

# Nostro figlio ha una malattia metabolica rara

RICCARDO RUBESSA<sup>1</sup>, FLAVIO BERTOGLIO<sup>2</sup>, FRANCA PARIZZI<sup>3</sup>, FRANCESCA FURLAN<sup>4,5</sup>, FRANCESCA SANTUS<sup>5</sup>,  
FRANCESCA NICHELLI<sup>6</sup>, ROSSELLA PARINI<sup>5</sup>, GIUSEPPE MASERA<sup>7</sup>

<sup>1</sup>Presidente dell'Associazione per la tutela del bambino con malattie metaboliche (ABM); <sup>2</sup>Presidente dell'Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi e Malattie Affini (AIMPS); <sup>3</sup>Pediatra, Consiglio Direttivo della Società Italiana di Pedagogia Medica (SIPeM); <sup>4</sup>Responsabile del Progetto, <sup>5</sup>Medici referenti dell'ABM e dell'AIMPS, <sup>6</sup>Psicologa, <sup>7</sup>Professore di Pediatria, Clinica Pediatrica dell'Università di Milano-Bicocca, Ospedale San Gerardo di Monza

*"Per questioni economiche si fa poco per questi bambini a cui tanto la vita ha tolto, ma che tanto possono dare alla vita di tutti."*

## LA MEDICINA NARRATIVA

La medicina narrativa (narrazioni scritte, interviste semistrutturate) è ritenuta la modalità più efficace per valutare gli aspetti soggettivi di persone-pazienti quando si vogliono indagare aspetti psico-sociali.

In qualche modo la medicina narrativa si pone su un piano diverso rispetto all'approccio medico più (naturalmente e comprensibilmente) diffuso, necessario alla pratica quotidiana e alle decisioni mediche, quello della *evidence-based medicine*, ovvero della medicina basata sulle prove. La *evidence-based medicine* usa strumenti quantitativi, ed è utilizzata, in campo relazionale-valutativo, anche dagli psicologi; essa è appropriata per una tipologia di valutazioni più obiettive, non necessariamente per la soggettività degli interessati. La medicina narrativa può essere invece considerata uno strumento qualitativo.

La validità della ricerca qualitativa è ulteriormente confermata da diversi anni dalla disponibilità di una rivista specialistica: *Qualitative Health Research*.

Noi riteniamo che l'applicazione della medicina narrativa anche in Pediatria sia una modalità che può fare scoprire aspetti non sempre noti dei problemi del bambino e dei suoi familiari, e può quindi favorire un miglior rapporto tra operatori sanitari e pazienti.

## OUR CHILD SUFFERS FROM A RARE METABOLIC DISEASE

(*Medico e Bambino* 2012;31:371-374)

### Key words

Narrative medicine, Metabolic disorders, Therapeutic alliance, Resilience

### Summary

Genetic metabolic disorders are multiorgan complex diseases, with only partially effective treatment available. Two families associations (Associazione per la tutela del bambino con malattie metaboliche "ABM" and Associazione Italiana Mucopolisaccaridosi "AIMPS") collected 8 narratives that were later analyzed by the health workers involved in this project. In this paper the personal experience of parents is reported, from the critical time of diagnosis, through the acceptance and processing of information related to the disease, to the need of explaining the disease to the child and the other children in the family. Practical matters are also approached, like the difficult contact with the Regional Health Service and the major need of care of these special children, requiring the attention of one of the parents who often abandons her/his job. This kind of experience is behind the current medical practice and allows the doctors to better understand which are the unmet needs of the parents/families in order to improve the standard care and the quality of life of the patients/families.

## LA PRESENTAZIONE ATTRAVERSO LE "STORIE"

Il materiale di questa presentazione è tratto liberamente da una vasta serie di "storie", altrettanto liberamente scritte da genitori di bambini con malattie rare. Le storie da cui siamo partiti, e da cui abbiamo tratto solo alcuni frammenti, sono molto numerose, e riguardano materiale umano e medico e situazioni non omogenee; è dunque impossibile ottenerne notizie sui singoli percorsi assistenziali, sul coinvolgimento del territorio e sugli stessi sentimenti, di colpa, di proiezione negativa o positiva, di coin-

volgimento dei singoli componenti della famiglia, cosa che semmai si può evincere.

