

Vivere con bambini affetti da idic15



Una cromosomopatia e le sue conseguenze

Informazioni per le famiglie e per tutti quelli che
hanno cura di loro

Cos'è la sindrome idic(15) o invdup (15)?

La sindrome idic(15) o invdup(15) è una sindrome genetica, una rara cromosomopatia. Invece dei 46 cromosomi normalmente presenti, le persone con idic(15) generalmente hanno un piccolo cromosoma in più, derivato dal cromosoma 15. Come variazione, alcune persone sono nate senza un cromosoma extra, ma hanno un segmento di materiale duplicato dentro il cromosoma 15. Queste due sindromi, idic(15) e invdup(15), vengono unite sotto il nome “**sindrome da duplicazione del cromosoma 15q**”.

Questo materiale genetico superfluo è responsabile dei sintomi più o meno gravi che hanno le persone affette da idic(15). Tali problemi riguardano lo sviluppo fisico e mentale, la capacità di apprendimento e gli schemi di comportamento. Pertanto le famiglie dei bambini con idic(15) devono affrontare tutti i problemi che comporta la vita con una persona disabile.

Quali sono le cause di Invdup15?

Nella maggior parte dei casi il materiale genetico superfluo si forma durante lo sviluppo dell'ovulo o dello sperma dei genitori. È una cromosomopatia che si verifica casualmente. Non c'è correlazione fra lo stile di vita dei genitori e le influenze dell'ambiente circostante con il verificarsi di idic(15): bambini con idic(15) nascono da genitori di qualsiasi etnia, in tutte le situazioni economiche, sociali e in qualsiasi parte del mondo. In altre parole: non c'è niente che i genitori possano fare prima o durante la gravidanza per evitare che si verifichi l'inversione e duplicazione del cromosoma 15.

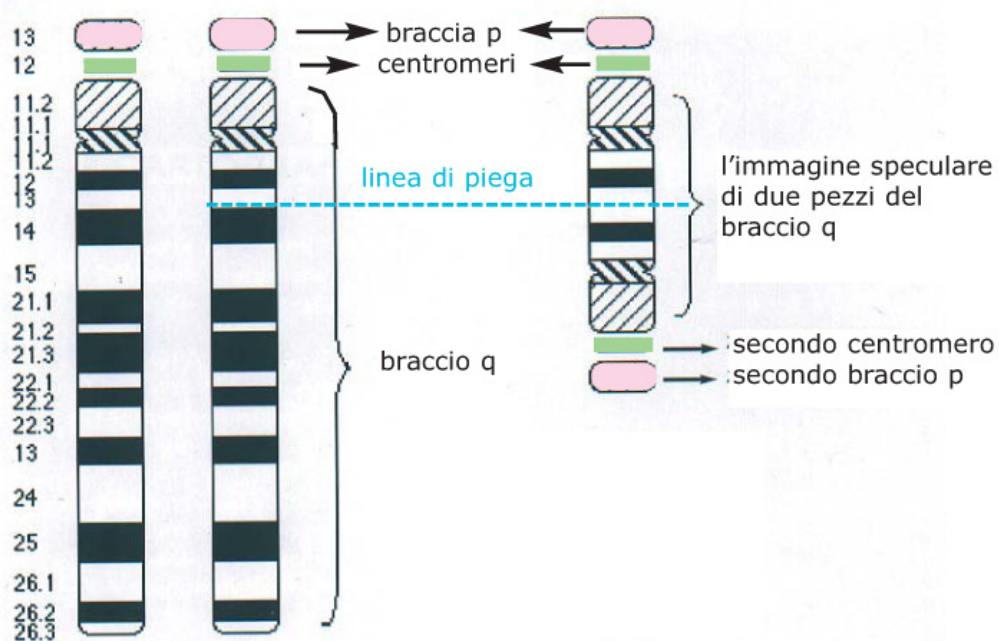
In persone affette da idic(15) è presente generalmente, a parte la normale coppia di cromosomi 15, un altro piccolo cromosoma: il cosiddetto "marker". Questo marker è un'immagine speculare di un pezzo di cromosoma 15 e include due segmenti identici del braccio corto (braccio p), del centromero, e di una parte del braccio q - che di solito va da q11 a q13 - (*vedi illustrazione*). Quest'ultima regione - chiamata la "regione critica PWS/AS", in riferimento alla sindrome Prader-Willi e Angelman - è responsabile del quadro clinico: sembra che più ampia è la regione di materiale genetico in eccesso e più gravi saranno le conseguenze per la persona affetta da questa sindrome. Può anche verificarsi che una persona abbia un piccolo "marker" 15 all'interno delle sue cellule, che non interessa la regione critica PWS/AS : questa condizione non comporta necessariamente la manifestazione dei sintomi, può quindi rimanere nascosta, ma può essere trasmessa.

