

VIVERE CON LA SINDROME DI MOEBIUS

RENZO DE GRANDI¹, GIUSEPPE MASERA², FRANCA PARIZZI³, GUALTIERO MANDELLI⁴, ANNA SELVINI⁵, ODOARDO PICCIOLINI⁶, AMBROGINA PIROLA⁷, ANNA BARBOT⁸, PINA GALOTTO⁹

¹Presidente dell'Associazione Italiana Sindrome di Moebius

²Responsabile del Progetto, Clinica Pediatrica dell'Università di Milano - Bicocca, Ospedale San Gerardo di Monza

³Pediatra, Consiglio Direttivo della Società Italiana di Pedagogia Medica (SIPeM)

⁴Odontoiatra, Clinica Odontoiatrica, Università di Parma; Comitato Scientifico dell'Associazione Italiana Sindrome di Moebius

⁵Neuropsichiatra infantile, AIAS di Monza; Comitato Scientifico dell'Associazione Italiana Sindrome di Moebius

⁶Fisiatra, Clinica Mangiagalli dell'Università di Milano; Comitato Scientifico dell'Associazione Italiana Sindrome di Moebius

⁷Pediatra di famiglia, Comitato Scientifico dell'Associazione Italiana Sindrome di Moebius

⁸Logopedista, AO di Parma, Dipartimento Testa-Collo, Sez. di Otorinolaringoiatria e Microchirurgia Orologica e Oroneurologica

⁹Segretaria dell'Associazione Italiana Sindrome di Moebius

“Avere una faccia e non esprimerla è come avere un pianoforte, conoscere alla perfezione come si suona, ma quando lo suoni, solo tu riesci ad ascoltare la melodia, gli altri non notano nulla”.

La malattia

La sindrome di Moebius (SM) è una malattia rara congenita, descritta per la prima volta da Paul Moebius nel 1888, la cui caratteristica principale è l'amimia facciale, causata dalla ridotta o mancata formazione dei nervi cranici VI (n. abducente, cui compete il movimento laterale degli occhi e la chiusura delle palpebre) e VII (n. facciale, che controlla i muscoli dell'espressività facciale) e può associarsi ad anomalie di altri nervi cranici e ipotonia dei muscoli della parte superiore del corpo (spesso i bambini affetti da SM iniziano a gattonare più tardi). La sintomatologia è evidente già alla nascita con difficoltà alla suzione, assenza di mimica facciale durante il pianto, incompleta chiusura delle palpebre durante il sonno e bava agli angoli della bocca. La difficoltà di suzione e deglutizione comporta il rischio di soffocamento. I problemi oculari principali sono: la maggiore sensibilità degli occhi per l'impossibilità a chiuderli, l'assenza dei movimenti laterali (i bambini per seguire un oggetto muovono la testa anziché gli occhi) e lo strabismo (correggibile con la chirurgia). Spesso i soggetti affetti da SM hanno un palato alto, palatoschisi, lingua corta o deformata con movimento limitato, problemi dentali, problemi di udito (per la presenza di versamento nell'orecchio medio), difficoltà di linguaggio (specialmente della pronuncia delle lettere labiali: m, p, b). I problemi di linguaggio, l'assenza di mimica facciale e lo strabismo possono indurre erroneamente il sospetto di un ritardo mentale, che invece è raro. Per i problemi di suzione i bambini più piccoli a volte debbono essere nutriti con biberon speciali o sondino. La logopedia (*oral-motor-therapy*) consente di raggiungere una buona capacità di dizione e un'adeguata fisioterapia di ottenere risultati positivi nella motilità dei muscoli della parte superiore del corpo. La *smile-*

surgery (applicata dal giugno 2003 dallo staff chirurgico maxillo-facciale dell'Ospedale di Parma) permette un buon recupero del movimento di alcuni muscoli del viso, tra i quali quelli che consentono di sorridere.

La sindrome di Moebius è una malattia rara, molto poco conosciuta, e proprio per questo spesso non viene diagnosticata se non molto tempo (mesi o anni) dopo la nascita. Il ritardo diagnostico e la scarsa conoscenza della malattia comportano per i genitori insicurezza, sconforto e angoscia.

