

13 ottobre 2007 – Sala Palladio Fiera di Vicenza

## Convegno di Studio

A trenta anni dal convegno “La prevenzione delle encefalopatie infantili”

### Introduzione

**A cura di Vittorio Corradi (segretario della sezione A.I.A.S. S.Bortolo)**

*...< se la difesa della vita non deve venir meno  
alla sua esigenza assoluta, non di meno è  
l'esigenza di una vita sana > ..*

Negli atti del Convegno “La Prevenzione delle encefalopatie infantili” svoltosi il 29 maggio 1975 la prefazione iniziava così: *“L'Italia pur non avendo il primato assoluto in Europa per la mortalità neonatale, detiene tuttavia il primato per la mortalità neonatale, problema questo legato agli incidenti neonatali che sono le cause determinanti dei casi di cerebropatia. E' ormai da tutti risaputo che un'adeguata profilassi permetterebbe di ridurre di decine di migliaia il numero degli spastici e di centinaia di migliaia quello degli insufficienti mentali nel nostro Paese.”*

A distanza di 32 anni per fortuna questa situazione è cambiata. E il merito è soprattutto delle Associazioni che hanno combattuto una battaglia di civiltà con le Istituzioni pretendendo che in una Sala parto vi fossero tutte quelle figure professionali necessarie ad evitare tali gravi incidenti.

Scopo del convegno del 13 ottobre è fotografare la situazione attuale, mettere eventualmente in evidenza se vi sono ancora delle anomalie, ma soprattutto far emergere nuove realtà invalidanti che hanno, in questo ultimo decennio, spostato il trend di bambini in trattamento riabilitativo verso l'alto anziché verso il basso con la conseguenza di aumentare la spesa sociale.

Nuove patologie, nuove cause, nuove realtà.

L'augurio è che da questo convegno escano proposte concrete per una prevenzione più precisa e puntuale e informazioni adeguate rivolte ai giovani medici per una maggiore sensibilizzazione nei confronti delle coppie che dovranno essere più attente e responsabili ad una maternità serena e accettata.

### INTERVENTI DI SALUTO DELLE AUTORITA'

#### **Maria Nives Stevan**

Buongiorno a tutti, io prima di tutto porto il saluto dell'intera amministrazione provinciale e in particolar modo del presidente Attilio Schneck, che purtroppo non può essere qui di persona. La provincia di Vicenza ha aderito subito a questo convegno, promosso per oggi 13 ottobre, sulla

prevenzione delle encefalopatie infantili, non soltanto per la delicatezza dell'argomento, che riguarda anche molte famiglie vicentine, ma anche e soprattutto per una sensibilità amministrativa, e di sicuro personale, sulle problematiche della salute, anche se in assenza, purtroppo, di grandi competenze e deleghe specifiche.

Quello che ci ha convinto ad essere presenti, a testimoniare la nostra attenzione, è la convinzione che simili iniziative rappresentino un momento di riflessione, confronto e scambio di esperienze mediche fondamentali per capire, da una parte fino a che punto sia arrivata la ricerca e dall'altra le metodologie di lavoro e le peculiarità connesse che tanti illustri specialisti e insigni medici apportano sul campo alla lotta di prevenzione di queste patologie. Ci siamo, dunque, ci siamo con convinzione e sulla scorta delle recenti iniziative messe in atto dall'ente, come la casa alloggio per il "Dopo di noi" per i ragazzi diversamente abili seguiti e ospitati a Bertesina, cercheremo di essere ancora di più a fianco della nostra comunità anche in situazioni dolorose e difficili come queste. Quindi sono molto felice, come ho detto, di portare il saluto del presidente della giunta. La salute dei nostri bambini, dei nostri figli, è uno di quei temi per i quali non esistono né destra né sinistra, ma soltanto il cuore. Il cuore di ogni persona, di ogni genitore che farebbe e fa di tutto per garantire per i propri ragazzi un futuro migliore e questo è tanto più vero per quelle famiglie che vivono le tematiche delicate e importanti della disabilità psichica in particolare. Questo convegno, organizzato dall'associazione come "La nostra famiglia", simbolo dell'impegno delle problematiche nel campo del disagio, è un momento importante per comprendere le esigenze di tanti ragazzi che hanno bisogno di un aiuto costante e presente da parte di tutto il tessuto sociale di riferimento e delle loro famiglie, alle prese, in primis, con il delicato problema del "dopo di noi". La provincia di Vicenza è storicamente vicina a questa realtà e lo ha dimostrato concretamente nel tempo. Siamo qui allora per confermare tutto il nostro appoggio affinché si continui a garantire la stessa dignità di vita anche alle persone e ai ragazzi meno fortunati di noi. Buon lavoro e buon a giornata a tutti.

Un saluto da parte del comune di Vicenza, il sindaco non ha potuto essere presente ma abbiamo il presidente del consiglio comunale, dottor Sante Sarracco. E con piacere, ma con tanto piacere, l'Assessore agli interventi sociali, Patrizia Barbieri, che vedete in che stato è venuta a trovarci. Grazie.

### **Patrizia Barbieri**

Io darò un brevissimo saluto ma era doveroso venire qui. Dopo trent'anni facciamo un nuovo incontro, una nuova analisi sulle problematiche dell'encefalopatia. Si parla di prevenzione. Ecco, la prevenzione deve essere lo strumento principale per il quale dobbiamo lottare affinché le future generazioni non debbano trovarsi a lottare come quelle che stanno vivendo in questo momento i problemi, e soprattutto la prevenzione deve essere un aiuto a tutte le famiglie. Chiedo scusa, non riesco ad aggiungere altro, grazie e buon lavoro.

### **Sante Sarracco**

Buongiorno, buongiorno ai professori, a chi è intervenuto. Intervengo per portare il saluto dell'Amministrazione Comunale a nome del sindaco Hullweck il quale è impossibilitato, per altri motivi istituzionali. Quando mi ritrovo a rappresentare il comune, un'associazione, una qualsiasi organizzazione, ho sempre il piacere e il dovere di rapportarmi con i componenti di quella istituzione, di quella associazione perché nel portare il saluto la voce deve essere una voce ufficiale e non una interpretazione personale. E' sicuramente un piacere dare ospitalità e aver patrocinato questo convegno da parte del comune di Vicenza, perché Vicenza è stata, nelle politiche di intervento per quanto concerne la disabilità, le invalidità, le situazioni di disagio, antesignana rispetto a tutte le altre città d'Italia. Vicenza è stata quella dove non c'era nulla trenta anni fa, trentadue anni fa, e dove i genitori si sono inventati le modalità per intervenire, per prevenire, per sollecitare interventi da parte delle amministrazioni pubbliche e non solo.

Vedete che all'angolo del biglietto di presentazione ci sono due associazioni, l'Associazione Italiana Assistenza Spastici, addirittura nata a Vicenza come UVAS, Unione Vicentina Assistenza Spastici, e l'associazione genitori "La nostra famiglia", da noi voluta perché a suo tempo furono scisse le responsabilità. L'AIAS si sarebbe interessata di promuovere l'attenzione sulle politiche sociali, l'associazione dei genitori avrebbe primariamente, con "La nostra famiglia", svolto quella funzione di riabilitazione e di inserimento, sia scolastico sia lavorativo, e di proposta per il "dopo di noi".

Con Hullweck, prima di venire qui, ho avuto uno scambio di idee. Mi ha detto: riporta all'uditorio, al comitato scientifico, che i nostri cittadini hanno bisogno solamente e sicuramente di una cosa, dell'informazione, della corretta informazione per una maternità e una paternità informata che, in quei pochi casi in cui c'è necessità di superare delle difficoltà legate alla nascita di bambini a rischio o per malformazione o per momenti non positivi durante il parto, permetta a questi genitori di superare e di aiutare a intervenire nei casi in cui si verificano queste situazioni. Perché i genitori sono i primi operatori dell'umano e del sociale. L'abbandono dei genitori, la disinformazione dei genitori causa sicuramente dei momenti di sconforto e non fiducia, e io voglio sperare che quest'oggi, oltre all'intervento dei professori, del comitato scientifico e di tutti gli altri che vorranno prendere la parola, ci saranno poi anche dei momenti di confronto per capire quale indicazione proviene dalla comunità alle amministrazioni pubbliche perché modifichino e arricchiscano le proprie modalità di intervento in modo da sostenere quanto più possibile, non solo la diminuzione dei casi di rischio, ma lì dove si dovessero verificare, il possibile ampio recupero dei bambini che soffrono di queste situazioni. E' con questo augurio che vi saluto. Grazie

Porta il saluto Eugenia Barbierato per il Centro Servizi per il Volontariato.

## **Eugenia Barbierato**

Buongiorno a tutti, mi fa piacere essere presente in questo convegno, perché anche io sono da oltre trent'anni impegnata nel volontariato. Porto il saluto del Professor Mario Zocche, Presidente del

Coordinamento Provinciale delle Associazioni di Volontariato, di cui fanno parte 300 associazioni. La nostra provincia è ricchissima di volontariato. Il professor Zocche mi diceva, essendo fuori città, di ricordare che 32 anni fa, come Assessore al comune di Vicenza partecipò come relatore e personalmente posso dire che è sempre stato una persona attenta e sensibile ai bisogno delle famiglie. Tanti e tanti auguri buona giornata e grazie.

Direi di entrare nel vivo del convegno e farei introdurre questo convegno al direttore generale dell'ULSS 6 Antonio Alessandri.

### **Antonio Alessandri**

Allora, grazie a tutti e benvenuti a Vicenza. E' con piacere che ho accettato l'invito perché un convegno di questo tipo, che tocca il cuore di tutti, non poteva non avere la presenza dell'istituzione e del suo direttore generale. Io saluto e ringrazio le istituzioni della Provincia, il Comune, i presidenti delle varie associazioni in particolare l'amico presidente Sarracco, Vittorio Corradi dell'Aias, il presidente Marchetti, la professoressa Miniuti, che è stata un po' l'antesignana di questa iniziativa. Questo è un convegno particolare, è un confronto di quello che è successo in trent'anni, non solo dal punto di vista scientifico ma anche dal punto di vista dell'interesse e dell'intervento delle famiglie, quindi il mio vuole essere un saluto, uno stimolo ma soprattutto un ringraziamento per le istituzioni.

Ringraziare gli uomini di scienza che sono qua presenti, sia vicentini, e me ne vanto, perché fanno parte del San Bartolo, sia gli amici padovani e di qualche altro importante ateneo universitario. Ma soprattutto un ringraziamento alle famiglie, perché sono state loro a stimolare le istituzioni, sono state loro a fare sì che questo coagulo tra scienza umanità e volontà di portare avanti, di migliorare un percorso di chi è più sfortunato di noi, che purtroppo corre il rischio di venire alla luce con delle anomalie.

Il confronto dopo trent'anni ha visto necessariamente una maggiore sopravvivenza legata alla prevenzione, ad una diagnosi più tempestiva, un'assistenza neonatale più efficiente.

Quindi abbiamo avuto una riduzione della disabilità, abbiamo avuto interventi preventivi, abbiamo avuto dei precoci interventi, anche terapeutici. E questo sarà quello che i nostri esperti diranno oggi. Come si può prevenire, e come, nel caso malaugurato che ci sia un caso particolare, si può convivere, come si può ridurre la patologia, come si può soprattutto aiutare le famiglie perché aiutino il loro figlio. Questo è l'importante, questo è il messaggio.

Quindi l'ULSS di Vicenza, ma credo tutte le ULSS del vicentino, come diceva bene Sante Sarracco, Vicenza è un fanalino non di coda, questa volta, ma un fanale che porta avanti nell'ambito de 1  
Veneto, e davanti all'Italia, questa sua prerogativa. In effetti noi come ULSS di Vicenza disponiamo nel suo insieme, fra contributo comunale e dell'ULSS, di circa 15 milioni di euro e attualmente quest'anno abbiamo circa mille inseriti nelle varie strutture. Precisamente abbiamo 130 bambini nell'assistenza scolastica, 470 persone nei centri diurni, 150 persone nelle residenze Aias e nella Nostra famiglia, quindi un bilancio economico che è sempre scarso per i bisogni che abbiamo e spingeremmo la regione e le istituzioni perché sia sempre più adeguato.

Ma soprattutto grazie alle associazioni, alla Nostra famiglia, ai genitori perché aiutano a migliorare lo stato dei diversamente abili.

Quindi io auguro che questo alto consesso di esperti un buon lavoro e sono convinto che ne trarremo una logica disciplinare, come vedete qui ci sono neonatologi, patologi, ostetrici, psicologi, c'è un po' di tutto, perché nella moderna scienza non ci si muove più da soli, ci si muove nella logica della multidisciplinarietà e quello che ci aiuta a migliorare lo stato di salute dei nostri cittadini. Grazie di essere intervenuti così numerosi, grazie ai nostri moderatori e ai nostri esperti e buona giornata.

## INIZIO DEL CONVEGNO

### **Paolo Colleselli**

Bene, buongiorno a tutti, a me il compito di avviare e introdurre questa sessione del mattino insieme al dottor Fantuz. Anche a me spetta di spendere solo due parole per illustrare quello che è stato il progetto, il disegno, che ha portato a strutturare questo evento di oggi.

Molto volentieri e con entusiasmo ho accolto l'invito dei promotori delle associazioni, a suo tempo, di pensare di organizzare un convegno come questo, con l'intento sostanziale di rivedere a distanza di molti anni, trenta, dopo un primo evento come questo, che si è tenuto, appunto, allora.

Qual è la situazione per quanto riguarda l'aspetto di prevenzione, di diagnosi, di cura dei bambini che hanno o possono avere problemi di tipo neurologico. Ho accettato con molto entusiasmo perché credo che questo sia uno degli aspetti, anche per noi che ci occupiamo di tutto l'aspetto pediatrico, questo argomento è un argomento critico, delicato ed essenziale. Il nostro direttore generale ha detto prima, giustamente, che è anche un problema che richiede necessariamente un approccio multidisciplinare e così nel disegnare questo percorso di questa mattinata, che è dedicata agli aspetti sanitari, abbiamo pensato di proporre una serie di interventi che partono da una presentazione di base, che terrà la dottoressa Drigo, e via via attraverso gli interventi del professor Cosetti, il nostro ostetrico, e poi di tutti quei collaboratori che seguono il bambino dal momento della nascita poi via via nel suo percorso di riabilitazione, per dare un'informazione che riguarda tutti questi aspetti e un'informazione aggiornata a quella che è la situazione attuale.

Il taglio che si è voluto dare è stato quello di indirizzare questi messaggi non solo agli operatori o agli addetti ai lavori ma anche a chi è direttamente coinvolto, quindi le famiglie, i parenti e i genitori che hanno la necessità di ricorrere a questo tipo di supporto. La giornata è divisa in due parti, la prima, questa mattina, riguarderà questi aspetti sanitari, la seconda, nel pomeriggio, riguarderà soprattutto alcuni aspetti che riguardano l'interrelazione tra le strutture che si occupano di questi problemi e le famiglie stesse.

Diceva Vittorio Corradi nella sua introduzione, citava quello che era stato l'invito a suo tempo, trent'anni fa, dal convegno di allora, di lavorare molto per ridurre o migliorare quella che poteva essere l'incidenza della mortalità infantile. Io credo che, e cito solo questo dato, in questi trenta anni la strada percorsa è stata lunga ma estremamente proficua. Ho rivisto i dati, quelli del 2005, in Italia noi siamo riusciti a ridurre di dieci volte la mortalità infantile in questi trenta anni, e nel Veneto di più di dodici, tredici volte.

Tutto questo, però, non deve far pensare che il problema sia risolto completamente, o non ci sia più. Questa strada è stata anche una strada che da un lato ha dato dei risultati in termini di sopravvivenza, dall'altro, come vedremo poi in quello che verrà illustrato nel corso della mattinata, può anche aver dato dei problemi nuovi ed emergenti che riguardano la [39:07] e quindi gli esiti che possono accadere a questi bambini.

Direi che possiamo iniziare veramente, presento brevemente la professoressa Paola Drigo, neuropediatra con cui ho condiviso vari anni della nostra attività professionale. Si occupa di neuropediatria presso la clinica pediatrica di Padova. E' conosciuta da tutti come una grande esperta, collabora con le strutture riabilitative e le associazioni e le abbiamo chiesto di farci un quadro, di darci un'informazione sullo stato dell'arte su questo argomento, le encefalopatie infantili in questi ultimi trent'anni. Grazie.

## **Paola Drigo**

Ringrazio il professor Colleselli, ringrazio le associazioni delle famiglie e tutti quanti sono presenti di avermi invitato a parlare oggi di un argomento che mi sta particolarmente a cuore e che ha occupato gran parte della mia vita professionale di neuropediatra.

Ho pensato che, parlando per prima in questa giornata, forse era utile fare il punto della situazione e vedere che cosa è cambiato in questi trenta anni, cosa c'è di diverso. Io credo che valga la pena di fare una puntualizzazione e di dire che cosa intendiamo per paralisi cerebrale, cioè quel gruppo di



sindromi neurologiche dell'infanzia caratterizzate tutte da una anomalia di tono, postura e movimento che derivano da una gran varietà di insulti e di cause che possono essere genetiche o acquisite e che agiscono prima che il cervello dei nostri bambini sia formato, cioè su un cervello in via di sviluppo.

E queste cause sono cause genetiche, malformative, metaboliche, infettive, ipossico-ischemiche e abbiamo imparato a conoscerle di volta in volta, progressivamente, nel tempo. Vediamo un attimo quella che è la storia. Little, centocinquanta anni fa, pubblicava con grande scalpore e risuono il fatto che la paralisi cerebrale fosse l'esito di una sofferenza da parto o da parto difficile. Little era anche lui affetto da paralisi, ed è stato il primo, era un ortopedico, che ha creato e istituito l'intervento di allungamento del tendine di Achille.

Poi circa trenta anni dopo Freud, che prima di fare l'analista era un neuro psichiatra, mise in evidenza una cosa importante, che un parto difficile può essere già di per se un sintomo di problemi già presenti nel feto.

Questo concetto venne portato avanti negli anni e circa dieci anni fa **Hagberg** sottolineò come fattori genetici e fattori ambientali comportano un aumentato rischio di nascita prematura che di per se è una possibile causa di paralisi cerebrale.

E questo, sottolineato due o tre anni fa da **Gressen e Lutton**, che riferirono che l'encefalopatia neonatale può essere l'esito di malformazioni prenatali che predispongono da una parte ad una nascita pretermine e da un'altra a un insulto ipossico-ischemico nel bambino nato a termine.

Allora, che cosa è cambiato negli ultimi trent'anni? Certamente una delle cose che sono cambiate di più sono i mezzi diagnostici, che sono dei mezzi nuovi, impensabili trenta anni fa, che hanno portato ad una migliore possibilità di diagnosi eziologica delle paralisi cerebrali, cioè hanno portato a capire quali sono, anche se non sempre, le cause di queste cose e il fatto di definire le cause, di poter definire l'eziologia è importante perché ci può essere una possibilità di terapia diversa. Sappiamo che ci sono i neurotrasmettitori, le malattie metaboliche, che può essere sufficiente un enzima o una dieta particolare, purtroppo non in tanti casi. Lo stabilire la causa ci ha permesso di

stabilire se c'è un rischio di ricorrenza per un nuovo fratello, per un altro figlio della coppia, e ci ha anche permesso di stabilire quale potrebbe essere la prognosi e naturalmente in base alla prognosi attesa quale può essere e come può essere diverso l'approccio riabilitativo.

Faccio un esempio per spiegare questo concetto. Questa bambina Alessia è nata con una modesta sofferenza prenatale però a un anno non aveva l'azione, stava seduta ma in maniera molto instabile, faceva fatica a stare eretta, cadeva facilmente. Allora il quadro si configurava in un quadro di ritardo motorio e del linguaggio associato ad un disturbo dell'equilibrio. Che cosa era? Era una paralisi cerebrale? Sì, forse sì, ma si doveva vedere quale era la causa. Fa un elettroencefalo che dimostra delle anomalie che sono abbastanza suggestive, abbastanza tipiche della sindrome di Angelman, fa l'indagine genetica, oggi possibile, e viene confermato che si tratta di una sindrome di Angelman.

Il fatto di aver precisato la causa e di aver precisato la diagnosi comporta una più corretta comunicazione della diagnosi nella quale dovremmo dire che si tratta di una sindrome che ha essenzialmente un ritardo mentale, che ha certamente una assenza di linguaggio, che può avere una sindrome atassica migliorabile con la fisioterapia, ma anche che sarà una bambina epilettica e che il controllo delle crisi, crisi molto spesso misconosciute in questo tipo di sindrome, può portare ad un miglioramento dell'equilibrio, ad un miglioramento delle cadute che questa bambina fa. E quindi la riabilitazione sarà mirata non tanto a fare ore e ore di logopedia che non servono ma ha fare una stimolazione di un linguaggio alternativo e a fare una fisioterapia che dia un controllo dell'atassia e che migliori l'equilibrio.

Cosa è cambiato, allora, dicevamo? Sono cambiati i mezzi diagnostici, è cambiata l'imaging, tutto quello che è la neuroradiologia e tutto quello che è la diagnostica per immagini, dall'ecografia fetale neonatale alla neuroradiologia. Abbiamo aggiunto delle nuove cose alla neurofisiologia, alla genetica, all'infettivologia.

Cominciamo dall'imaging, quello che ci possono dire le immagini. Se voi pensate, è quasi impensabile, trenta anni fa non c'era l'ecografia, quindi non c'era neanche l'ecografia fetale che ci

permette di fare una diagnosi delle malformazioni cerebrali, midollari o di altri apparati di questo bambino non ancora nato, che ci permette di porre il sospetto di malattie genetiche, la sindrome di Down o di altre sindromi, che ci permette di vedere se questo bambino cresce bene, in maniera adeguata, di vedere come si muove, e di vedere se la mamma ha dei problemi particolari, un ploidramnios o altro.

Ho detto di vedere come si muove il bambino. Sappiamo infatti oggi che la motività del feto è ridotta oggi in alcune malattie genetiche, per esempio nella Prader-Willi, in alcune mitocondriopatie, in alcune malattie neuromuscolari, come la amiotrofia spinale, e che è invece aumentata nelle malformazioni cerebrali, per esempio nella lissencefalia. E questa motività del feto, e anche del neonato, è stato oggetto di un nuovo approccio, iniziato da Prechtl e proseguito da Cioni e da Ferrari, con lo studio di questi general movements, basato quindi sull'osservazione della motricità spontanea del neonato che si basa sul fatto che dopo le nove-dieci settimane di vita fetale gestazionale già comincia questa motività del bambino. È stata studiata, valutata a seconda del tipo di movimenti e dell'epoca di comparsa, arrivando a concludere che nel bambino pretermine, o nel bambino a termine con danno cerebrale sono presenti delle alterazioni quantitative e qualitative di questi schemi motori. Quindi attraverso questa tecnica, alcuni autori riescono a stabilire, a fare una diagnosi precoce che ha un valore predittivo nella paralisi cerebrale da emorragia pre o perinatale e nelle malformazioni cerebrali e soprattutto nel prematuro.

Abbiamo parlato dell'ecografia fetale, l'ecografia neonatale completa il quadro e ci permette la diagnosi e il monitoraggio di malformazioni cerebrali, della sindrome ipossico-ischemica dell'emorragia, dell'idrocefalo, ed è una tecnica non invasiva che quindi ci permette una diagnosi al neonato e al prematuro anche molto piccolo anche all'interno della terapia intensiva neonatale. Accanto a questo la risonanza cerebrale, che ha certamente rivoluzionato le nostre tecniche diagnostiche, e che permette di documentare con miglior precisione un po' le stesse cose, le malformazioni, le lesioni ischemiche ed emorragiche, cause di paralisi cerebrali, ma anche tutte quelle alterazioni del cervello, del parenchima cerebrale, dei ventricoli, dei nuclei della base, della

sostanza bianca, che ci possono dare preziose notizie e che ci permette di monitorarne l'evoluzione nel tempo. Vediamo, per esempio in questo caso, in epoca ancora fetale, come la risonanza magnetica ci permetta di confermare il dato che si aveva in una ecografia fetale di un quadro di oloprosencefalia quando c'è un ventricolo unico e una malformazione cerebrale. La risonanza cerebrale ci può mostrare il quadro specifico e suggestivo di una certa causa di paralisi cerebrale, per esempio il danno ipossico-ischemico, per esempio l'infezione da citomegalovirus prenatale, la lissencefalia di cui abbiamo parlato, ma può anche riuscire ad evidenziare delle anomalie non specifiche che sono suggestive di malattie genetiche o metaboliche che non sono tante, sono circa il 10% delle cause di paralisi cerebrale, ma che hanno poi un risvolto diverso da un punto di vista prognostico e terapeutico.

Vediamo rapidamente che cosa ci può dire la risonanza. Ci può far vedere un quadro di che cosa sta alla base di una paralisi cerebrale da danno ipossico-ischemico con una dilatazione dei ventricoli, con una alterazione del cervello, oppure, con una tecnica nuova, che è la risonanza con spettroscopia, ci permette di capire se le alterazioni ai nuclei della base sono invece con un certo corrispettivo di un picco spettroscopico di farci fare una diagnosi differenziale tra una malattia metabolica e una malattia invece da insulto ipossico, oppure ci permette di capire che cosa sta alla base di una paresi di un bambino prematuro che sappiamo ha questo quadro di leucomalacia periventricolare tipico suggestivo, o ancora permette di farci vedere tutte le alterazioni con questa mancanza di circonvoluzione, con questa dilatazione ventricolare in un caso di citomegalovirus prenatale e questa diagnosi viene confermata e confortata da uno studio tac che ci permette di vedere meglio le calcificazioni in questo caso.

Ci permette di vedere alcune malformazioni cerebrali congenite, come la lissencefalia che poi può comportare una encefalopatia anche epilettogena e un quadro di paralisi cerebrale. Vediamo alla base di questo quadro di questo bambino, la dilatazione ventricolare e l'alterazione della corteccia che è tutta liscia senza le circonvoluzioni che di solito sono presenti. Oppure, ancora, permette di dirci che in una sospetta diagnosi di paresi spastica lieve in cui c'era un bambino con dei piedi

equini un pochino ipertonici non c'è stata una sofferenza perinatale come si pensava, bensì un'alterazione del corpo calloso, vediamo qui come le circonvoluzioni entrano quasi nei ventricoli proprio perché c'è una malformazione del corpo calloso.

Infine, in alcuni casi ci permette di capire che, per esempio, c'è un'alterazione legata ad una malattia metabolica, come la sindrome di Lesch Nyhan, in cui abbiamo un aumento dell'acido urico e abbiamo quella sindrome in cui il bambino si morde le mani ha una coreoatetosi, una spasticità. Riassumendo, quindi, l'imaging, ci dà l'ecografia cerebrale che ha una grossa disponibilità, che non è invasiva ma che tuttavia ci può dare dei falsi positivi e dei falsi negativi. La tac cerebrale, che è altrettanto ben disponibile e facile da poter ottenere, ha tuttavia un impiego che cerchiamo di limitare perché fa prendere al bambino dei raggi e delle radiazioni che non fanno mai bene però ci è utilissima nelle situazioni d'urgenza, utile per ricercare le calcificazioni o il sangue, e la risonanza cerebrale che è un mezzo molto sensibile che ha però una disponibilità limitata per i costi e per i tempi e che richiede di solito la sedazione. Ricordiamo che la risonanza magnetica riesce a darci un'informazione nell'89% delle paralisi cerebrali, quindi è positiva nel 90% della paralisi cerebrali. Veniamo ora a quello che c'è di nuovo nella neurofisiologia. Tutti noi sappiamo e ricordiamo l'elettroencefalo, che tanto è stato usato senza darci dei grandissimi apporti nei nostri bambini con paralisi cerebrali. Oggi la neurofisiologia si avvale della tecnica dei potenziali evocati, visivi, uditivi o del tronco somestesici e motori che permettono, per esempio, di fare una diagnosi differenziale e di capire se lo stesso quadro di tetraparesi sia legato a un'encefalopatia statica, cioè all'esito di un danno anossico perinatale o se invece sia legato ad una malattia progressiva come la leucodistrofia di Canavan, quindi con tutta un'altra prognosi e un altro approccio. Quindi, i potenziali evocati ci permettono di avere una buona valutazione prognostica nell'asfissia perinatale specialmente del prematuro, di riuscire a fare una diagnosi differenziale tra la malattia progressiva e la malattia statica, e di fare una valutazione precoce e utile di quelli che sono gli esiti di danno a livello di vista e udito nel nostro bambino prematuro e nei nostri bambini.

Veniamo alla genetica, di cui parlerà poi il professor Clementi, ma volevo fare un accenno e ricordare che trenta anni fa sono nate la villocentesi e l'amniocentesi, che accanto all'ecografia fetale e alla risonanza fetale ci permettono una certa diagnosi, o perlomeno un sospetto di patologia nel feto che una madre attende. Tutto questo, pur portando dei grossi vantaggi, comporta anche un certo rischio per il feto ma soprattutto comporta dei grossi problemi etici e decisionali per i genitori che hanno questo problema in quel momento.

Ancora, la genetica ha permesso di chiarire, abbiamo visto prima, questi quadri lissencefalia, abbiamo visto che questi quadri possono essere legati a dei geni che quindi possono essere ricercati e che ci possono permettere di fare una diagnosi anche prenatale e abbiamo addirittura capito che la lissencefalia se è prevalentemente anteriore a determinati geni, se è prevalentemente posteriore ne ha degli altri. Quindi riesce a darci delle precisazioni molto utili e ancora, per esempio, la diagnosi della presenza di un gene detto arc con una sindrome distonica fa sì che riusciamo a proporci e a pensare che ogni volta che abbiamo un bambino distonico che non ha avuto un'importante storia perinatale e che ha magari una sindrome di West, o degli spasmi infantili, in questi bambini deve essere ricercato questo gene che ci può riuscire a portare alla diagnosi. Sappiamo che abbiamo la citogenetica con i cariotipi ad alta risoluzione, i subtelomeri, sappiamo che oggi sono disponibili delle indagini molecolari che ci portano alla diagnosi della sindrome di Angelman, di questo arc di cui ho parlato, o la diagnosi di sindromi dirette per esempio in questa bambina che forse un tempo avremmo pensato potesse avere una paralisi cerebrale da sofferenza pre o perinatale o questo bambino con una sindrome di Angelman come vi dicevo prima.

Infine veniamo l'infettivologia che è riuscita ad aiutarci a fare delle grosse diagnosi di sofferenza prenatale in tutte quelle che sono le malattie del Torch, la toxoplasmosi, rosolia, citomegalovirus, permettendoci, attraverso lo studio di titoli anticorpali seriati in gravidanza, oppure nel neonato, di fare, in qualche caso, una diagnosi retrospettiva per andare a cercare sul test che abbiamo fatto a tutti i neonati alla nascita se poteva esserci una diagnosi di fetopatia. Riusciamo a fare delle

diagnosi indirette attraverso lo studio delle immunoglobuline, cerchiamo l'immunità specifica, cerchiamo e riusciamo ad avere l'infezione acuta in gravidanza.

