
SCIENZA PARTECIPATA

IL PROGETTO LUIGI MAYER

Linee guida per la crescita e lo sviluppo
dei bambini con diagnosi
di Sindrome del Cri du chat



Il Progetto Luigi Mayer è uno dei progetti di ricerca ed assistenza portati avanti da A.B.C. Associazione Bambini Cri du chat APS, organizzazione fondata nel 1995.

Il Progetto Luigi Mayer aiuta le famiglie che hanno ricevuto la diagnosi di “Sindrome del Cri du chat” per la propria figlia/o.

Il Progetto Luigi Mayer dal 2007 è attivo su tutto il territorio italiano. Dal 2007 sono stati attivati 603 progetti di assistenza.

LA MALATTIA

Cri du chat è il nome che il genetista francese Léjeune ha dato nel 1963 ad una sindrome riconoscibile fin dalla nascita a causa del vagito acuto e flebile come un miagolio. Si tratta di una malattia rara riconosciuta dal nostro SSN. La perdita di una parte del patrimonio genetico, coinvolge purtroppo anche lo sviluppo cerebrale con conseguente microcefalia (circonferenza cranica inferiore alla norma), ritardo dello sviluppo psicomotorio e del linguaggio e alterazioni sensoriali. La sindrome si presenta alla nascita e non è curabile con farmaci ma si possono ottenere buoni risultati se si intraprendono adeguate terapie riabilitative che devono essere possibilmente precoci e continuative nel tempo¹.

DOPO LA DIAGNOSI.

La disabilità può avere difficili conseguenze sulla normale vita familiare. Questo vale soprattutto nel caso in cui vi sia un figlio ad avere una qualche forma di disabilità, più o meno grave. I motivi principali stanno nel fatto che il nucleo familiare si è appena o da poco formato/affermato e che un figlio disabile accompagnerà tutte le fasi della vita dei genitori, nonché, per un certo periodo, anche di fratelli e sorelle, se presenti.

Dopo la diagnosi i genitori saranno caregiver familiari, coloro che si prendono cura di un parente con disabilità permanente, affetto da una malattia cronica, non autosufficiente e che necessita di assistenza a lungo termine. Il caregiver non è una figura professionale esterna pagata per essere responsabile di un servizio, ma di un parente che per necessità decide di assistere un suo familiare a titolo gratuito.

I genitori dopo la diagnosi acquisiscono elementi di crisi e smarrimento che portano a notevoli difficoltà nella gestione del bambino e della loro vita quotidiana. Non esiste un adeguato e diffuso supporto informativo e terapeutico sull'evoluzione della malattia a causa della sua rarità. I genitori non riescono a comprendere quale sarà il loro futuro portandoli talvolta a situazioni di panico.

Abbiamo potuto constatare inoltre che la diagnosi quasi sempre viene comunicata da personale medico che conosce la malattia superficialmente, talvolta vengono comunicate informazioni che non corrispondono alla realtà ma si riferiscono a informazioni di qualche decina di anni fa quando la malattia non era studiata approfonditamente come adesso.

Questo nuovo stato di cose implica un profondo cambiamento delle prospettive future della famiglia, una nuova progettualità ed organizzazione della vita quotidiana, nella maggioranza dei casi la perdita della capacità lavorativa per uno dei genitori, quasi sempre la madre.

Si aggiunge la conoscenza di un nuovo mondo fino ad allora sconosciuto, quello della malattia rara e della disabilità che essa comporta, le complicazioni ed i tempi della burocrazia e del riconoscimento dei diritti esigibili sia a livello locale che a livello delle leggi e dei decreti nazionali.

Si evidenzia quindi la necessità di dare alla famiglia un sostegno per affrontare questa nuova progettualità, di mettere in pratica linee guida adeguate, specialmente nelle terapie riabilitative e per l'inserimento scolastico, fruibile sia dai familiari che dagli operatori, per poter ottenere risultati ottimali e poter pensare ad una vita futura sostenibile².