L'obiettivo della presentazione è stato limitato a "fare emergere il vissuto, i bisogni e le aspettative delle famiglie 'in generale', a rendere alcuni sentimenti, alcune sofferenze, alcune incomprensioni, e più in generale alcuni aspetti del vissuto di malattia che non hanno spazio nella cartella clinica; e, in ultima analisi, a promuovere l'alleanza terapeutica con l'équipe di cura."

È auspicabile che l'utilizzo delle narrazioni stimoli ulteriori riflessioni e ragionamenti sulla complessità della

malattia cronica, indipendentemente dalla gravità, e sul contributo delle narrazioni adottate in prima persona anche dagli stessi operatori sanitari. Per il valore non solo di conoscenza, ma anche “terapeutico” che deriva dal descrivere la propria storia.

### LE MALATTIE DI CUI SI PARLA

Le malattie metaboliche sono un gruppo eterogeneo di malattie che, valutate singolarmente, sono considerate “rare”, poiché hanno una frequenza inferiore a un caso ogni 2000 persone; tuttavia, considerate nella loro globalità, hanno una frequenza elevata. Esse includono le malattie da intossicazione e da deficit energetico quali le aminoacidopatie, le acidosi organiche, i difetti del ciclo dell'urea, i difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi, le malattie mitocondriali, e le malattie da accumulo lisosomiale come le mucopolisaccaridosi, le mucopolipidosi e affini. Le prime possono presentarsi con crisi acute caratterizzate da vomito, inappetenza, letargia e coma, e possono avere esiti a lungo termine, tra i quali il ritardo mentale. Spesso necessitano di diete “speciali”, molto restrittive, e la vita del bambino dipende dalla compliance alla dieta. Le mucopolisaccaridosi e le altre malattie da accumulo sono, invece, malattie genetiche caratterizzate da un interessamento multiorgano progressivo: i soggetti che ne sono colpiti possono presentare, in grado variabile, ritardo mentale, problemi cardiaci, problemi oculari con progressiva riduzione del visus, disostosi multiple responsabili di disabilità motorie, sordità, problemi polmonari ecc. Per la maggior parte di queste patologie non esiste una terapia specifica.

### LE ASSOCIAZIONI COINVOLTE E LA RACCOLTA DELLE STORIE

L'AIMPS è un'Associazione nazionale che conta circa 700 soci e raccoglie pazienti affetti da mucopolisaccaridosi e malattie affini; fa parte, insieme ad altre Associazioni “consorelle”

presenti in ogni nazione europea e in varie parti del mondo, di una rete internazionale (*International MPS Network*). L'ABM ha invece una dimensione regionale (Lombardia), riunisce circa 50 famiglie e differenti malattie metaboliche quali aminoacidopatie, acidosi organiche, difetti del ciclo dell'urea, difetti della beta-ossidazione degli acidi grassi, malattie mitocondriali e altre affini.

Il progetto di raccolta delle narrazioni è partito nell'ottobre 2009 con l'obiettivo di fare emergere il vissuto, i bisogni e le aspettative delle famiglie e promuovere l'alleanza terapeutica con l'équipe di cura. Dopo un incontro introduttivo fra diversi operatori (medici, psicologo, rappresentanti di entrambe le Associazioni), nel quale è stato presentato il progetto e ne sono stati stabiliti i termini e le finalità, le famiglie sono state invitate a scrivere le loro storie con la massima libertà narrativa, sottolineando tuttavia l'interesse a far emergere alcuni elementi chiave relativi al percorso e alle modalità di comunicazione della diagnosi e alla presa in carico, alle difficoltà incontrate nella gestione della terapia, ai problemi socio-assistenziali vissuti in diversi ambiti, come la scuola e i servizi, e il vissuto della malattia per la famiglia. Il metodo di coinvolgimento delle famiglie è stato differente per le due Associazioni: l'AIMPS ha inviato due *newsletter* ai soci, pubblicato un articolo su due notiziari dell'Associazione e informato via web e per iscritto le famiglie durante il Congresso annuale. L'ABM ha inviato una e-mail di presentazione del progetto a tutti i soci, indi ha sollecitato con una seconda e-mail l'invio delle storie. I medici di entrambe le Associazioni si sono fatti carico di illustrare il progetto e consegnare personalmente la lettera di presentazione dello stesso alle famiglie che si recavano per le visite di follow up al Centro Malattie Metaboliche della Clinica Pediatrica dell'Università di Milano-Bicocca, Ospedale San Gerardo di Monza.