Tuttavia ci sono delle problematiche. C'è la mancanza di un dato sierologico pre gravidanza, una bassa specificità dell'egm, eccetera.

Comunque l'infettivologia ci ha portato a una possibilità di fare delle diagnosi più precise attraverso [58:50] specifiche e attraverso la ricerca diretta del virus un tempo non possibile.

Quindi gli esami infettivologici sono utili per la prevenzione e per la diagnosi di paralisi cerebrali da Torch e anche per un trattamento e quindi una prevenzione con un trattamento dell'infezione in atto sia nella madre sia nel bambino neonato.

Ancora, la corioamnionite. La dimostrazione e la conoscenza di questa infezione batterica intrauterina, che coinvolge tessuti di origine sia materna sia fetale, e che costituisce una specie di trigger di attivazione di risposte infiammatorie che porta ad un parto pretermine da travaglio inarrestabile, o da rottura prematura delle membrane, si è trovata nel 40/80% dei casi di prematurità. E noi sappiamo che i nati pretermine sono il 10/12% delle nascite nei paesi civilizzati e che il nato pretermine ha un alto rischio di paralisi cerebrale da leucomalacia periventricolare o da emorragia intraventricolare.

Ricordiamo che sono prematuri il 70% dei diplegici e che hanno la paralisi cerebrale circa il 20% dei bambini che nascono prima della ventesima settimana.

Questa infezione, la corioamnionite acuta, è documentabile all'esame istologico della placenta nel 50/70% dei prematuri di peso molto basso.

Allora, da questo deriva il messaggio di una prevenzione di un trattamento della corioamnionite e delle strategie di neuro protezione e di monitoraggio dei nati che dovranno venire via via ritrovate sempre nuove.

Un accenno rapidissimo al trattamento. Certamente la tossina botulinica ha portato ha degli innovamenti notevoli nella terapia della paralisi cerebrale. La rizotomia posteriore, applicata a

pochi casi, ma anche questa può dare soluzioni, e non dimentichiamo i miorilassanti, non solo per via orale ma attualmente somministrabili per pompa intratecale.

La tutorizzazione c'è sempre stata ma attualmente ha dei mezzi e dei materiali completamente diversi che permettono leggerezza e che hanno dei grossi aspetti positivi per il bambino.

Ancora, queste tecniche abilitative nuove che sono la neurovisione, la psicomotricità, la terapia occupazionale, l'utilizzo di supporti tecnici nuovi e innovativi.

Allora, concludo dicendo che è cambiata la società, è diversa rispetto a trenta anni fa la gestione della medicina. Un tempo la medicina paternalistica gestita solo da pochi attualmente si effettua con la partecipazione attiva della famiglia ad ogni processo diagnostico, ad ogni scelta, ad ogni trattamento, è aumentata la sopravvivenza dei soggetti diversamente abili e questo comporta, in campo medico, la necessità di un passaggio dalla presa in carico multidisciplinare dell'età pediatrica, che ormai ci è diventata facile e congeniale, ad una presa in carico multidisciplinare dell'età adulta, vi assicuro molto più difficile. In campo sociale è cambiata ed è aumentata la necessità di inserimento in strutture adeguate di vari tipi di handicap, cosa che per altro Vicenza ci insegna ed è veramente molto brava già a fare. Sono cambiate poi le modalità di comunicazione alla famiglia che non è più una comunicazione, ce ne parlerà la dottoressa Pellegrini, al momento della diagnosi soltanto ma deve essere una comunicazione continua e longitudinale nel percorso di questa malattia cronica, deve essere una comunicazione della terapia, della puntualizzazione della prognosi, nel momento dell'inserimento a scuola, nel momento triste e difficile delle dimissioni. Ma deve essere anche, e su questo il nostro dipartimento sta lavorando in maniera molto attenta, una comunicazione al ragazzo fin da quando è molto piccolo, all'inserimento all'asilo, all'inserimento alla scuola, nell'adolescenza, nel periodo che la precede, all'uscita dell'età pediatrica.

In conclusione, dopo trent'anni, possiamo dire che si riesce a fare una diagnosi più precoce, attraverso una anamnesi attenta ma anche attraverso un esame clinico che io più di trenta anni fa io ho imparato dalla dottoressa Pellegrini, da Milani Comparetti, che oggi viene insegnato regolarmente



agli studenti della facoltà di medicina, si riesce a stabilire la causa più facilmente attraverso l'imaging, attraverso la genetica, si riesce ad avere una prospettiva di miglior prevenzione e neuroprotezione attualmente in atto. Sono molto più diffusi i centri di riabilitazione, e c'è una miglior conoscenza e una migliore capacità di trattamento dei problemi associati che comportano una aumentata sopravvivenza dei ragazzi e anche, qualche volta, dei problemi etici importanti. Allora diciamo che oggi abbiamo la necessità, e cerchiamo di farlo sempre, di una presa in carico più globale da parte dei medici con una comunicazione longitudinale alle famiglie, ai fratelli, ai ragazzi che crescono e una presa in carico più globale della società che deve continuare a dare un supporto psicologico e un aiuto fattivo.

Questo è un bambino di Giuba, un posto nel Sudan dove venti anni fa è nato un centro della Nostra famiglia, e vediamo che se anche questi tutori non sono proprio dell'ultimo tipo questo bambino riesce a sorridere e a indicare che forse anche per lui c'è una vita. Vi ringrazio.

## **Paolo Colleselli**

Grazie a Paola Drigo per la sua bellissima relazione, grazie anche per essere rimasta largamente nei tempi. A questo proposito, visto che abbiamo questa disponibilità temporale, dedicheremo lo spazio per una discussione e per alcune domande alla fine di queste prime tre relazioni, quindi alla fine di questa prima sessione. Continuiamo perciò con l'intervento di Maurizio Clementi, professore di genetica medica dell'Università di Padova, anche lui ha un passato di pediatra, come tutti noi, lo saluto cordialmente anche perché molti anni giovanili, sia di formazione che di lavoro, li abbiamo passati presso la clinica a Padova, e lui si occupa, come molti sanno, di tutta una serie di aspetti che riguardano direttamente e principalmente quelli che sono questi problemi di tipo neurologico nell'ambito della diagnosi, come ha anche citato la professoressa Drigo, diagnosi genetica nell'ambito dell'encefalopatia infantile. Grazie, prego Maurizio.

## **Maurizio Clementi**

Innanzitutto voglio ringraziare il comitato scientifico e le associazioni di avermi invitato. Devo premettere che quando mi è stato dato il titolo “Malattie genetiche sindromi elementi per una possibile prevenzione” sono rimasto entusiasta, poi man mano che lo preparavo mi sono tremate le ginocchia perché mi sono reso conto che le segnalazioni, soprattutto dei mass media, nei confronti delle scoperte della genetica probabilmente fanno aspettare di più di quanto in realtà si è fatto. Io cercherò adesso in questa mezz'ora che mi è stata dedicata, di darvi una idea generale di che cosa si è ottenuto, di quali sono stati i progressi ottenuti in questi trent'anni dalla genetica e che cosa si può fare realmente. Faccio un'altra premessa, prima la professoressa Dorigo ha detto la amniocentesi è stata fatta circa trenta anni fa, in realtà è cominciata nell'83 ad essere applicata su scala nazionale, e l'Italia è stata una delle nazioni che ha contribuito, perché il primo ricercatore che l'ha fatta era italiano. Questo per darvi un'idea di come certi aspetti della genetica sembrano molto lontani e già acquisiti, in realtà se devo fare, ovviamente come genetista, un esempio, se questa è la scala delle evoluzioni, come vedete passiamo da circa dodici milioni di anni fa, quando ci siamo divisi dal nostro primo cugino, sei milioni di anni fa quando ci siamo divisi dal gorilla, e solo quattro milioni di anni fa dallo scimpanzé, bisogna dire che le prime regole di Mendel, pur essendo del 1800, sono lontane milioni di anni luce da quello che abbiamo fatto e ottenuto. Bisogna arrivare ai primi del '900 con **Garrot** per parlare di malattie genetiche, per le malattie metaboliche. Ma la scoperta della struttura del DNA risale a solo cinquanta anni fa. Solo cinquanta anni fa abbiamo capito come era la struttura del DNA e perché duplicandosi permetteva il mantenimento dell'informazione genetica. Vi ricordo che trenta anni fa è stato fatto il convegno, quindi circa venti anni dopo la struttura del DNA, ma diciamo che l'homo erectus, l'homo sapiens, per quanto riguarda la genetica, corrisponde a questo periodo in cui è stata scoperta la PCR, la **southern blot** e gli enzimi di restrizione, cioè gli elementi che ci hanno concesso di studiare il genoma umano. Questo, vi ricordo, è degli anni '90, quindi circa quindici anni fa.

In questo momento la genetica ha fatto un salto in avanti, abbiamo scoperto molto, ma molto abbiamo da scoprire. Io cercherò di dire che cosa possiamo fare.

Queste sono ovviamente informazioni che vediamo, sappiamo che cosa è la struttura del DNA, abbiamo tutto il genoma umano, possiamo scoprire che cosa fanno i geni, come si esprimono, abbiamo delle biblioteche di proteine, quindi la proteomica sta diventando importante, in altre parole non ci serve sapere che cosa fanno i geni, ma che cosa fanno le proteine, perché il progetto genoma umano ci ha insegnato che noi abbiamo solo trentamila geni, ce ne spettavamo almeno centoventimila, perché ne ha ventottomila l'erba della senape, pensavamo di essere più evoluti. In realtà abbiamo scoperto che abbiamo pochi geni ma che questi geni fanno molte funzioni e collaborano tra di loro, quindi è molto più complicato studiarli di quanto pensassimo. E da questo siamo passati a studiare come funzionano i geni, con dei microchips che vi mostrerò, e lo scopo sarà quello, non solo di scoprire le malattie ma ad esempio, questo era pionieristico quando è stata fatta questa company, era il clean up the [1:10:20], cioè pulire l'ambiente. Se vi ricordate, qualche giorno fa, il gruppo della Selera ha fatto un cromosoma artificiale che dovrebbe servire, nei loro scopi, a ripulire l'inquinamento da petrolio nel caso una nave abbia un incidente. Quindi lo scopo dello studio del genoma è di 360°.

Tuttavia è recente perché nel 2001 avevamo una parte del genoma umano e solo nel 2005 abbiamo avuto la sequenza. La sequenza significa semplicemente avere tutte quante le basi. E' come se un povero selvaggio si trovasse con 500 copie della divina commedia, ma non sapesse ancora leggere, ha tutte le informazioni ma non sa come utilizzarle. Allora gli scienziati genetisti hanno cominciato a lavorare e in questi anni abbiamo avuto una serie di strumenti importanti. Innanzitutto l'informatica, che ci ha dato delle banche dati. Adesso abbiamo a disposizione i genomi in linea di tutti quante le specie, molte erbe, che sono state sequenziate e che ci permettono, ad esempio, di paragonare le strutture dei geni, quindi valutare se un gene ha delle regioni che sono conservate. Se noi abbiamo la stessa zona di gene identica nella vite, nel topo, nel cavallo e nell'uomo significa che quella è una regione fondamentale. Se è modificata allora possiamo pensare che nel corso dell'evoluzione ha aggiunto qualche funzione particolare per l'uomo o forse non era così importante. Le banche dati sono a disposizione di tutti. La citogenetica è altamente migliorata, la

biologia molecolare è diventata una possibilità concreta, tutti gli ospedali e laboratori hanno un laboratorio di biologia molecolare che permette certe funzioni, in un modo che unisce l'informatica alla citogenetica molecolare, alla biologia molecolare, e la combinazione di tutte queste strutture ci ha permesso di avanzare in maniera incredibile rispetto ad altre scienze.

Quindi dal 2005 al 2007, ogni giorno abbiamo un nuovo gene che è identificato, clonato, associato a malattie.

Abbiamo strumenti sempre migliori, tipo questo strumento o questo, che ci permettono di analizzare molti geni contemporaneamente, o di valutare, queste sono delle piastre mitotiche, come si dividono le cellule e capire quali sono i possibili problemi. Quindi teoricamente abbiamo tutti gli strumenti per capire tutto. Siam passati da queste immagini che vi ricordate, che sono i cromosomi fino alla possibilità di sequenziare il DNA, quindi siamo passati a ridurre le dimensioni del segmento che studiamo. Quando studiavano i cromosomi, anche venti anni fa, avevamo delle sequenze che comprendevano dai dieci ai venti milioni di basi di DNA quindi dei segmenti dove vi erano moltissimi informazioni, e adesso stiamo studiando la singola sequenza di DNA.

In questo caso, addirittura, possiamo studiare fino a centomila geni contemporaneamente e queste macchioline che vediamo, giallo rosse e verdi, ci dicono se in quel particolare tessuto i geni si esprimono o meno, quindi si cerca di capire, per esempio in un tumore, quali sono i geni che si esprimono di più, che lavorano di più, e quali invece vengono soppressi e quali sono invece normali. Naturalmente cercheremo sia nei soppressi che in quelli che lavorano di più per capire se vi sono dei geni che, in qualche maniera, spenti impediscono la normale vita della cellula o magari se accesi alterano il normale sviluppo della cellula. Ecco anche questa è una pratica, diciamo non corrente, ma diffusa in quasi tutti i centri di ricerca e in molti ospedali.

Questo ha cambiato la ricerca essenziale della spiegazione delle malattie. Una volta noi partivamo dalla malattia, il diabete, per esempio, sapevamo che c'era una lesione del gene dell'insulina, cercavamo il gene dell'insulina, lo identificavamo e alla fine potevamo clonarlo. Adesso facciamo esattamente all'inverso. Noi sappiamo la sequenza di tutti i geni grazie al progetto genoma umano,

quindi conosciamo tutti quanti i geni, guardando i geni cerchiamo di capire che funzione hanno e in base alla funzione cerchiamo di capire in che tessuto potrebbero lavorare e che cosa potrebbero fare. Cerchiamo l'omologo nel topo, lo annulliamo, facciamo il così detto topo knockout, senza questo gene, vediamo quali sono i sintomi, e alla fine in base a questa patofisiologia di questa funzione del gene associamo il gene alla malattia. Però è diverso, una volta noi sapevamo che quella malattia era dovuta all'assenza di insulina e quindi sapevamo quale era la causa, adesso conosciamo il gene ma non sappiamo esattamente perché provoca quella malattia, e quindi lo studio in questo momento, una volta associato il gene, è anche di capire di capire perché succede e cosa succede.

Abbiamo fatto dei grossi passi in avanti, ma sfortunatamente non abbiamo ancora capito esattamente come applicare esattamente un gene ad una malattia e questo sono io non solo perché mi piace la pesca ma perché i genetisti clinici fanno quello che è un lavoro di ricerca. Si cerca di associare i vari geni identificati da questi grandi dipartimenti di proteomica e di genomica e di associare ogni gene ad una malattia. Si sta facendo, ma ancora adesso su ventottomila geni circa solamente un migliaio sono stati associati a malattie, gli altri hanno ancora delle funzioni che non sono state associate a malattie o a deficit. Quali sono i vantaggi di tutte queste ricerche? Sicuramente noi possiamo in molte malattie, effettuare una definizione molecolare, quindi fare una diagnosi che, come ha detto prima la professoressa Drigo, può essere di certezza. Troviamo l'anomalia genica e definiamo con certezza che quel bambino ha una sindrome diretta, una sindrome di Angelman, o un'altra malattia genetica. Possiamo addirittura fare una diagnosi presintomatica in molti casi. Se io ho un gene alterato nella famiglia, posso identificare se il nascituro, o un fratello più piccolo, ha la mutazione e quindi potrà sviluppare la malattia e in questo caso cercare di prevenire la malattia o le complicazioni. Ci consente di fare una consulenza genetica alla famiglia fornendo un rischio di avere un altro bambino con questa condizione o un altro familiare con questa condizione. E ci permette di fare una prognosi perché permette di differenziare

malattie simili ma dovute a cause diverse e ogni causa prevede una prognosi o un andamento diverso delle complicazioni.

Allora, tornando al motivo della mia relazione, la prevenzione. La prevenzione in genetica viene divisa in tre gruppi: una prevenzione primaria, quindi prevenire l'insorgenza della malattia, che sarebbe lo scopo della prevenzione, evitare che la malattia insorga, che vi siano persone malate. La prevenzione secondaria è prevenire le complicazioni e in questo gruppo viene inclusa anche la diagnosi prenatale che impedisce in qualche maniera la nascita della malattia e delle complicazioni e in senso largo, ma è stato inserito in questo punto. Poi c'è la terziaria, che significa curare i sintomi della malattia.

Allora che cosa è stato fatto? Abbastanza ma non tanto. Se noi guardiamo nella letteratura medica dal 1986 al 2006, perché non si può risalire a trenta anni fa, non vi sono i dati, oltre trecentosessantamila hanno come parole chiave o nel titolo la parola genetica e malattia o sindrome, ma se io aggiungo la parola prevenzione ho solo ottomilacinquecento articoli. Quindi la prevenzione è qualcosa che verrà, che si sta facendo, ma come vedete se meno del 2% degli articoli parlano di prevenzione significa che è ancora una parte molto difficile da sviluppare e in particolare quasi tutti questi articoli parlano della prevenzione della malattie a insorgenza tardiva, dell'adulto, Alzheimer, Huntington, sclerosi multipla, malattie in cui vi è una forte componente genetica che colpiscono molte persone e che hanno uno sviluppo in età adulta.

Allora la prima prevenzione è prevenire l'insorgenza della malattia. In realtà la consulenza genetica, che è il primo atto che possiamo fare, studia la famiglia e da un rischio di ricorrenza. Dice ai genitori che il rischio che voi abbiate un altro bambino con questa patologia è del 25%, del 10%, del 15%. E' una prevenzione primaria ma per il secondo bambino, non per il primo, perché il primo è già nato quando si parla di consulenza genetica. In realtà si è visto che l'azione, che l'effetto, è estremamente scarso. Le coppie di solito tendono a non rinunciare alla propria azione, quindi non accettano, o non vedono come una possibilità, il fatto di non avere più figli, tanto è vero che la consulenza genetica, lo vedremo dopo, si è modificata con la possibilità di dare una diagnosi

prenatale altrimenti tutti gli studi effettuati in popolazioni a rischio, tipo i talassemici, hanno dimostrato che non vi è stata una riduzione del numero dei figli che avevano già avuto un bambino affetto. Quindi, diciamo che questo effetto definito con una parola che è diventata quasi brutta, eugenetico, perché ricorda qualcosa del passato, ma vorrebbe dire una genetica buona, che vuole evitare le patologie, ha portato un effetto scarso. La seconda possibilità è quella di fare una consulenza genetica e una diagnosi preimpianto. Avendo un uovo e uno spermatozoo, con una tecnica di fecondazione assistita, noi possiamo analizzare questa parte che è il corpo polare, cioè la parte di DNA materno che non viene data al bambino, e allora sappiamo escluso che è dato al bambino, perché se ha un gene malato e uno sano, se trovo il gene malato nel corpo polare per forza di cose avrà dato il gene sano al figlio, o addirittura, quando abbiamo la prima divisione cellulare abbiamo otto, dodici cellule, queste sono le cellule staminali totipotenti, ne possiamo prelevare una e controllare se vi sono delle anomalie genetiche in questa cellula. Se c'è una anomalia genetica non viene impiantato questo embrione, se invece non c'è può essere impiantato e sappiamo che non vi è la malattia. In realtà l'effetto è ancora molto scarso. In Europa sappiamo che sono state fatte quindicimila diagnosi preimpianto, ne sentiamo parlare ogni tanto al telegiornale perché vi sono coppi italiane che vanno all'estero per fare le analisi soprattutto per la talassemia, in realtà in Italia non c'è un effetto perché non è legalmente possibile, la legge non lo ~~permette~~ e quindi è assolutamente illegale fare una diagno

La terza possibilità è quella di prendere dei farmaci o delle vitamine per evitare di avere bambini con delle malformazioni o con sindromi genetiche.

Anche in questo caso non vi sono farmaci o vitamine che possiamo prendere ad eccezione dell'acido folico che è stato identificato come molto importante nella genesi dei difetti del tubo neurale, e dagli inglesi sono stati fatti una serie di centri e di network per l'assunzione dell'acido folico. Addirittura in altri paesi, come la Cina e gli Stati Uniti, tutte le farine sono addizionate con l'acido folico, l'Europa ha rifiutato, per vari motivi, di darlo a tutta la popolazione ma viene dato alle donne prima della gravidanza, ce ne parlerà sicuramente il prossimo relatore, e questo ha

portato ad una riduzione del 50/75% dei casi di difetti del tubo neurale. In realtà il 50/75% dei casi vale per i paesi anglosassoni dove la frequenza era altamente maggiore e dove l'assunzione dell'acido folico, che si trova essenzialmente nella frutta e nella verdura, è inferiore a quello dei paesi latini. Per le altre malformazioni, questa è una videata dell'Istituto Superiore di Sanità, non vi è una riduzione per le altre malformazioni, anche se è stata ipotizzata una riduzione del 10% delle cardiopatie e delle labiopalatoschisi. Quindi non disponiamo in questo momento di uno strumento efficace per evitare le insorgenze di malformazioni di malattie genetiche. Un'altra possibilità l'abbiamo scoperta dopo il disastro del talidomide. Alcuni farmaci provocano delle malattie congenite, abbiamo la sindrome da varfarina da cumarolo da talidomide. E in questo momento vi sono dei centri che danno la consulenza teratologica, programmano delle terapie specifiche in gravidanza evitando i farmaci dannosi nel periodo critico perché il farmaco non è critico per tutta la gravidanza, ma solo in alcune finestre temporali, per cui una varfarina può essere sospesa per quattro settimane e sostituita con l'eparina e poi si può riprendere quel farmaco. Questo ha un effetto ottimo ma solo per queste sindromi da teratogeni che rappresentano meno dell'1% verosimilmente di tutte le sindromi genetiche e malformative che colpiscono i neonati. La terapia secondaria in realtà ha avuto un più ampio successo perché si prevede di prevenire le complicazioni e offrire la diagnosi prenatale.

Allora, la diagnosi precoce, ovviamente, impedisce le complicazioni e permette di stabilire delle terapie e dal '92 vi è una legge nazionale, ma la Regione Veneto aveva cominciato ancora prima, che prevede che, ad esempio, nel periodo neonatale la diagnosi precoce di malattie metaboliche, quali l'ipotiroidismo, fenilchetinuria, la fibrosi cistica, la galactosemia e altre, significa dare un trattamento adeguato, evitare che il bambino assuma determinate sostanze e che quindi abbia esiti negativi. La biologia molecolare ci ha permesso di distinguere, come dicevo prima, cause diverse che danno la stessa malattia. Ad esempio questa, è una sindrome genetica chiamata [1:25:38] che può essere dovuta a cause diverse, io non voglio che le leggiate tutte, mi interessava mostrare come queste due cause abbiamo un rischio di tumori inferiore al 5% negli affetti, mentre nell'altro caso



abbiamo il 30% di bambini che hanno un tumore. Quindi identificare dei sottogruppi geneticamente diversi della stessa condizione, permette di fare dei follow up, dei trattamenti, delle terapie diverse. Quindi questa è una prevenzione secondaria, il bambino è nato ma noi possiamo in questo modo evitare le complicazioni. Quello che ha portato in questo momento un risultato migliore è sicuramente la prognosi prenatale. Io vi porto dei dati dall'81 al 2006 della trisomia 21 della Regione Veneto, come vedete se io guardo nati e aborti volontari la frequenza, con qualche variazione è costante, non c'è stata nessuna possibilità di ridurre o prevenire il concepimento di questi bambini ma come vedete le nascite sono circa un terzo dei bambini perché la diagnosi prenatale ha permesso di identificare l'anomalia e ha offerto la possibilità ai genitori di interruzione di gravidanza. Questo ha delle implicazioni etiche di cui non voglio parlare, ero solo per darvi l'idea dello strumento che più funziona in questo momento, ma non soltanto in Italia. Per quanto riguarda anencefalia come vedete il numero di nati è variabile, perché questi sono dati europei su circa dodici milioni di nati in questi anni, che vanno dall'85 al 2005, vi sono delle variazioni perché qualche registro ha collaborato qualche anno e qualche altro anno non ha collaborato, ma la frequenza è costante. Come vedete quello che cambia è il numero di nati. In altre parole la maggior parte dei bambini con anencefalia sono identificati con la prognosi prenatale e la gravidanza viene interrotta. Lo stesso vale per la spina bifida, questi sono tutti quanti numeri. Come vedete l'unica cosa che possiamo vedere è che sta migliorando l'identificazione prenatale perché l'ecografia è più diffusa e c'è una maggiore abilità e sta aumentando lentamente la proporzione di feti che vengono abortiti.

Questo ovviamente non è un successo della genetica, o della medicina, forse è un insuccesso, però per le coppie è veramente la soluzione.

Quando abbiamo provato a vedere i risultati tra l'effetto primario con la consulenza genetica, abbiamo visto che erano scarsi, quando alla consulenza genetica possiamo aggiungere la diagnosi prenatale il successo è maggiore perché è quello che i genitori, in caso di una precedente gravidanza, desiderano.

Per ultimo, come curare la terapia. Qui ho fatto due faccine sorridenti perché in realtà, in alcuni casi, la terapia chirurgica soprattutto per le malformazioni permette di risolvere il problema e quindi di non avere gli effetti sfavorevoli e soprattutto una diagnosi precoce permette di evitare delle complicazioni che poi possono dare problemi a distanza neurologici. Lo stesso per la terapia medica, che è migliorata, e quindi riusciamo, per molte malattie metaboliche, ad avere un trattamento tale da evitare le complicazioni. Non abbiamo fatto una diagnosi primaria o secondaria ma riusciamo a guarire sostanzialmente il bambino.

La farmaco genetica è il futuro, è quello che si sta studiando. Si tratta di trovare, dei farmaci che lavorino esattamente sui geni. Per darvi un'idea vi porto l'esempio di un farmaco che conosciamo tutti, la ciclosporina. La ciclosporina e il tacrolimo sono stati fondamentali nella storia dei trapianti perché hanno evitato i rigetti. In realtà questi due farmaci lavorano proprio a livello genetico, bloccano il promotore, che non è altro che l'interruttore di alcuni geni che sono i geni dell'interleuchina che producono un sostanza che stimola i linfociti i quali provocano il rigetto. Quindi, bloccando il gene, l'accensione del gene che stimola queste interleuchine, evitiamo la crescita del linfociti e di conseguenza non abbiamo il rigetto. Ecco, lo studio della farmacogenetica sta lavorando in questo modo, se noi conosciamo i geni responsabili come funzionano, possiamo agire su di loro, non è una terapia genica ma una farmacogenetica, un farmaco che lavora sul gene. Per ultimo, la terapia genica. Di questo non parlerò perché è stata a lungo ritenuta la soluzione di tutte le nostre malattie genetiche e purtroppo abbiamo dei problemi tecnici di inserimento dei geni a livello delle cellule target delle malattie. Sicuramente vi sono numerosi studi, anche se i centri si sono ridotti nel tentativo avere centri molto specializzati che lavorino solo su alcune malattie per trovare una via di accesso nei vari tessuti, e questo è sicuramente più futuribile del resto. Allora quali sono le questioni che restano aperte. Innanzitutto come preparare i medici alla genetica medica, tutte queste informazioni non possono rimanere solo limitate ai genetisti. L'altro dato è come dare queste informazioni. Un meeting come questo, dando l'opportunità di frequentare i centri. Non è molto facile dare delle informazioni così specialistiche.

L'altro è: ammettiamo che noi troviamo le terapie, quali sono i costi? Sono affrontabili? Perché questi costi sono esagerati. Per fare la diagnosi molecolari della neurofibromatosi su 300 individui occorre un biologo che lavori per 210 settimane e centottantamila euro solo di materiale. Sono spese esagerate.

Come garantire che gli esami vengano eseguiti solo se necessari? Perché purtroppo una volta che è disponibile viene fatto. Molte volte vediamo eseguiti degli esami inutili perché è già stata fatta la diagnosi e i costi lievitano e la coperta è sempre più stretta ed è difficile coprire tutto.

Per ultimo, come poter assicurare, e questa è la cosa più importante, che la ricerca possa essere poi applicata all'intera popolazione. E' sempre più difficile avere fondi per la ricerca e svilupparla ma soprattutto ci sono pochissimi fondi per l'applicazione, nel tentativo quindi di portare la ricerca tra i malati. Se io cerco di fare una ricerca con Telethon e voglio applicare nei malati qualche conoscenza sicuramente non sarò finanziato perché l'interesse, e quello che ha molto più appealing per i media, è di avere un nuovo gene, una nuova applicazione. Mentre la Fondazione Fibrosi Cistica che è fatta da familiari finanzia essenzialmente ricerche che cerchino di applicare nuove terapie e nuove conoscenze sui malati. Bisogna capire ben in un futuro qual è e quali sono le priorità. Detto questo voglio finire con una immagine come ho fatto all'inizio. Nel 1980 eravamo come quegli uomini che cercavano di capire come volare, nel 1990 quando abbiamo scoperto l'APCR avevamo degli aeroplani come nella prima guerra mondiale, nel 2003 concluso il progetto genoma umano avevamo dei reattori che volavano a 2000 km l'ora. Adesso nel 2007 siamo esattamente come eravamo, per lo stesso parametro del volo, come quando siamo arrivati sulla luna. Abbiamo superato tante conoscenze, però dopo tante attese non abbiamo proseguito, e l'interesse della popolazione è diminuito. Lo scopo nostro è di proseguire, a differenza degli astronauti, cercare di avere nuove conoscenze e cercare di mantenere vivo l'interesse non solo dei media ma anche delle famiglie, dei pazienti e dei colleghi. Vi ringrazio.

**Paolo Colleselli.**

Grazie a Maurizio Clementi per questa full immersion nel campo della genetica. Non so per voi ma per me c'è sempre qualche difficoltà ad addentrarsi dentro una scienza che ha fatto tanto strada ma che ha tutta una serie di aspetti molto tecnici e anche molto difficili. La comunicazione che ci ha dato è stata comunque molto molto chiara. Possiamo proseguire secondo quel percorso a cui aveva accennato all'inizio con l'intervento di Roberto Sposetti che credo che quasi tutti conoscano. Direttore della nostra Unità operativa di ostetricia nonché direttore materno-infantile, ci parlerà di un argomento che viene quasi come naturale conseguenza di quanto è stato detto da Maurizio Clementi nell'ambito della genetica: la gravidanza responsabile e gli elementi utili per la prevenzione. Prego.