OBBIETTIVI DEL PROGETTO

- A. Diminuire l'impatto negativo dovuto alla nuova situazione familiare che si crea dopo la nascita di un figlio con SCDC.
- B. Ridurre le possibilità di stress da accudimento e le sue ricadute negative.
- C. Ridurre i tempi di ricerca per le linee guida educative e riabilitative più idonee.
- D. Dare alla famiglia strumenti adeguati per la crescita e lo sviluppo.
- E. Creare un programma personalizzato in base alle esigenze della persona assistita.
- F. Condividere il programma educativo-riabilitativo con quelle figure che, oltre alla famiglia, lavora e interagisce a vario titolo con la persona assistita.

IL PROGETTO DI RICERCA DI A.B.C.

Alla nascita dell'organizzazione è stato costituito un Comitato Scientifico composto da figure professionali interdisciplinari. Essi promuovono la ricerca genetica sulla malattia in collaborazione con Laboratorio di Genetica Umana (I.R.C.C.S.) Giannina Gaslini di Genova che fa parte della rete di biobanche di Telethon.

Inoltre acquisiamo dati utili allo studio sui programmi educativi, e sulle terapie riabilitative più adeguate, aggiornando il nostro Database creato appositamente per monitorare i progressi acquisiti.

Sono stati eseguiti studi specifici sulla malattia e realizzate nel tempo alcune linee guida³⁴⁵⁶⁷⁸⁹¹⁰.

IL PROGETTO IN PRATICA

Il progetto prevede l'invio di una figura di riferimento, adeguatamente formata dai membri del Comitato Scientifico, presso la residenza della famiglia che ne fa richiesta. È stato scelto un pedagogo specializzato nella disabilità, per le sue competenze educative e di insegnamento delle linee guida per la SCDC, che fa parte di un team di lavoro interdisciplinare per la disabilità intellettiva.

Al Progetto Luigi Mayer la famiglia può accedere in quattro modalità:

- 1) *Mayer casa-scuola completo*: comprende 2 visite in famiglia nell'arco di un anno, 2 incontri a scuola o al centro;
- 2) *Mayer casa-scuola*: comprende 1 visita in famiglia nell'arco di un anno. 1 incontro a scuola o al centro;
- 3) *Mayer casa*: comprende 2 visite in famiglia nell'arco dell'anno; nessun incontro a scuola o centro;
- 4) *Mayer inserimento*: comprende 2 incontri annuali presso la scuola o il centro; attivabile sia dalla famiglia che dalla scuola o centro;

L'INTERVENTO DI CONSULENZA DOMICILIARE

Durante gli incontri ad ogni famiglia viene dedicato il tempo necessario per assistere e partecipare attivamente alla valutazione del livello neuro funzionale e/o scolastico del bambino, alla stesura del programma e, per chi ne ha fatto richiesta, agli eventuali incontri con enti e persone di riferimento al caso. Al bisogno le famiglie possono usufruire di consulenze a distanza aggiuntive necessarie per valutare e cercare di risolvere le problematiche presenti.

Ogni famiglia è accompagnata e guidata in una progettualità domiciliare mirata e specifica per bambini con sindrome del Cri du Chat.

Tutte le consulenze sono sempre fatte in presenza dei genitori e del figlio interessato.

Il progetto coinvolge in media famiglie con figli dai più piccoli di 3 anni circa al più grande con età superiore a 40. La maggior parte dei bambini frequentano la scuola dell'obbligo.

Alle famiglie dei più piccoli vengono date tutte le informazioni sulla sindrome, spiegate la maturazione della sensorialità e motricità, alcune buone abitudini e prassi, le regole, i riti, i ritmi.

Con le famiglie dei bambini più grandi viene inoltre trattato tutto il programma intellettuale e didattico utile per una buona frequentazione della scuola (scrittura, lettura, fare di conto, memorizzazione e apprendimento).

Con quelle dei ragazzi e degli adulti che frequentano centri diurni, sono approfondite le attività sensoriali (per coloro con disturbi ancora gravi uditivi, visivi, tattili), lavorative e/o occupazionali (come laboratori di falegnameria, ecc.), attività motorie (esercizi motori e di “ginnastica cognitiva”) e di mantenimento scolastico (lettura, scrittura a computer, ascolto, memorizzazione e comprensione di argomenti di carattere generale, matematica con abaco).

