

INTRODUZIONE

Magnifico Rettore, Signori Presidi, Autorità tutte, gentili signore e signori, carissimi amici e colleghi, Vi ringrazio della Vostra presenza, della quale mi sento onorata.

La Fedra Federazione etica di ricerca e aiuto si è costituita a Roma il 19/03/2004 come organismo giuridico senza finalità di lucro per migliorare l'assistenza dei pazienti affetti da sindromi malformative oro-maxillo-facciali e questa sera siamo qui riuniti per presentarla.

Nasce da un'idea, condivisa da un gruppo di amici colleghi tra cui il Prof. Grassi e il Prof. Sanmartino, con i quali mi sono trovata una sera a parlare dei problemi della nostra categoria e del settore che mi riguarda in prima persona, occupandomi in prevalenza di malformazioni congenite.

Abbiamo parlato della sofferenza e del disagio psicologico del paziente sindromico, delle difficoltà della famiglia nella gestione della malattia e della limitazione delle risorse economiche in cui ci troviamo ad operare nel settore pubblico e abbiamo capito che forse avremmo potuto fare qualcosa di più che lamentarci.

Ci siamo recati a Roma e abbiamo informato il Prof. Giovanni Dolci per avere consigli su come concretizzare la nostra idea.

Il Prof. Dolci è sempre stato la nostra guida per le doti di sensibilità, lungimiranza, intuito e determinazione nell'agire e per le capacità innate di prevedere le potenzialità di un'idea innovativa.

Ho informato il Prof. Benech e il Prof. Berrone che hanno condiviso il progetto.

Da queste premesse è nato l'incontro odierno.

L'interesse crescente verso i difetti congeniti deriva dall'attenzione che la ricerca, soprattutto quella genetica, ha concentrato in questo settore e dall'arricchimento ed affinamento degli strumenti di diagnosi. Oggi i difetti congeniti rappresentano la principale causa di mortalità pediatrica (25-35%) nei paesi industrializzati, data la diminuzione dei decessi infantili per malattie infettive e carenze nutritive. La diagnosi pre-natale ed il ricorso all'aborto terapeutico hanno determinato una diminuzione dei nati malformati ma non è stato ancora realizzato un intervento decisivo sugli agenti che sono all'origine della malformazione. Oggi su 1500 bambini che nascono ogni giorno, 37 sono malformati.

La patologia malformativa abitualmente comporta una situazione di handicap più o meno grave, infatti secondo i dati ISTAT del 2003 il 70% della disabilità è dovuta alle malformazioni congenite e il 30% ad incidenti.

Questa realtà deve essere un monito a moltiplicare gli sforzi per una migliore conoscenza di queste patologie finalizzandola alla prevenzione ed alla riabilitazione.

Le sindromi malformative, sebbene le accresciute possibilità diagnostiche consentano di formulare una corretta diagnosi in un numero sempre più grande di casi (si tratta per lo più di sindromi da anomalia metabolica o da difetto cromosomico) hanno cause spesso sconosciute, si localizzano nel 71% dei casi nel distretto cranio-facciale, dove ne sono state riscontrate più di 750, ma presentano spesso anomalie nascoste in altri distretti dell'organismo, il che presuppone un intervento plurispecialistico per la cura del paziente.

Occorre individuare la sindrome, definire l'eziologia (genetica o ambientale), prevedere l'evoluzione clinica, fornire una prognosi, una consulenza genetica e un indirizzo terapeutico.

Spesso allo specialista arrivano quadri già gravi, sviluppatasi in modo silente nel corso degli anni.

In realtà la diagnosi nella maggior parte dei casi non viene fatta in tempi utili per l'assenza di centri assistenziali che si occupino in modo specifico del problema, per la scarsa presenza a vari livelli di personale dedicato che operi nel settore, per la mancanza di collegamento delle aree plurispecialistiche che si interessano di malformazioni.

La grave incidenza delle malformazioni facciali sulla fisionomia, sul linguaggio, sulla nutrizione, sulla respirazione, sullo stato psichico del soggetto interessato e anche sul dramma familiare che ne deriva rendono necessario un intervento precoce e mirato.

Inoltre l'esperienza della comune difficoltà di accesso ai servizi sanitari e dei lunghi tempi di attesa per le prestazioni, contribuiscono ad intensificare l'incertezza e la difficoltà a fidarsi, a chiedere notizie ed attenzioni da parte della famiglia.