### **Roberto Sposetti**

Buongiorno a tutti, ringrazio gli organizzatori per il cortese invito e anche per il convegno che è stato organizzato che mi pare molto molto interessante. Dai relatori che mi hanno preceduto avete avuto un'idea lampante di quanto complesse siano queste patologie. Noi ostetrici siamo, poi, in prima linea nel bene e nel male, siamo incolpati spesso di colpe che non abbiamo e quindi il lavoro nella sala parto è sempre più difficile, richiede sempre una maggiore preparazione, per fortuna nella mia unità operativa e nell'unità operativa del collega Colleselli ci sono delle specificità e delle qualità dei nostri collaboratori che ci aiutano a superare queste difficoltà giorno dopo giorno. Per quello che riguarda l'acido folico devo ringraziare la fondazione CariVerona che ha dato una sovvenzione alla nostra unità operativa e alla chirurgia pediatrica e ci ha permesso una campagna di sensibilizzazione nei riguardi della prevenzione mediante l'acido folico. Noi ci troviamo fortunatamente da cinque anni in una bella struttura e questo ha contribuito, in buona parte, all'aumento dei nostri parti e dall'anno scorso viaggiamo stabilmente sulle tremila nascite all'anno e anche quest'anno saranno prospetticamente conservate. Nell'ambito della nostra unità operativa, abbiamo un servizio di diagnostica prenatale, villocentesi e amniocentesi, e un servizio di ambulatorio delle gravidanze a rischio presieduto da un mio collaboratore. Sarà lui che farà la

relazione perché si merita questo riconoscimento. Grazie e buon proseguimento. Il dottor Maurizio Rinaldo.

## **Maurizio Rinaldo** (Relazione già corretta)

Ringrazio il Professor Sposetti per la sua presentazione e ringrazio il Professor Colleselli per aver organizzato questo incontro a mio parere di grande interesse.

I Relatori che mi hanno preceduto hanno fornito molte informazioni relative alla prevenzione in campo ostetrico. Il compito che il prof. Sposetti ed io ci siamo prefissati è quello di discutere alcuni aspetti relativi ai meccanismi fisiopatologici del danno neurologico nel feto per comprendere meglio alcuni elementi utili alla prevenzione.

*“ Refert Galenus, ita ligatus fetus in matrice sicut fructus in arbore qui cum procedat a flore tenerissimus est...”*

(Dice Galeno che il feto è attaccato all'utero come il frutto all'albero che originando dal fiore è molto delicato... Liber de sinthomatibus mulierum secundum Trotulam Compendio medievale di medicina delle donne – Scuola di Salerno).

L' **ENCEFALOPATIA NEONATALE** è una sindrome caratterizzata da sintomi di disfunzione del Sistema Nervoso centrale, in neonati a termine (età gestazionale eguale o maggiore di 36 sett) (1).

Un neonato con tale patologia può presentare anomalie dello stato di veglia, del tono muscolare e dei riflessi, convulsioni, crisi di apnea e difficoltà a nutrirsi

La **PARALISI CEREBRALE** è un gruppo di disordini neuromotori, non progressivi ma potenzialmente suscettibili di variazione nel tempo, Le manifestazioni cliniche sono eterogenee ma caratterizzate da spasticità o discinesia isolate o associate ad altre manifestazioni di neurodisabilità (2).

Circa 2/3 dei casi di danno neurologico perinatale può essere attribuito a paralisi cerebrale. tuttavia vi è considerevole variabilità interosservatore nell'assegnare la diagnosi. La Paralisi cerebrale nel 50% dei casi interessa nati a termine (più di 37 settimane gestazionali); nel 25-40% dei casi riguarda neonati di età gestazionale inferiore a 32 settimane e la restante parte (10-25%) interessa neonati tra 32 e 37 settimane (1).

L'Encefalopatia Neonatale è un complesso sintomatologico non specifico: è uno stato neuropatologico e non una lesione neurologica (1). Circa il 40% dei neonati con encefalopatia non presenta successivamente un deficit neurologico: il 20% muore per eventi non correlati al SNC; il 30% sviluppa la paralisi cerebrale e il 10% presenta altri quadri neurologici, epilessia, ritardo mentale...

L'asfissia da parto e l'encefalopatia ipossico-ischemica erano considerate responsabili della quasi totalità dei casi di danno neurologico feto-neonatale il quale attualmente è considerato piuttosto un evento multifattoriale i cui meccanismi fisiopatologici rimangono spesso non valutabili nel singolo neonato (1). Il termine Encefalopatia neonatale è pertanto da preferire.

Non vi è completo accordo sulla definizione di Encefalopatia Neonatale: presenza di 2 o più sintomi o basso indice di Apgar a 5 minuti. Sulla base di tali difficoltà terminologiche, la sua incidenza varia dal 2 al 9/1000 nati a termine (1).

L'asfissia perinatale non è quindi sinonimo di encefalopatia neonatale. Allo scopo di definire meglio la prima, le Autorità scientifiche hanno fissato i criteri diagnostici della sindrome ipossico-ischemica intrapartum (ACOG e AAP; 2003)(4): si tratta di un quadro di spasticità o discinesia, associato a sintomi moderati-severi di encefalopatia, alterazioni di altri organi oltre al SNC, in assenza di fattori di rischio prenatali, in relazione a una severa acidosi metabolica (pH venoso inferiore a 7 e un deficit di basi di 12 o più).

Tuttavia, dati recenti (1) indicano che la maggior parte dei danni neurologici si verifica comunque al momento del parto; inoltre una parte di neonati che rientrano nei criteri diagnostici puri della sindrome asfittica intrapartum presentano lesioni placentari che di fatto sono fattori di rischio, notevolmente meno frequenti nei neonati senza danno neurologico.

La **patologia placentare** potrebbe essere quindi il substrato comune del danno perinatale con l'Encefalopatia Neonatale e la Sindrome Asfittica come eventi estremi (2).

In realtà i fattori patogenetici del danno neurologico fetoneonatale diversi dalla sindrome ipossico-ischemica sono poco noti tuttavia le conoscenze attuali consentono di definire una serie di eventi prenatali e ostetrici predittivi del rischio di encefalopatia neonatale: 1) la restrizione della crescita intrauterina del feto; 2) la preeclampsia severa; 3) la gravidanza protratta (sindrome della **postmaturità fetale**); 4) **anomalie placentari**; 5) **la tireopatia preoftermica** alla quale il livello socio-economico, familiarità per disordini neurologici, procreazione medicalmente assistita (1-3).

**R. Redline** (2) ha studiato la relazione tra Lesioni Placentari ed esiti Neurologici fetoneonatali. Si tratta di fattori di rischio attualmente poco noti e poco compresi che potrebbero essere la causa del danno neurologico e presentarsi con un quadro simile alla sindrome asfittica oppure predisporre al danno neurologico ipossico-ischemico in risposta anche a lievi eventi intrapartum. La patologia placentare può identificare processi fisiopatologici clinicamente silenti associati al danno neurologico oppure in grado di abbassare la soglia per tale danno o essere in relazione ad un ambiente intrauterino sfavorevole.

Nel **Nato Pretermine** il danno neurologico è dovuto soprattutto all'imaturità del SNC e del sistema cardiopolmonare. C'è un'associazione significativa, tuttavia, tra la **Corioamniotite Clinica** (RR 1,9 95%CI 1,4-2,5) e danno neurologico mentre meno significativa è l'associazione con la sola corioamniotite istologica. Il rischio aumenta se vi sono lesioni placentari multiple, specie di tipo vascolare, anche associate al distacco cronico della placenta. Meno noti sono i fattori di rischio nelle gravidanze multiple a parte lo sbilanciamento circolatorio possibile nei gemelli monozigoti. (3).

Nel **Nato a Termine** i meccanismi favorevoli al danno neurologico sono meno noti. Possono essere in causa eventi acuti (4-6 ore; esempi sono il distacco di placenta; l'occlusione completa del funicolo; l'emorragia fetale) oppure una condizione ipossica subacuta prolungata con episodi ripetuti per ore e giorni di ipossia significativa in grado di causare il danno neurologico. Al contrario, l'insufficienza placentare cronica può associarsi ad una ridotta riserva placentare ma non sembra essere un fattore diretto di danno neurologico per il feto (2). Anche nel feto a termine la **Corioamniotite Clinica** è un fattore riconosciuto di danno neurologico. La Corioamniotite Istologica è un evento non raro (10-15%) rispetto all'incidenza dell'encefalopatia neonatale: la **Vasculite Fetale di alto grado** (infiltrazione confluyente neutrofila

della parete dei vasi corionici o ombelicali con disorganizzazione delle fibre muscolari lisce vasali e attivazione endoteliale) è stata identificata come la lesione più predittiva di danno neurologico fetoneonatale.

**ILiquido Amniotico tinto di meconio** è presente nel 10-15% dei parti: sebbene in questi casi vi sia una maggior prevalenza di danno neurologico, non c'è correlazione significativa tra i due eventi. Al contrario la **Necrosi vascolare fetale meconio-associata** (necrosi delle cellule muscolari lisce dei vasi coriali e ombelicali forse da effetto tossico prolungato dei sali biliari) è un elevato fattore di rischio di danno neurologico.

**IOcclusione intermittente del Funicolo** può essere associata a significativa ipossiemia fetale (rilevata dall'aumento in circolo dei globuli rossi nucleati -NRBC-) e causare il danno neurologico. Sono presenti pattern anatomico-patologici quali depositi di fibrina sia per infiltrazione dei grossi vasi fetali che per deposito di matrice extracellulare; foci sparsi di degenerazione dei villi distali; endovasculite emorragica nelle porzioni distali dei villi.

**IDistacco subacuto della Placenta** può essere caratterizzato da uno o più episodi subclinici. Può essere presente un ematoma organizzato retroplacentare con sovrapposto un recente infarto dei villi (che impiega 4-6 ore per formarsi).

Una rara ma importante causa di outcome fetale sfavorevole è l'**Emorragia Feto-Materna**: la diagnosi clinica si basa sulla riduzione dell'attività motoria del feto con pattern sinusoidale del CTG; sul riscontro di emazie fetali nel circolo materno; sulla presenza di globuli rossi nucleati (NRBC) sia nella circolazione capillare dei villi che nel sangue neonatale e sul riscontro di un esteso o di multipli trombi intervillosi placentari.

La **Vasculopatia Trombotica Fetale** è fortemente associata al rischio di danno neurologico. Può avere insorgenza più o meno rapida. Oltre a fattori cordonali possono essere fattori etiologici le trombofilie materno-fetali, la sindrome da antifosfolipidi e il diabete. Il danno neurologico può essere dovuto all'embolizzazione diretta verso il SNC (il forma ovale è pervio) o alla coagulopatia fetale stessa (in tal caso ci può essere una piastrinopenia).

Nei reperti anatomico-patologici placentari una **Villite cronica** (infiltrato T-linfocitario materno della porzione distale dei villi come reazione immunitaria) non è rara (10-15%) e può associarsi a ritardo intrauterino della crescita fetale o ad abortività ripetuta. Se associata ad una **vasculopatia obliterativa** con interessamento dei villi prossimali e del piatto coriale, con riduzione di calibro e trombosi, costituisce un importante fattore di rischio di danno neurologico e di paralisi cerebrale. Associati a tale rischio di danno fetoneonatale ci sono altri rilievi placentari: la **deposizione perivillosa massiva di fibrina** (malattie autoimmuni materne; ipertensione; trombofilia) e il **distacco marginale placentare cronico- placenta circumvallata** (associato al rischio di parto pretermine con pattern tipico polmonare neonatale : persistenza di elevate resistenze delle vie aeree).

Come già indicato, in risposta ad un evento ipossico il feto immette in circolo globuli rossi nucleati **NRBC**. Il tempo di latenza per questa risposta compensatoria è di 6-12 ore (2-48 ore in via teorica). Livelli alti e duraturi (> 10.000 mm<sup>3</sup>) richiedono 24-48 ore per stabilizzarsi. Il rilievo di globuli rossi nucleati nel circolo neonatale è un evento ben noto ai Neonatologi; quando il livello nel circolo fetale superi 2500 per mm<sup>3</sup>, essi vengono rilevati anche all'istologia placentare. I NRBC sono correlati al rischio di danno neurologico ma in modo indiretto.

Fattori multipli placentari associati al rischio di danno neurologico possono agire in senso sinergico nel determinare l'entità del danno stesso, considerando che il rischio può essere maggiore quando ad un fattore precedente se ne aggiunga un altro, ad esempio una condizione di corioamniotite complicata da un distacco di placenta...

Le lesioni placentari sono dunque la sola causa di danno neurologico fetoneonatale? La prevalenza è alta (67%) ma alcuni neonati con danno neurologico non presentano lesioni placentari e, al contrario, circa il 18% dei neonati normali presenta lesioni placentari a rischio (2)

Possono essere in gioco fattori di predisposizione genetica ( aggregazione familiare di casi) forse mediata dall'entità della risposta infiammatoria o procoagulatoria; possono giocare un ruolo anche meccanismi di sintesi e/o trasporto placentare di fattori neuroprotettivi ; infine adeguate riserve di glicogeno epatico e bassi livelli di neutrofili circolanti sono risultati essere fattori protettivi.

Dunque, le lesioni placentari, la predisposizione genetica e la carenza di fattori neuroprotettivi possono agire sinergicamente con gli eventi del parto, abbassando la soglia per il danno neurologico (3).

La sfida per il futuro è individuare screening genetici, esami ematologici, tecniche di imaging e di monitoraggio biofisico del feto e della placenta che consentano di identificare i feti a rischio prima dell'insorgenza del travaglio allo scopo di farli nascere nel modo meno traumatico possibile (2).

Grazie per l'attenzione

*“De modo generationis embrionis”*

*Primo mense sit purgatio sanguinis*

*Secundo sit expressio sanguinis et corporis*

*Tercio unguilas et capillos producit*

*Quarto motum et ideo nauseant mulieres*

*Quinto fetus accipit similitudinem patris vel matris*

*Sexto nervorum constitutionem*

*Septimo ossa et nervos confirmat*

*Octavo movet natura et infans rerum beneficio repletur*

*Nono a tenebris procedit in lucem*

(Sulla generazione del feto. Nel primo mese si verifica la purga del sangue; nel secondo si originano il sangue e il corpo; nel terzo (il feto) produce le unghie e i capelli; nel quarto il feto si muove e perciò le gravide hanno nausea; nel quinto il feto prende le somiglianze del padre e della madre; nel sesto si costituiscono i nervi; nell'ottavo la natura si risveglia e riempie il nascituro di cose buone; nel nono (il feto) dalle tenebre viene alla luce

Liber de sinthomatibus mulierum secundum Trotulam Compendio medievale di medicina delle donne – Scuola di Salerno).

## Bibliografia

- 1) Wu Y. Etiology and pathogenesis of neonatal encephalopathy. UpToDate 15.3; 2007
- 2) Redine R.W.: Placental pathology in cases of neurologically impaired infants. UpToDate 15.3; 2007
- 3) Badawi N.; Kurinzuk J.J.; Keogh J.M. et al: Antepartum risk factors for newborn encephalopathy: the western australian case-control study. BMJ 1998; 317:1549
- 4) American College of Obstetricians and Gynecologists and American Academy of Pediatrics: Neonatal and Cerebral Palsy: defining the pathogenesis and pathophysiology. ACOG, Washington, DC 2003

**Paolo Colleselli**



Grazie dottor Rinaldo per questo suo esauriente intervento che ha riguardato la fisiopatologia pre e intra partum dell'eventuale encefalopatia nel neonato. Come dicevo prima abbiamo qualche minuto che possiamo dedicare a delle domande ai relatori. Io rompo il ghiaccio e volevo chiedere a Maurizio Clementi: visto che siamo in un ambito di informazione forse più che di convegno di tipo strettamente scientifico, lui citava tra le altre cose le possibilità della terapia genica e siccome siamo bersagliati tutti i giorni da notizie sui giornali sulle tv di esperienze mirabolanti e straordinarie sull'utilizzo delle cellule staminali, in particolare mi pare di aver letto anche qualcosa su esperienze di iniezione addirittura intratecale o intracerebrale di cellule staminali per la cura di patologie degenerative cerebrali. Ci puoi dire qualcosa in proposito.

### **Maurizio Clementi**

In realtà si stanno studiando queste cellule staminali però la mia conoscenza terapie effettuate con risultati non ce ne sono anche perché il problema è che stiamo ancora lavorando su come selezionare le cellule staminali. In altre parole vi mostravo prima lo stato dell'embrione a otto/10 cellule. In quel momento le cellule sono staminali potranno diventare qualunque tessuto. Dopo le cellule staminali riguardano specifici tessuti ma in questo momento non abbiamo una quantità sufficiente di cellule staminali e stiamo ancora lavorando su come differenziarle. Quindi in realtà si sono provate delle tecniche tipo in pazienti spinali per provare ad introdurre delle cellule staminali ottenute da tumori, perché i tumori in questo senso regrediscono e diventano cellule a forte crescita, ma non vi sono in questo momento dei risultati apprezzabili se non quelli, ovviamente, con cellule prese dal cordone ombelicale in cui abbiamo cellule staminali però di determinati tessuti che sono stati utilizzati in casi di leucemia o di malattie ematologiche. Quindi per il problema neurologico siamo ancora lontani. C'è un problema generale della terapia genica. Non è solo trovare il gene responsabile ma è quello di inserirlo nel tessuto target, cioè nel tessuto che ne ha bisogno, perché se io inserisco il gene della rodopsina nei polmoni non mi serve, mi serve nell'occhio per la retinite pigmentosa per cui devo riuscire ad inserirlo nelle cellule dove questa genesi potrà esprimersi. Il

tessuto neurologico, il tessuto nervoso del bambino è vero che è in fase di crescita però è molto protetto da barriere encefaliche e per giunta ha un diverso meccanismo di crescita rispetto ad altri tessuti, il nervo, e quindi è più complicato di altri tessuti da trattare con questo tipo di terapia e quindi credo che servirà ancora molto tempo prima di avere dei risultati apprezzabili.

## **Paolo Colleselli**

C'è qualche altra richiesta di intervento? Mi pare che tutto sia stato molto chiaro. Dottor Fantuz.

## **Eugenio Fantuz** (Domanda già corretta)

Ne faccio io una qui dal palco dei relatori. Io ho una curiosità nei confronti della relazione del dott. Rinaldo. Credo che durante la gravidanza un sospetto di infezione potrebbe trarre giovamento da una terapia antibiotica, sia pure nel sospetto e non nella certezza, quindi una profilassi antibiotica. Cosa ne pensa?

## **Maurizio Rinaldo** (risposta già corretta)

Il problema della terapia antibiotica in gravidanza è che possono essere selezionati ceppi resistenti di *Escherichia coli*. L'*E. coli* è un batterio associato al rischio di corioamniotite e di conseguente danno neurologico al nascituro. Secondo altri Autori un germe importante è anche l'*Ureaplasma u.*, ma non c'è ancora completa chiarezza.

L'utilizzo di antibiotici in gravidanza può essere perciò controproducente. Alcuni di essi (ad esempio la clindamicina secondo il CDC di Atlanta), applicati localmente in vagina potrebbero favorire la rottura prematura delle membrane.

Un aspetto importante riguarda poi la Vaginosi Batterica, alterazione dell'equilibrio della normale flora batterica con perdita dei lattobacilli e proliferazione di germi quali *Gardnerella*, etc. Non ci sono prove che il trattamento di questa vaginosi sia utile nelle donne non sintomatiche e soprattutto con precedenti gravidanze fisiologiche. Al contrario la terapia antibiotica riduce il rischio di parto pretermine nelle donne che in precedenza hanno partorito prematuramente.

La terapia della Batteriuria asintomatica deve essere eseguita in gravidanza e può ridurre significativamente la probabilità di parto pretermine.

Un germe molto importante durante la gestazione è lo *Streptococco beta emolitico B* (*Streptococcus agalactiae*) che può causare la grave sepsi neonatale precoce. Le linee guida attuali consigliano la ricerca della colonizzazione vaginale per una eventuale profilassi antibiotica al parto in tutte le gravide presso il termine. Al contrario si ritiene controindicato il trattamento antibiotico durante la gravidanza. Tuttavia una recente ricerca sottolinea che la colonizzazione delle vie urinarie (a qualunque livello di UFC di *Streptococco BGB*) rappresenti un fattore di rischio di corioamniotite precoce e che quindi sia opportuna la terapia antibiotica.

Il problema delle infezioni in gravidanza è ancora complesso e oggetto di studio. Gli antibiotici non vanno utilizzati alla cieca ma ci sono delle indicazioni nelle quali il loro impiego può fare la differenza riguardo agli esiti perinatali.

Fine prima parte

**Eugenio Fantuz** (Intervento già corretto)

Buongiorno a tutti, abbiamo accumulato qualche minuto di ritardo per cui penso sia opportuno ricominciare. Do il cambio al professor Colleselli nel moderare questi relatori. E' previsto che adesso ci sia un intervento del dottor Massimo Bellettato, che ha retto la neonatologia, dell'ospedale di Vicenza, negli ultimi anni. E' un collaboratore del dottor Colleselli, ha vissuto anni all'estero, neonatologo. Questa parola neonatologia, mi dà modo di precisare che anche se il pieghevole porta la mia carica di direttore sanitario in realtà poiché provengo da pediatria e più precisamente anche dalla neonatologia, sono qui sentendomi in famiglia. Con questo spirito modero i prossimi interventi. Massimo Bellettato, è una storia lunga ma molto breve, quella della neonatologia di Vicenza perché ha avuto solo quattro referenti e responsabili. E' iniziata con il professor Gianfranco Ronconi, poi il sottoscritto, poi Massimo Ronconi, poi Massimo Bellettato. Al dottor Bellettato devo fare anche, ne approfitto, contemporaneamente un rimprovero e delle congratulazioni in quanto da pochi giorni ha assunto l'incarico di primario presso una ULSS della provincia, questo porta alle congratulazioni per il riconoscimento e al rimprovero per averci lasciati, per aver lasciato l'ULSS di Vicenza. Bene, diamo la parola al professor Bellettato.

**Massimo Bellettato**

Grazie dottor Fantuz per la presentazione, grazie agli organizzatori per l'invito e grazie a voi per l'attenzione che mi presterete, ho il vantaggio che vi siete appena riposati quindi cerco di non perderlo subito, anche perché la qualità di chi mi ha preceduto mi mette un po' in difficoltà.

Inizio subito facendovi vedere i dati relativi alla nostra realtà della patologia natale e terapia intensiva di Vicenza negli anni. Subito vi faccio focalizzare l'attenzione sull'incremento incredibile che c'è stato negli ultimi dieci quindici anni nei ricoveri in patologia natale e terapia intensiva. I

numeri dal '93 al 2006 che sono stati aggiornati l'anno scorso sono stati praticamente triplicati. A questo aumento del ricovero che non guarda solo i prematuro, solo il bambino di epoca gestazionale molto ridotta ma anche altre patologie, c'è stata anche una netta corrispondenza dell'incremento del numero dei bambini molto piccoli di peso. Anche qui siamo passati dal '93 a valori di dieci quindici bambini ricoverati di un anno fino ad arrivare all'anno scorso in cui abbiamo ricoverato bambini di peso neonatale sotto il chilo e mezzo oltre il sessanta. A pari passo con questa numerosità di bambini di basso peso neonatale abbiamo avuto anche una riduzione delle epoche gestazionali dei bambini ricoverati. Vedete, siamo passati nell'arco di sei anni, da 31 settimane di gestazione e 28. Puntualizzo su questo aspetto perché una dei fattori che può maggiormente determinare un rischio per possibili danni neurologici successivi c'è senz'altro, più che il peso neonatale, la bassa epoca gestazionale. In ogni caso ancora stressiamo sui dati. Vedete, anche i pesi medi dei bambini ricoverati in patologia natale sono andati progressivamente riducendo. Adesso la media che gestiamo sotto il chilo e mezzo si sta avvicinando al chilo di peso alla nascita, quindi in quel limite altamente a rischio sia per la sopravvivenza sia per i danni successivi possibili legati alle patologie che caratterizzano questi bambini. Quindi dobbiamo gestire bambini sempre più piccoli che nascono con un potenziale di essere comunque bambini senza problemi in futuro. E cosa possiamo fare noi su questi bambini per ridurre i rischi successivi e per essere più attenti alle loro esigenze? E' strano che a questi bambini stiamo elargendo sempre più tecnologie, sempre più sofisticate, e vedrete che quando entrerò nel vivo della relazione che i rimedi che stiamo attuando sono invece sempre più orientati alla semplicità dell'intervento. Quanto più semplici siamo su questi bambini tanto migliori sono i risultati, quindi per carità ci siamo dotati nella nostra patologia natale di ventilazione ad alta frequenza, della possibilità di ventilare i bambini con ossido nitrico, gli gestiamo in termoculle estremamente sensibili all'umidità e alla temperatura in costante controllo. Ma alla fine vedrete tutti particolari molto importanti ma vediamo che piccoli interventi semplici possono alla lunga essere veramente determinanti. Quindi in estrema sintesi, quello di cui vi parlerò nei prossimi venti minuti sono soprattutto questi punti, ~~che~~ adesso non li analizzo in sintesi,

andiamo avanti. Il primo punto è quello che dobbiamo essere maniacalmente attenti a controllare la temperatura di questi bambini alla nascita perché sono estremamente fragili, non riescono a gestire come possiamo noi le variazioni della temperatura esterna, e il contatto con superfici fredde, con l'aria fredda, il fatto di essere bagnati alla nascita comporta una immediata dispersione di temperatura e quindi si raffreddano con estrema facilità. Questo perché lo evidenzio ? Perché ad un bambino che perde temperatura piccolo, ma anche a termine, è documentato che c'è una associazione con un rischio di patologie che possono essere invalidanti successivamente o anche di morte. Quindi dobbiamo essere attenti, sia nel bambino a termine che nel bambino precoce, in sala parto, asciugarli immediatamente con teli caldi, avvolgerli per evitare che disperdano temperatura, soprattutto prestando attenzione alla superficie del capo perché è il punto di maggior superficie esposta e dobbiamo essere molto attenti anche a questi particolari. Ricordo nel 2004 quando sono arrivato a Vicenza, facendo un periodo di training alle infermiere, che quando ho illustrato questa tecnica c'era un po' di perplessità e anche voi immagino che vedendo un bambino insacchettato dite che non è proprio il massimo della tecnologia, in effetti il semplice utilizzo di un sacchetto di nylon, quello degli alimenti, non è che sia una cosa estremamente costosa, ha permesso, e questi sono i dati di uno studio del '99, quindi leggermente datato, vedete che i bambini di epoca gestazionale sotto le 28 settimane, nel gruppo in cui sono stati trattati con questa metodica, c'è una differenza rispetto al controllo di quelli non insacchettati di circa 2°. Io ho un bambino che parte benissimo, mantiene la temperatura che aveva all'interno della pancia della mamma. Dopo questo studio, tutto sommato fantasioso, sono venuti tutta una serie di dati che non vi dico, era solo per supportare che anche i dati scientifici stanno sempre più confermando che questo semplice intervento è favorevole all'esito di questi piccoli bambini. Un'altra cosa banalissima, noi eravamo convinti che l'ossigeno fosse necessario alla fase di rianimazione di questi bambini, anzi è un caposaldo della nostra preparazione culturale, e perciò fa un po' ridere questa immagine che vi presento, ossigeno sì ossigeno no, ci mettiamo in discussione. A dire il vero se fossimo stati attenti alla letteratura già nel '66 c'era qualcuno che aveva messo in dubbio che l'utilizzo dell'ossigeno

fosse così benefico nella rianimazione. E quindi negli ultimi 10 anni sono stati rispolverati tutta una serie di dati, evidenziati sempre più studi che dimostrano la non tranquillità nell'utilizzo dell'ossigeno, perché può essere responsabile di effetti tossici soprattutto perché l'ossigeno, interagendo all'interno del nostro corpo, in situazione di particolare stress come può essere un bambino che è nato asfittico o che ha avuto un danno ischemico, al di là del danno in se che ha subito, gli effetti tossici che le molecole dell'ossigeno modificate possono comportare sul neurone vanno ulteriormente ad aggravare e anzi sembra che tutto sommato i danni che da il metabolismo o il metabolismo al negativo dell'ossigeno siano più pericolosi che non il danno in se. C'è tutta una produzione scientifica che supporta questo che vi dico al punto che, vi ho portato riferimenti bibliografici recenti, se confrontiamo bambini che sono stati rianimati in sala parto con ossigeno verso chi non lo è stato vediamo addirittura che con l'ossigeno ritardiamo il primo atto respiratorio, abbiamo una rianimazione che paradossalmente si prolunga, facciamo un intervento e otteniamo l'effetto opposto, abbiamo un indice di [2:56:47], cioè un parametro che ci serve per capire quanto vitale è il bambino alle varie epoche della rianimazione, più basso a cinque minuti, la cosa che ci consola è che tutto sommato non c'è una grossa differenza nelle percentuali di insuccesso, quindi tutto sommato i bambini gli abbiamo rianimati abbastanza bene anche se abbiamo sottovalutato la pericolosità dell'ossigeno. Ciò nonostante, le nuove linee guide dell'American Academy e della [2:57:16], che sono quelli che ci dicono che cosa dobbiamo fare in sala parto, ci dicono che comunque l'ossigeno va utilizzato se il bambino ha bisogno di essere ventilato con pressione positiva, e dopo vi faccio vedere cosa vuol dire questo concetto. E va dato se un bambino è cianotico, è logico che se un bambino è così roseo è reattivo, non gli do l'ossigeno, però se mi arriva sul lettino di rianimazione un bambino cianotico che non respira, devo supportarlo. Allora, come in tutte le situazioni in cui non è chiaro cosa fare, chi ha steso queste nuove linee guida si barcamena. L'ossigeno è da utilizzare quando è necessario, però sarebbe bene che trovassimo una linea di mezzo tra l'utilizzo dell'aria ambiente, quindi senza ossigeno, o l'ossigeno al cento per cento a seconda delle situazioni cliniche. Ci lasciano ampia libertà di azione. E quindi cosa è che

dobbiamo fare. Cercare di rianimare con l'ossigeno se il bambino non migliora nell'arco di un minuto, un minuto e mezzo, e soprattutto utilizzare questo farmaco, cercando di avere dei parametri di riferimento, quindi controllare con il saturimetro, un apparecchio che serve per vedere quanta concentrazione di emoglobine è saturata, e quindi ho un tornaconto di quello che sto facendo. Devo evitare di esporre il bambino a concentrazioni di ossigeno troppo alte.