GLI INTERVENTI SPECIFICI

Consulenza educativa e didattica alle famiglie:

- Anamnesi: tutti dati relativi al soggetto
- Valutazione del livello neurofunzionale del bambino, ragazzo, adulto
- Proposta di lavoro educativo e didattico: programma di attività sensoriali, motorie, intellettive giornaliere idonee e mirate al bisogno
- Verifica del lavoro svolto, valutazione livello neurofunzionale acquisito e proposta di un nuovo programma (dalla seconda visita)
- Accompagnamento a distanza della famiglia: qualora fossero necessari ulteriori chiarimenti i genitori possono inviare filmati sulle attività svolte o contattare il pedagoga

Consulenza a scuole ed a istituti:

- Interventi di accompagnamento e formazione riguardanti la sindrome: approfondimento delle varie tematiche specifiche, valutazione dei reali limiti e capacità presenti all'interno della scuola, attuazione di strategie pratiche funzionali al caso.
- Interventi didattici e progettuali: accompagnamento nella stesura del Progetto Educativo Individualizzato (PEI), prescrizioni di materiale e strategie in funzione del progetto sul bambino, interventi in consigli e riunioni scolastiche, ecc.
- Verifiche sul campo riguardanti il lavoro eseguito con il bambino ed i risultati ottenuti (dalla seconda visita). È comunque possibile tramite filmati, soprattutto per le scuole più lontane, verificare a distanza le modalità del lavoro svolto ed i risultati.
- Disponibilità di essere contattati al bisogno. Ogni scuola ha il permesso, con il consenso anche della famiglia, di inviare filmati o video del lavoro svolto da supervisionare.
- Incontri aperti con le classi: interventi fatti con i compagni di classe dell'alunno seguito.

Rapporti con le Asl locali:

- Incontri mirati ad un sinergismo funzionale: importante è il confronto con gli enti sanitari locali, volto soprattutto a creare quei sinergismi e collaborazioni necessarie all'incremento di maturazione e sviluppo del bambino.
- Disponibilità di essere contattati al bisogno.
- Verifiche sul programma: fatte in base a tabelle e test.

Consulenza ad associazioni di volontariato, e a educatori domiciliari:

- Incontri di spiegazione del caso e del programma domiciliare dato: stimolo alla motivazione nel lavoro e nel rapporto con il soggetto, e facilitazione delle azioni consigliate.
- Disponibilità di essere contattati al bisogno.

Rapporti con enti pubblici:

- Incontri di presentazione dell'associazione e del lavoro svolto sul territorio con i bambini con sindrome del Cri du Chat, con l'intento di far conoscere il caso trattato in modo più appropriato e richiedere collaborazione, tradotta in materiale e spazi idonei al lavoro.

Sussidi didattici:

- Invio alle famiglie iscritte di sussidi didattici come tastiere facilitate, alfabetieri, parole rosse, palini per contare, fogli di carta grigia, e altro.

RISULTATI ATTESI

- Capacità dei familiari nel reagire davanti ad un evento grave ed inatteso che cambia inevitabilmente la progettualità nella vita familiare futura;
- Consapevolezza su come affrontare la crescita e lo sviluppo del proprio figlio da parte delle famiglie;
- Sviluppo psicomotorio ed intellettuale adeguato alle caratteristiche di gravità della malattia del singolo soggetto;
- Adeguato inserimento educativo in ambito scolastico e più in generale nella comunità;
- Mantenimento delle competenze acquisite anche in età adulta

IMPATTO SOCIO ECONOMICO

Gli effetti positivi del progetto si possono misurare con le migliori prospettive di sviluppo della famiglia, con una migliore gestione dello stato di disabilità a scuola e nella comunità, con migliori e mirate prestazioni terapeutiche/sanitarie e relativo risparmio di energie e risorse. Non è da sottovalutare un naturale miglioramento nel rapporto fra la famiglia e le istituzioni.