La sindrome idic(15) viene chiamata anche Tetrasomia parziale 15, perché una determinata regione del cromosoma 15 viene ripetuta quattro volte nelle cellule. Esistono altre variazioni dalla situazione cromosomica "normale". Può succedere che una persona abbia più di un "marker" 15, cioè in una cellula sono presenti 48 o 49 cromosomi. I diversi nomi che sono stati usati e cambiati nel corso delle ricerche di questa cromosomopatia così rara, definiscono tutti la stessa condizione: inversione e duplicazione 15 (Invdup15), marker soprannumerario, tetrasomia parziale 15, e infine isodentric 15 (Idic 15).

La seconda versione della **sindrome da duplicazione del cromosoma 15q** (sindrome idic(15)) non viene causata da un cromosoma in eccesso, ma il materiale genetico superfluo è presente all'interno del cromosoma 15 originario (Intdup15 o duplicazione interstiziale). In genere è stata duplicata la stessa sezione (15q11-q13) che compone anche il "marker" in eccesso nell' idic(15). Per questa ragione, le persone con la duplicazione interstiziale presentano sintomi simili alle persone affette da idic(15), sebbene anche in forma più lieve.

Quando queste mutazioni del cromosoma 15 si trovano solo in alcune cellule e non in altre si parla di mosaicismo.

La coppia del cromosoma 15 con le sue regioni e il marker



Il braccio p come anche il centromero, presenti due volte sul marker, non hanno nessuna rilevanza per le possibilità di sviluppo della persona affetta. Responsabile per i sintomi che sono legati a idic15 è la regione critica PWS/AS, in questo caso da q11.2 a q13, che è doppiamente presente sul marker.

L'aggiuntivo, per esempio q11-13, q12 etc. significa la grandezza della parte duplicata del cromosoma.

Qual' è la frequenza della sindrome idic(15)?

Idic(15) è una delle cromosomopatie rare che si verifica più frequentemente. Si stima che su 30.000 neonati ne nasca 1 con questa sindrome (in Europa si parla di malattia rara quando la probabilità è 1 : 2.000). Rimane il fatto che questa sindrome non è molto conosciuta e la maggior parte dei medici e dei medici pediatri non conoscono bambini con idic(15).

Può capitare più di una volta nella stessa famiglia?

Generalmente la sindrome idic(15) si verifica "de novo", ovvero i genitori non sono portatori del marker : ciò significa che non è ereditaria. Per una maggiore chiarezza la condizione dei genitori può essere accertata con l'aiuto di un test genetico. Se in nessuno dei genitori è presente il marker , la possibilità di avere un altro bambino con idic(15) non è più alta rispetto a quella di un'altra coppia di genitori. Se invece idic(15) è stato trasmesso da uno dei genitori, la possibilità di avere un altro bambino con questa sindrome aumenta. Dal momento che la situazione di ogni famiglia è diversa, si consiglia sempre l'aiuto di un consulente genetico.



Quali sono le conseguenze della sindrome idic15?

Non è possibile fare previsioni sullo sviluppo di un bambino con idic(15). I bambini e i ragazzi che conosciamo sono tutti diversi, ognuno è particolare, è unico. Tuttavia esistono alcune caratteristiche comuni nelle persone affette da idic(15), sebbene possano manifestarsi in modo più o meno grave. Queste caratteristiche sono però anche tipiche di altre cromosomopatie. Di conseguenza non esiste un profilo specifico che potrebbe aiutare nella diagnosi, e nessuna di queste caratteristiche è peculiare di questa sindrome. Inoltre, la diagnosi di idic(15) può essere ulteriormente ritardata dal fatto che generalmente i bambini affetti non hanno un aspetto tanto differente da altri bambini, mentre spesso altre sindromi genetiche comportano tratti fisici piuttosto marcati e specifici, quindi facilmente identificabili.