Un altro punto, anche qui paradossalmente vi ho fatto vedere ventiliamo i bambini a bassa frequenza, utilizziamo l'ossido nitrico, e invece stiamo utilizzando tecniche ventilatorie del '60, quindi datate. Soprattutto utili nella prima epoca della vita dove abbiamo una situazione in cui il polmone non pronto per fare quello che dovrebbe fare, non è pieno di aria. Nella pancia della mamma la placenta fa il lavoro che facciamo noi adesso in questo momento, quindi nasce che ha gli alveoli che sono pieni di liquido, perché avvenga la liberazione di questi liquidi i primi atti respiratori devono essere vigorosi ed è un passaggio molto difficile. Tutto questo serve per permettere agli alveoli di funzionare con l'aria, è quello il loro lavoro, e soprattutto di permettere al sangue, nella circolazione polmonare, di arrivare lì e attingere, cosa fondamentale per la vitalità del bambino. Allora una tecnica di 60 anni fa, si chiama **sipap** che vuol dire pressione di distensione continua. Praticamente noi non facciamo altro che, nei primi atti respiratori del bambino non che piange vigoroso ma che sta facendo fatica a respirare, quindi più a rischio di andare incontro ad una patologia respiratoria e che necessità di essere rianimato pesantemente, applicare una maschera che eroga una pressione positiva che fa aumentare la FRC, la capacità funzionale residua, praticamente aumenta il contenuto di aria all'interno del polmone e lo fa lavorare meglio. Questo permette una buona circolazione all'interno del sistema polmonare e soprattutto permette al bambino di ossigenarsi in maniera adeguata. Io devo avere comunque un buon equilibrio di ossigenazione all'interno del mio corpo. E' una tecnica abbastanza tranquilla, poco invasiva però non esente da rischio perché se ventiliamo con una pressione positiva un bambino in un sistema, la gabbia toracica, che è rigido, anche se nel bambino è abbastanza elastica, quindi se io aumento la pressione a livello polmonare ottengo che il cuore non ha la sua mobilità, non è libero e quindi posso avere il

rischio di ridurre la gettata cardiaca perciò lo ossigeno ma non lascio lavorare il cuore quindi devo stare attento a questo rischio di effetto collaterale. Quindi a cosa mi serve la **sipap**, la pressione di distensione continua? A tenere il volume aperto, la stabilizzazione degli alveoli, e questo permette al bambino di lavorare, respirando, spendendo meno energia. Tutto deve essere fatto per salvaguardare quel poco che il bambino ha. Supportiamo quello che vi sto dicendo, vediamo cosa c'è di scientifico. Anche questo è un lavoro vecchio, in tutti i congressi di neonatologia viene sempre menzionato, è una pietra miliare, è un lavoro dei primi anni '80, si sono messi gli americani a confrontarsi tra di loro, hanno visto i migliori otto centri e uno di questi centri, la Columbia New York University, aveva una incidenza di una malattia molto tipica nel prematuro che si chiama broncodisplasia, che è associata con altissima probabilità con le problematiche neurologiche che sono l'emorragia intracranica, la leucomalacia, quelle patologie che la professoressa Drigo diceva che sono associate alla paralisi cerebrale. In questo centro l'incidenza era al di sotto del 20% quando mediamente, e questi erano già bravi, la broncodisplasia era intorno al 20/40%. Noi a quei tempi eravamo a livelli del 60% di broncodisplasici, quindi già allora erano avanti a noi di un bel po'. Comunque io ho avuto la fortuna di andare l'anno scorso a New York e ho visto che quello che fanno è l'utilizzo della **sipap**, niente di più. Dal momento che il bambino nasce lo mettono in **sipap**. Ovvio che se non ce la fa lo intubano anche loro, però riescono a salvaguardare con questa modalità, ad evitare un numero incredibile di intubazioni e quindi di invasività che può essere utile al bambino ma che alla lunga deleteria per il suo organismo. A questi studi ne sono seguiti altri, adesso anche noi europei ad un certo punto ci siamo accorti, anzi questo è un nostro merito, abbiamo preso una buona via, a partire dagli anni '90 abbiamo capito che questa era la strada. Essere meno invasivi possibili. Questo è uno studio tedesco, a Hulm, in cui hanno deciso di fare come faceva il professor Hung a New York. Non intubare subito i bambini, trattiamoli con la **sipap**. Nel '94 quasi tutti venivano intubati e nel '96 invece la tecnica della minimal care, la minimal invasivity era una cosa stabilizzata e protocollata. Vedete che la sopravvivenza è aumentata rispetto alla coorte precedente ma non solo, si sono ridotti in maniera significativa i bambini che hanno



patologie respiratorie croniche, quindi bambini che hanno grossi problemi, ma soprattutto si è ridotta in modo molto significativo l'incidenza dell'emorragia intraventricolare, quindi il pericolo che questi bambini possano avere a distanza, outcome importanti da un punto di vista neurologico. Ancora un dato su questo studio, vedete il 25% dei bambini non era mai intubato e sono bambini di peso inferiore al chilo, bambini veramente piccoli, e vedete che l'intubazione è passata dall'84% al 44% e soprattutto non hanno visto effetti collaterali, e questa è la cosa più importante. In ogni caso il messaggio qual è? Cerchiamo di attenerci ai sintomi del bambino. Se non è necessario l'intubazione non la si fa. Ed è quanto abbiamo iniziato a fare anche noi. L'esperienza degli altri è fondamentale e quindi questo è il nostro letto di rianimazione e vedete che ci sono due erogatori, ossigeno e aria, dove misceliamo, e torniamo al discorso di prima, stiamo attenti a non dargli troppo ossigeno, questo è l'apparecchio che si chiama **neopaf** e permette di erogare una pressione positiva tramite questo tubo corrugato, qui dentro c'è una miscela di aria e ossigeno, con questo semplice sistema, c'è una maschera che viene applicata al bambino e semplicemente chiudendo il circuito con il dito io gli erogo questa pressione positiva che inizialmente deve essere molto alta perché deve permettere di espandere il polmone e di reclutare quanto più possibile gli alveoli e dopo va ridotta perché altrimenti diventa un pericolo come vi dicevo.

Allora per farvi vedere, cambiamo le tecniche, noi non abbiamo avuto risultati proprio brillanti come quelli dei tedeschi però la percentuale di bambino non intubati in sala parto in percentuale è drammaticamente salita, questi sono bambini sotto il chilo e mezzo. E' una popolazione diversa, prima erano bambini sotto il chilo, però anche noi abbiamo avuto degli ottimi successi. E vedete che c'è stato un incremento della ventilazione con la pressione positiva anche nei giorni successivi. Questo ha permesso di ridurre drasticamente, nel tempo, il periodo in cui i bambini vengono ventilati meccanicamente, che se da una parte va bene dall'altra non va bene perché può essere deleterio alla lunga. Quindi vedete che la percentuale di bambini ventilati per un periodo inferiore alle 24 ore, quindi un giorno, è arrivata al 70% poi si è stabilizzata.

Un concetto su cui mi dispiace, ci sarebbe da perderci una relazione però devo correre, è quello dell'ipotermia. Uno spiraglio che si sta aprendo per noi neonatologi, un po' la relazione che mi ha preceduto era un po' pessimistica perché sembra che tutto succede prima e che il nostro lavoro tutto sommato non abbia un grosso motivo di essere perché il danno è già avvenuto però anche in quella fetta di bambini in cui sembra che il danno si sia già consolidato sembra che l'ipotermia sia una spia di speranza. Soprattutto mi rivolgo alla fetta di bambini a termine, quindi non quelli pretermine. Adesso sto dicendo una cosa che all'opposto di quello con cui ho iniziato l'operazione. Raffreddiamo i bambini, con che modalità? Una modalità selettiva. Il bambino viene avvolto in un sistema che lo raffredda a livello del capo ad una temperatura che va dai 34 ai 35 gradi centigradi che comporta, questo è uno studio pubblicato su una rivista molto prestigiosa nel 2005, c'è una riduzione significativa delle forme lievi e moderate, ma non di quel tipo la disabilità, i danni neurologici non sembrano essere modificati da questa terapia nei bambini con una grave danno iniziale. L'altra modalità con cui viene fatta, ed è quella che abbiamo in dotazione a Vicenza, è l'ipotermia sistemica, praticamente tutto il bambino viene raffreddato, entro sei ore dalla vita, a temperatura di 30°/33° e con questa modalità c'è una riduzione significativa della morte e della disabilità moderata, anche in questo gruppo ci sono quelli gravi, comunque. La conclusione che possiamo trarre ancora è questa: i dati sono insufficienti, c'è una spia in lontananza di possibile utilizzo in termini così diffusi di questa tecnica nei bambini asfittici e quindi non ci si sbilancia, la terapia va attuata solamente in centri specializzati e all'interno di studi controllati.

Mi sto avvicinando alla conclusione. Torniamo al nostro piccolo piccolo. Fino a che punto dobbiamo spingerci per rianimare questi bambini? Questo è un dilemma scientifico ma soprattutto etico. Allora, vediamo cosa abbiamo in mano per decidere che cosa fare quando ci chiamano in sala parto per un bambino estremamente immaturo ma che è vitale. Bambini sotto 500 grammi hanno una sopravvivenza del 1%, del 17%, e questi sono tra i migliori centri europei e americani. Un bambino sotto i 500 grammi non ha tutte queste possibilità di sopravvivere. Parlo solo di sopravvivenza, non mi addentro al rischio successivo di danni neurologici. Mentre iniziamo ad

essere più tranquilli quando un bambino pesa 750, un chilo, la sopravvivenza è 86/88%, quindi è già un altro punto di partenza. Se poi andiamo a vedere le settimane di gestazione, a 22 settimane la sopravvivenza è 0,3%. 22 settimane sono meno di sei mesi, noi abbiamo bisogno di nove mesi per essere formati completamente, quindi stiamo parlando di cose estremamente precoci, insomma la rianimazione qui è molto azzardata. Mentre un altro dato importante quando analizziamo questi dati che poi ci servono, come vedremo alla fine della relazione, quando andiamo a parlare con un genitore con una coppia di genitori che sta per avere un bambino prematuro gli diciamo noi siamo orientati per rianimarlo, noi siamo orientati per non rianimarlo, dobbiamo portare queste nude cifre, dobbiamo avere dei riferimenti, allora perché dobbiamo imparare anche a leggerli bene? Perché se noi guardiamo, in questo stesso centro, se noi leggiamo solo la prima riga vediamo che la sopravvivenza è veramente pessima, 1%, 11%, 26% alle 22, 23, 24 settimane, molto meglio il dato sotto. Qual è la differenza, che nella prima riga hanno considerato tutti i bambini nati, morti anche in sala parto, nella seconda riga considerano solo i bambini che sono arrivati in reparto, quindi sono già scremati e quindi lasciano stare i bambini che invece sono partiti con un piede sbagliato, quindi non reattivi. Questo è uno studio europeo e vedete che nelle epoche precocissime, 22, 23 settimane la sopravvivenza è sotto il 20%, molto buona invece quando andiamo al di sopra della 26 settimana siamo decisamente sopra l'80%. Allora, questi dati ci servono a stabilire cosa fare, abbiamo bisogno anche noi di concetti chiari quando andiamo in sala parto, quindi se abbiamo idea di quale è il limite ci muoviamo con più serenità quando parliamo con i genitori, quindi quando abbiamo un bambino che pesa meno di 500 grammi ed è sotto le 23 settimane, in base a quello che vi abbiamo fatto vedere, non rianimiamolo, quello che chiamiamo le cure compassionevoli, il bambino viene tenuto caldo, a seconda del desiderio della mamma viene lasciato in braccio alla mamma e i pochi minuti di vita che la natura gli concede lasciamo che li spenda così, nessuna aggressività. La fase più imbarazzante è in questo intervallo, quando il bambino è tra i 500 e i 600 grammi quindi tra le 23 e le 24 settimane. Ci muoviamo in base a come sta il bambino. Se il bambino non reattivo ricadiamo nella categoria precedente, non facciamo niente, solo cure compassionevoli. Se però è

reattivo e tonico e risponde ad un minimo degli stimoli che gli facciamo si procede ad una rianimazione, cosa che facciamo sistematicamente quando i bambini in base ai dati non solo europei ma anche del nostro centro, iniziano ad essere sopra i 600 grammi sopra le 25 settimane, perché la sopravvivenza diventa decisamente importante. Un altro aspetto che riguarda le nuove linee guida, anche qui un attimino rivoluzionarie perché va contro quello che abbiamo sempre fatto. In sala parto abbiamo rianimato e questo è anche un mea culpa, oltre il limite, l'idea di perdere un bambino in sala parto è un dramma per il neonatologo, è un dramma per tutti quelli che lavorano, oltre che per i genitori, è scioccante, ve lo garantisco, quindi in passato si andava avanti ad esaurimento, si rianimavano bambini venti, trenta minuti, facendo dei danni enormi perché questi bambini, gli studi lo hanno dimostrato, non beneficiano assolutamente di un protrarsi della rianimazione. Quindi le nuove linee guida ci dicono che se tu non ottieni nessuna risposta dopo 10 minuti non hai nessuna possibilità di ottenere una sopravvivenza di qualità di questo bambino. Quindi le linee guida consigliano di sospendere la rianimazione dopo solo 10 minuti. E vi garantisco che quando sei lì 10 minuti passano in un attimo. Chiudo con una esperienza recente del nostro reparto, di queste due bambine, gemelle, hanno una storia stranissima, due gemelle nate a tre mesi di distanza l'una  dell'altra. Praticamente una è nata a 22 settimane di g                      la sorella a 36 settimane e quindi 3 mesi e mezzo di differenza, una è nata che pesava meno di 500 grammi, l'altra è nata di 2 chili e 600. Allora, vi faccio la storia molto brevemente perché è un caso emblematico, siamo chiamati in sala parto, c'è questo parto di 22 settimane di gestazione, non abbiamo avuto tempo di parlare con i genitori e quindi non c'è stata nessuna preparazione precedente. La bimba nasce vitale, non rientrava assolutamente nei criteri che ci eravamo posti e chi era in sala parto ha deciso giustamente, lo avrei fatto anche io, di rianimare, perché la bimba ha pianto. Incredibile a 22 settimane, era estremamente reattiva. Il suo decorso non è stato però dei migliori, dopo tre giorni di vita ha avuto una emorragia intraventricolare massiva di quarto grado con una complicazione, un idrocefalo, non c'è struttura cerebrale, qui è tutto occupato dai ventricoli, cioè dal liquido all'interno del cervello. Quindi un quadro che ci aveva indotto a pensare di sospendere le terapie. I genitori

erano molto motivati, quindi la bambina comunque è stata derivata e questa è lei a 13 mesi. Tutto sommato ha un ritardo motorio però è estremamente reattiva, gioca, relaziona in maniera meravigliosa con i suoi genitori e questo ci incasina ancora di più le carte.

Quindi cosa fare? E' un caso emblematico, un caso singolo che comunque ti turba ancora di più nella decisione. In ogni caso è fondamentale che noi coinvolgiamo i genitori in queste scelte, dobbiamo decidere con loro se rianimare o non rianimare, cercando di dare i dati, e anche la nostra ignoranza, però dobbiamo informarli in maniera molto accurata di quello che sarà il potenziale futuro di questi bambini, in ogni caso però la decisione deve essere basata su quello che noi vediamo al momento della nascita. L'epoca gestazionale è relativamente importante, se il bambino è reattivo cerchiamo di dargli la possibilità che si merita. Io vi lascio con questa immagine di un papà stupendo, che ogni volta che lo incontro mi allietta con questo sorriso e sono esperienze toccanti, non immaginavo di commuovermi rivedendolo. Grazie comunque per l'attenzione.

## **Roberto Sposetti**

Volevo dire due parole riguardo a questo caso perché ci sono solo trentasette casi in tutta la letteratura mondiale di parti ritardati in gravidanze gemellari ma le caratteristica di quello che è capitato da noi e che lo fa accadere in cinque parti i tutta la letteratura è che il primo neonato è nato piccolissimo, 22 settimane e grazie alla collaborazione con i nostri neonatologi è sopravvissuto, quindi parti gemellari con una distanza così lunga con tutti e due i feti vivi, perché per esserci una distanza lunga bisogna che il primo sia nato molto prematuro, ce ne sono stati pochissimi. E' stato un lavoro di equipe notevole a cui ha collaborato la signora, che era molto motivata, con il marito, e abbiamo avuto delle grosse soddisfazioni alla fine anche perché pur essendo nato a 22 settimane non ha grossi deficit.

**Eugenio Fantuz**

**(Intervento già corretto)**

Grazie anche al professor Sposetti per aver integrato la relazione del professor Bellettato. La relazione del prof. Bellettato ha un pregio che io sottolineo. I neonatologi per anni, quando si trattava di parlare dell'assistenza perinatale o postnatale, ci hanno riempito di diagrammi sulle frequenze respiratorie impostate nei ventilatori, sulle percentuali di ossigeno, e raramente toccavano gli argomenti che sono stati trattati, devo dire con franchezza e con coraggio dal dott. Bellettato oggi, quindi lo ringrazio veramente. Faccio solo un commento proprio di 30 secondi, sull'approccio non invasivo o poco invasivo: noi, qui a Vicenza, abbiamo una tradizione, infatti abbiamo scelto sin dall'inizio dell'attività del reparto di neonatologia dei ventilatori di scuola canadese non a pressione positiva ma a pressione negativa continua o intermittente. La pressione negativa continua, la gabbia toracica era contenuta, con un collare che chiudeva il collo, in un respiratore dove si poteva creare una pressione negativa, quindi una decompressione, una facilitazione del lavoro dei polmoni dosandola come volevamo. C'era un po' di difficoltà nel tenere il collare sul collo a tenuta stagna tanto che usavamo degli accorgimenti come cotone eccetera che non stringesse troppo però che non facesse passare l'aria. Il limite di questo era nel fatto che doveva il neonato avere una capacità respiratoria autonoma. Nel caso che la capacità respiratoria autonoma non ci fosse avevamo la possibilità di passare alla discontinua e quindi a creare delle decompressioni intermittenti che simulavano il respiro, anche questo con una frequenza che stabilivamo noi. Andava bene nelle lievi e moderate gravità, in quelle importanti non andava bene. Devo anche dire una cosa che allora ci sembrava un limite e che poi alla luce di quello che diceva Bellettato prima e gli studi successivi, vedo che non era un grande limite, quello di non riuscire ad ottenere in un contenitore dove veniva messo la testa una percentuale di ossigeno tanto alta quanto volevamo. Alte percentuali di ossigeno. Questo all'epoca ci sembrava un limite, e lo era in certe occasioni per cui abbiamo anche fatto una modifica, che abbiamo anche esportato, artigianalmente all'inizio, riducendo il contenitore del capo e questo ci permetteva di ottenere all'interno delle concentrazioni più alte. La moderazione e la prudenza che oggi si consiglia nell'utilizzo di alte concentrazioni di ossigeno li avveniva e

sembrava un difetto in realtà dava una spiegazione a quello che notammo subito e che pubblicammo, che noi avevamo poche complicazioni e questo anche in certo senso all'epoca un po' inspiegabilmente. Comunque i limiti di questa tecnica hanno poi prevalso sui vantaggi e adesso si usa di più la **cipap** che usavamo anche noi, e il respiratore a pressione positiva che sono andato per la prima volta (scusatemi l'aneddotica, poi chiudo, ma questo convegno ha anche un po' un taglio storico, rievocativo) a recuperare da una terapia intensiva e l'ho portato in neonatologia. Erano tutti complici perché ben volentieri mi diedero il respiratore con annesso il problema che prima gestivano in terapia intensiva degli adulti con risultati non brillantissimi. Adesso c'è il dottor Roberto Tombolato, direttore di neuropsichiatria infantile, proviene dalla scuola di Verona. lavora da tanti anni nella nostra azienda, è stato anche un mio allievo, ma questo non so se è un pregio. E' segnalato nel pieghevole che ci sarà una proiezione di un filmato, è un refuso tipografico perché il filmato sarà poi nella relazione della dottoressa Nai Fovino. Dottor Tombolato, a lei.

## **Roberto Tombolato**

Grazie per la presentazione e vorrei ringraziare per due motivi chi ha pensato e ideato questo convegno. Il primo è perché nel preparare questo contributo ho dato sistemizzazione ad esperienze passate e questo è sempre importante, il secondo è perché ho potuto incontrare dei colleghi che sono stati molto importanti per la mia vita professionale e che non vedevo da tanto tempo. Sul filo del ricordo mi piace iniziare con questa foto che era già stata evocata in qualche modo dal dottor Fantuz in conferenza stampa perché credo che possa sancire l'inizio dell'attività di cura e di cure al prematuro. Il dottor Fantuz, quello alto a destra, era il neonatologo e chiede collaborazione a questi professionisti proprio per condividere l'assistenza ai prematuri. Chiedi aiuto ad un neuropsichiatra infantile, sono io, in alto a sinistra nascosto dai capelli, poi c'è l'oculista, l'otorino, l'audiometrista, il fisiatra, fra me e il dottor Fantuz ci sono Antonio Zanella e Margherita Morselli, che credo di poter citare perché continuano ad occuparsi di minori anche se da

un punto di vista organizzativo. E' un gruppo che soprattutto nel fisiatra, nel neuropsichiatra infantile, nel fisioterapista e neonatologo, forma un modello culturale molto forte, condivide delle ipotesi comuni che continuano a d esserci e sentirete nel proseguo la dottoressa Nai e la dottoressa Carlini. Un gruppo molto coeso ma ognuno con un compito preciso. Al neuropsichiatra infantile viene chiesto diagnosi precoce e prognosi.

E questa volta è a noi che tremano le ginocchia come diceva il professor Clementi, perché pensate allora gli esami erano prevalentemente riflessologici, pensate manipolare e chiedere dei riflessi ai dei bambini in queste condizioni e di queste dimensioni. Eravamo veramente in grosse difficoltà anche perché eravamo abituati a vedere dei bambini a termine che si muovevano in maniera molto armonica, continua, e ci trovavamo invece di fronte a dei piccolini che si muovevano in maniera diversa rispetto a quello che eravamo abituati a vedere. Si muovevano con fasi diverse. In alcuni momenti era un'attività molto intensa, rapida però parassitata da tremori, da cloni da sussulti e alternavano fasi in cui quasi non c'era attività, ed era difficile anche individuare la fase comportamentale perché qualche volta erano fermi e muovevano questi occhietti quasi ad esplorare l'ambiente altre volte si muovevano ad occhi chiusi come se fossero in fase di veglia tranquilla. Per fortuna ci venne in aiuto la [3:28:27] con la sua teoria dei sottosistemi, che tutti conoscete, non mi interessa riproporla, perché dice che ci sono quattro sottosistemi in ordine gerarchico. Il sistema neuro vegetativo, quello motorio, quello degli stati comportamentali, attenzione, veglia sonno pianto, e di quello dell'autoregolazione. Il neonato di età gestazionali molto basse è impegnato nella stabilizzazione e nell'integrazione delle funzioni autonome, respirazione, frequenza cardiaca, temperatura, cioè il neonato così piccolo non è in grado di fare quello che noi pensiamo che un individuo sia in grado di fare. Avere una frequenza cardiaca, avere una frequenza respiratoria e avere una stabile temperatura. Non sa farlo. Quando ha stabilizzato queste funzioni il neonato è in grado di controllare meglio la motricità spontanea e diminuiscono i tremori, le attività distoniche. Stabilizzata l'attività motoria finalmente emerge la differenziazione degli stati, dal sonno alla veglia. Cominciamo a distinguerli. Quando il bambino è in veglia o quando il bambino



comincia a dormire. Dopo che ha stabilizzato queste funzioni finalmente è in grado di relazionarsi. Queste osservazioni ci fanno pensare, ma ci fanno pensare anche queste altre, perché il neonato che è impegnato nella stabilizzazione e integrazione delle sue funzioni autonome l'aumento delle attività motorie spontanee, come pure la manipolazioni tattile inappropriate, possono provocare episodi di apnea di aumento di frequenza cardiaca. In pratica anche la valutazione, anche la visita può aumentare la frequenza, la gittata e peggiorare almeno quel quadro di emorragia che prima ci ha raccontato il dottor Bellettato ma anche la professoressa Drigo. Quindi siamo molto preoccupati di quelli che possono essere gli esiti delle nostre valutazioni. Ma anche quando il neonato diventa più grande, anche quando gradualmente emerge la differenziazione degli stati dal sonno alla veglia e aumenta la capacità di regolazione di quest'ultimo, nello sviluppo di questo sistema può succedere che la difficoltà di regolare la risposta allo stress comporti un brusco passaggio dalla fase di sonno alla fase di pianto con agitazione e attività motoria disordinata che avrà un effetto di squilibrio sul controllo autonomo, quindi anche in questa situazione potremmo peggiorare la situazione clinica del bambino. Questa è una diapositiva affollata ma, semplicemente, guardate in basso a destra, l'input ambientale eccessivo può provocare una sofferenza neurologica acuta e subacuta. Non ci interessa più intervenire presto per valutare il bambino, ma la parola d'ordine è stabilizzare e cominciamo allora a mettere le cuffiette ai bambini, a mettere le scarpette, quindi queste cose che diceva il dottor Bellettato, servono anche a rendere più stabile, perché è incredibile come un bambino che ha una cuffietta e delle scarpette riduce la quantità di movimenti distonici o di movimenti poco controllati. Un'altra cosa importantissima: diamo limiti. Il bambino a termine sta per 40 settimane nell'utero costretto, il bambino pretermine improvvisamente perde questi limiti, non ha più confini. Vi ricordo come il dottor Ferrari che ho citato, ipotizza, che la mancanza di limiti possa provocare una patologia di movimento, bambini cado cado, ma anche gli psicologi che si interessano di dinamica pensano che i limiti siano importantissimi per dare una distinzione tra se e non se, e quindi la patologia, per esempio,

psicosomatica è un a patologia che potrebbe appartenere a questi bambini. Pensate alla pelle come confine.

Cerchiamo poi di riparare i bambini dalla luce. Per quanto possibile anche dai rumori. Siamo nella terapia intensiva neonatale, ci sono le macchine, ci sono gli allarmi, ma cerchiamo di fare in modo che siano risparmiate tutte queste stimolazioni, anche le stimolazioni che danno fastidio, che danno dolore, cerchiamo di concentrarle, i prelievi sono obbligatori ma sono messi tutti insieme.

E i genitori aspettano con noi. Non siamo fra quei gruppi che ritengono che se non c'è immediatamente un contatto corporeo si possa interrompere la relazione di attaccamento. Abbiamo visto nelle nostre esperienze che quando al genitore viene spiegato cosa deve fare, aspettare con noi, gli chiediamo di guardare il bambino, di toccarlo eventualmente, i genitori si adattano, mettono le mani a coppetta sul dorso del bambino. Gli chiediamo di non stimolarlo, perché a volte questo stimolo sembra quasi attivarne la vitalità, cercarne la vitalità, e aspettano con noi. Quanto devono aspettare? Questo ce lo siamo posti. Perché i dieci minuti, dottor Bellettato, i giorni dei genitori sono un tempo assolutamente infinito. Abbiamo cercato di mettere una regolazione secondo una organizzazione delle stanze della terapia intensiva neonatale. I bambini più piccoli stanno nel luogo più distante la porta, quando si avvicina la dimissione sono in stanze più vicine all'uscita. E le abbiamo anche definite in maniera tale che il genitore sappia che quando è nella stanza Pollicino il bambino è piccolo e deve essere semplicemente stabilizzato. Nella stanza Marsupio si comincia il contatto fisico, non solo ma nella Marsupio terapia le mamme si prendono a pelle il bambino e abbiamo visto dei risultati eccellenti nella capacità di questi bambini di arrivare più rapidamente a controllare la temperatura corporea. E poi c'è la stanza Cicogna che finalmente comporterà l'uscita.

Nella stanza Cicogna i genitori cominciano a prendere confidenza con i bambini e ad accudirli, collaborano con le infermiere nell'accudimento, non è la situazione ideale, ma comincia ad apprendere quella capacità che servirà ai genitori di continuare. Abbiamo come l'impressione che

nella stanza Marsupio ci sia il contatto corporeo, nella stanza Cicogna i genitori diventano più padroni dei loro figli e li porteranno a casa con più sicurezza.

A questo punto il bambino è stabilizzato e possiamo fare un esame neurocomportamentale e l'osservazione delle motricità spontanee, quei general movements che citava la dottoressa Drigo. Per esempio, la capacità di mantenere lo stato comportamentale. Il bambino integro è capace di passare da una situazione di sonno ad una situazione di veglia tranquilla, di mantenere per il tempo dell'esame, che sono 10, 15 minuti. Alcune prove sono fastidiose. Gli chiediamo di estinguere alcune risposte che sono di tipo sonoro e visivo. Il bambino viene sottoposto ad alcuni flash luminosi e pian piano la prima risposta è una risposta molto attiva, nelle ripetizioni dell'esame riduce sempre di più questa risposta fino a dare qualche piccolo segno e così succede anche per la risposta rumorosa. La capacità di autoconsolarsi, l'esame diventa sempre più invasivo, si fa una trazione, si cerca di allineare il tronco collo e quindi il bambino viene stimolato maggiormente e poi si lascia cadere sul piano di appoggio, il bambino ha una reazione di allerta, spesso piange, ma si consola quasi da solo, qualche volta ha bisogno di un piccolo sussurro, qualche volta ha bisogno di essere preso in braccio ma complessivamente abbiamo l'idea di bambini che sanno già adattarsi agli stimoli ambientali, non più risposte e riflessi, ma capacità di adattamento a quelle che sono le richieste dell'ambiente. Questo è l'integrità del bambino.

Ho messo sotto l'attenzione visiva perché a mio parere a 38 settimane i bambini non sono in grado di essere così attenti allo sguardo. Abbiamo l'impressione a volte che si accenda questo bimbo, che mantenga un po' il contatto visivo, ma non è così significativo. [3:38:42] estremamente importante come precursore della comunicazione, perché quando sono bambini più grandi, questo [3:38:48] entra nel disturbo della comunicazione, nel disturbo autistico.

Qui adesso io avrei due video che sono in fila e quindi mi costa meno fatica.

Vi volevo mostrare questo bambino, veglia tranquilla, che rimane in uno stato di veglia tranquilla. E' un bambino con la simmetria per cui ci stiamo chiedendo come mai, ma non importa la

simmetria, volevo mostrarvi come anche se gli facciamo delle manovre, anche un po' irritanti, lui continui a mantenere questa tranquillità.

Sembra guardare un pochino, c'è questa cosa che lui guarda a destra ma, ecco la trazione, vedete sta tranquillo, questo non è proprio una manovra che gli da molto fastidio. Volevo farvi vedere, adesso sta dormendo, come cerco di stimolarlo e lui torni allo stato, come è modulato questo suo passaggio verso, si lamenta un po' ma neanche tanto. Forse ha fame perché si gira come per orientarsi. Possiamo concludere qui, per dire come pian pianino forse si sveglia, ma è molto modulato questo cambiamento di stato, lo vedete diverso, questo è un bambino prematuro di poche settimane. Questo è un bambino che è anche marezato, vedete anche come si muove, e lui ci da un segno di stress, piange. Adesso cerchiamo, qui quasi sembra guardare, e si sposta e poi non ce la fa e chiude gli occhi. Un esame che dura un pochino questo. Cerchiamo di contenerlo perché continuava a piangere. Sbadiglia. Rigurgita. E facendo queste valutazioni impariamo a riconoscere i segnali autonomici di stress.

Abbiamo chiesto molto a questo bambino, abbiamo consumato molta energia e voglio dirvi che consideriamo gli sbadigli, gli starnuti e i rigurgiti, come segnali di stress. Ci siamo fermati nel fare questo esame pensando che questo bambino non era più in grado di sostenere queste valutazioni e queste cose le passiamo ai genitori, diciamo guardate che avete un bambino molto fragile, non dovete chiedergli troppo, ha bisogno di pochi tempi e poi va messo a riposo, e vedrete poi nel video della dottoressa Nai come queste cose passeranno alle famiglie.