Al momento della nascita il bambino malformato non viene quasi riconosciuto perché le aspettative nella coppia sono per il bambino più sano e bello in assoluto, nei genitori prevalgono sentimenti di delusione, scoramento e disorientamento.

Mai come in questi casi è stata più appropriata la frase "nascere con dolore" :

- Si cerca la spiegazione e il motivo
- Si nega la patologia

- Si cerca la terapia
- Si giunge all'elaborazione del lutto
- Subentrano i sensi di colpa e la delusione per quello che ci si aspettava
- Si elaborano comportamenti iperprotettivi

Restano la malattia e la gestione quotidiana della stessa.

E' necessario organizzare pertanto un modello nuovo di assistenza che assicuri una gestione complessiva di questi pazienti ed una razionalizzazione delle risorse sanitarie che eviti inutili e costosi passaggi da un ospedale all'altro.

Fedra si ispira ad un modello organizzativo di assistenza globale al paziente malformato e propone una serie di interventi concreti, evitando i discorsi e le denunce sterili e indicando delle soluzioni percorribili per dare al paziente ed alla sua famiglia prospettive diverse, anche attraverso la realizzazione di una forma di sussidiarietà cui la società civile tende ma che spesso resta incompiuta. In tal senso abbiamo avuto l'impegno delle Istituzioni (Enti Locali, Fondazioni, Mondo dell'Associazionismo) a sostenere quei progetti che forniscano i mezzi, gli spazi e le occasioni, anche attraverso "approcci di rete" per la realizzazione di un programma di recupero del bambino sindromico, non solo curando la malattia, ma recuperando le sue capacità residue in antitesi alle forme di assistenzialismo "tradizionale".

Ci proponiamo quindi obiettivi uguali a quelli del paziente normale, tentare tutte le strade e mettere in atto tutte le terapie possibili.

La malformazione e la disabilità non devono essere una controindicazione. Opere come quella del Cottolengo ne sono una testimonianza.

Le proposte di Fedra sono:

“Sanitarie”

- Creazione di un centro di ricovero e cura di tipo dipartimentale nella regione Piemonte dotato di strutture adeguate, in cui l'equipe degli operatori sanitari di riferimento delle varie discipline, opportunamente addestrati, garantisca percorsi assistenziali comuni, con automatismi collaudati, e un sistema di monitoraggio coordinato in collaborazione con i centri Nazionali già operativi, in accordo con le linee guida mondiali.

A tale scopo il centro il cui modello è già in fase di progettazione, sarà dotato di un'area diagnostica altamente qualificata con la realizzazione di laboratori per la ricerca genetica, per la diagnosi di laboratorio (attraverso il prelievo dei tessuti fetali, la diagnosi citogenetica, biochimica, molecolare, le analisi istologiche e citomorfologiche) e per la diagnosi strumentale (ecografica, radiografica, risonanza magnetica), di un'area di assistenza ambulatoriale, di una operatoria e di degenza avanzate che realizzino le migliori possibilità di trattamento chirurgico e non.

- Elaborazione di protocolli di ricerca di base e sui fattori teratogeni ambientali, in collaborazione con i centri di ricerca internazionali finalizzati alla riduzione del numero dei nati malformati senza il ricorso all'aborto terapeutico promuovendo l'attività di giovani

ricercatori italiani con l'istituzione di borse di studio. Il ruolo dei fattori ambientali come causa di mutazioni monogeniche o cromosomiche non è ancora del tutto noto o esplorato a fondo. Solo le radiazioni ionizzanti sono considerate sicuramente mutagene e si stima che la quota di mutazioni attribuibile a radiazioni ionizzanti e naturali sia intorno al 3%. I difetti dovuti ad agenti teratogeni "noti" sono pochi e ben definiti (infezioni materne, come la rosolia, malattie materne come il diabete, trattamenti farmacologici e radianti e sostanze chimiche voluttuarie), la loro bassa incidenza non può essere fonte di ottimismo perché può nascondere una relativa ignoranza o incapacità della ricerca biomedica ad identificare i teratogeni ambientali.

L'aspetto più importante relativo ai teratogeni è che ogni bambino nato con un difetto dovuto ad un agente teratogeno eliminabile rappresenta un vero e proprio fallimento della medicina, che ha ormai fatto della prevenzione la sua arma più efficace e qualificante.