Le narrazioni raccolte sono state trasmesse (anonime) agli operatori sanitari, facenti parte del progetto, i quali hanno effettuato un'analisi indi-

pendente di ciascuna storia, valutandone gli elementi chiave ed esprimendo un parere personale sul messaggio principale che emergeva da ognuna. Sono state raccolte otto narrazioni dall'ABM e due dall'AIMPS. Nonostante le due Associazioni riuniscano famiglie e soggetti con malattie, problematiche e necessità differenti, le narrazioni hanno fatto emergere alcuni aspetti comuni.

### Genitori e Associazioni

*“Il contatto con l'Associazione ci ha confortato”.*

*“Durante il periodo compreso tra il primo ricovero e il ricovero all'ospedale estero, io e mia moglie siamo stati molto aiutati e confortati anche psicologicamente dall'Associazione dei genitori di bambini malati”.*

*“Grazie alle preziose indicazioni forniteci dall'Associazione, ci confrontiamo per la prima volta con altri genitori con storie simili alla nostra”.*

*“Ho cominciato a rasserenarmi un po' quando mi è stata presentata la mamma di un bambino più grande affetto dalla stessa patologia. Ho visto in questa persona la serenità, la gioia nel parlare del suo bimbo speciale e da lì ho capito che potevamo farcela”.*

### Medici, famiglia, pazienti

Da molti racconti emergono ansie e problemi incontrati per arrivare alla diagnosi, a volte per una scarsa capacità di ascolto da parte dei medici, e, anche nei casi in cui la diagnosi è stata precoce, la difficoltà da parte dei genitori di comprendere la malattia.

Una mamma racconta l'esperienza traumatica vissuta poco dopo il parto: *“Non c'è tempo da perdere. Se ne torni in camera. Sospettiamo che si tratti di una malattia metabolica, per questo se ne vada. Non c'è tempo da perdere!”.* Cosa stava dicendo? Cos'è una malattia metabolica? Perché non c'è tempo? Perché me ne devo andare dalla mia bambina? Con queste domande, parole, suoni che si sovrapponevano nel mio cervello mi ritrovai in camera su un letto a piangere e a dover spiegare tutto ciò di cui non avevo capito niente a mio marito che nel frattempo era arrivato. Dopo poche ore mi dissero che il

sospetto che avevano avuto era esatto”.

La mamma di una bambina affetta da acidemia propionica scrive: *“La diagnosi è stata veloce, aveva dieci giorni di vita, ma la comprensione di cosa fosse questa malattia per noi genitori è stata molto più lenta. Ricordo che passavo da momenti in cui mi pareva quasi un disturbo assimilabile a una semplice allergia alimentare a momenti di vera disperazione, nei quali prendevo coscienza di cosa fosse in realtà questa terribile malattia. Incontrollabile, improvvisa, ingestibile, tremenda... i momenti di corsa all'ospedale, i trasferimenti d'urgenza nelle terapie intensive, le parole dei medici che ci consigliavano di “prepararci al peggio”.*

*“Non esiste nessuna cura per questa malattia”, “Non c'è speranza di vita”, “Si può solo cercare di alleviare i suoi problemi con una dieta”* sono alcune delle espressioni con cui i medici hanno accompagnato la comunicazione della diagnosi ai genitori. Pur nel rispetto di una comunicazione chiara, sincera e onesta, essi dovrebbero evitare queste espressioni, anche se la prognosi è infausta, saper invece spostare l'attenzione sulla qualità della vita più che sulla quantità di vita restante e in tal senso accompagnare il paziente e la famiglia.