L'Associazione e la raccolta delle narrazioni

Nel settembre 2000, grazie a due genitori che non si sono mai arresi, si è costituita l'Associazione Italiana Sindrome di Moebius (AISMo), che ha istituito un registro che conta a oggi 107 pazienti. Si stima che i soggetti affetti da SM in Italia siano oggi circa 250. L'AISMo ha promosso e sostenuto il progetto di raccolta delle storie da parte delle persone affette da SM e delle loro famiglie, ritenendole strumenti fondamentali per farne emergere il vissuto, i bisogni e le aspettative. Sono pervenute 15 narrazioni, 6 scritte da pazienti adulti (età 21-54 anni) e 9 da genitori di bambini malati di età compresa tra 16 mesi e 13 anni. Ne pubblichiamo alcune qui di seguito.

Genitori e Associazioni

“Non ci sentiamo soli, anzi facciamo parte di una piccola e vivace comunità a cui rivolgerci per un aiuto e dove incontrare e condividere con chi ti può veramente capire”. “Un giorno, per puro caso, navi-



gando in Internet, per curiosità ho digitato sul motore di ricerca 'sindrome di Moebius'... mi si è aperto un universo, la scoperta dell'Associazione italiana e lo straordinario lavoro portato avanti da Renzo... Per me, che ancora credevo di essere quasi unica al mondo, è stato come trovare una famiglia, composta da tante entità, tutte al tempo stesso rare e specialissime".

Medici, famiglia, pazienti

Un papà racconta: *"Praticamente nei primi tre anni di vita di nostra figlia non siamo riusciti ad avere un programma o una guida atti a cercare di migliorare le sue problematiche".*

Scrivono due pazienti adulti: *"Alla nascita rimasi ricoverato per ben 22 giorni; la diagnosi era delle peggiori. Comunicarono ai miei genitori che non avrei avuto sviluppo psichico e motorio, addirittura un medico mi paragonò a una banconota da diecimila lire falsa". "I medici si devono occupare della vita e non dei pronostici su quando finisce; in ogni caso ancora oggi, a distanza di oltre 40 anni, sono vivo!".*

Scrivono un papà: *"È da lodare il senso di professionalità, onestà e umanità della pediatra, che non ha avuto timore ad ammettere di non sapere cosa potesse avere nostra figlia e si è attivata per aiutarci a trovare una strada da seguire, prima di tutte quella che portasse a una diagnosi".*

Un ragazzo è venuto a conoscenza - in modo spiacevole - della propria malattia quando aveva 20 anni, in occasione di un ricovero ospedaliero: *"Fui dimesso con un cartellino tipo vecchia carta d'identità con su scritto: Diagnosi di dimissione: sindrome di Moebius".* Un ragazzo di 27 anni affetto da SM, scrive che, dopo la diagnosi: *"la coppia di genitori intraprese un pellegrinaggio tra vari ospedali e centri pediatrici specializzati che, di fronte a una tale inusitata patologia, ipotizzarono soluzioni originali quanto azzardose (e dichiaratamente tali)".*

La comunicazione della diagnosi rappresenta un momento critico, ma spesso anche liberatorio. Un papà: *"Non sapevamo dove andare, cosa fare, ma soprattutto non sapevamo quali complicanze ed effetti avrebbe potuto causare la SM a nostra figlia: la difficoltà nella masticazione, nella nutrizione, nel chiudere gli occhi, il sorriso tanto atteso, che di solito fa la comparsa sul viso dei bimbi attorno al terzo*

me, non arrivava. Angoscia, frustrazione, senso di colpa..." scrive un papà. La mamma di un bambino di 16 mesi: *"Accettare che il nostro primo figlio abbia una sindrome rara non è stato semplice, soprattutto i primi mesi quando non si conosceva la malattia, ma ora che il bambino cresce e si comporta come tutti gli altri bambini siamo più sereni. L'unica nostra speranza è che nostro figlio accetti serenamente la sindrome e possa vivere una vita felice e normale come tutti gli altri bambini".*