La prevenzione dei difetti congeniti può essere realizzata solo attraverso due modalità:

Prevenzione primaria: eliminazione delle cause o efficace controllo di esse. Esempi classici sono l'eliminazione dell'abuso di alcool e la vaccinazione contro la rosolia.

Prevenzione secondaria: identificazione della malattia in fase pre-clinica e modificazione attraverso il trattamento della sua evoluzione naturale. Esempi classici sono lo screening in fase pre-clinica dell'ipotiroidismo e di altre malattie metaboliche.

- Alla base dei protocolli di ricerca reputiamo indispensabile la formazione di Registri Italiani regionali, oltre quelli già esistenti, che raccolgano i dati del loro territorio e l'attivazione di un coordinamento nazionale con l'obiettivo di creare un archivio delle sindromi malformative congenite per individuarne la frequenza in Italia.

Le proposte “*Educative*” riguardano innanzitutto il paziente, mediante un programma “incentrato” sulla sua individualità e sulla molteplicità dei suoi bisogni, anche tramite l'informatizzazione delle scuole e l'opportunità di studio per gli ospedalizzati, con programmi on line, considerando le potenzialità motorie, percettive, emotive ed espressive del paziente, al fine di adattare la comunicazione alle sue reali capacità in accordo con la Legge 53 del 2003 che contempla il diritto e il dovere all'istruzione del minore.

Le proposte educative riguardano anche la formazione e l'aggiornamento culturale del personale sanitario, parasanitario e dei volontari e la promozione nel tessuto sociale della consapevolezza delle cause, delle ricadute sulle famiglie e sulla società di tali sindromi e delle possibilità di ricerca atta alla loro prevenzione.

Sarà necessario aumentare il grado di coinvolgimento verso il problema delle Autorità Politiche e Religiose Nazionali, degli Enti Locali e delle Fondazioni, da cui ci aspettiamo un'attenzione doverosa e partecipata. Torino in più occasioni attraverso la progettualità dei suoi attori socio-economici ha dimostrato di saper dar vita a risposte efficaci, partecipando alla realizzazione di iniziative di indiscusso valore sociale.

Le proposte “*Assistenziali*” hanno lo scopo di dare sostegno alle famiglie mediante la creazione di servizi di consulenza con siti telefonici di facile accessibilità e luoghi di accoglienza per fornire informazioni e assistenza psicologica a fronte di una problematica che al momento della nascita si presenta drammatica.

Per un medico comunicare ai genitori che un loro figlio è affetto da un difetto congenito grave è una delle esperienze più delicate e difficili: si tratta di ribaltare improvvisamente una serie di aspettative e speranze perché per tutta la gravidanza i genitori hanno convissuto con un figlio immaginario sano, forte, bello e intelligente. Su di lui i genitori hanno riposto speranze, aspettative, consolazioni, ricompense alle proprie occasioni mancate. La nascita di un bambino con un difetto congenito fa crollare tutte queste attese e genera un’esperienza di crisi emotiva fatta di incredulità e profonda tristezza, senso di impotenza e rabbia. Compito del medico è anche quello di aiutare i genitori a riacquistare l’equilibrio interno e far strada al senso di accettazione e di adattamento alla nuova realtà fino alla completa riorganizzazione. Durante questa fase può accadere di tutto: speranze represses e inespresses che il bambino non sopravviva, affrettate decisioni di abbandono, tacite richieste di impedirne la sopravvivenza fino alla speranza dell’errore diagnostico. La fase di accettazione si rende evidente quando i genitori cominciano a parlare e a descrivere il bambino non in base alle sue caratteristiche patologiche, bensì in base ai suoi comportamenti normali: come sorride, come riconosce i familiari come mostra di aver fame. Ciò significa che si è

stabilito un legame, una comunicazione, in questa fase le aspettative e le speranze si spostano verso il figlio reale cioè verso un figlio che nonostante i suoi problemi comincia ad esistere con una sua identità ed individualità.

L'impegno di Fedra, con l'aiuto della società civile, è di assistere costantemente questa nuova individualità per curarne la malattia, per educarla ed aiutarla a costruire assieme alla famiglia, serenamente e dignitosamente la sua identità e per ridargli la gioia del sorriso, nella consapevolezza che il recupero di un sorriso, anche di un solo sorriso, è un bene comune che deve impegnare e coinvolgere tutti.