Una scarsa capacità di ascolto e di sensibilità e rispetto nei confronti delle intuizioni dei genitori è segnalata in alcune storie. La *“mamma di una bambina speciale”* (così firma la sua narrazione) racconta di aver fatto visitare la sua piccola che vomitava perché sentiva che *“c'era qualcosa che non andava [...] Al mio grido di aiuto mi sono sentita rispondere con il sorriso sulle labbra: lei è una mamma apprensiva”*. Due giorni dopo la neonata veniva ricoverata in coma iperammoniemico. *“Il nostro rammarico è che, malgrado le nostre insistenze rivolte ai medici, questi non abbiano tenuto assolutamente conto dei nostri input: se ci avessero ascoltati, avrebbero potuto avere ulteriori elementi per una corretta diagnosi”* scrive la mamma di un bambino, al quale successivamente è stata posta diagnosi di deficit di olocarbossilasi sintetasi, un enzima biotino-dipenden-

te. La mamma inutilmente, per anni, aveva riferito ai medici l'effetto terapeutico positivo che aveva osservato sulla grave forma di dermatite di suo figlio somministrando, casualmente e di sua iniziativa, un preparato a base di un complesso vitaminico.

Dalla maggioranza dei racconti emerge il riconoscimento per la qualità dell'assistenza ricevuta dal Centro di riferimento e per l'attitudine all'ascolto da parte dei medici specialisti nei confronti dei genitori: *“I medici sono sempre stati di aiuto e sanno, con la loro umanità, stare vicino ai bambini malati e alle loro famiglie. Ciò che apprezzo, oltre naturalmente alla competenza e alla preparazione scientifica, sono l'onestà e la disponibilità ad ascoltare i genitori”, “Grazie alla professionalità, ma soprattutto all'umanità della nostra dottoressa, ho cominciato una nuova vita. Ricordo con molta riconoscenza che nei primi momenti di questa nuova vita l'attività della nostra dottoressa era più rivolta a sostenere noi genitori”*.

### Gli ostacoli della burocrazia

Molti genitori sottolineano gli ostacoli contro i quali si trovano a dover lottare ogni giorno: *“Le informazioni sui tuoi diritti e le procedure per averli sono confuse e macchinose, tante volte li scopri, a distanza di anni, con il passaparola, ma chissà quanti diritti ancora non conosciamo come fossero segreti!”. “La burocrazia anziché aiutarti ti complica la vita”, “Impari a mostrare le unghie per fronteggiare gli ostacoli che la burocrazia, anche in ambito sanitario, ti pone davanti”*.

### Sconforto, ma anche speranza, fiducia nella scienza

*“Lo sconforto aumenta quando vedi che sempre e solo per questioni economiche si fa poco per questi bambini a cui tanto la vita ha tolto, ma che tanto possono dare alla vita di tutti. La mia speranza è ovviamente che la ricerca possa fare dei passi avanti almeno in futuro per tutti i nuovi nati”*.

*“Crediamo molto nella scienza, nell'evoluzione di strategie terapeutiche capaci di sconfiggere queste malattie”*.

*“La nostra vita di famiglia si è svol-*

*ta e continua tuttora con attenzione e apprensione per i problemi legati allo stato di salute. Sempre con la speranza che la scienza scopra nuove terapie”*.

*“Non posso fare a meno di pensare che sia un diritto di nostra figlia guarire, diventare una meravigliosa donna e, magari, anche avere un figlio...”*”.

### Il vissuto di malattia per la famiglia

Le malattie metaboliche, soprattutto le più gravi, hanno un impatto devastante sulla vita dei soggetti che ne sono colpiti e della famiglia.

Dai due racconti scritti dai genitori di bambini affetti da mucopolisaccaridosi emerge in maniera significativa il pesante impatto della malattia sulla vita sociale di tutta la famiglia, anche dei fratelli del bambino malato. Una mamma scrive, riferendosi al secondo figlio sano: *“Ogni tanto scherzando mi dice di non dimenticare che ho anche un altro figlio”* e l'altra mamma: *“L'arrivo del fratellino ha spostato in parte le nostre attenzioni, anche se esiste sempre prima lei”*.