Fatto l'esame abbiamo qualcos'altro che ci aiuta, la tac, e anche le eco che evidenzino bene le alterazioni cistiche della sostanza bianca e la leucomalacia periventricolare che sono molto frequentemente correlate con [3:44:25] infantile.

E' molto più interessante in questo momento la risonanza cerebrale perché si è osservato che in molti prematuri erano presenti alterazioni non cistiche della materia bianca, queste alterazioni sono definite [3:44:41] che sono [3:44:42]. Le lesioni cistiche sembrano legate alla PC, mentre le alterazioni della bianca sembrano correlate con alterazioni cognitive e comportamentali, quindi

sostanzialmente cistiche, PC, alterazione della bianca, cognitive e intellettive. Questo è un dato molto importante anche se è molto difficile fare una risonanza a bambini così piccoli.

I nostri anestesisti sono un po' in difficoltà perché sono situazioni importanti e questi bambini hanno tutti dei problemi respiratori.

Mi interessa sottolineare questa parte qua, l'importanza dell'eg, perché l'incidenza nei prematuri è molto alta, nei neonati a termine va dallo 0,7 al 5,1% nei prematuri 9,4 fino a 22,7. C'è questa discrepanza perché è difficilissimo riconoscere clinicamente la crisi. Allora, questa è una bambina, credo, e vedete che ha delle scosse agli inferiori e poi agli arti superiori, questo è un [3:46:20] benigno del lattante senza un elettroencefalogramma non avremmo mai saputo che non sono delle crisi. Quindi, riteniamo che l'eg sia estremamente importante.

A questo punto abbiamo degli elementi per comunicare ai genitori delle valutazioni, faccio fatica a parlare di prognosi perché la prognosi è estremamente più complessa.

Sicuramente se l'entità e il tipo della lesione cerebrale è significativa, però voglio dire che è interessante pensare anche alla capacità di questi bambini di evolvere in ambienti sfavorevoli che [3:47:04]. E' importante l'ambiente familiare, ne parlerà la dottoressa Pellegri oggi pomeriggio, e l'ambiente sociale, che prevede la disposizione di interventi riabilitativi, sulla scuola, di respiro per i genitori. Ma non voglio esimermi dal dire alcune cose sulla terapia, che sarà poi il tema di oggi pomeriggio. Durata, intensità e precocità sono stati gli argomenti di confronto, anche con le famiglie, in passato. Io credo che anche la specificità sia estremamente importante quando una prossima esplorazione neuro funzionale ci permetterà di decifrare meglio la natura basale del deficit perché adesso siamo un po' empirici negli interventi riabilitativi. Ma attenzione, noi facciamo una terapia e il cervello è l'organo più indifferenziato ed esperienza dipendente. Se le esperienze percettive o emozionali sono povere non viene stimolata la selezione sinaptica del cervello, e va bene, però se lo trasformiamo in individuo, se le esperienze percettive sono povere o traumatiche si riduce la possibilità di scelta, favorendo condotte povere e stereotipate.

Allora, com'è che riusciamo a superare questa antitesi? Da una parte la necessità di terapie intense, dall'altra parte il rischio di ridurre la capacità di scelta. Con la relazione sociale, e questo il messaggio che vorrei lasciarvi, la relazione sociale illumina l'esperienza.

**cd 2**

### **Eugenio Fantuz**

Si è abusato di interventismo e non si è stati molto attenti al suo benessere. Su questo argomento, come sapete, anche gli psicanalisti, gli analisti, hanno indagato a lungo, sia Freud che Jung, soprattutto [0:18] che nella sua teoria sul trauma da parto ha centrato l'attenzione. Ci si può immaginare che esperienza possa essere quella di passare da una situazione di benessere dentro un liquido caldo a luci ovattate, a colori ovattati improvvisamente sotto una luce intensa con rumori fortissimi ed essendo in difficoltà respiratoria ed essendo caso mai catturato dai neonatologi che cominciano a pungerti, ad infilarti tubicini qua e là.

Per cui fa parte del trattamento attuale, che ha mutato un po' indirizzo, stare attenti anche agli stimoli visivi e acustici attenuandoli in certe ore della giornata.

All'inizio tenevamo questi neonati, tra l'altro a volte anche legati, sotto una luce intensa per osservare i tremori, il cambiamento di colorito, 24 ore su 24, il che non era una buona idea.

Volevo ricordare anche una proposta interessantissima tecnica della clinica pediatrica, il dottor Bottoso, un nostro collega neonatologo, prematuramente scomparso, che aveva proposto e lo abbiamo utilizzato a lungo e credo si utilizzi ancora, una specie di piccola amaca in stoffa dove il neonato veniva contenuto e aveva la sensazione di non essere sperso nello spazio.

Attualmente nel nostro reparto si usano dei contenitori non morbidi per darli il senso dello spazio contenuto.

Il prossimo intervento è della dottoressa Federica Nai Fovino che è già pronta, è fisiatra, proviene dalla scuola del Gaslini e anche dalla scuola riabilitativa di Milano, da anni lavora nel nostro ospedale e si è sempre occupata di riabilitazione in età evolutiva. Prego dottoressa

## **Federica Nai Fovino**

Grazie, buongiorno a tutti, grazie agli organizzatori e ai genitori che hanno organizzato questa riunione.

Vi dirò che, inizialmente, avevo tutta una idea su come presentare il lavoro di oggi poi parlando con la mia primaria, la dottoressa Cortese, abbiamo deciso di non dare i numeri del nostro lavoro, che sono comunque disponibili per tutti. Siccome abbiamo dei bambini e i bambini non sono numeri parliamo solo dei bambini.

Intanto il titolo “L’intervento precoce del danno neurologico nel neonato pretermine”.

Intanto precocità vuole effettivamente dire prevenzione? Perché noi in questo convegno parliamo di prevenzione. E la riabilitazione può essere intesa con la care, che è quello che noi stiamo facendo? Perché quello che vi viene generalmente chiesto è di dare un intervento che sia visibile e a volte la visibilità dell’intervento è legata alla quantità e al tipo di intervento che viene somministrato che volte deve essere proprio intenso nel senso di qualità e quantità insieme. Secondo me più che di precocità dobbiamo parlare di tempestività, soprattutto dopo tutto quello che abbiamo ascoltato finora anche da parte del dottor Tombolato.

Dobbiamo agire quando è il momento e con le modalità che ci sono concesse in quel particolare momento. Perché secondo la teoria dei sottosistemi, che ci è stata già illustrata, il bambino ci comunica come e quando possiamo interagire con lui, il bambino ci da dei segnali su quando noi possiamo intervenire in maniera attiva su di lui. Il funzionamento dell'organismo del bambino prematuro è dato dalla continua e reciproca interazione tra i sottosistemi e tra i sotto sistemi e l’ambiente e noi facciamo parte di questo ambiente, e i comportamenti del neonato dipendono

dall'interazione competitiva che c'è tra i segnali di organizzazione e disorganizzazione a livello di ogni sotto sistema.

Il neonato che nasce prematuro, oltre a perdere il supporto per alcune funzioni vitali, perde anche tutta una serie di esperienze che sono motorie, sensitive, cinestesiche che sono mediate dall'ambiente intrauterino, e quindi è impreparato ad affrontare la forza di gravità e gli stimoli che provengono dal mondo esterno, manifestandolo con una motricità che è ancora immatura e poco organizzata. Il terzo trimestre di gravidanza è fondamentale perché, oltre ad assumere il significato di incremento ponderale, maturazione degli organi, anche il significato dell'assunzione di una posizione flessa che è data dal contenimento all'interno della cavità uterina che consentirà, dopo la nascita, il controllo della posizione supina, a dispetto della forza di gravità, e faciliterà poi il raggiungimento delle competenze della simmetria sulla linea mediana degli arti superiori verso la bocca.

Il fine della care, che è la teoria che poi ha proposto la USSSL, è quello di favorire l'organizzazione o la riorganizzazione del sottosistemi, riunendo quello che è un percorso evolutivo interrotto dalla nascita pretermine e, a volte, ulteriormente complicato dalle lesioni neurologiche promuovendo anche graduatamente l'emergenza delle competenze genitoriali.

La care ha quindi una componente di care dello sviluppo del bambino, quindi di cura e di attenzione dello sviluppo del bambino, e una componente legata alla care della famiglia, quindi come accompagnare i genitori in questo percorso che va dalla nascita fino alla dimissione e dopo del bambino. Quindi, in questo caso, la care può rientrare in quella che è la riabilitazione, o abilitazione, del bambino, che è comunque il centro della nostra attenzione, che però deve essere somministrata in un momento specifico del bambino e deve essere prevenzione in questo senso, non dobbiamo andare a creare danni ulteriori a questo bambino che non è pronto a ricevere determinati stimoli, ma dobbiamo dargli determinati stimoli o toglierne altri, quando è il momento. Quindi tutto il personale operante nella terapia intensiva neonatale, con differenze specifiche legate alle diverse figure professionali operanti nella terapia intensiva, si applica per dare a questo



bambino la cura di cui ha bisogno, che non è solo di medicine ma anche in senso di postura, di contenimento, di limitazione degli stimoli ad alcune ore della giornata, e di mantenimento in situazioni di tranquillità prolungata. Infatti ci sono anche dei momenti in cui è veramente tutto tranquillo e silenzioso.

Nella nostra realtà le figure abilitative sono presenti sul bambino, nel senso di intervento fisico diretto, quando si è raggiunto un equilibrio sufficiente dei sottosistemi. Abbiamo sia una parte di intervento in patologia neonatale e un intervento anche dopo la dimissione.

In terapia intensiva neonatale c'è una visita fisiatrica, generalmente, poi abbiamo la presa in carica riabilitativa e da lì una catena di eventi che si susseguono.

Con la visita si stende un progetto individualizzato. Ogni bambino è un bambino a se, ogni bambino ha una storia a se e quindi il progetto può prevedere o una presa in carica riabilitativa direttamente, nel caso ci siano lesioni dimostrate, la certezza, purtroppo, di una patologia, oppure anche solo delle sedute di osservazione in cui il terapeuta segue il bambino e valuta se comunque la sua facilità a stabilizzarsi rimane nel corso della giornata.

Abbiamo poi una parte che per noi è importante che è quella che abbiamo chiamato formazione dei genitori prima della dimissione.

Rivalutando molti dei bambini dimessi in quello che è l'ambulatorio integrato, che verrà illustrato successivamente, abbiamo ascoltato le esperienze di molti genitori e il rientro a casa è il momento di crisi per tutti. Da un lato c'è la felicità di accogliere il bimbo a casa dopo tante difficoltà, tante sofferenze, e dall'altro la difficoltà e la sensazione di essere inadeguati, di avere paura di avere questo bimbo che è così piccolo rispetto agli altri bambini. E quindi una guida, la richiesta di una guida, specialmente durante i primi mesi. E rivalutando anche molti bambini dimessi nei periodi subito dopo la dimissione abbiamo visto che molti bambini avevano delle note disarmoniche che erano legate non tanto a segni patologici, perché magari c'era una storia di prematurità che non destava particolari sospetti su una possibilità di sviluppo neurologico compromesso, ma probabilmente era legata di più ad uno scarso contenimento. Da qui noi abbiamo creato un filmato

che è molto semplice e viene proposto a i genitori ogni due settimane. Sono i genitori dei bimbi ricoverati nella stanza cicogna, quindi bambini prossimi alla dimissione e introduce alla care e ad alcune modalità di [10:02] proprio del bambino da utilizzare a casa. Non interrompo questa parte, ve lo faccio vedere alla fine. Questo filmato è anche utilizzato per introdurre quello che è il follow up del bambino, spiegandone il significato.

Dopo la dimissione noi abbiamo il follow up del prematuro, con la lettera al curante con le informazioni necessarie, abbiamo anche una presa in carico riabilitativa qualora sia previsto un intervento breve, nel caso invece ci siano previsione di intervento più lungo, comunque necessità di più interventi, vengono presi in carico in attesa dell'inserimento nei centri esterni. Poi abbiamo la rivalutazione a distanza dei bambini seguiti presso il nostro ambulatorio. La rivalutazione a distanza per noi è importantissima. A volte è un po' poco riconosciuta, però noi stiamo monitorando lo sviluppo di tutti i bambini, registriamo l'epoca di acquisizione delle varie tappe, dal sorriso alla fissazione fino al raggiungimento del cammino, quando viene raggiunto. Oltre all'esame generale vengono proposte varie prove di abilità motoria globale e di coordinazione, e poi c'è anche un interesse particolare a evidenziare eventuali asimmetrie che magari non sono state identificate prima e che si evidenziano con attività più specifiche. Quando il bambino cresce a richiesta di prestazioni più elevate e quindi si possono identificare delle disfunzioni minime, la capacità di interagire con l'estraneo, il soffermarsi sul gioco e lo sviluppo del linguaggio.

Stiamo seguendo tutti i bambini ricoverati in patologia neonatale, poi la dott. Carlini vi dirà quanti sono, sotto i 1500 grammi e sotto le 33 settimane di età gestazionale, nati dopo il 1 gennaio 2004, anno in cui è stato costituito l'ambulatorio integrato. Ogni bambino esegue in media tre visite fisiatriche all'anno, in certi casi anche controlli più ravvicinati.

Per i bambini nati prima del 2004 sono stati chiamati tutti al controllo, ne abbiamo rintracciati 81, nati tra il 2000 e il 2003, e 61 si sono presentati alla visita, i restanti 20 hanno risposto al questionario. Di questi, giusto per darvi un'idea, 10 avevano una paralisi cerebrale franca e grave e un'altra ventina avevano quelle che sono classificate tra le disfunzioni minime, quindi seguite

presso strutture esterne per centri di logopedia, anomalie del comportamento, iperattività, qualche problema a scuola.

Nel sito dell'AIAS veniva presentato questo convegno con questo termine: Nuove patologie, nuove cause, nuove realtà. Quindi, noi, come andiamo ad interagire su questa cosa. Una volta risolto il problema della sopravvivenza dobbiamo dare a questo bambino la possibilità di risolvere, giorno per giorno, i problemi che si presenteranno a volte pochi a volte molti e molto complicati. Quindi il nostro intervento non è e non deve essere limitato alla patologia neonatale, il bambino cresce, diventa un adulto e il nostro intervento deve dare la possibilità al bambino prima e all'ex bambino dopo, e ce ne sono molti, di utilizzare al meglio tutte le sue risorse nell'ottica di una integrazione vera con un supporto di persone, della tecnologia e delle strutture che lo circondano. Perché le persone, ci sono molti specialisti, molte persone interessate alla disabilità, che hanno delle reali competenze e che possono dare un reale aiuto.

La tecnologia adesso sta raggiungendo dei livelli che permettono, ad esempio, una comunicazione aumentativa alternativa che era impensabile fino a non molti anni fa e che ci da dei grossi risultati. Abbiamo il laboratorio che ci da dei grandi risultati proprio di soddisfazione della comunicazione, e le strutture che lo circondano e che danno quello che possono. Vi ringrazio. Adesso vi faccio vedere il filmato.

## **Eugenio Fantuz**

Bene, abbiamo visto un filmato interessantissimo, molto bello, spero sia piaciuto a tutti. Mentre lo vedevo mi è venuto un pensiero da direzione sanitaria, mi piacerebbe che questo tipo di attenzione e di ricerca di benessere fosse trasferito dai reparti di pediatria anche ai reparti di geriatria. E' un'altra rivoluzione che dobbiamo fare, ovviamente mutatis mutandi, però lo stesso tipo di attenzione e di dolcezza di empatia e via dicendo che ancora non ci sono in certi reparti dell'ospedale. Complimenti alla dottoressa Nai Fovino per la sua interessantissima relazione. Adesso do la parola alla dottoressa Carlini, neonatologa anche lei, collaboratrice del professor

Colleselli, lavora nel nostro reparto. Con la partenza del dottor Bellettato la dottoressa Carlini diventa una risorsa ancora più importante per il nostro ospedale. Però dovrò parlare poi con il primario, con il dottor Colleselli. Dicono che anche la dottoressa Carlini parte per fare la facente funzione di primario in ospedale della provincia, quindi temo che mi chiameranno giù a fare le guardie, quindi bisognerà provvedere. A lei la parola. La relazione della dottoressa Carlini è sul neonato pretermine, follow up e a termine con patologie neonatali, organizzazione ed integrazione con i servizi territoriali. Un argomento poche volte affrontato che quindi ascoltiamo tutti con piacere.

## **Virginia Carlini**

Buongiorno a tutti, ringrazio l'organizzazione e l'associazione delle famiglie per essere qua perché mi da l'occasione di poter informare e documentare quello che noi stiamo facendo per quanto riguarda il follow up del neonato prematuro.

Dopo il filmato la mia relazione potrebbe essere anche un po' noiosa, perché il filmato è molto emotivo e coinvolge molto le persone, soprattutto era stato fatto per i genitori con il cuore e credo che si veda.

Andrò velocemente su queste prime diapositive perché quello che dico sono cose che sono già state rimarcate. C'è un aumento delle nascite pretermine, a Vicenza, con l'aumento dei nati abbiamo anche un aumento dei nati pretermine, sono circa cinquanta all'anno, siamo arrivati anche a 60 70 all'anno negli ultimi due anni, quindi è una popolazione di tutto rispetto di cui dobbiamo tenere conto, che esiste e che ha dei suoi bisogni particolari. La sopravvivenza, come è stato detto più volte, è aumentata. Adesso salviamo bambini che sono di età gestazionale sempre più bassa e con peso sempre più basso. La differenza tra un bambino in 23, 26 settimane di gestazione e un bambino dopo la 37 settimana è un abisso, quello di 23, 26 settimane è completamente diverso da quello di 37. Ed è come la differenza che c'è tra un neonato e un adolescente, tanto per darvi l'idea dell'abisso che c'è tra queste due popolazioni di bambini. Il bambino pretermine è un bambino che

comunque può incontrare gravi problemi, gravi difficoltà complicate durante la nascita, durante il periodo in patologia neonatale, e può manifestare, a breve e lunga scadenza, dei problemi di salute, dei problemi di crescita, problemi neurosensoriali comportamentali.

Quello che spaventa di più i genitori, ma non solo i genitori ma anche noi neonatologi, d'altra parte questi sono i nostri bambini, un po' sono nostri, io lo dico sempre alle mamme, voi siete le mamme ma un po' sono rimasti nel nostro cuore perché sono bambini che seguiamo per mesi, soprattutto all'interno della patologia neonatale, quello che spaventa di più sono le paralisi cerebrali infantili. Il rischio per questi bambini c'è e non è poco perché il bambino al di sotto del chilo e mezzo può avere un rischio che arriva anche al 7%, dalle ultime note bibliografiche. Aumenta nei bambini che hanno un peso inferiore al chilo. Altri problemi che possono incontrare questi bambini sono i disturbi visivi, quindi è un altro problema che deve essere affrontato e risolto, accudito, nel tempo. Il 50% dei bambini pretermine hanno un rischio di sviluppare strabismo e miopia. Altro problema di questi bambini è quello uditivo. E qui il bambino prematuro ha un rischio del 35% di sviluppare una ipoacusia e qui l'importante è la diagnosi precoce. Più precocemente si fa la diagnosi più precocemente si può attuare un intervento riabilitativo.

Altra cosa importante, che sta saltando fuori sempre di più nella letteratura, è la correlazione tra i livelli cognitivi e il peso ed età gestazionale. Vi è descritta una aumentata frequenza dei disturbi comportamentali nei nati pretermine, una alta prevalenza dei difetti dell'attenzione e di iperattività nei bambini pretermine.

Quindi tutti questi sono tre grossi problemi che possono incontrare i bambini pretermine. E allora cosa dobbiamo fare? Oltre a questi tre, quattro problemi cosa possono avere questi bambini prematuri? Possono avere un alto rischio di infezioni respiratorie, i dati riportano che circa il 50% dei ricoveri, nei primi due anni di vita di questi bambini, è dovuto ad infezioni respiratorie, quindi sono più soggetti ad infezioni e hanno, successivamente, non soltanto nei primi due anni di vita ma anche nei primi anni dell'età evolutiva e anche in età adulta, un problema di crescita e un

problema metabolico. Vengono descritti problemi di intolleranza al glucosio, pneumopatie e problemi di ipertensione in quelli che erano gli ex prematuri.

Volevo dirvi quanti sono i nati a Vicenza, sono aumentati comunque i bambini al di sotto del chilo e mezzo. E' una popolazione di tutto rispetto quella con cui abbiamo a che fare negli anni. In cinque anni, tanto per darvi un numero, abbiamo avuto 220 bambini con peso inferiore al chilo e mezzo e di questi 80 erano con peso inferiore al chilo.

E allora, con tutte queste cose che questi bambino possono presentare, possono presentare successivamente, abbiamo comunque dovuto pensare a sviluppare, a portare avanti un follow up di questi bambini, perché non finiscono le cure nell'ambito della patologia neonatale. Noi li dimettiamo con un certo tipo di percorso, con una valutazione successiva, che devono comunque essere fatte perché ci permettono di continuare le cure quando è necessario e ci permette uno studio dell'evoluzione degli esiti. Noi dobbiamo saper questi bambini come vanno e dove vanno a finire e quali bisogni svilupperanno.

Sono una popolazione nuova, di fatto, che avrà bisogni sempre più importanti e che dovranno avere una risposta. Il follow up del pretermine ci permette di identificare precocemente eventuali problemi dello sviluppo fisico e motorio, ci permette di eseguire approfondimenti diagnostici e di intraprendere una terapia il più adeguata possibile ed è un punto di riferimento per i genitori, perché comunque loro vivono con noi tre o quattro mesi, e hanno come punto di riferimento il nostro personale infermieristico e noi stessi come medici, per cui tornano molto spesso e dobbiamo avere un'informazione sugli esiti a medio e lungo termine anche per vedere come vanno poi questi bambini pretermine. Per questo è stato attivato un ambulatorio integrato del follow up del neonato, è stato identificato un modello organizzativo per poter gestire questi bambini.

Di fatto a Vicenza l'ambulatorio del neonato era attivo da una decina di anni e c'è sempre stata questa sensibilità a visitare e a valutare e seguire questi bambini. E' stato semplicemente integrato e riorganizzato per far fronte alle nuove esigenze, per far fronte ad una serie di bisogni che venivano, ad una domanda che veniva richiesta anche al nostro ambulatorio.

L'ambulatorio è una modalità organizzativa assistenziale strutturata all'interno dell'unità operativa di patologia neonatale, eroga prestazioni ambulatoriali direttamente con l'integrazione di altri dipartimenti. Credo che sia molto evidente l'integrazione che abbiamo in patologia neonatale, ci sono varie figure che ruotano intorno al bambino, che ruotano intorno al genitore. Forse un po' ambiziosa questa cosa però secondo me la nostra patologia natale è il prototipo dell'integrazione di varie figure professionali. Ed eroga prestazioni programmate in giornata. Noi stessi programiamo le visite che devono essere fatte, sempre in rapporto alle esigenze dei genitori, per cui non hanno bisogno di preoccuparsi di come prendere gli appuntamenti o quando prendere gli appuntamenti. Eravamo anche forti del fatto che c'erano delle disposizioni regionali per un'appropriata assistenza in regime diurno, quindi abbiamo usato queste disposizioni regionali per poter organizzare l'ambulatorio integrato. C'era quindi una domanda di prestazioni multiple, integrate fra pazienti che erano complessi. Questo ambulatorio ha determinato comunque dei vantaggi soprattutto per il nostro punto fondamentale, il bambino, il paziente e quindi cercavamo di dargli una garanzia di continuità assistenziale. Dovevamo dargli delle visite durante un'unica seduta ambulatoria, fare in modo che durante una unica seduta potessero fare più visite in modo da non farli tornare più volte perché è un problema, un bambino piccolo, con dei problemi, è difficile tornare più volte in ambulatorio per fare visite spezzettate. In una unica giornata si cercava, per quanto possibile, di fare tutte le visite che dovevano fare. Poi non creargli il problema di dover accedere ai servizi, dovendo telefonare, creandogli un punto di riferimento dove potevano andare e dandogli anche una facile accessibilità e tempestività delle prestazioni. Questo lo facevamo per i nostri bambini, perché ripeto, sono nostri bambini anche.

I vantaggi per l'azienda quali erano. Innanzitutto che c'era una possibilità di valutare maggiormente l'outcam ospedaliero, cioè la dimissione di questi bambini comportava anche una valutazione dell'evoluzione del lavoro che veniva fatto nell'ambito dell'ospedale, una migliore definizione del costo dell'assistenza perché tutto veniva contato, adesso bisogna per forza contare tutto quanto, e

una migliore performance complessiva dell'ospedale. Davi comunque un supporto a queste famiglie che avevano comunque bisogno di questa cosa.

Sono stati definiti gli obiettivi di questo ambulatorio, definiti i medici incaricati, i consulenti le prestazioni e la diagnostica. Tutto era stato concordato e tutto era stato esplicitato in modo che non ci fossero problemi per quanto riguarda poi il chi lo faceva, quali consulenti dovevano intervenire e quali prestazioni venivano fatte e così via. Gli obiettivi gli ho già detti, quelli di individuare precocemente le anomalie dello sviluppo, proseguire le cure nell'ambito dell'ambulatorio ed era un motivo per noi, in un modo un po' egoistico, se vogliamo, di raccogliere dei dati sull'evoluzione di questi bambini che noi avevamo curato e che noi avevamo salvato e valutare anche le complicanze che questi bambini potevano avere. I consulenti: mi piace fare vedere questo perché comunque qua, secondo me, si vede la multidisciplinarietà del nostro ambulatorio, che è quello della patologia neonatale. I consulenti sono gli stessi della patologia neonatale, quindi gli stessi consulenti che vedono i bambini durante il ricovero sono gli stessi che poi, successivamente, vedranno i bambini nell'ambulatorio. Quindi i genitori trovano le stesse persone, e c'è una relazione molto diretta con queste persone. Le visite, quello che noi effettuiamo nell'ambulatorio integrato, facciamo delle visite standardizzate, che sono comunque quelle che servono per questi bambini, e degli esami strumentali che vengono effettuati a seconda del paziente. E' stato anche attivato un periodo, ogni quindi ci giorni, una seduta per le risonanze cerebrali con un anestesista dedicato. Questo ha comportato qualche difficoltà all'inizio ma adesso sta funzionando, anche questo è stato un percorso dedicato per questi bambini. Abbiamo anche spiegato bene quali sono i bambini che devono accedere all'ambulatorio. Soltanto quei bambini che sono stati ricoverati in patologia neonatale e che sono dimessi dalla patologia neonatale di Vicenza. Ma non solo quelli. Bambini che sono comunque residenti a Vicenza ma che per qualche motivo sono nati in un'altra patologia neonatale. Quindi loro scelgono se venire da noi oppure se continuare a fare il follow up presso la patologia neonatale dove sono stati ricoverati.



Sono stati poi identificati quattro gruppi di bambini in modo da poter dare dei controlli personalizzati. Nel senso che non tutti i bambini dimessi dalla patologia neonatale hanno le stesse esigenze. Quelli al di sotto del chilo e mezzo, con l'età gestazionale più bassa hanno delle esigenze di quelli che hanno avuto soltanto una assistenza ventilatoria o soltanto un altro tipo di problematica. Per cui sono stati individuati i tempi di visita che devono essere fatti, si rispetta in genere il calendario, e questo ci permette di verificare l'evoluzione di questi bambini il quadro neuroevolutivo a tempi ben determinati, e questo è molto importante, e dare le giuste informazioni e le giuste indicazioni per la terapia al momento giusto.

Questi sono gli altri gruppi che vi elencavo ma vado avanti perché queste sono comunque note tecniche. Altra cosa che è stata attivata, sempre nell'ambulatorio integrato del neonato, soprattutto per questi prematuri, è stata quella di fare una prevenzione per le infezioni respiratorie soprattutto quelle da virus respiratorio sinciziale che da la bronchiolite che può essere molto grave nei bambini prematura. C'è un immunoprofilassi che può essere fatta nel periodo invernale. A questi bambini offriamo anche questa possibilità in modo che possano affrontare l'inverno in modo da ammalarsi il meno possibile, possano stare nelle loro case. D'altra parte il ricovero è stato abbastanza lungo per loro in patologia neonatale, per cui se possiamo evitargli qualsiasi tipo di infezione questo è molto importante. Nell'ambulatorio c'è ovviamente la fisiatra e il fisioterapista che poi indirizza al centro riabilitativo di appartenenza, perché noi mandiamo comunque a fare cicli di terapia bambini che sono appartenenti a vari distretti, oppure, se hanno una situazione complessa, lo indirizziamo al centro di riferimento che è La nostra famiglia.

Questo per darvi l'idea di quante visite, ma sorvolo anche su questo, questa è una mole di lavoro abbastanza importante per noi ma che ci da molte informazioni di ritorno e che ci da molta soddisfazione, devo dire. Nell'outcam ho voluto darvi qualche indicazione, però erano dati ancora di qualche anno fa, dove si evidenziano sequenze maggiori, che la dottoressa Nai ha già elencato, la sordità, i bambini sordi che abbiamo avuto. Avevamo qualche difficoltà sui problemi minori, comunque adesso stiamo cercando di raccogliere tutte le informazioni possibili per poter aver anche

questi numeri, e i difetti cognitivi, questo era il nostro, l'altra nostra pecca che comunque anche in questo stiamo cercando di fare in modo di aver tutte le informazioni riguardo a questo. Però non ci è bastato, questi sono i nostri bambini, non ci bastava seguirli fino ai due tre anni, soprattutto non ci bastava non avere le informazioni e non sapere di quali altri bisogni potevano avere. Non ci bastava non rivolgersi all'esterno, allora nel 2005 è stato creato un gruppo di lavoro dove erano coinvolti non solo i neonatologi e il fisiatra e il neuropsichiatra ma anche persone del distretto e de La nostra famiglia, soprattutto, perché questo era il nostro interlocutore maggiore, per creare un percorso per questi bambini che avevano una patologia complessa in modo da poter avere dei riferimenti al distretto evidenti e in modo da poter individuare, per i bambini che avevano più problemi, anche le tappe dove poter dare il maggiore supporto. Le tappe che vuol dire, non soltanto a un anno due anni, ma anche a tre anni, ma anche l'inserimento nella scuola. Ovviamente la maggior parte del lavoro veniva fatto all'esterno e quindi avevamo attivato questo tipo di percorso, questa idea importante per quanto riguarda l'assistenza di questi neonati. Ormai è documentato su tutta la letteratura, anche perché la popolazione del prematuro sta diventando sempre più importante come numerosità, i prematuri crescono e diventano grandi e non sappiamo come evolvono e sapere quello che loro devono affrontare a due anni, in età scolare, in età adulta, forse ci aiuterà anche a sostenere e supportare quello di cui loro avranno bisogno nei tempo successivi. Quindi il futuro di questo ambulatorio integrato come io lo vedo, non soltanto come integrazione per quanto riguarda la parte amministrativa, la parte all'interno dell'ospedale, ma soprattutto è rivolto verso l'esterno ed è rivolto verso un'attività che deve portare ad un lavoro congiunto degli operatori dei servizi per assicurare la migliore evoluzione del bambino in apporto alle sue potenzialità, perché questa è la cosa importante, poter fare in modo che questi bambini abbiamo il miglior supporto soprattutto nell'età scolare e nel proseguo della loro crescita. Con questo io avrei finito. Vi ringrazio per l'attenzione.

