime ore di vita, senza attendere l'esecuzione dell'esame citogenetico e senza ritardi che non siano ragionevolmente motivati. La prematurità o il peso molto basso alla nascita può in casi eccezionali presentare difficoltà nella diagnosi fenotipica precoce. L'emergenza clinica può rendere indispensabile per ovvi motivi di priorità, rimandare alcuni aspetti della comunicazione, focalizzandone altri.
- 2) Comunicare la diagnosi ad entrambi i genitori. Qualora le condizioni cliniche della madre non lo consentano, la prima comunicazione può essere fatta eccezionalmente solo al padre, ma non appena possibile è opportuno riportare la notizia ad ambedue i genitori insieme. La prima comunicazione è solo l'inizio di un lungo processo in cui il medico o altre figure professionali offriranno ulteriori spazi per rispondere alle domande dei familiari che non potranno esaurirsi durante il primo incontro.
- 3) Utilizzare i criteri valutati più positivamente dalle famiglie e dunque comunicare in modo propositivo, con empatia, con rispetto (buone maniere) in uno spazio privato, concedendo il massimo del tempo possibile.
- 4) Sottolineare il fatto che l'entità del ritardo intellettivo sia nel bambino che nell'adulto con SD è variabile e imprevedibile. E che dipenderà come per chiunque da un insieme di aspetti ambientali e costituzionali. Dunque è essenziale che un bambino con SD venga esposto alle stesse esperienze dei suoi fratelli e sorelle. Una persona con SD appartiene geneticamente alla famiglia da cui proviene. Sottolineare dunque la presenza dei cromosomi familiari mettendo tra parentesi il più possibile il cromosoma in più.
- 5) Organizzare uno spazio privato con ampia disponibilità di tempo, come segno di rispetto nei confronti di persone che stanno affrontando una esperienza difficile.
- 6) Fare il colloquio in presenza del neonato che sarà in braccio ad uno dei genitori, se possibile chiamandolo per nome e toccandolo. Evidenziare i suoi aspetti di bambino piuttosto che le sue caratteristiche Down.
- 7) Fornire subito dopo la comunicazione e in colloqui successivi ogni possibile informazione sulle risorse sanitarie e sociali sia a livello regionale che nazionale fornendo del materiale informativo che dovrebbe esistere in ogni punto nascita. La coppia usufruirà di questa informazione nei modi e nei tempi che riterrà più adeguati.
- 8) Suggestire ai genitori di comunicare la notizia ai parenti, agli amici e ai colleghi di lavoro. Se i genitori hanno altri figli, invitarli a parlarne al più presto. Genitori particolarmente soddisfatti dell'atteggiamento del medico potranno chiedergli di partecipare alla prima comunicazione ai fratelli e alle sorelle del neonato con SD. Le modalità del medico nel comunicare la diagnosi fungeranno da modello per i genitori su come affrontare il discorso con chiunque. Ma soprattutto con gli altri figli i quali, anche se molto piccoli, capteranno il disagio familiare col rischio di attribuirsi la colpa. Può essere utile parlare con i genitori delle ricerche longitudinali sulle famiglie di una persona con SD da cui risulta che la presenza di una persona con SD non danneggia i suoi familiari, il cui destino è assolutamente comparabile a quello di chiunque.
- 9) Il medico che comunica la diagnosi deve accettare dentro di sé la consapevolezza di dare una sofferenza che è inevitabile e quindi non deve abbandonare i genitori con deleghe o fughe. Ma soprattutto dovrà essere convinto che la presenza di una persona con un qualsiasi handicap non è solo motivo di dolore e sofferenza, ma può rappresentare per la famiglia un incentivo ad attivare meglio le proprie risorse. Nel campo della disabilità i progressi sia in campo medico che sociale che legislativo sono dovuti sia in Italia che altrove principalmente alle iniziative delle famiglie.
- 10) Il medico deve rispondere alle domande specifiche sulla sindrome, parlando di un ritardo la cui entità non è prevedibile perché ogni persona con SD è diversa da un'altra, sottolineando gli aspetti che accomunano i bambini con SD a quelli senza SD.

11) Deve esistere un coordinamento tra le diverse figure professionali che vengono coinvolte nella comunicazione e nei primi accertamenti.

12) Il neonatologo/pediatra del punto nascita deve aiutare i genitori ad orientarsi in modo adeguato fuori dall'ospedale in cui è nato il bimbo, fornendo le informazioni necessarie sulle risorse presenti nel territorio e/o altrove.