Dopo aver ricevuto la comunicazione della diagnosi *"il rapporto con la mia bambina è cambiato rapidamente e profondamente; tutta una gamma di sentimenti positivi e gioiosi ha conquistato spazio nel nostro quotidiano; la mia consapevolezza che lei provi sentimenti che non traspaiono è stata sufficiente perché, altrettanto rapidamente, si instaurassero canali alternativi di comunicazione".*

Il vissuto di malattia

Da tutte le narrazioni emerge il bisogno di un supporto psicologico, sia per i genitori che per i pazienti, per questi ultimi soprattutto nei momenti più critici della vita, quali l'ingresso nella comunità scolastica (quando il bambino prende coscienza della propria diversità), l'età adolescenziale e il passaggio all'età adulta. Scrive un papà: *"I suoi amichetti dicevano che era arrabbiata perché non sorrideva mai. Queste e altre innocenti frasi dette da bimbi hanno colpito in maniera forte nostra figlia, che ha iniziato a capire la sua 'diversità': quante volte l'abbiamo trovata davanti allo specchio che con le mani si aiutava a muovere il viso nel tentativo di creare un sorriso, un'espressione sul suo viso. In tante occasioni ci ha chiesto di non andare a scuola perché evidentemente aveva paura di essere additata e di non poter fare le cose che i suoi compagni di classe potevano fare con naturalezza: sorridere, muovere i muscoli del viso".*

Scrivono una paziente adulta: *"Mi sogno ancora oggi la maestra vestita con un camice nero, austera e severissima. Il secondo giorno di scuola mandò a chiamare mia madre chiedendole se ero ritardata per via del mio aspetto fisico. Il mio difetto era quello di non sapermi difendere. Anche alle medie e alla scuola superiore sono stata spesso derisa e incompresa, perfino da un compagno di classe che mi chiamava ET - ora è diventato medico!"*

Sensi di colpa e incertezze

I bambini affetti da SM iniziano a porre ai genitori domande sulla propria diversità già dai 3-4 anni di età e i genitori in alcuni casi non hanno superato il senso di colpa e sono impreparati a fornire risposte adeguate. *"Quello che adesso ci preoccupa di più è che sta finendo le elementari e dovrà entrare a far parte di un altro mondo. Il mio pensiero è soprattutto verso gli altri, perché comunque mio figlio a livello familiare è tranquillo, ha sempre ricevuto molto affetto e anche lui ce ne dà tanto; è molto intelligente e questo spero sia un punto a suo favore". "Dovremo essere in grado di fargli vivere serenamente questa situazione e farla diventare normalità". "Non dobbiamo considerare la malattia come una punizione".*

Lo sviluppo di resilienza

Una paziente scrive: *“La vita mi ha messo di fronte a prove molto dure, tra cui la separazione dopo sette anni dal mio primo fidanzato, una gravissima malattia di un nipotino, la perdita della mia adorata mamma... Ho scoperto in quelle occasioni di avere una forza di reazione insospettabile e sono sicura che gran parte di essa l'ho maturata negli anni proprio grazie al mio problema”*. Altre due pazienti adulte scrivono: *“Dopo anni di timidezza, insicurezza, mancanza di autostima, ho deciso di cambiare il mio atteggiamento verso la vita, che vivo ogni giorno come un attore comico, che sdrammatizza ogni situazione difficile con tanta ironia... Sto imparando ad ascoltare il mio corpo, a volare per non sentirmi più bruto, ma una splendida farfalla”*. *“Adesso non cambierei la mia vita con un'altra persona. Sono proprio le difficoltà che mi hanno reso sensibile, ricca interiormente e amata dalle persone che mi circondano, che spesso contano su di me per essere aiutate e consigliate, che mi riconoscono quelle qualità umane che non tutti hanno. Non sono presuntuosa, ho solo imparato a vedere le cose buone e positive che possiedo! Ogni persona dovrebbe imparare a sintonizzarsi con ciò che di più bello possiede, con quelle che possono essere le caratteristiche positive o i talenti di cui è dotata”*.

Ma rimane la sofferenza

“Avere una faccia e non esprimerla è come avere un pianoforte, conoscere alla perfezione come si suona, ma quando lo suoni, solo tu riesci ad ascoltare la melodia, gli altri non notano nulla”.