**Eugenio Fantuz**

Grazie alla dottoressa Carlini, interessantissima la sua relazione che ha terminato delineando un futuro che tutto sommato è già oggi perché tutto sommato l'impianto organizzativo mi sembra molto solido. Certo un futuro di miglioramento. Se non ci sono domande, visto che abbiamo sfiorato di qualche minuto, io ringrazio tutti i relatori del mattino, ringrazio voi dell'attenzione che avete prestato a queste relazioni. L'appuntamento sarà tra un'ora. Proprio per chiusura chiedo una battuta al direttore, al responsabile scientifico di questa giornata, il professor Colleselli.

## **Paolo Colleselli**

Solo trenta secondi. A me sembra che durante tutta questa mattinata, per la quale ringrazio i relatori, in particolare i collaboratori che davvero si sono spesi tantissimo, è emerso un dato molto importante: il concetto che noi, per tanti anni, in passato, abbiamo lottato in campo pediatrico per la sopravvivenza di questi bambini, non solo i prematuri ma anche i bambini con malattie molto gravi, tumori, malattie croniche. ecc. Quello che emerge oggi, la novità da qualche anno, è che si sta cercando di fare di tutto per garantire sì la sopravvivenza, ma che sia una buona sopravvivenza. Si sta facendo un'opera per poter limitare al massimo quelli che sono gli effetti collaterali degli interventi terapeutici, e soprattutto per rispettare, garantire al bambino come tale, quella cura che gli spetta, non come piccolo adulto, come si dice, ma come bambino che ha un'età. Anche perché la nostra società deve pensare e prevedere che nell'immediato futuro una quota non minima, di adulti, saranno bambini che sono guariti da malattie gravi. Possiamo dire che oggi un adulto su mille è un ex bambino guarito di tumore, un adulto su 200 è un ex prematuro con problemi importanti guarito, o comunque migliorato da questa condizione, un adulto su 100 è un bambino che ha avuto, e che magari continua ad avere, una malattia cronica più o meno invalidante che lo segue dall'infanzia. Questa una realtà di cui bisogna tenere conto perché nella società futura questi risultati e successi che otteniamo nell'età infantile si proietteranno poi in quella che è anche l'età adulta. Grazie dell'attenzione e ci rivediamo qui alle 14.30.

## POMERIGGIO

cd 3

### **Paolo Fortuna**

Allora, in questa seconda sessione, di fatto, transitiamo dalla sanità verso il sociale. Mi sono piaciuti molto gli interventi di questa mattina, specificatamente professionali, sanitari, perché, in realtà, sono stati fatti da dei relatori che vivono e portano il proprio bagaglio di umanità nel loro lavoro, e questo si è percepito penso da parte di tutti. Si sta cercando di passare, praticamente, da un “dare risposta a” ad “un vivere con, un vivere per”, perché non riguarda solamente le famiglie delle persone con disabilità ma riguarda un po’ tutta la società, il nostro vivere quotidiano, tanto è vero che questo è stato uno degli obiettivi che abbiamo inserito anche nel nostro piano di zona di Vicenza, segno della sensibilità, anche della parte politica, di andare a sviluppare una civiltà educante, una genitorialità diffusa. Riprendendo una battuta che ha fatto prima il dottor Fantuz, che mi ha preceduto sulla geriatria, sono un medico geriatra, noi dovremmo diventare anche genitori dei nostri genitori, dei nostri anziani, e questo è un aspetto che è veramente importante portare avanti perché è segno di una maturità e di un ottimismo nella vita che ci deve accompagnare. Due note organizzative, vi ricordo che gli eventuali interventi o domande le portiamo alla fine per monitorare i tempi dei singoli interventi. Vi chiederei, se volete fare degli interventi, di rivolgervi all’organizzazione, in maniera tale da poterli definire, al signore Vittorio Corradi. Io darei subito la parola alla dottoressa Cortese, che mi accosta nella moderazione, per introdurre il primo relatore quindi iniziare subito questo pomeriggio. Vi auguro un buon lavoro e una audizione.

### **Feliciano Cortese**

Grazie al dottor Paolo Fortuna. Iniziamo questa sessione, che rappresenta un punto culminante per quanto riguarda la presa in carico del bambino che presenta una alterazione a carico di tutto il suo sistema funzionale. Indubbiamente il momento della diagnosi in ambito medico si attua poi con la consegna della diagnosi ai familiari. E in effetti è un compito gravoso, ci si trova sempre, credo, in

estrema difficoltà a dover emettere un verdetto che talora può essere molto molto impegnativo nella conduzione poi del bambino. Questo perché in effetti ogni genitore, nel momento in cui si avvicina a questo mondo nuovo, che sarà appunto la nascita del bambino, ha un suo immaginario, l'immaginario di quello che potrà essere il proprio figlio, dove si concentrano un po' anche i sogni, quello che si dice su come genitore pensa "non abbiamo fatto e ci piacerebbe che i figli facessero" anche se queste possono avere anche molte valenze di interpretazione, non voglio addentarmi in argomenti di tipo freudiano. Però indubbiamente c'è un immaginario e c'è un'appartenenza, quindi, come genitori, di questo immaginario del futuro del figlio. Quando questo immaginario si interrompe, immediatamente nasce anche la frustrazione di una appartenenza ad una situazione di diversità come genitori, cambia totalmente quello che è la propria vita quotidiana nei tempi. La vita deve assumere una connotazione completamente diversa da quello che era prima, quindi diciamo che il carico emotivo comprende sia gli operatori e ovviamente i familiari. E allora il compito è proprio quello di dare una conduzione, che non è solo informazione, ma è di accompagnamento perché sarà un accompagnamento che durerà anche tutta la vita, perché, come si diceva questa mattina, questi bambini diventano poi adulti ed è anche la capacità di tutta l'equipe di far comprendere il cambiamento, anche all'interno della disabilità, di quello che può essere la crescita verso l'età adulta e quindi tutte le implicazioni che ci possono essere.

Quindi la presa in carico non può prescindere dalla presa in carico della famiglia perché la paralisi del bambino è anche una paralisi della famiglia, è una paralisi emotiva, motoria, di non sapere cosa fare, quindi è importantissimo stare accanto ai genitori perché sono loro veramente la vera forza su cui noi non dobbiamo contare ma dobbiamo interagire per poter avere come obiettivo unico la crescita del piccolo.

E' un lavoro che ci vede nel quotidiano, ed è un lavoro che ormai è stato assolutamente inteso all'interno di tutte le linee guida della riabilitazione, dall'età evolutiva all'età adulta. Vuoi i familiari, vuoi altre persone che si possono far carico, queste persone fanno parte del progetto riabilitativo. Senza questi noi vediamo che non c'è un futuro, lo vediamo nell'età evolutiva, e io mi

permetto di sottolinearlo anche per i pazienti che accogliamo nell'unità di riabilitazione nell'azienda di Vicenza, ad esempio con i ragazzi che hanno dei gravi traumi cranici, se non abbiamo il sostegno e la conduzione familiare non è possibile pensare anche ad una prognosi favorevole. Quindi l'argomento che tratterà il prossimo relatore, che non ha bisogno di presentazione, perché questo auditorio, la dottoressa Alda Pellegrini, sicuramente per fama e anche per coloro che hanno avuto la fortuna di lavorare insieme a lei quando ci ha onorato della sua presenza nella regione Veneto, adesso la Lombardia ce l'ha rubata perché ha assunto un importante ruolo come presidente della nostra famiglia, Alda Pellegrini basta che sia solamente nominata. E quindi parlerà della comprensione della famiglia, del primo impatto con la diagnosi all'accettazione della prognosi. Grazie.

**Alda Pellegrini** (Relazione corretta)

### **“La comprensione della famiglia dal primo impatto con la diagnosi all'accettazione della prognosi”**

Assumere il ruolo di genitori sta diventando sempre più difficile, anche decidere di diventare genitori con la consapevolezza di oggi non è per niente scontato nel momento in cui si diventa coppia, così come accadeva in passato, anche solo il passato di trent'anni fa.

*Trovarsi genitori di un bambino disabile è stato ed è sempre comunque un trauma le cui caratteristiche, pur con alcune variazioni, si mantengono pressoché inalterate nel tempo.*

La possibilità di avere un figlio disabile è oggi una realtà nota e temuta. Poiché ogni genitore sogna di avere un figlio sano è naturale che la scoperta di una patologia congenita è una ferita grave e non rimarginabile nel tempo.

Quando “La Nostra Famiglia” ha deciso di iniziare l'attività nel Centro di Vicenza è stata sollecitata a fare questa scelta da genitori molto determinati nel voler dare ai loro figli disabili le cure ritenute allora necessarie. Genitori pionieri che hanno costruito a Vicenza uno stile di essere “associazione genitori” molto peculiare e per ciò stesso difficilmente imitabile.

La loro storia personale si è snodata fra ricerche e peregrinazioni in tutta Italia, quando è finalmente approdata nel territorio in cui i bambini sono nati e cresciuti e il Centro di Rieducazione è diventata realtà, ha modificato gli obiettivi iniziali ed ha indotto nel gruppo di genitori una nuova consapevolezza: quella di doversi assumere la responsabilità della formazione di ogni altro genitore che avrebbe da quel momento avuto accesso al Centro. E' questo uno degli obiettivi che l'Associazione si pone nei percorsi formativi per genitori.

L'impatto con la diagnosi era già stato vissuto dai genitori vicentini drammaticamente, erano entrati ormai nel tempo della speranza, sono arrivati con difficoltà al tempo della prognosi.

Neppure loro, così forti e coraggiosi erano preparati ad accettare la realtà che quella disabilità sarebbe divenuta cronica.

***La comprensione della diagnosi***

Occorre capire che cosa significa *impatto con la diagnosi* per capire quale può essere il livello di comprensione dei problemi da parte dei genitori.

Dobbiamo innanzitutto distinguere la comprensione del *significato del quadro clinico* e la comprensione della *causa che l'ha determinato*.

Oggi, sicuramente meglio di ieri, i genitori attenti, desiderosi di capire e di imparare, un po' alla volta comprendono il significato del linguaggio medico che chiarisce i segni più significativi del quadro patologico da cui è affetto il proprio figlio. Quando li si sente dire: "non so che cos'ha" oppure "nessuno mi ha detto la diagnosi", in effetti sanno tutto della diagnosi, non sanno la causa del problema che loro conoscono meglio di chiunque altro. Il non sapere "perché" è successo, resta uno dei più importanti interrogativi dei genitori che hanno un figlio con una patologia congenita, perché questo mantiene a lungo sia i sensi di colpa che l'attribuzione di colpe ad altri, spesso anche in modo del tutto inconsapevole.

Paradossalmente è abbastanza frequente trovare famiglie tranquillizzate di fronte alla comunicazione di una "sindrome" perché così si sa che cos'ha il bambino.

Quali sono le realtà attuali? Un elemento nuovo è la comunicazione alla famiglia che potrebbero non accogliere un figlio diverso, perché il rischio di non riuscire a farlo diventare bambino e adulto con la serenità necessaria, sarebbe molto alto. Così alcune famiglie non faranno mai l'esperienza di incontrare il figlio con "quella" diagnosi, comunicata loro prima della sua nascita; altre invece hanno scelto: "ti prendo così come tu sei".

Oggi i genitori arrivano alla visita documentati, perché sanno navigare in Internet, si sentono così meglio tutelati nei confronti delle comunicazioni che vengono fatte nelle prime visite e ritengono di avere abbastanza nozioni relative alla patologia.

***"Io, quando ho saputo di te bambina mia, mi sono sentito derubato del futuro. Non parlerà mai, mi avevano detto. Anzi no, l'avevo saputo dalla Rete spulciando gli inevitabili e numerosi siti dedicati alla sindrome che stavano per diagnosticarti."***<sup>1</sup>

Quello che i genitori vogliono sapere è come sarà il futuro del loro bambino o della loro bambina. Il voler sapere è sostenuto dal desiderio di sentirsi dire che potrebbe essere diverso da come viene descritto, oppure che rientrerà nelle percentuali più positive presentate dalla letteratura relativa a quel quadro clinico. In genere scatta il rifiuto della verità contenuta nell'elenco di problemi che vengono prospettati, perché troppo difficile da capire nel loro significato reale.

Quello che i genitori non vogliono sentirsi dire è la verità troppo lontana, a cui non possono adattarsi in modo repentino e completo.

La prima comunicazione della diagnosi resta nella storia di una famiglia come un evento sempre traumatico. Superata però la prima fase di sconcerto e rifiuto della realtà subentra la ricerca di soluzioni per ridare al bambino una "vita normale" che la patologia congenita o acquisita precocemente ha condizionato.

La famiglia si affida cioè alla *terapia riabilitativa*, ritenuta un intervento riparativo che aiuta i genitori a superare il loro inevitabile senso di colpa e perciò riconosciuta come evento risolutivo del problema.

Le reazioni sono comunque molto diverse in relazione al tipo di diagnosi clinica e alla gravità della situazione.

Un quadro clinico indefinito, con una causa non chiara o ignota crea aspettative di normalità relativamente alla non comprensione del problema clinico. Il figlio non è riconosciuto come disabile ma come "normale" che prima o poi sarà come tutti gli altri coetanei.

Un'altra novità di oggi è che i bambini escono dalla neonatologia con una documentazione ampia ed esplicita, dovuta alle neuroimmagini e all'esito di numerosi esami.

Possiamo chiederci: "avere a disposizione più esami strumentali e bioumorali è un aiuto o una copertura del reale problema?" La risposta dipende molto dal livello sociale del genitore.

---

<sup>1</sup> Igor Salomone "Con occhi di padre" Città aperta 2006

Se il quadro clinico è l'esito di un trauma perinatale o post natale certo, ai sensi di colpa del genitore si aggiunge la tendenza a colpevolizzare l'ambiente medico, responsabile per i famigliari di quanto è successo. Siamo in un'epoca in cui si moltiplicano le richieste di indennizzo per interventi lesivi dell'integrità del bambino: questi processi rappresentano essi stessi un ulteriore problema sul piano emotivo e una responsabilizzazione dell'ambiente medico, sempre più spesso chiamato a definire la prognosi e "il costo" che un figlio disabile comporta.

Se il quadro clinico si presenta già molto grave alla nascita la ricerca di soluzioni miracolistiche è frequentissima e crea molti problemi all'équipe che ha la responsabilità del progetto riabilitativo.

I genitori trovano infatti molte proposte reclamizzate per i loro benefici, a cui si dà il connotato di "terapia" ma che sono in realtà molto spesso prive di qualsiasi garanzia scientifica.

Purtroppo vengono accolte dai genitori come una necessità di provare per verificare gli esiti di tali trattamenti: questa è la situazione più sconcertante che viviamo ancora oggi, dopo molti anni di ricerche e valutazioni, sia sul piano morale che economico e sociale. Ancora oggi infatti i genitori vanno all'estero per trovare risposte ai sogni impossibili.<sup>2</sup>

Dobbiamo ricordare che dal momento in cui si inizia il percorso riabilitativo l'aspettativa è comunque sempre quella di arrivare un poco alla volta alla soluzione dei problemi.

Sebbene esistano linee guida e protocolli validati è sempre molto difficile attenersi perché gli atteggiamenti dei genitori non vi si adattano.

Gli atteggiamenti problematici sono solitamente di due tipi.

1. Il genitore con un sufficiente livello culturale arriva al trattamento con molta competenza mediatica, fornisce lui stesso la documentazione tratta da internet, è latore di molti pareri e fa richieste precise all'équipe. In genere tanto più il bambino è grave tanto più è elevata la richiesta di tanto trattamento;
2. il genitore rifiuta l'impegno perché non ce la fa a sostenere tempi lunghi di cura, per il lavoro, per altri impegni famigliari, per fragilità psicologica ecc. In questi casi occorre un forte supporto sociale per portare avanti il progetto riabilitativo.

### *La comprensione della prognosi*

Relativamente alla prognosi in linea di massima i genitori vogliono sapere la verità, ma fanno fatica ad accettarne la realtà. Questo è naturale, va capito e accolto come un sistema codificato e scontato. Non si colpevolizza il genitore che non vuole capire. Si teme piuttosto il genitore che accetta apparentemente senza emozioni la comunicazione della diagnosi, della prognosi e della proposta terapeutica.

Le reazioni sono in genere diverse nei due genitori. La madre vuole sapere tutto e subito, intuendo molto spesso la verità, opponendo però ad essa una reazione di rifiuto: "io devo dimostrare che non è vero". Così si impegna moltissimo nell'attualizzazione delle prescrizioni terapeutiche per riuscire ad ottenere i risultati sperati. Come reagisce abitualmente il padre? Vuole sapere che cosa si fa, subito. Si adatta apparentemente meglio alla realtà opponendovi una risposta pratica, immediata. A distanza di tempo ci si rende conto che anche lui non ha capito, l'adattamento è stato vissuto come necessario per sostenere la moglie. Quando le prime esperienze chiariscono le parole ascoltate e diventano una realtà difficile da gestire il padre è il primo che si disorienta, in genere le madri assumono comportamenti più decisi e attivi. Sono loro che fanno il più pesante, assumendosi molto spesso tutto il carico della gestione del trattamento.

Il compito dei medici di una struttura riabilitativa è pertanto quello di capire che cosa è bene fare in relazione al progetto riabilitativo che può essere ottimo per il bambino, ma deleterio per la famiglia. Le scelte non sono assolutamente scontate.

Le aspettative dei genitori riguardano innanzitutto la sfera dell'**autonomia**. Secondariamente quella della **deambulazione**, quindi il **linguaggio** e da ultimo la **resa scolastica**.

**Autonomia:** è sempre difficile capire il significato reale del termine ascoltato tante volte: "spero che almeno si arrangi". E' sicuramente il desiderio più frequentemente espresso dai genitori e che

<sup>2</sup> "Una tuta spaziale per rinascere" Gazzettino di Treviso 30 06 2007



corrisponde agli obiettivi specifici della riabilitazione, quello cioè di attendersi il raggiungimento del massimo di autonomia funzionale, in base alle potenzialità di ciascuno. E' questa diversa attribuzione di significato in rapporto alla gravità clinica che va chiarita e che dipende da alcune precise abilità.

Le variabili che diventano gli indicatori per poter esprimere la prognosi sono sicuramente a) la motivazione b) la capacità di programmazione motoria c) l'uso di un segmento corporeo che consenta l'attivazione di un ausilio che produca un atto utile alla cura di sé, alla comunicazione, alla costruzione di oggetti socialmente apprezzabili.

**Deambulazione:** in caso di una patologia motoria l'attesa più scontata è quella del cammino. Molto spesso si va incontro ad illusioni perché il movimento degli arti inferiori che simula il cammino è un automatismo semplice, già visibile nel neonato. La patologia del tono muscolare, che compromette lo sviluppo regolare della forza necessaria per contrastare la gravità, riduce nel tempo l'automatismo limitato dalla rigidità.

Per poter camminare non basta il movimento degli arti inferiori, occorre un sufficiente controllo del tronco e l'uso degli arti superiori per poter ricorrere ad un eventuale ausilio.

L'evoluzione della manualità è uno dei segni più importanti per poter esprimere la prognosi.

**Linguaggio:** in tutti i quadri rientranti nella patologia dell'età evolutiva il linguaggio è un indicatore importante. Può essere ben strutturato, ma povero di contenuti. Può essere al contrario molto alterato, ma sostituito da altre modalità espressive, può sviluppare modalità non aderenti alla realtà ed essere indicativo di patologie gravi della sfera relazionale.

La richiesta di logopedia è quella più assillante con ridotta accettazione da parte dei famigliari di sospensioni del trattamento, quando si arriva alla stabilizzazione del problema.

**Resa scolastica:** è una preoccupazione che arriva sicuramente dopo le prime tre, diventa molto coinvolgente dopo i sei anni, quando cioè il bambino entra nella scuola e deve confrontarsi con i coetanei.

La **prognosi** non è unica, ma è articolata nei diversi ambiti, espressa nelle diverse età, basata su variabili note o ignote.

*Variabili note:* gravità della patologia, contenuti delle diverse abilità in evoluzione, relazione reciproca fra le stesse.

*Variabili ignote:* stato di salute, epilessia, tipo di adattamento ambientale, tipo di terapia.

**Influenza dei mass media e la fantasia di guarigione:** la prognosi si scontra con le molte comunicazioni specifiche o generiche che vengono proposte dai mass media, a cui è difficile opporsi se il genitore non ha l'evidenza della realtà del proprio figlio.

### **Quando e come esprimere la prognosi.**

Proprio la possibilità di andare indietro negli anni ci consente di capire come agire in relazione alla possibilità di comprensione di quanto viene detto. I genitori vengono alla visita con atteggiamenti diversi, richiedono tempi lunghi per capire. Hanno oggi più cultura rispetto a trent'anni fa. Le richieste sono però le stesse, attese e aspettative si equivalgono.

***Non c'è alcuna differenza relativa alla gravità: tutti vogliono qualcosa di più e sognano la normalità: una normalità senza contorni o confini che si scontra spesso con la "normalità" vissuta dai figli disabili se affetti da una patologia congenita.***

Fra comunicazione della diagnosi, percorsi riabilitativi e comunicazione della prognosi si interpongono, fra medici e genitori, altre due componenti di cui occorre tenere conto: sono i terapeuti e i riabilitatori in genere e loro, i bambini che crescono e capiscono sempre meglio tutto ciò che li riguarda.

I terapeuti devono essere sempre coinvolti in ogni comunicazione ai genitori, in modo che possano sostenere consapevolmente il parere dell'équipe. I bambini e i giovani disabili vanno ascoltati e valorizzati nelle loro osservazioni, perché frutto di riflessioni sagge e stimolanti e soprattutto della loro esperienza.

I genitori credono sempre a qualcosa di diverso da quanto ascoltato e mescolano le doppie comunicazioni in quella che risponde al loro desiderio. Vanno quindi dai terapisti per avere conferme.

La comunicazione di una prognosi sfavorevole fa scattare la speranza nel “di più”: più trattamento, più visite, più pareri, più medicine.... Anche più miracoli e più attese miracolistiche.

*Poi ci sono i veri miracoli.*

Genitori coraggiosi che sanno fare un cammino importante per loro e che diventano aiuto per altri genitori.

La Associazione genitori di Vicenza ha fatto scuola e continua ad essere un riferimento positivo per chi verrà dopo di loro. Il loro esempio sia pertanto stimolo e guida per i genitori più giovani.

## **Feliciano Cortese**

Grazie alla dottoressa Pellegrini, l'andare così a braccio in questa relazione indica quanto la sua competenza sia così elevata da toccare tutti i punti del percorso, dell'iter, della famiglia che si trova quindi a gestire il momento della prognosi riabilitativa e come Alda secondo me ha toccato un argomento molto importante, la comunicazione, che non è solo, effettivamente, quella ai genitori ma è quella fra tutti gli operatori là dove proprio tra i medici i fisioterapisti, i logopedisti, gli psicologi, che lavorano insieme a noi, gli psicomotricisti, ci sia effettivamente la capacità di comunicare e relazionarci per dopo dare effettivamente le informazioni che siano univoche. D'altra parte, diceva anche la dottoressa Pellegrini, c'è anche un'ambivalenza, talora, nell'ascolto da parte dei genitori. Ci sono i coraggiosi che vogliono sapere e anche chi ha paura e credo che questo sia un comportamento assolutamente giustificato. La paura fa parte di tutti i noi in tutti i settori, in tutti i percorsi della nostra vita. E quindi la paura sicuramente paralizza e quindi sta a noi, come equipe, il cogliere questi momenti e vedere come poter procedere per l'evoluzione dal bambino. Altro elemento: il genitore chiede ce la farà a camminare. E' sempre una frase ricorrente, pensando ad un discorso che noi in riabilitazione conosciamo bene, la differenza fra autonomia e autosufficienza. Nel senso che il bambino potrebbe essere magari una persona autonoma nel pensiero nelle scelte e magari non potrà essere autosufficiente, però il fatto che si autonomo gli può dare una ampia scelta. E allora a volte c'è la presa di decisioni anche molto importanti che a volte dobbiamo fare assieme e sta allora anche a noi indirizzare, e quindi conoscere bene il contesto familiare, perché quante volte, magari, ci si trova di fronte a particolari insistenze di autosufficienza da parte

genitoriale e magari si intraprendono percorsi di interventi chirurgici cospicui, dolorosi, lunghi che possono portare anche dopo, finalmente, al bambino, a cui non interessa stare in piedi, ma che con la loro carrozzina possono correre ugualmente felici nello spazio. Ecco, questo è un argomento che credo verrà toccato, sulla presa di decisione e sulla libertà individuale anche del bambino. Come dobbiamo anche approcciarci e capire, come genitori e come operatori, di rispettare anche quelle che sono i desideri del piccolo. Con questa introduzione presento il professor Italo Francesco Baldo, docente di filosofia. Sicuramente nella città di Vicenza è un professore conosciuto all'interno della nostra scuola superiore, soprattutto mi interessa presentarlo perché è stato membro del comitato etico dell'ordine dei medici, mi ha informato prima non lo sapevo, un comitato etico che è nato per primo in Italia nell'86, nell'ordine dei medici di Vicenza, veramente antesignano. Il professor Baldo è anche docente di Etica per i corsi agli educatori. Grazie.

**Italo F. Baldo**

**(Relazione corretta)**

### **Di fronte alla libertà e alla responsabilità: la persona.**

*“Noi sentiamo che se pure tutte le possibili domande della scienza ricevessero una risposta, i problemi della nostra vita non sarebbero nemmeno sfiorati...”*

(L. Wittgenstein, *Tractatus logicus-philosophicus* prop.6.52.)

“Il timore del Signore è il principio della scienza” (Pro 1, 7; cfr Sir 1, 14).

Gentili Signore e Signori,

debbo prima di tutto ringraziare per l'invito i promotori di questo Convegno, che vuole approfondire anche dal punto di vista della riflessione morale il problema della prevenzione delle encefalopatie infantili. Una novità rispetto a trent'anni fa, e credo quanto mai opportuna, proprio perché la vita, il destino dell'uomo deve essere considerato in modo globale da ogni suo possibile punto di vista, non dimenticando, nel contempo, la sua unità. Infatti, noi non parliamo semplicemente di uomo, ma lo definiamo “persona”, cioè essere unico e irripetibile. La definizione della grande mistica tedesca Ildegarda di Bingen <sup>3</sup> ci aiuta a comprendere bene che è la “persona”: “Dio, che nel suo arcano consiglio fin dall'eternità aveva voluto che l'uomo fosse, fece l'uomo a propria immagine e somiglianza, perché combattesse per sempre il diavolo che non può comprendere questo mistero e ne prendesse il posto; e in lui, composto di anima, di ossa e di carne, ricapitolò tutte le creature del macrocosmo.” [...]

Proprio delle conoscenze scientifiche deve servirsi da un lato l'etica nel suo ragionamento e soprattutto là dove siano in evidenza due elementi fondamentali per l'azione dell'uomo: la libertà e la responsabilità, ma essa non si esaurisce in questo, perché la sua visione non è nel particolare dell'uomo, ma nella visione

---

<sup>3</sup> *Il libro delle opere divine*, tr. it. di M. Pereira, *Introduzione* M. Cristiani, Milano. A. Mondadori, 2003, c. XIV, p.33

globale, dove tutti gli aspetti debbono trovare armonizzazione secondo un ordine di disposizione degli aspetti stessi senza che “il minore” possa decidere sul maggiore.

Si è tornati di recente, soprattutto nel dibattito bioetico, a parlare di persona (ad esempio l’embrione è persona, la persona in stato di coma irreversibile, è tale?, ecc. Questo importante dibattito va però, a mio avviso, ripensato alla luce di un’analisi globale dell’uomo e non solo dell’uomo che agisce in connessione alle scienze biologiche. Non affronto il tema dal solo lato bioetico, ma di quello più complessivo, della risposta che la “filosofia” può aiutare a comprendere intorno all’essere umano e alle sue azioni, cioè quella intersezione tra libertà e responsabilità, che sempre debbono essere al servizio della persona da parte di chiunque se ne preoccupi e secondo le più varie circostanze e necessità.

Prima però di procedere nelle note che intendo proporre è quanto mai opportuno, al fine di intendere precisamente quanto vengo affermando, che si definiscano fin da subito alcune parole chiave e il significato con il quale le userò.

### Introduzione: parole chiave.

~~Utile è il termine etica e morale volte all' riflessione per le possibili azioni umane da compi~~  
Bene, distinguendo in questo modo una visione dell’etica e della morale, come la conoscenza degli usi e costumi in voga in una determinata civiltà o società. Ritengo opportuno anche precisare che la dinamica dell’etica si svolge nella scelta razionale del bene e che ciò implica l’assunzione libera di un dovere, che è elevato a valore (misura) delle azioni che si compiono in connessione proprio a quel dovere.

**La libertà**, ovvero la scelta razionale del bene non è coincidente come spesso viene detto, con la volontà di fare qualche cosa, essa non dipende dalla dimensione psicologica, anche se la considera. La definizione in uso: “La libertà è il mio volere”, è una determinata visione della libertà stessa, quella che si è affermata a partire dal luteranesimo e che filosoficamente ha espresso con chiarezza J.J. Rousseau: “sarà bene, tutto ciò che il soggetto avverte come bene.”<sup>4</sup> Accanto a ciò non va neppure dimenticata l’affermazione, posta da Max Stirner, che è solo l’io, il mio io che determina la sfera delle mie azioni secondo il mio volere.<sup>5</sup> D’altra parte l’affermazione che la mia libertà termina là dove incontra quella dell’altro, appare problematica e di difficile soluzione, dato che non è mai esplicitato chi stabilisca quei limiti se non il soggetto, il quale può anche agire definendo limite ciò che per un altro individuo non lo è.

**La responsabilità** è in prima istanza la possibilità di prevedere gli effetti del proprio comportamento etico e di correggere questo in base a tale previsione. Essa non ha, in campo morale, significato giuridico, ossia non è l’attribuzione di un’azione a un agente come della sua causa. Questa è l’imputabilità: “Ciascuno è la causa della propria scelta” che è poi il giudizio per mezzo del quale qualcuno è considerato come autore di un’azione che è sottomessa a leggi. Ogni cittadino è imputabile in uno Stato, ovvero ad ogni cittadino spetta la decisione di seguire o no le leggi. Lo Stato può imputare ad ogni cittadino i comportamenti che egli compie in conformità o meno alle leggi.<sup>6</sup> Il significato che adotterò è più ampio: assumere la responsabilità, significa che la persona nell’ambito delle azioni che egli svolge deve essere in grado di prevederne gli effetti e in conseguenza di ciò magari ridefinire l’azione stessa.