PORTATORI DI INTERESSE

- Genitori e più in generale famiglie con figli con diagnosi di sindrome del Cri du chat;
- Operatori che a vario titolo interagiscono con bambini ed adulti con Cri du chat (pediatri, medici, ricercatori, terapisti, operatori vari, educatori, insegnanti di sostegno);
- Rete di istituzioni che operano nel settore sanitario e sociale con particolare attenzione alle malattie rare e alla disabilità;

I TEMPI DEL PROGETTO

Per motivazioni di carattere pratico ed organizzativo, relative anche al calendario scolastico, le visite presso le famiglie si estendono dal 1 settembre 2022 al 31 Agosto 2023.

COMPARTICIPAZIONE

Alla famiglia viene richiesta una parziale compartecipazione che non supera il 50% del costo effettivo. Ai genitori che si trovano in evidente stato di difficoltà viene chiesto un contributo simbolico.

COLLABORAZIONE CON I COMUNI DI RESIDENZA, SCUOLE ED ISTITUTI

Alla famiglia forniamo una lettera e materiale informativo sul progetto destinato al sindaco del proprio comune di residenza. Al comune di residenza della famiglia viene chiesto un contributo, in questo caso alla famiglia non è richiesta la compartecipazione. Ventiquattro amministrazioni comunali hanno già aderito al progetto per alcuni anni consecutivamente. In alcuni casi il progetto è attivato dalla scuola frequentata o dal centro diurno o residenziale.

NOTE

Il Progetto Luigi Mayer è il naturale proseguimento del *Progetto per Mano a Filippo Corsini*, Linee guida riabilitative precoci per bambini con diagnosi di Sindrome del Cri du chat da 0 a 3/6 anni.

IL NOME DEL PROGETTO

Il nome del progetto è dovuto all'amicizia che lega A.B.C. alla Signora Renata Mayer Fargion, socia benemerita, che con la sua donazione, in memoria del figlio Luigi, eminente giornalista scomparso prematuramente, ha dato vita al progetto.

¹ Marianna Spunton, Maria Elena Liverani, Paola Cerruti Mainardi, Simona Cavani, Michela Malacarne, Chiara Baldo, Mauro Pierluigi, Andrea Guala, La sindrome del "Cri du chat": qualche novità per una "vecchia" sindrome, *Medico e Bambino* 2015;34:306-312

² Yllka Kodra , Marianna Cavazza, Marta de Santis, Andrea Guala, Maria-Elena Liverani, Patrizio Armeni, Maura Masini and Domenica Taruscio, Social Economic Costs, Health-Related Quality of Life and Disability in Patients with Cri Du Chat Syndrome, *International Journal of Environmental Research and Public Health*.

³ Cerruti Mainardi P, Perfumo C, Pastore G, et al. Cri du chat syndrome. *Ital J Pediatr* 2001; 27:840-50.

⁴ Cerruti Mainardi P, Perfumo C, Cali A, et al. Clinical and molecular characterization of 80 patients with 5p deletion: genotype-pheno- type correlation. *J Med Genet* 2001;38:151-8.

⁵ Nardi S. La sindrome del cri du chat. Aspetti caratteristici e linee guida applicative. <http://www.criduchat.it/riabilitazione.htm>.

⁶ Guala A, Spunton M, Cerruti Mainardi P, Emmig U, Acucella G, Danesino C. Anaesthesia in Cri du Chat syndrome: an investigation on 51 Italian patients. *Am J Med Genet A* 2015; 167:1168-70.

⁷ Cerruti Mainardi P, Pastore G, Castronovo C, et al. The natural history of Cri du Chat Syndrome. A report from the Italian Register. *Eur J Med Genet* 2006;49:363-83.

⁸ Cerruti Mainardi P, Guala A, Pastore G, Pozzo G, Dagna Bricarelli F, Pierluigi M. Psychomotor development in cri du chat syndrome. *Clin Genet* 2000;57:459-61.

⁹ Cerruti Mainardi P, Spunton M, Arcuri V, et al. The Cri du Chat syndrome: a study on the quality of care. *Minerva Pediatr* 2012;64: 395-400.

¹⁰ Liverani ME, Spunton M, Cerruti Mainardi P, Dagna Bricarelli F, Danesino C, Guala A. Cri du Chat syndrome: recommendations for the care in children and adults. 7th European Conference on Rare Diseases, 8-10 maggio 2014, Berlino.