Il processo di adattamento alla malattia e di sviluppo di resilienza non soltanto non si verifica in tutti i casi (dalle storie di alcuni pazienti adulti emerge un evidente stress post-traumatico), ma è comunque sempre sofferto e difficile, anche per i genitori. Una donna quarantenne affetta da SM racconta che, dopo essere stata sottoposta a un intervento di chirurgia estetica al viso, le sono rimaste due evidenti cicatrici: *“Adesso la gente che mi guardava costantemente, che prima di quel momento di solito non capiva cosa ci fosse di sbagliato in me, ora, vedendo le ferite, dava una spiegazione logica alla mia ‘stranezza’... probabilmente avevo subito un grave incidente e questo giustificava tutto”*.

Il legame di coppia si rafforza...

“Tutta la storia di nostra figlia ci ha cambiato: spesso io e mia moglie ci soffermiamo a pensare e ci rendiamo conto che, da quando è nata, sì... abbiamo sofferto tanto, ma abbiamo anche vissuto momenti di profonda emozione e gioia: quanta gente stupenda abbiamo incontrato,

quanta gente col cuore carico di solidarietà, e soprattutto abbiamo apprezzato profondamente i veri valori della vita”.

... oppure va in crisi

“In realtà non ho mai capito che cosa mio marito provasse in tutta questa storia. La verità non la so e forse non la saprò mai, ma dopo circa un anno le cose tra noi sono degenerare. Quando mia figlia ha compiuto due anni, il padre era già andato via”.

Due autobiografie

“Ho dei ricordi non piacevoli della mia infanzia. Ricordo le visite dall'oculista, luminare a quei tempi sullo strabismo. Quando venivo sottoposta a visita, chiamava una schiera di medici, anche stranieri o tirocinanti, e mi osservavano come una cavia, ma una traccia indelebile è rimasta quando io gli dissi che da grande volevo fare la commessa e la sua risposta fu: ‘Ma cosa vuoi fare? Non vedi che sembri un Pierrot?’... La vita è un grande palcoscenico e noi gli attori che, pur rimanendo sempre se stessi, a volte recitano una parte senza offendere o fare del male agli altri, ma per sopravvivere, e anche senza sorriso vi assicuro che si può. Il nostro sorriso è interiore, e la nostra serenità e felicità vanno costruite giorno per giorno, non dando mai nulla per scontato, ma impegnandoci e lottando con tutte le nostre forze per migliorarci con autostima, autoironia, perché su questa Terra c'è posto per tutti, anche per quelli che come me non sono perfetti, e noi dobbiamo sentirci gli attori principali senza mai nasconderci e senza vergognarci perché siamo uguali agli altri e, con un po' di orgoglio, dico migliori di tante altre persone, che basano la vita sull'apparenza e l'immagine, ma, gratando la crosta, in superficie, non c'è niente, solo polvere che vola via. Sono convinta che dai momenti brutti della vita si può estrarre sempre qualcosa di positivo e costruttivo per migliorare se stessi e crescere. Viviamo giorno per giorno come se stessi danzando, leggiadri, sereni, dimenticando tutte le negatività della vita. La vita è un dono prezioso per tutti senza distinzione. Lascia accarezzare e illuminare il tuo viso da un raggio di sole, amati e non stancarti mai di dirti: sono unica e bellissima. [...] Una delle ultime sfide con me stessa è stata quella di frequentare un corso di danza del ventre. Pur mancandomi il sorriso e avendo un viso inespressivo, riesco a lasciarmi andare e liberare la mente mentre ballo e l'ancheggiare e mettere in risalto il proprio corpo è un altro modo per dire: ehi, sono qui, ci sono anche io e sono viva e allegra come te”.