**Persona:** deriva dal greco *πρῶσον*, *prósopon* cioè maschera dell’attore, termine entrato in Italia tramite l’etrusco *phersu*.<sup>7</sup> E’ termine adottato per primo da Tertulliano nell’opera *Adversus Praxeam* e indica l’uomo come realtà individuale e non differenziabile. Questa affermazione era già contenuta negli Evangelii e in particolare nella *Lettera ai Romani* di san Paolo, 10,12-13 “Poiché non c’è distinzione fra Giudeo e Greco, dato che lui stesso è il Signore di tutti, ricco verso tutti quelli che l’invocano. Infatti: Chiunque invocherà il nome del Signore sarà salvato.” Una persona vive ed opera nella comunità sociale, dapprima con i genitori e la famiglia, e a questa richiede una coesione che si traduce anche nella mutualità intesa come carità per i cristiani, ma anche come sussidiarietà per la dimensione politica statale. Dal Concilio di Calcedonia è affermata la dignità della persona in connessione all’umanità di Cristo e alla Trinità. [...]

<sup>4</sup> Cfr. J.J. ROUSSEAU, *Emilio*, I, IV, in ID, Opere, a cura di P. ROSSI, Firenze, Sansoni, 1972, p.554.

<sup>5</sup> M. STIRNER, *L’unico*, Milano, Casa editrice Sociale, 1922.

<sup>6</sup> Il termine è comparso per la prima volta in inglese e in francese nel 1787 e ha avuto nel *Federalist* di A. Hamilton, la sua prima definizione, che è in ambito politico, ovvero la responsabilità esprime il carattere secondo cui il governo agisce sotto il controllo dei cittadini ed in vista proprio di questo controllo.

<sup>7</sup> San Tommaso d’Aquino: “*quia enim in comoediis et tragoediis repraesentabantur aliqui homines famosi, impositum est hoc nomen persona ad significandum aliquos dignitatem habentes; unde consueverunt dici personae in ecclesiis, quae habent aliquam dignitatem*”.

**Coscienza morale:** E' l'esercizio della libertà che ogni persona ha nella sua vita; libertà intesa come opzione razionale al bene e non come volontà. In questa direzione una persona ha la libertà della coscienza, perché in ultima istanza è egli che decide la sua azione, ma questa non è il frutto arbitrario della sua volontà, come accade, ad esempio nella libertà di coscienza, che afferma questa una funzione individuale su qualsiasi ordine, principio o legge. Questa coincide con la sola volontà del singolo, che non accetta nessun termine di riferimento né umano, né chiaramente trascendente.<sup>8</sup>

Contro questa tendenza si afferma che la coscienza morale non è la facoltà della licenza, del capriccio o dell'arbitrio. Essa è al contrario, un atto di giudizio morale pratico, che presuppone una *condicio sine qua non* della sua stessa esistenza, ossia una legge morale oggettiva, non decidibile dall'individuo o dal singolo, che diviene pensiero di quello che piace da tradursi in azione, ovvero l'azione più conveniente o utile in quel momento.<sup>9</sup>

### Le scienze e l'etica

**La ricerca scientifica, le scienze, sono un grande bene, ma queste non possono essere assolute si sostiene oggi con sempre maggior forza. Ben affermava L. Wittgenstein:** "Noi sentiamo che se pure tutte le possibili domande della scienza ricevessero una risposta, i problemi della nostra vita non sarebbero nemmeno sfiorati" Che so io di Dio e del fine della vita? Il risultato di simile indicazione non è stato l'approfondimento del senso della vita, ma si è venuta affermato una concezione che separa la dimensione scientifica da quella etica, anzi, si è sempre più ribadito il principio, che "è impossibile dimostrare la giustezza di qualsivoglia principio etico o anche argomentare in suo favore esattamente. Gli enunciati etici, come già sosteneva nel Settecento il filosofo inglese D. Hume, non hanno alcun valore, in quanto è inderivabile il dover essere dall'essere, cioè la conoscenza non pone le basi per una prospettiva morale. Con precisione sostiene il filosofo scozzese:" In ogni sistema morale con cui ho avuto finora a che fare, ho sempre notato che l'autore procede per un po' nel modo ordinario di ragionare, e stabilisce l'esistenza di un bene, oppure fa delle osservazioni circa le faccende umane, quando all'improvviso mi sorprende a scoprire che, invece di trovare delle proposizioni, rette come di consueto dai verbi *è* e *non è*, non incontro che proposizioni connesse con *dovrebbe e non dovrebbe*. Questo mutamento è impercettibile, ma è della massima importanza. Poiché questi *dovrebbero e non dovrebbero* esprimono una relazione o affermazione nuova, è necessario che si dia una ragione per ciò che sembra del tutto inconcepibile ovvero che questa nuova relazione possa costituire una deduzione da altre relazioni da essa completamente differenti. Ma poiché gli autori non seguono abitualmente questa precauzione, mi permetto di raccomandarla ai lettori, e sono convinto che un minimo di attenzione a questo riguardo rovescerà tutti i comuni sistemi di morale e ci farà capire che la distinzione tra vizio e la virtù non si fonda semplicemente sulle relazioni tra oggetti e non è percepita mediante la ragione."<sup>10</sup> Ne consegue che "è impossibile che la distinzione tra bene e male morale possa essere stabilita dalla ragione, in quanto questa distinzione ha sulle nostre azioni un'influenza della quale la ragione da sola è del tutto incapace."<sup>11</sup> Se però non possono esistere enunciati etici aventi valore "scientifico" allora è anche vero che non possono esserci enunciati "scientifici" aventi valore etico. Ne consegue che i due ambiti diventano irriducibili l'una all'altro, determinando così una prospettiva nella quale si opera a "campi separati". Il che appare palesemente contraddittorio, dato che è sempre comunque l'uomo il destinatario e quindi egli va considerato nella sua globalità e non parzialità riduttivistica e relativistica.

Nonostante le critiche che si possono muovere, la "legge di Hume" ha esercitato e tuttora esercita un grande fascino, in quanto elide dal problema della conoscenza e relativi interventi, il problema della libertà, della responsabilità, della persona. Ci si regola secondo le circostanze di tempo e di luogo. Non a caso i sostenitori del pensiero humiano sono i non in genere **gli emotivisti** e coloro che finiscono con il parlare di "autonomia della morale".<sup>12</sup> Essa diverrebbe un sistema di valori, più o meno condivisi da una società, da uno Stato. Quanto definiamo "bene" o "male, dipende unicamente dal sistema di riferimento generale, se trattasi della società o singolare, se si tratta del soggetto.

Si precisa in tal modo che non esiste una dimensione etica al di sopra della condizione umana storica e ciò porta inevitabilmente alcune correnti di pensiero a parlare nel cosiddetto caso degli usi e costumi - pomposamente detto morale -, di "utile", "desiderabile", "vantaggioso", "conveniente", riducendo la dimensione etica a quella di tipo economico e sostenendo che prima vi è comunque e sempre il problema

<sup>8</sup> D. CASTELLANO, *La razionalità della politica*, Napoli, 1993, part. pp.36-38..

<sup>9</sup> Cfr. M.F.SCIACCA, *Filosofia e Metafisica*, Milano, Marzorati, 1962<sup>2</sup>, vol. II, p.244.

<sup>10</sup> D.HUME, *Trattato sulla natura umana*, tr. it. di AA.VV., Roma-Bari, Laterza, 1987, L. III, ParteI, 1, pp. 496-97.

<sup>11</sup> Ivi, p.488.

<sup>12</sup> G.E.M. ORE, *Principia Ethica*, Milano, Bombiani, 1964, tr. it. di G. Vattimo, *Prefazione* N. ABBAGNANO, part. le Sezioni 10-14

economico e tutto il resto, ivi compresa la ricerca scientifica o la morale in senso pieno, altro non sono che conseguenze.<sup>B</sup> Un soggetto umano è utile oppure no alla dimensione di una società? Se egli non risultasse un vantaggio, la decisione per la sua soppressione sarebbe alquanto facile. Ciò non è detto che a “denti stretti”, ma segnali contrari sono ben evidenti in Olanda e in Gran Bretagna,<sup>H</sup> proprio perché in quegli Stati si propone e si attua una prospettiva eugenetica, quella che nel 1924 ben evidenziava Adolf Hitler nel suo testo *Mein Kampf*. La morale umana, afferma con chiarezza Massimiliana Bettiol dell’Università di Padova: “è solo descrittiva e naturalistica, e non può dunque affermare il valore dell’universalità e necessità normativa dell’obbligazione morale, che trova fondamento solo in una prospettiva metafisica ed ontologica dei doveri, eretti a valori, per cui, ad esempio, il venir meno di un padre all’amore verso i figli è equivalente ad un porsi pragmaticamente in opposizione alla realizzazione delle qualità etico-razionali insite alla specifica natura umana, con grave responsabilità del soggetto agente.”<sup>F</sup> In questa direzione va ribadito che: “L’uomo non solo entra conoscitivamente nel mondo degli oggetti ritrovandovi perfino se stesso come uno di quegli oggetti, ma possiede anche tutto il mondo nel rispecchiamento coscienziale che egli vive soprattutto interiormente e personalmente. La coscienza, infatti, non solo rispecchia, ma anche interiorizza in modo particolare ciò che rispecchia, dando a tutto ciò un posto nell’ “io” della persona.”<sup>F</sup>

La persona è il centro della vita umana, la sua complessità non è in alcun modo restringibile a questo o quell’aspetto. Considerarla solo dal punto di vista, ad esempio delle scienze sociali, non definirebbe mai la complessa realtà di un uomo, Né d’altra parte può essere demandata la soluzione dei problemi dell’uomo alle sole scienze sociali o al diritto. L’essere umano non è riconducibile ad un solo “essere biogiuridico”,<sup>I</sup> ha valenza biologica e giuridica, ma tra l’analisi biologica e la prospettiva giuridica si situano altre analisi e talora anche più complesse. Come spesso accade si tratta di una riduzione, “alla moda” di fronte alla Dichiarazione Universale di bioetica e dei diritti dell’uomo, ma che risulta parziale, fin dal primo articolo: “[...]”<sup>B</sup>

In realtà si è venuta affermando “una nuova concezione della vita. Essa è una bene disponibile singolarmente, libero da qualsiasi coercizione, così che *solo* nel singolo risiede la scelta di come morire, stabilendo momento e modalità della propria morte, ad esempio. L’uomo è il singolo e non c’è nessuna relazione né interpersonale né trascendente che possa valere più di quello *che io decido per me*.”<sup>D</sup> E’ noto il caso della persona con handicap francese, che chiese i danni ai propri genitori in quanto egli aveva “il diritto a non nascere”.

Con questo oggi anche nel problema della nascita di persone con disabilità dobbiamo confrontarci, Non si tratta di assumere la dimensione scientifica come determinante, ma che essa debba essere in modo sì preciso

---

<sup>13</sup> E’ tipico di questa visione il problema dei bilanci come prioritario rispetto ai servizi. Dato che mancano denari non si può effettuare il servizio. Al contrario una dimensione etica, riflette sul possibile servizio non in modo unidirezionale, ma polidirezionale e quindi adotta eventualmente il criterio economico, facendo precedere il bene della persona, al problema del denaro. Non si tende nemmeno ad escogitare soluzioni alternative, ma ci si lega solo ed unicamente ad un dato “protocollo”, chiamiamolo così per compiacenza verso certe soluzioni proposte, che si dubita che abbiano una autentica riflessione alle spalle per il benessere della persona, figuriamoci il bene!

<sup>14</sup> La legislazione attuale olandese permette la soppressione, dopo sentenza del tribunale, dei bambini nati con spina dorsale bifida. Accanto a ciò cfr. la dichiarazione, riportata il 7 novembre scorso dal quotidiano l’ “Avvenire”, del Royal College of Obstetricians and Gynaecology “lasciateci uccidere i bambini disabili”.

<sup>15</sup> M. Bettiol, *Metafisica debole e razionalismo politico*, Napoli, Edizione Scientifiche Italiane, 2002, pp.57-58.

<sup>15</sup> K. Wojtyła, *Persona e atto*, Saggio introduttivo

di G.Reale; *Saggio integrativo* di T. Styczen; revisione

della tr. it.e apparati a cura di G. Girgenti e Patrycja

Mikulska, Milano, Bompiani, 1999, p.105.

<sup>17</sup> Cfr. S. BAUZON, *La persone biojuridique*, Paris, Puf, 2006, tr. it , Torino, Giappichelli, 2005.

<sup>18</sup> In realtà l’articolo si richiama alla *Dichiarazione universale dei diritti dell’uomo*, del 1948, articolo 1:” Tutti gli esseri umani nascono liberi ed eguali in dignità e diritti. Essi sono dotati di ragione di coscienza e devono agire gli uni verso gli altri in spirito di fratellanza.”

<sup>19</sup> I.F.B ALDO, *L’ “Ars moriendi” in Erasmo da Rotterdam* , in AA. VV., *Il tempo della morte*, a cura di G.L.BRENA, Padova, Gregoriana, 1996, pp. 167.175 e *Il male è morto! Per ripensare alla morale*, in AA.VV., *Mysterium iniquitatis*, a cura di G.L. BRENA, Gregoriana, Padova, 2000, pp. 331-344.

un riferimento, ma non esaustivo della realtà umana. In fondo si è venuto affermando una concezione riduzionistica. La scienza ha portato ad una dimensione di relativismo morale, o, meglio ad una visione della morale che assomiglia sempre più all'economia di mercato. Molti aspetti della società attuale possono certamente spiegare il clima di diffusa incertezza e difficoltà nell'intendere la dimensione della libertà e della responsabilità morali e nel constatare un diffuso clima anche culturale di soggettivismo morale. Ciò apre le porte a quella che si può senza tante perifrasi chiamare: una vera "cultura di morte". Essa "è attivamente promossa da forti correnti culturali, economiche e politiche, portatrici di una concezione efficientistica della società. Guardando le cose da tale punto di vista, si può, in certo senso, parlare di una guerra dei potenti contro i deboli: la vita che richiederebbe più accoglienza, amore e cura è ritenuta inutile, o è considerata come un peso insopportabile e, quindi, è rifiutata in molte maniere. Chi, con la sua malattia, con il suo handicap o, molto più semplicemente, con la stessa sua presenza mette in discussione il benessere o le abitudini di vita di quanti sono più avvantaggiati, tende ad essere visto come un nemico da cui difendersi o da eliminare. Si scatena così una specie di "congiura contro la vita". Essa non coinvolge solo le singole persone nei loro rapporti individuali, familiari o di gruppo, ma va ben oltre, sino ad intaccare e stravolgere, a livello mondiale, i rapporti tra i popoli e gli Stati."<sup>20</sup>

Certo si può obiettare che questa sia una prospettiva di fede, ma essa è anche una prospettiva che la filosofia più attenta e capace di guardare alla dimensione globale dell'uomo, ossia all'uomo come persona, si è sempre posta. E sarebbe anche ben utile iniziare a non contrapporre fede e ragione, scienza e metafisica, il cui apice è fin da Aristotele la teologia, ma a proporsi una disamina più attenta, che i grandi come Galileo si ponevano o come recentemente ha elaborato propositivamente il paleontologo padre Teilhard de Chardin: "E' giunto finalmente il momento di renderci conto che un'interpretazione anche positivista dell'universo, per essere soddisfacente, deve comprendere l'interno oltrechè l'esterno delle cose, - sia lo spirito che la materia. La vera fisica è quella che riuscirà, un giorno o l'altro, ad integrare l'uomo totale in una rappresentazione coerente del mondo."<sup>21</sup>

Ciò perché verità e libertà si coniugano insieme, tanto per essere espliciti: *verum, bonum et justum* si declinano insieme (*simul stant, simul cadunt*) e ciò non è questione di fede<sup>22</sup> come spesso detrattori veloci amano sostenere, ma questione di ragione.

Così il dibattito etico relativo ai problemi della disabilità non è riconducibile, ai soli aspetti dell'handicap, perché esso investe una nozione più vasta dell'uomo e non può ridursi all'uomo affetto da disabilità. E' assolutamente negativo cercare una dimensione etica per i soli casi di disabilità. Essi debbono essere inseriti nella prospettiva che riguarda l'uomo in quanto tale con doveri ben precisi e con una chiarezza che tiene conto delle scienze, ma sa che il problema di significato è ben più importante della stessa conquista scientifica, con la quale possiamo migliorare la condizione materiale, fisica, ma a questa, se manca l'anima, cioè se non ci rivolgiamo alla persona individua fin dal suo concepimento,<sup>23</sup> non potremo che finire nell'illusione di un'eugenetica e di una negazione dell'uomo come essere artefice di se stesso.

Una libertà autentica si esprime attraverso l'assunzione responsabile del dovere che ha come fine l'uomo, che non è il mezzo delle conquiste, ma il significato dell'esistenza e della sua dignità,<sup>24</sup> che è capace di considerare il valore e la destinazione di ciascun essere umano come persona unica e irripetibile e in quella reciprocità umana che coinvolge tutti gli uomini qualsiasi sia il loro essere e le loro abilità.

Solo con una chiarezza nelle conoscenze siano esse derivate dalle scienze o da altro tipo di indagine senza contrapposizione, ma con l'autentica disponibilità di ricerca, è possibile pensare alla libertà, cioè all'opzione al bene che l'uomo può compiere nelle sue azioni. Non si tratta semplicemente di proporre norme comportamentali, cioè di dettare regole per i casi, ma di dare prima di tutto una prospettiva etica e questa non è possibile se non è coinvolta l'intera persona sia quella del neonato, che dei genitori che dei medici e di quanti a vario titolo sono preoccupati e si prendono cura di quella persona. Solo riferimenti fondamentali possono aiutare a formulare risposte e quindi a determinare azioni coerenti, ché, altrimenti, le soluzioni sono

<sup>20</sup> GIOVANNI PAOLO II, *Evangelium vitae*.

<sup>21</sup> T. DE CHARDIN, *Il fenomeno umano*, tr. it. di F. Ormea, Milano, Il Saggiatore di A. mondadori, 1968, p.36. e mi permetto di rimandare al mio *La concezione armonica del rapporto fede-scienza in Teilhard de Chardin*, in AA.VV., *Progetto scientifico e speranza religiosa*, Gregoriana, Padova 1985, pp. 69-79.

<sup>22</sup> "La fede pensa e conosce", sostiene R. Fisichella, in D. ANTISERI, *Cristiano perché relativista, relativista perché cristiano*, Soveria Mannelli, Rubettino, p.142.

<sup>23</sup> Già in epoca romana, però, una qualche percezione dell'importanza del concepito è presente nella disposizione secondo cui "*conceptus pro iam nato habetur, quoties de eius commodis agitur*" (il concepito è considerato come nato ogni qualvolta si tratti dei suoi interessi).

<sup>24</sup> Cfr. R. MANCINI, *Lo spazio politico della libertà*, in AA.VV., *Per una libertà responsabile*, Padova, Ed. Messaggero, 200, pp.97-121.

affidate alla rapsodia delle situazioni e alla affermazione che la libertà coincide solo con il mio volere, il mio volere di questo momento storico. E' la libertà intesa in senso negativo, come ben sostiene Danilo Castellano, dove è ammesso il solo autodeterminarsi del soggetto. Si tratta anche di restituire "razionalità" al nostro modo di vivere, non di avere una visione razionale parziale, quella delle scienze o quella della morale, ma di una reciproca integrazione, che chiama alla responsabilità di fronte a noi e agli altri, cioè alle persone e non solo! Una libertà intesa come opzione al bene non potrà essere indifferente alla verità e alla giustizia, perché attraverso la razionalità si compiono gli atti per l'umanità e la persona, che non è semplicemente una reazione biochimica, al pari di altre manifestazioni della vita. Vi è, una sostanziale differenza tra ciò che chiamiamo animale e ciò che chiamiamo uomo e soprattutto quando questo uomo è considerato persona, ovvero essere dotato di dignità e ciò con buona pace di Singer e dei negatori dell'umanità, che tante offese le hanno arrecato nel secolo scorso in nome di una visione parziale dell'uomo, detta però totale.

Dalla visione autentica dell'uomo e della persona discendono le azioni, non dalle azioni la visione, in una parossismo attivistico nel quale ogni soluzione adottata non è mai adeguata, perché opzionata sulla scia della contingenza e non di una prospettiva più vasta che riguarda l'uomo e il suo destino.

Un grave peso incombe su noi, ed è quello di avere il coraggio di dire chi è l'uomo, non rifugiarsi dietro le singole casistiche. E' la visione antropologica che considera l'uomo un essere – creatura per i credenti – importante che ci spinge verso l'azione razionale, cioè l'attuazione della libertà. Se l'immagine dell'uomo è negativa, allora le azioni che noi compiremo saranno negative. Se l'uomo è come sostiene Singer, allora non occorrerebbe nemmeno che noi fossimo qui, ma dovremo delegare la nostra vita a coloro che possono "scientificamente gestirla" attraverso parametri definiti dalla biologia e dalle sue analisi.

Fin dall'inizio del nostro dire, abbiamo sostenuto, sulla scia di illustri pensatori, che la via della sola considerazione scientifica dell'uomo non è sufficiente. Qui dunque il momento cruciale. A noi la decisione razionale, di fronte all'altro uomo, mettendo a sua disposizione quanto sappiamo compiere e quanto è bene, coniugando sempre insieme teoria e prassi, scienze e scienza, essere e libertà.

In questa prospettiva "ciascuno è la causa della propria scelta", ma non come arbitrio nell'immediato o nell'urgenza, ma nella prospettiva di essere capace di azioni conformi al bene di quella persona, aiutandosi con tutto quanto è a disposizione, ma nello stesso tempo anche con una prospettiva che esige che l'uomo sia sempre un fine e mai un mezzo.

La possibilità di una rinascita dell'etica e quindi di ciò che è moralmente buono non può essere più condizionato dal sensibile, dalle circostanze storiche, come a qualcuno piace chiamarlo, ma dall'affermazione che vi è qualcosa di trascendente, la libertà come bene, e che il dovere di sapere che ogni azione è buona, perché tende a essere misura (*valore*) di questa libertà-bene, e di conseguenza è necessario assumerne responsabilità.

La natura soprasensibile, extrastorica, della morale è richiesta, postulata, dalla ragione, indipendentemente da ogni riferimento al sensibile (le azioni) e si congiunge all'affermazione che se l'uomo può sapere intorno al sensibile, cioè "prescrivere leggi alla natura", per lui si apre anche la vita metafisica, che non è questa o quella argomentazione, storicamente esistita intorno al problema, ma l'accettazione che egli sempre comprende che oltre alla vita ed alle azioni possibili, vi è la necessità di un Essere da cui la sua stessa finitudine riceve significato ed esistenza. Certo la via, un sentiero, è molto umana e dipende dall'uomo che vive nella storia, ma il suo fondamento non può essere rinchiuso nelle deboli situazioni della contingenza.

Congiungendo così nuovamente la dimensione metafisica con quella morale, è possibile recuperare una visione unitaria della persona, dell'uomo, altrimenti la sua condizione diverrà solo ed esclusivamente quella di un essere limitato nella contingenza e nelle azioni, che solo casualmente e magari singolarmente si potranno definire come "buone", cadendo in quel relativismo morale, frutto di un riduzionismo, che vede l'uomo solo nella sua dimensione terrena.

Essere quindi capaci di vivere la libertà, significa riconoscere la propria responsabilità di fronte alla persona, anche noi stessi e di essere capaci di bene, ma questa è la sfida che occuperò per intero il futuro, ma temo che il tempo del bene sia sempre più difficile!

Grazie

**Paolo Fortuna**



Grazie professor Baldo per l'intervento, anche perché ritengo che bisognerà riposizionare questi concetti nella visione francescana della vita, valore di fondo che dobbiamo comunque portare. Io ritengo che, inizialmente, pensando all'intervento del professore e dell'intervento in particolare sulla genetica di questa mattina, pensando a cosa si può fare sulla genetica. Esempio, stanno sviluppandosi kit che ti leggono il genoma e in base a quello le agenzie assicurative ti assicurano o non ti assicurano. Questo fa molto pensare, anche da un punto di vista etico, al valore che una cosa del genere può comportare. Stiamo andando verso l'idea di super uomo? E mi fermo qui. Ritengo che l'uomo è dotato di libertà, la persona libera è quella che è in grado di scegliere il miglior bene. Il concetto unitario della persona che il pediatra, il geriatra, hanno, di fatto, mi riconduco sempre a quello che ha detto il dottor Fantuz questa mattina, che non mi è ancora andata giù, sono aspetti molto importanti che devono far riflettere tutti. Non basta, per la presa in carico di una persona, una buona preparazione tecnica, ci vuole qualcos'altro, il [1:14:28] è qualcosa d'altro. Possiamo essere dei bravi chirurghi, dei bravi medici, dei bravi fisioterapisti, però se non portiamo qualcos'altro all'interno del nostro lavoro ritengo che abbiamo fallito in partenza e questo qualcosa in più è legato fortemente alla propria storia di vita. Questo è un principio importante secondo me. L'altro, altrettanto importante, è che la famiglia stabile è quella che è supportata praticamente, ed è l'unica struttura, di fatto, che può garantire e che può lavorare con noi contro la fragilità, ed è una risorsa ~~in~~ nella misura in cui è stabile, nella misura in cui, di c ta stabilità è supportata. E' un concetto laico, indipendentemente da tutto questo. Questi due principi, la famiglia va tutelata e quello che ho detto prima, il professionista non può essere solamente preparato da un punto di vista tecnico clinico, l'abbiamo visto anche oggi, perché si sentiva nell'aria che c'era qualcos'altro, sono elementi fondamentali non solo nello sviluppo di questo percorso clinico che oggi abbiamo sentito, ma anche nella conduzione successiva che porta dalla fase clinica a quella comunque della presa in carico, sociosanitaria ed eventualmente sociale. Noi abbiamo fatto grandi passi nella rete, i collegamenti fra ospedale, fra territorio, fra associazioni. Però se non ci sono questi due principi di fondo, e li ripeto, puntare ad una famiglia stabile e mettere delle persone, organizzare dei servizi

inserendo delle persone che hanno questo [1:16:27], di fatto la nostra azione di supporto e di sostegno alla famiglia è destinata a fallire. Ecco, in questo senso va letto il tentativo di sostenere la famiglia nella domiciliarità. E' più comodo portare la persona all'interno di una residenza definitiva. Delle volte per la famiglia, ma soprattutto per gli operatori, una volta che è inserito, di fatto, non ci si pone più il problema. E' molto difficile seguire, è stato detto anche questa mattina dal dottor Sarracco, fare informazione, mantenere informate le famiglie non solo sui diritti ma anche sui servizi che ci sono sul territorio. Questo è il senso che dobbiamo dare a questa rete territoriale ed è solo in questa maniera che noi riusciremo di fatto a garantire o comunque a pensare insieme un dopo sicuro. Va inventato però. In questo ambito ritengo che il ruolo delle associazioni dei familiari, come supporto, innanzitutto, delle famiglie fragili, delle famiglie che improvvisamente, o comunque subito dopo la nascita, dovrebbero essere da loro intercettate, e non dopo due, tre, quattro anni. Questo è un impegno che dovremmo avere anche noi, parlo della sanità, parlo dell'azienda ULSS anche, cercare subito di metterli in contatto e l'aiuto che ci possono veramente dare, che ci continuano a dare, nella programmazione territoriale sono due elementi che ritengo formidabili da perseguire. E' in questa cornice che adesso presento il dottor Sarracco, vicepresidente dell'AIAS che poi, insieme con la professoressa Putti, per l'associazione La nostra famiglia, che ringrazio proprio per la determinazione con cui hanno voluto questo convegno, e do la parola proprio per andare a sottolineare il ruolo di queste associazioni.