Un costante senso di angoscia accompagna la quotidianità dei genitori dei bambini affetti da malattie metaboliche: *“Viviamo ormai da più di cinque anni una situazione di persistente allarme, ci sentiamo come soldati in trincea incapaci di rilassarci per paura di rischiare la propria vita”, “I bambini affetti da malattie metaboliche possono andare in acidosi metabolica (cioè in coma) anche solo per una gastroenterite, per una banale infezione. Per questo motivo le famiglie vivono in costante ansia e terrore che i propri figli si ammalinino”*.

*“La malattia di nostra figlia ha avuto un forte impatto sulla vita della nostra famiglia. Abbiamo dovuto trovare in noi la forza di superare lo shock iniziale e adattare la nostra vita e la nostra casa alle esigenze della nostra bambina”, “La nostra vita familiare è cambiata totalmente, così come la nostra vita sociale e lavorativa”*.

### Spiegare la malattia ai propri figli

Da una narrazione emerge come la fiaba possa essere un utile strumento per spiegare la malattia ai propri figli: *“Solo allora prende vita, quale risposta*

### MESSAGGI CHIAVE

- Il progetto di raccolta delle narrazioni è partito con l'obiettivo di fare emergere i bisogni e le aspettative delle famiglie, ma anche gli aspetti positivi del vissuto, per promuovere l'alleanza terapeutica con l'équipe di cura.
- La "medicina narrativa", in particolare la raccolta di storie, è uno strumento utile per conoscere aspetti per lo più trascurati del bambino e dei suoi familiari: come avviare la comunicazione, quali difficoltà deve affrontare la famiglia (problemi burocratici, difficoltà nell'attività lavorativa), la possibilità di promuovere un miglior rapporto medico-famiglia.
- Scrivere la propria storia ha un valore non solo di conoscenza, ma anche "terapeutico".
- L'utilizzo delle narrazioni dovrebbe stimolare ulteriori riflessioni sulla complessità della malattia cronica, indipendentemente dalla gravità, e sul contributo che gli stessi operatori sanitari possono offrire con le loro narrazioni.

*ai suoi interrogativi, la favola della strega Leucina, una perfida strega che*

*attraverso un malvagio incantesimo iniettò nel piccolo corpicino della bambina del veleno che l'accompagnerà per sempre".*

#### Lo sviluppo di resilienza

*"La vita continua e ho scelto di viverla col sorriso, trovando la forza nello sguardo e nel sorriso di mia figlia anche per affrontare quelle situazioni in cui è difficile far capire ad altri quali sono le reali necessità di un malato raro".*

*"Col tempo ho raggiunto la consapevolezza di avere tra le mani 'una cosa' grossa, grave e difficile da gestire, ma estremamente arricchente da un punto di vista umano".*

*"Ora mia figlia è adulta, è rigorosa e attenta a quello che può o non deve mangiare, è autosufficiente, ha accettato la sua malattia".*

#### Ma anche la rabbia, le rinunce, i sensi di colpa

*"Per poter seguire meglio la figlia malata uno dei due genitori deve rinunciare al lavoro e solitamente è la madre; la malattia e il confronto diventano un chiodo fisso, è una lotta continua, poi il mondo esterno spari-*

*sce, sei in un'altra dimensione, ma il tuo io ha bisogno di evadere e sei combattuta, ti senti egoista nei suoi confronti e rinunci, e ogni volta che rinunci la rabbia per chissà cosa cresce, diventi apprensiva e ansiosa nei suoi confronti".*

### CONCLUSIONI

L'esperienza condotta ha permesso ai genitori di mettere a fuoco ed esternare emozioni e difficoltà che non sempre riescono a emergere nel corso delle visite, vissute spesso come un esclusivo atto medico e durante le quali il tempo è spesso purtroppo limitato, e ai medici di cogliere elementi da migliorare nella pratica clinica, come l'ascolto e la comunicazione con la famiglia, nonché situazioni di disagio da affrontare insieme per migliorare la qualità della vita delle famiglie e rafforzare l'alleanza terapeutica.

#### Indirizzo per corrispondenza:

Giuseppe Maserà  
e-mail: [g.masera@hsgerardo.org](mailto:g.masera@hsgerardo.org)