“Io sono stata una bambina tranquilla, aperta, chiacchierona, sicura di sé e serena fino al tempo della scuola (5-6 anni), quando il rapporto con gli altri ha evidenziato il problema anche ai miei occhi. Sono diventata consapevole della mia diversità; allora sono cominciate le inquietudini, che si sono ingigantite durante l'adolescenza. Mia madre, del resto, mi raccontava spesso delle difficoltà che aveva incontrato nell'affrontare questi ostacoli. Io capivo la sua disperazione, ma parlarne mi dava fastidio. Mi sentivo responsabile della sua sofferenza e per questo





provavo un senso di colpa. Io ero la figlia venuta male, la delusione cocente di chi aspetta con ansia e gioia il suo primo figlio! Anche il rapporto con i fratelli era problematico: io non mi confidavo mai con loro; non raccontavo le mie difficoltà, perché pensavo che non avrebbero capito ... loro che erano normali! Da grande, invece, ho saputo che mia sorella si sentiva esclusa o poco considerata da mia madre, che doveva seguire di più me e i miei problemi. In un certo senso mi sentiva come la figlia preferita, quella che le aveva tolto lo spazio e l'attenzione della madre... A fronte

delle mie crisi adolescenziali, il rapporto con mia madre peggiorava. Io capivo che lei non mi aveva mai accettato veramente e mi considerava la figlia problematica, quella che le aveva fatto venire la depressione! Ora so che non ero solo io la responsabile del suo dolore, ma lei, indipendentemente da me, aveva i suoi problemi. Io non potevo capirlo allora, solo ora e dopo anni di lavoro su me stessa ho capito. Certo la mia situazione aveva acuito le sue difficoltà caratteriali e psicologiche, ma forse lei non era in grado di affrontare da sola questa problematica”.

I risultati dell'analisi delle narrazioni sono stati presentati e discussi in un incontro con le famiglie nell'ambito dell'Associazione, dal quale è emerso come il progetto abbia migliorato la comunicazione e rafforzato l'alleanza tra l'équipe di cura, i pazienti e le loro famiglie.

Conclusioni: che cosa insegnano le narrazioni

La sindrome di Moebius è una malattia che, oggi, in Italia, grazie all'Associazione e alla rete di specialisti in grado di intervenire per migliorarne le diverse problematiche, consente una buona qualità di vita da

un punto di vista dell'autonomia funzionale di coloro che ne sono affetti. Tuttavia si accompagna a evidente disagio nella vita di relazione, dovuto soprattutto all'impossibilità di espressione delle emozioni attraverso la mimica facciale. In alcuni pazienti la *smile-surgery*, applicata dal giugno 2003 dallo staff chirurgico maxillo-facciale dell'Ospedale di Parma, ha notevolmente migliorato l'espressività facciale con un impatto positivo sulla qualità di vita, sui rapporti sociali e sull'immagine di sé. Nonostante un miglior inserimento sociale e lo sviluppo di resilienza risultino strettamente correlati al supporto fornito dall'Associazione per una diagnosi precoce e un programma di cura adeguato, emerge dalle narrazioni il bisogno di un sostegno psicologico, che consenta ai pazienti di affrontare positivamente le inevitabili difficoltà nella vita sociale e ai genitori di affrontare il senso di colpa e un'eventuale crisi di coppia per intraprendere insieme nel modo migliore il difficile percorso educativo del figlio o della figlia malati, senza trascurare i fratelli.

La raccolta e l'analisi delle narrazioni, cui ha fatto seguito un incontro con le famiglie per restituire e discutere i risultati, hanno consentito ai curanti una maggiore consapevolezza del vissuto della malattia e hanno migliorato la comunicazione e l'alleanza terapeutica con i pazienti e le loro famiglie.

La raccolta delle narrazioni è stata organizzata dall'Associazione Italiana Sindrome di Moebius Onlus che ha creato una rete di coordinamento dei casi italiani, con riferimento particolare all'Azienda Ospedaliera-Universitaria di Parma. In tale sede esistono esperti particolarmente dedicati alla Sindrome di Moebius: Chirurgia Maxillo-Facciale - prof. Sesenna; Servizio specialistico di Odontostomatologia e Ortodonzia - prof. Gandolini, dott.ssa Barbot; Servizio di Oftalmologia e Neurooftalmologia - prof. Carta.

Ringraziamo i genitori delle bambine raffigurate per aver acconsentito alla pubblicazione delle immagini.

Indirizzo per corrispondenza:

Giuseppe Masera
e-mail: g.masera@hsgerardo.org

Bibliografia di riferimento

- Demetrio D. Raccontarsi. L'autobiografia come cura di sé. Milano: Ed. Raffaello Cortina (Collana Minima), 1996.