## **Sante Sarracco**

Grazie. Io devo dire che a distanza di trentasette anni, e anche ora mi trema la voce, nel vedere il filmato che hanno portato la dottoressa Nai e la dottoressa Carlini mi sono emozionato, mi sono commosso. Ma la commozione mia non era derivata da un senso di pietà verso quello che stavamo vedendo, derivava dal pensare a quali situazioni abbiamo dovuto affrontare trentasette, trentotto, quaranta anni fa, quando alcuni di noi, alcuni che ancora fanno parte delle associazioni, hanno

avuto nel proprio ambito familiare la nascita di un ragazzo con un disagio, con una spasticità. In un momento in cui non c'era nessuna risposta a quelli che erano i quesiti ai quali faceva riferimento la dottoressa Pellegrini. Non c'era una possibilità conosciuta nota che ci potesse dare risposta. Gran parte di noi sono andati raminghi per il Veneto, per la Lombardia, per l'Italia, per l'estero, per cercare risposte, servizi, garanzie, speranze. E debbo dire che nel fare questo noi non abbiamo lavorato per i nostri figli, abbiamo lavorato per la comunità, perché queste esperienze nostre, che noi abbiamo vissuto, che abbiamo proposto, che abbiamo invitato a dibattere ci hanno portato ad avere e a cominciare a formare servizi, a cominciare a realizzare interventi, a realizzare strutture che prima non c'erano. Io vi dicevo, nell'apertura questa mattina quando ho dato il saluto al posto del sindaco, che Vicenza è stata una antesignana in questo senso. Vicenza è quella che ha creato l'UVAS, l'Unione Vicentina, o Veneta, Assistenza Spastici, quando non c'era nulla, quando ci siamo dovuti mettere d'accordo per trovare una fisioterapista che senza nessuna guida ci suggeriva e si inventava lei i movimenti e le tecniche di recupero e di riabilitazione dei nostri figli. Poi, quando abbiamo capito che eravamo degli incompetenti, che non ci potevamo inventare, da un momento all'altro, un lavoro, una qualche attività nella quale non eravamo preparati. Allora abbiamo fatto in modo che La nostra famiglia venisse a Vicenza. E in questo abbiamo fatto delle scelte perché c'erano gruppi che avevano il problema in casa, e che lo dovevano vivere attraverso varie fasi, dalla riabilitazione, dall'inserimento scolastico, dall'inserimento lavorativo, nelle varie attività extra scolastiche, e poi il dopo di noi e quant'altro. E poi altre attività che abbiamo proposto che venissero portate avanti da La nostra famiglia, ma ve ne parlerà Anna, anche lei dirigente dell'associazione dei genitori La nostra famiglia, mentre noi dell'AIAS ci siamo proposti di portare avanti il dibattito, lo scontro e l'incontro, e lo scontro sulle politiche sociali, politiche che devono andare incontro a quelle che sono le esigenze dei ragazzi che hanno difficoltà, ma non solo dei ragazzi, perché c'è stata sempre una limitazione. Non sono solo i ragazzi che hanno i problemi, ma sono le famiglie che hanno dei problemi. In alcune famiglie, nel momento in cui è nato, o nata la ragazza con qualche problema, marito e moglie si sono guardati in faccia e si sono chiesti che cosa

mi hai nascosto, che cosa porti nella tua tara ereditaria che mi hai nascosto per cui mi hai regalato un figlio con questo problema. Questo era frutto dell'ignoranza, era frutto del non conoscere, era un frutto, permettetemi di dirlo, di non avere riposte ai quesiti, perché si andava in giro, e noi avremo preteso allora, cosa che ora sicuramente è assicurata nel senso che tutti sono preparati ad affrontare il problema, ma noi avremmo preteso che le persone alle quali ci rivolgevamo, e parlo dei medici, allora, avessero avuto il coraggio di dire non ci capisco nulla, non sono preparato a trattare questo problema delle condizioni di suo figlio o di sua figlia, io non posso parlare perché non sono preparato, perché l'università non mi ha preparato, perché nessun altro si è mai fatto carico di spiegarmi quali sono le conseguenze di una gravidanza con problemi, di un parto con problemi, di aggravamenti per i postnatali. Non abbiamo avuto questo, abbiamo avuto la presunzione da parte di tante persone, di tanti medici di tanti ospedali che ci hanno detto ma secondo me dobbiamo fare questo tentativo, dobbiamo fare quest'altro tentativo. Delle cose assurde, che pensandoci ora ci fanno capire quali rischi abbiamo corso con i nostri figli. Io devo fare i complimenti a voi altri che avete la costanza di rimanere anche adesso che parliamo noi delle associazioni, e ve ne ringrazio di questo. Sono sempre abituato a fare una critica costruttiva, non distruttiva, di ogni cosa che osservo e questa sera per esempio sento la mancanza, e non ne faccio una colpa a nessuno, se le colpe ci sono sono mie, di non avere questa sera presente un ragazzo o una ragazza con problemi che abbiamo portato avanti e che oggi sono nella società, che magari hanno famiglia, che magari lavorano, che hanno della attività extra professionali, attività del tempo libero, attività culturali, attività sportive, che in ogni caso, per supporto della famiglia, ma anche per impegno loro, sono riusciti a superare difficoltà estreme. E mi dispiace questo perché noi abbiamo avuto sempre, come dire, l'intenzione, abbiamo sempre capito di avere avuto una certa delega a parlare di queste cose. La delega non l'abbiamo mai avuta, ce la siamo sempre assicurata, perché quella disponibilità, quella necessità di garantire a questi ragazzi con disagio un futuro ci ha portato a superare anche quelle che potevano essere le loro scelte o le loro possibilità decisionali. Mi pare che facesse menzioni la dottoressa Pellegrini. Molte volte, in presenza dei ragazzi, in occasione di una visita, si

allora facciamo un'operazione, oppure sì facciamo questo tipo di terapia, malaccortamente mai chiedendo alla ragazza o al ragazzo presente sei d'accordo, che ne pensi, hai capito di che cosa stiamo parlando? Voi capite quanto sono accorato nel parlare di questo, ma le famiglie si sarebbero aspettate, tanto tempo fa, delle risposte dei chiarimenti perché dobbiamo capire che, anche oggi, la coppia ha necessità della corretta informazione. La maternità e la paternità, dopo le esperienze che abbiamo vissuto, va gestita con una piena informazione, sapendo quali sono i rischi. Nella libertà di scelta io sono per la vita, totale, qualsiasi sia il costo. Nella libertà di scelta nella coppia, invece, ancora oggi, mi permetto di dire, ci sono stati sicuramente dei salti notevoli da quella che era la situazione di 35 anni fa, però ancora oggi, in molti casi, non si dà la corretta informazione, completa, nella preparazione alla gravidanza, nella preparazione alla maternità, alla paternità, nella informazione nel momento in cui c'è una nascita con qualche problema perché parliamo di chiaro: i medici, i fisioterapisti, tutti gli altri possono fare tutti i salti mortali che vogliono, ma i primi operatori, e lo vedevate nella bella mano della mamma che prendeva il bambino, sono i genitori, con i quali per un profumo di carne, di epidermide, il bambino stabilisce un contatto che non è possibile stabilire con gli altri. E allora questi genitori debbono poter sapere e vivere con convinzione quello che è il futuro dei loro figli, ma non solo questo. Non possiamo, assolutamente a priori, scartare qualsiasi possibilità di recupero del bambino. Quante volte nei tempi passati i nostri ragazzi sono andati a finire, con possibilità notevoli di studio, di collocamento nella vita lavorativa, di formarsi una famiglia, sono andati a finire nei Ceod. Non ho nulla contro i Ceod, ma sono limitativi, perché sono rapportati alle capacità di chi li frequenta. Abbiamo annullato, e di questo Vittorio Corradi credo vi possa dare atto, abbiamo avuto un ragazzo spastico che era uno dei più grandi poeti che abbia avuto Vicenza, Francesco. Ebbene, questo ragazzo a 21 anni è stato chiuso all'istituto Salvi e ha tentato per cinque volte il suicidio. Voi capite quale voglia di vivere e voglia di esprimersi c'era nella testa di questo ragazzo e quali limitazioni abbiamo imposto a questo ragazzo. Voglio anche spendere una parola di richiamo nei confronti dei genitori dei bambini, o delle bambine o delle persone che hanno qualche difficoltà. Noi, preoccupandoci dei nostri ragazzi,

non abbiamo assolto assolutamente al compito, anche teorico, che ci deriva dall'aver nella nostra famiglia un ragazzo di questo genere. Noi dobbiamo mettere la nostra esperienza a disposizione degli altri che hanno lo stesso problema, creare il profilo di auto mutuo soccorso perché in questo percorso c'è l'indirizzo di superamento di tante difficoltà, ma dobbiamo anche, come associazioni, indicare che ogni tentativo non portato a termine da parte delle istituzioni pubbliche è una offesa alla comunità, perché le istituzioni pubbliche devono tendere, là dove ci sono delle difficoltà, a cavar fuori tutte le potenzialità per un recupero di valori, per un valore umano, un valore sociale, di un valore culturale, e non ultimo di un valore economico, perché pagare l'handicap, l'invalidità, con un assegno non è sinonimo di apertura, di umanità, di socialità, è sinonimo di efficientismo e basta. Ti pago, alla famiglia diamo l'assegno di accompagnamento di invalidità e abbiamo chiuso il discorso. C'è una responsabilità umana e sociale che noi dobbiamo pretendere con forza, da tutte le istituzioni, che venga rispettata. Quello che i nostri figli, con la collaborazione di tutti, possono vivere secondo le migliori condizioni possibili secondo le loro disponibilità fisiche, psicofisiche ma anche nello sviluppo completo di quelle funzioni che vi dicevo prima, culturali, sportive e quant'altro e, non ultima, affettive. E' con questo che noi abbiamo dato e continuiamo a dare vita alla nostra associazione, ed è con questo che io vi ringrazio di aver partecipato a questo convegno. Grazie.

## **Paolo Fortuna**

Grazie dottor Sarracco per l'intervento e soprattutto per la passione e la determinazione con cui porta sempre avanti quello che di fatto ha affermato anche questo pomeriggio. Le associazioni che lavorano per la comunità, il mutuo aiuto, la corretta informazione sono dei focus importanti che ha sottolineato Sante in questo intervento. Grazie ancora. Do la parola adesso alla signora Anna Putti per l'associazione La nostra famiglia per la presentazione proprio dell'associazione e per le attività che stanno portando avanti. Un grazie chiaramente d'anticipo anche a lei.

**Anna Putti**                    **(Relazione Corretta)**

Ringrazio tutti voi dello spazio che mi concedete. A dire il vero mi sento un po' di usurparlo, questo spazio, perché non io dovrei essere qui, ma il nostro Presidente, il cav. Mario Marchetti, Presidente dell'Associazione Genitori de "La Nostra Famiglia" di Vicenza da molti anni, ma oggi impossibilitato a presenziare a questo Convegno così lungamente atteso e preparato con cura dalla nostra Associazione e da AIAS.

Mi è stato chiesto di sostituire il Presidente in quanto anch'io sono un genitore di figlio disabile e sono da tanto tempo impegnata nella vita associativa; dovrei quindi essere in grado di testimoniare, pur in quel modo un po' caotico ed emotivo che mi caratterizza, l'importanza che l'Associazione Genitori de La Nostra Famiglia ha rivestito nella mia storia personale e in quella di tanti altri genitori al punto da divenire parte integrante di quel processo riabilitativo di cui oggi si è così approfonditamente parlato e che riguarda non solo il bambino con disabilità ma tutta la sua famiglia.

Certo pur essendo uno dei genitori "vecchi", sia per età sia per aver il figlio già grande di 32 anni, io non sono un genitore della "prima ora", del gruppo, per intenderci, di Mario Marchetti, di Sante Sarracco, di altri che oggi non ci sono più e che, all'inizio degli anni '70, quando ancora in Vicenza di riabilitazione non si parlava, si sono dati da fare e, da veri pionieri, sono partiti in giro per l'Italia alla ricerca di risposte ai problemi dei loro figli disabili, ma di risposte serie e competenti, che non fossero una presa in giro. Io quindi non ho conosciuto l'ansia e le fatiche della ricerca e neppure l'entusiasmo e la speranza con cui i Sarracco e i Marchetti di allora hanno girato per il mondo fino a portare in Vicenza nel 1975 il Centro di Riabilitazione gestito da La Nostra Famiglia.

Io sono arrivata trent'anni fa, quando già c'era il Centro riabilitativo, allora in via Stalli, ed ero solo all'inizio di quel percorso di vita che già avete sentito così ben descritto nell'intervento della dottoressa Pellegrini.

Nelle parole della dottoressa e nelle tappe che essa ha ricordato come ineludibili nella vita di un genitore e di una famiglia con un figlio disabile, io ho rivisto la mia storia, mia personale e della mia famiglia.

Ho rivisto la mia incredulità di allora, di giovane mamma alla sua prima gravidanza incapace di capire e di rendersi conto di quanto le stava succedendo con la nascita di un figlio che, a detta dei medici, non sarebbe sopravvissuto per cui tanto valeva bloccare subito la montata lattea (dell'insensibilità e dell'ignoranza della classe medica di allora tanti altri genitori ne avrebbero, di storie da raccontare!); ho rivissuto la mia non accettazione di un figlio che non era quello che mi aspettavo; ho ricordato, con sofferenza e disagio, a come lo trattavo, questo figlio, non come persona dal valore unico e irripetibile in quanto persona ma come una macchina rotta che assolutamente si poteva e si doveva aggiustare per farlo divenire "come gli altri".

La dott.ssa Pellegrini vi ha detto che tutti i genitori con figli disabili devono passare attraverso queste tappe, impiegando magari molto meno tempo di quanto ci ho messo io ad arrivare al riconoscimento e all'accettazione della realtà.

Nel mio caso ne sono passati davvero tanti di anni prima che io potessi dire: "Ok. Questo mi è toccato. Con questo devo giocare. Andiamo avanti".

In questo mio percorso, faticoso, lunghissimo mi è stata sempre vicina la Dottoressa Pellegrini che per me e per tanti genitori è stata in passato e rimane sempre il dio in terra.

È stata Lei, nelle serate di incontri che ci dedicava e nelle giornate di studio della così detta "Scuola genitori", che ci ha aiutato a capire il vero significato della parola "riabilitazione" che mai può significare semplicemente "aggiustare una macchina rotta".

È stata Lei che ci ha fatto capire su cosa, nella nostra azione educativa, come genitori dovevamo puntare e che cosa, sempre come genitori, dovevamo chiedere alla Scuola affinché l'esperienza scolastica servisse realmente a far crescere i bambini, tutti i bambini, e a farli procedere verso l'autonomia (e qui è meglio calare un velo pietoso sulla scuola che in tanti anni di così detta



integrazione scolastica raramente è riuscita a contribuire al processo riabilitativo, inteso nel senso più ampio del termine).

Ed è sempre stata Lei, la dott.ssa Pellegrini, che in Associazione ci spronò a muoverci, ad andare in giro, a conoscere altre realtà, ad impegnarci in prima persona per preparare il futuro, il futuro dopo la scuola, il futuro dopo di noi.

E così ci siamo mossi noi genitori, (mio figlio allora finiva la terza media) ci siamo mossi e siamo andati a vedere.

Ed è così che sono rientrata nell'associazione a cui fin da subito, appena era nato mio figlio mi ero iscritta quasi pro-forma, che poi avevo lasciato perché ero troppo disperata per interessarmi di qualcosa d'altro al di fuori della mia "disgraziata" situazione personale, e che ora scopro come gruppo attivo di genitori non così diversi da me, che si confrontavano, riflettevano, affrontavano i problemi, tutti i problemi, della scuola, della riabilitazione, anche del ménage familiare, e ad essi cercavano soluzioni.

L'associazione è servita quindi a farmi uscire fuori da quel clima di disperazione in cui vivevo dalla nascita di mio figlio e che neanche il sostegno della mia meravigliosa famiglia riusciva a farmi superare.

Certo mi si potrebbe obiettare che la situazione oggi è cambiata: è cambiata la classe medica, esistono i servizi sociali, la famiglia non è più lasciata sola anzi molti sono i progetti elaborati per sostenerla.

Lasciatemi essere a tal proposito piuttosto perplessa.

Perché se è fuor di dubbio che c'è stato un sensibile miglioramento culturale nel modo di percepire la disabilità, nel modo di rapportarsi con le persone disabili, nel modo di affrontare i loro problemi con la ricerca delle migliori soluzioni ..(non ci sono più gli istituti .. in Italia tutti frequentano la scuola di tutti ... le persone disabili fanno sport ... vanno in vacanza ...) è altrettanto fuor di dubbio che il peso maggiore, per non dire quasi esclusivo, di questa "integrazione" è ricaduta finora e continuerà sempre a ricadere sulle spalle della famiglia.

Non ci sono più gli istituti perché, si dice, la persona con disabilità vive meglio in famiglia, ma anche perché, dico io, la famiglia costa molto meno.

E le condizioni di vita della persona con disabilità sono migliorate, e di gran lunga, rispetto a qualche decennio fa, perché la famiglia si sobbarca il grosso del peso, economico e psicologico, dell'inserimento scolastico, dell'inserimento lavorativo, dell'impiego del tempo libero ...

A sopportare questo peso e a contribuire con ciò in maniera rilevante a tutto il processo di riabilitazione di mio figlio, solo l'Associazione mi ha aiutata, e non poco.

Così mi ci sono buttata dentro, cavandomi fuori dal mio personale magma di disperazione e cercando al tempo stesso di dare il mio contributo di tempo e di esperienza.

E come sono stata bene io, nel trovare aiuto in altri genitori, credo che siano stati bene in tanti, tutti quelli che fanno parte dell'associazione, che la vivono dall'interno, che si ritrovano e lavorano insieme perché, lavorando in tutti e per tutti, ci si dimentica del proprio "particolare", non ci si piange addosso, si impara a giocare la vita con quelle carte che la vita ti ha dato e che troppo spesso non sono assi vincenti ma solo "scartine".

Con l'Associazione ho capito che ce l'avrei fatta solo se non mi ostinavo a non accettare la situazione di disabilità di mio figlio, solo se arrivavo a riconoscerlo "normale" per quello che era, per come era fatto e per come sarebbe diventato.

In questo modo ho veramente aiutata me stessa, e in questo modo ho potuto aiutare molto meglio mio figlio nella sua crescita e in tutte le fasi del lungo percorso riabilitativo che con la fisiokinesiterapia, la logopedia, la terapia occupazionale, gli ha permesso di dare il meglio di sé.

Tutto questo grazie all'aiuto ricevuto da altri genitori che prima di me erano arrivati al "riconoscimento" del proprio figlio e anche grazie all'aiuto che ho potuto dare ad altri (e a me stessa insieme) che a tale riconoscimento e alla conseguente accettazione non erano ancora arrivati, e continuavano a perdersi dietro le false illusioni e le vane speranze di cambiare il proprio figlio, di farlo diventare "normale".

È qui che sta il grande valore dell'Associazione e la sua fondamentale importanza nel percorso riabilitativo.

L'Associazione aiuta infatti i genitori nel momento iniziale quando si accostano a La Nostra Famiglia e iniziano il cammino della riabilitazione, un cammino che richiede impegno e fatica ma che i genitori dell'Associazione testimoniano possa essere percorso con fiducia e in serenità.

Li aiuta nel periodo difficilissimo della scuola, che è ancora così lontana dalla tanto declamata integrazione, e li aiuta soprattutto a individuare gli obiettivi importanti da richiedere alla Scuola e da perseguire con determinazione e che possono anche non consistere, per tanti, nell'imparare a leggere e a scrivere ma consistono, per tutti, nel raggiungere il massimo grado di autonomia possibile a ciascuno e nel saper stare con gli altri.

Questo è il lavoro che noi facciamo come associazione, un lavoro di cui siamo fieri soprattutto perché grazie ai nostri figli siamo costretti continuamente a ragionare, a riflettere sui problemi, a riflettere sui servizi sociali, a riflettere su quello che la classe medica dovrebbe fare e su come lo dovrebbe fare, a capire come il mondo, la società dovrebbe essere e questo non per voler che gli altri ci diano o facciano al posto nostro, ma per fare in prima persona quello che riteniamo rientrare nel nostro "mandato" di genitori.

Perché ciò che noi rivendichiamo, alla fin fine, è di essere dei genitori alla pari di tutti, genitori responsabili che si assumono le proprie responsabilità e che vogliono essere aiutati a realizzare le scelte che intendono fare per i propri figli, quando questi figli non sono in grado di compierle da soli, scelte che riguardano il loro presente e il loro futuro.

Noi genitori, proprio come Associazione ci stiamo pensando al futuro e stiamo lavorando perché un domani i nostri figli possano continuare a vivere, anche senza di noi, così come con noi hanno vissuto, abbiano la possibilità di avere lo stesso tenore di vita, siano trattati con lo stesso rispetto, siano accolti con lo stesso amore con cui da noi sono stati amati.

Per tutti questi motivi è facile capire come le famiglie e le loro Associazioni non solo devono essere aiutate e sostenute ma devono essere al centro di tutti i servizi sia sociali che sanitari.

L'équipe ospedaliera, il medico, il fisioterapista sono sì gli specialisti e come tali devono essere competenti, seri e sicuri ma devono imparare ad accostarsi sempre di più alle famiglie e con il massimo rispetto, quello che trenta anni fa, vi assicuro, non c'era.

Oggi tanto è cambiato certo e in meglio, ma le cose non sono risolte.

Così le patologie sono cambiate: se i traumi da parto, almeno da noi, si sono drasticamente ridotti, si sono ad esempio vertiginosamente moltiplicati i traumi cerebrali dovuti ad incidenti; se le cure mediche sempre più sofisticate sono in grado di salvare tantissime vite umane, queste cure fanno però sopravvivere in stato di disabilità grave anche quelle persone così compromesse che solo qualche decennio fa non avrebbero certo potuto sopravvivere.

Se è vero quindi che la scienza va sempre avanti e progredisce, è anche vero che la malattia, il deficit, l'imperfezione sono sempre presenti ... probabilmente fanno parte della natura umana, sono un limite che difficilmente l'uomo di oggi e anche il super uomo futuro riuscirà a valicare.

Ma sono proprio questi limiti, questi deficit che ci danno lo sprone perché la società evolva, perché la società migliori.

E compito delle associazioni è anche allora quello di ricordare a tutti, alla classe medica, agli specialisti, a voi terapisti, che è anche grazie ai nostri figli disabili, alle attenzioni di cui hanno bisogno, agli ausili di cui necessitano, alle difficoltà che si devono superare per garantire loro la vita, che si fanno importanti progressi scientifici che vanno poi a beneficio di tutti.

Ed è ancora grazie ai nostri figli disabili se si riesce, tutti, a vivere in una società fondata non solo e non sempre sulla prevaricazione ma talvolta, e più spesso di quanto non sembri, anche sul rispetto, sull'attenzione degli uni per gli altri, sull'aiuto reciproco, sulla ricerca del bene comune.

La nostra associazione crede nel volontariato e mette il volontariato alla base di ogni sua azione. Non sono migliaia i giovani che ci stanno vicino, ma ce ne sono tanti. Ci stanno dando tanto e anche ricevono tanto.

Quello che oggi ricevono in affetto, in simpatia, in attenzione da parte dei nostri figli lo trasmetteranno certamente un domani ai loro, di figli, e questo è un volano formidabile che può contribuire a sviluppare in ognuno sensibilità e maggiore consapevolezza del proprio essere, del proprio agire e del proprio pensare.

Anche questo è un compito della nostra Associazione, nata attorno a La Nostra Famiglia e che ha, ripeto, nella dottoressa Pellegrini il nostro dio in terra.

A questo punto non mi resta che ringraziarvi e raccomandare a tutti voi, medici, terapisti della riabilitazione, assistenti sociali, educatori di mettere sempre al centro del vostro lavoro di riabilitazione non solo il bambino ma anche la sua famiglia perché la famiglia è fondamentale in ogni percorso di recupero.

Ricordatevi poi che le associazioni delle famiglie sono quelle che gratuitamente, senza costare un soldo, svolgono una vera azione di auto mutuo aiuto, così preziosa per sostenere la famiglia del bambino disabile non solo durante il percorso riabilitativo ma nel corso di tutta la vita.

Grazie ancora.

## **Anna Putti**

Io ringrazio voi. Usurpo un ruolo perché ci dovrebbe essere il nostro presidente Mario Marchetti che oggi non ha potuto essere presente, è un periodo che sta anche male e io sono qua che lo sostituisco. Pur non essendo una dei genitori della prima ora, perché mio figlio ha solo 32 anni e qua i genitori, Mario Marchetti, Sante Sarracco, altri che oggi non ci sono, ma che si sono dati da fare, sono partiti qualche anno prima, sono uno dei genitori abbastanza vecchi, sia di età che per il

figlio quindi ho potuto, mi è stato chiesto, di sostituirlo. Non ho conosciuto tutto l'entusiasmo con cui, ripeto, Sarracco Marchetti hanno girato per il mondo. Devo dire che io in trenta anni ho fatto tutto quello che una famiglia e un genitore, avete sentito prima dalla dottoressa Pellegrini, io sono un po' l'incarnazione, il lato pratico, di chi è passata dalla incredulità, dall'aver sbattuto addosso ad una classe medica che appena ho partorito mio figlio mi ha fatto subito togliere il latte perché non sarebbe sopravvissuto, che in sala parto mi ha detto, questo succedeva trenta anni fa, questi sono episodi che tanti genitori potrebbero dire ma che non si ripetono più per fortuna, quindi dall'incredulità, alla non accettazione che si trattasse di una macchina che in qualche modo, con un poco di ginnastica, si potesse aggiustare. Nel mio caso sono passati tanti anni prima che si potesse dire ok questo mi è toccato e con questo devo giocare.

In questo mio percorso quello che mi è servito è stata sempre la Dottoressa Pellegrini che per me è rimasta il dio in terra. Io poi non sono neanche tanto religiosa, per cui mi arrampico da qualche parte. Una volta in associazione ci ha detto, datevi da fare, andate in giro perché è finita la scuola, e caliamo un velo pietoso sulla scuola, dopo di che cosa succede. E così ci siamo mossi, mio figlio finiva la terza media e ci siamo mossi, qui ci sono anche altri genitori, e siamo andati a vedere. E io sono rientrata in una associazione a cui mi ero subito iscritta appena era nato mio figlio perché mi avevano tirato su con l'idea che bisogna fare tutti la propria parte, poi mi sono staccata per i miei motivi religiosi, poi sono rientrata in una associazione di genitori che ha cominciato a riflettere, a ragionare su tutti i problemi, vuoi di etica, che però non è che ci vadano tante bene espresse prima dal professor Baldo, io e lui non andiamo mai d'accordo, ma su tutti i problemi che i nostri figli dovrebbero affrontare che sono poi quelli di tutti quanti i figli. Dalla scuola, dal bisogno di fare ginnastica, come organizzare il ménage familiare che non è una cosa semplice. Quindi l'associazione è servita a me per uscire fuori da quel clima di disperazione che, almeno fino a vent'anni fa, io parlo di questo, la classe medica, i servizi sociali non esistevano e quindi non mi davano. Personalmente, poi, se devo dirlo, sono ancora perplessa. E' vero che c'è un grande miglioramento, non ci sono più gli istituti, tutti frequentano la scuola normale, non dimentichiamo

però che tutto quanto ricade sulle spalle della famiglia. Non ci sono più gli istituti perché è molto più economico caricare sulla famiglia. E' vero che è giusto aiutare la famiglia nel domiciliare e non si fanno gli inserimenti residenziali che costano tanto. Allora voglio dire che siamo tutti d'accordo che l'attenzione, che la persona vive bene nella famiglia ci si dimentica troppo spesso che tutto, tre quarti fino ad ora, è caduto sulle spalle delle famiglie, dal punto di vista economico, psicologico, per cui la famiglia stabile che già è poco stabile è normalmente, tante volte le nostre famiglie stabili proprio non lo possono essere, volenti o nolenti. L'associazione quindi è servita a me e mi sono buttata dentro, mi sono cavata fuori dal mio personale magma di disperazione e ho cercato di dare il mio apporto, e come sono stata bene io credo che siamo stati bene in tanti, tutti quelli che fanno parte dell'associazione, che la vivono di versi livelli, che si ritrova e lavorando insieme, perché si tratta di lavorare, ci si dimentica, non ci si piange sopra, ecco, abbiamo capito che bisogna giocare la vita con quelle carte che si hanno, si vince magari se si hanno gli assi però l'onestà dice che bisogna giocare anche con le scartine, magari a noi sono attaccati scartine però con queste noi riusciamo. Quando parlo di scartine non c'è nessun senso dispregiativo perché non sto disprezzando i miei figli, comunque abbiamo fatto, e facciamo, e continuiamo fare, una infinità di cose. Aiutare le altre famiglie, quelle che accettano di venirci vicino, di chiederci un aiuto, perché non è facile inizialmente. Le aiutiamo nel momento iniziale quando si accostano a La nostra famiglia, le aiutiamo nel periodo difficilissimo della scuola, e vi ho detto prima che stendiamo un velo pietoso sulla scuola perché siamo tanto lontani, e mi arrabbio tanto quando sento parlare di integrazione e invece è un aver superato le classi speciali che costavano troppo, e le aiutiamo soprattutto anche nel pensare, quando i bambini sono piccoli e vanno a scuola, dove sembra che la cosa più importante sia che imparino a leggere e a scrivere perché allora così sono come gli altri, che forse l'importante più che imparare a leggere e a scrivere sarebbe imparare a stare con gli altri perché un domani, forse, leggere è scrivere anche voi scrivete poco magari leggete ancora meno, ma siete tutti capaci di arrangiarvi, di gestirvi la vostra vita mentre altre persone, su cui si è puntato tantissimo per leggere e scrivere e li abbiamo magari fatti venire fuori frustrati a tutti i costi, ma non sono in grado

di reggere la convivenza con altri compagni o hanno sempre bisogno di una persona che stia appiccicata a loro. Questo è il lavoro che noi facciamo come associazione, un lavoro di cui siamo fieri soprattutto perché grazie ai nostri figli siamo costretti continuamente a ragionare, a riflettere sui problemi, a riflettere sui servizi sociali, a riflettere su quello che la classe medica dovrebbe fare e su come dovrebbe fare, a capire come dovrebbe essere ma non per aspettarci che gli altri ci diano, perché quello che noi rivendichiamo, in fin dei conti, è di essere dei genitori alla pari di tutti, genitori responsabili che si assumono le proprie responsabilità e che vogliono essere aiutati a realizzare le scelte che loro intendono fare per i propri figli. Io ieri sono dovuta andare su a Conegliano perché forse mio figlio, ho deciso di operarlo per la terza volta a un piedino perché adesso lo fa star male, vi assicuro che con lui io ho ragionato e l'ho convinto anche perché magari subito non è semplice. Cerchiamo sempre di ascoltare, cerchiamo anche però di fare più di quello che loro al momento attuale ci chiedono. Non mi ha mai chiesto mio figlio magari un domani cosa farà, noi come associazioni ci stiamo pensando e stiamo lavorando perché un domani i nostri figli siano così come sono stati trattati in famiglia abbiamo la possibilità di avere lo stesso tenore di vita, con lo stesso rispetto, con la stessa capacità di essere amati con cui lo sono stai. Quindi io credo che l'associazione dei genitori è a pari di altre associazioni, non solo devono essere aiutate e sostenute, devono essere prese come centro di tutti quanti i servizi sociali e sanitari, l'ospedale, il medico deve essere competente ma deve accostarsi alle famiglie appunto con il massimo rispetto, quello che trenta anni fa probabilmente, vi assicuro, non c'era. E' cambiato tanto, purtroppo sono cambiate anche tanto le patologie, è vero che si va sempre avanti e si progredisce, io sono convinta che la malattia, il deficit, faccia parte, è un limite che difficilmente l'uomo e anche il super uomo riuscirà a valicare, e comunque sono sempre questi limiti, questi deficit che ci danno lo sprone perché la società evolva, perché la società migliori. Compito, appunto, delle associazioni è di ricordare a tutti, compresa la classe medica, compresi voi terapeuti, che è grazie ai nostri figli, e vi assicuro che se potessi li cancellerei tutti quanti, ma è grazie a loro se si riesce ad avere una vita un po' più umana di maggiore attenzione. Io vedo che tante volte siamo circondati da un sacco di



volontari. La nostra associazione crede nel volontariato e mette il volontariato come base di ogni sua azione. Non sono migliaia i giovani che ci stanno vicino ma ce ne sono tanti, ci stanno dando tanto, ricevono tanto, siamo convinti che quello che loro ricevono, grazie ai nostri figli lo trasmetteranno, ed è un volano che può permettere appunto anche una sensibilizzazione migliore, una maggiore consapevolezza del proprio essere, del proprio agire e del proprio pensare. Questo è il compito della nostra associazione, nata attorno a La nostra famiglia, che ha, ripeto, nella dottoressa Pellegrini il nostro dio in terra. Siamo genitori di tante idee politiche e religiose diverse, ci troviamo tutti quanti uniti insieme nelle scelte, di fronte i nostri figli che credo siano veramente considerate persone nell'intendimento che diceva prima il professor Baldo, con cui per altro non è che vado sempre d'accordo. Io vi ringrazio con questo. Cercate nel vostro lavoro, se ce siete la maggioranza, se siete addetti ai lavori, fisioterapisti e altro, ricordatevi che la famiglia è fondamentale, mandate le famiglie presso le associazioni che sono quelli che gratuitamente, senza costare un soldo, fanno veramente azione di auto mutuo aiuto. Grazie ancora.

### **Paolo Fortuna**

Grazie. Signora Putti. Io penso che se no ci fosse la signora Putti bisognerebbe inventarla. Il sostegno come associazione è veramente fondamentale. E chiaro che la consapevolezza che le risorse comunque non sono infinite e che è un tendere verso, per inventare un aspetto che comunque riguarda tutti e stiamo cercando effettivamente di portare avanti. E penso che la realtà vicentina in, questo senso, un po' di inventiva ce l'abbia e che lo stia dimostrando nonostante tutti i suoi limiti. A parte questo se ci sono degli interventi finali, diciamo che è il momento di farli, altrimenti chiudiamo.