Caratteristiche fisiche

In genere i bambini con idic(15) nascono senza problemi organici, la loro aspettativa di vita non è più bassa di quella di altre persone; nella maggior parte dei casi sono bambini particolarmente belli, i cui problemi non sono immediatamente visibili. Tuttavia, già alla nascita, possono essere immediatamente visibili alcuni tratti fisionomici specifici della sindrome, come una particolare piega delle palpebre, il naso col dorso leggermente appiattito, il palato alto e stretto, il volto lungo e anch'esso stretto e una forma atipica delle orecchie. Inoltre, la costituzione è generalmente longilinea e la statura a volte più bassa della media. Sin dai primi mesi di vita si riscontra nella quasi totalità dei casi uno scarso tono muscolare (ipotonia); pertanto i bambini imparano tardi a controllare il capo, a girarsi sul fianco e a sedersi. Per sviluppare il tono muscolare è necessaria una fisioterapia intensa, anche con la partecipazione dei genitori, che può portare a buoni risultati. Le articolazioni possono essere sorprendentemente lasse e questo, associato all'ipotonia, può ulteriormente ritardare il raggiungimento delle normali tappe motorie. Tuttavia, anche se i bambini in genere imparano a camminare piuttosto tardi - spesso dopo il secondo anno di vita - molti di loro con gli anni riescono a correre, saltare, arrampicarsi, andare in bicicletta, e a partecipare addirittura ad attività sportive. I bambini con idic(15) sono particolarmente soggetti ad infezioni alle alte vie respiratorie e alle orecchie. E' stato spesso riscontrato anche un incurvamento laterale della colonna vertebrale (scoliosi). Molto più rare, invece, sono le malformazioni ad organi interni, o altre malformazioni quali la labiopalatoschisi.

Epilessia

Un aspetto molto importante di questa sindrome è l'epilessia che condiziona la vita di buona parte delle persone con idic(15). Le crisi epilettiche osservate possono essere molto diverse, e le persone affette da idic(15) possono soffrire di diverse forme di epilessia contemporaneamente. Anche l'età durante la quale si verificano le crisi può variare, e a volte l'epilessia può addirittura sparire completamente durante lo sviluppo. Per esaminare l'attività elettromagnetica del cervello durante la veglia e durante il sonno esiste l'esame chiamato elettroencefalogramma (EEG) che aiuta i medici ad individuare entità e tipologia

delle crisi epilettiche e, di conseguenza, a stabilire una terapia farmacologica adeguata. Tuttavia l'epilessia nelle persone affette spesso non è classificabile come epilessia tipica, e non in tutti i casi è possibile controllarla con i farmaci.

Il sonno

Molto spesso i genitori riscontrano nei loro bambini un ritmo del sonno piuttosto irregolare: questi bambini hanno difficoltà ad addormentarsi e durante la notte si alternano fasi di sonno a lunghe fasi di veglia. Questo significa per i genitori, oltre al fatto che i ragazzi il giorno dopo non sono riposati a sufficienza, una condizione di stress a volte insopportabile. La Melatonina è la sostanza che regola il nostro ritmo fra sonno e veglia. Molti genitori, dietro consiglio del medico, somministrano questa sostanza ai loro figli, riscontrando un importante miglioramento.

Motricità fine

Come nel raggiungimento delle prime tappe motorie, anche lo sviluppo della motricità fine spesso è compromesso. L'uso appropriato degli oggetti quotidiani (come ad esempio il piatto, il bicchiere, le posate, etc.) deve essere esercitato con pazienza. Questo consente di raggiungere buoni risultati nell'apprendimento di azioni che, sebbene siano semplici, sono tuttavia indispensabili per l'autonomia del bambino.



Comportamento

I bambini piccoli affetti da idic(15) spesso sono chiusi in loro stessi, come se vivessero in un proprio mondo. Sembrano poco interessati al contatto con le altre persone e riescono a cancellare dalla loro mente tutto ciò che non serve direttamente a soddisfare i loro bisogni primari. La comunicazione attraverso l'espressione visiva con la madre e la risposta attraverso il sorriso avvengono piuttosto tardi. I genitori spesso si trovano di fronte un bambino che non risponde alle normali dinamiche di relazione fra genitori e figli. Pertanto, ci si sente quasi impotenti e il più delle volte si reagisce alla frustrazione dando al proprio figlio pochi stimoli. Di conseguenza, la relazione e la comunicazione, già di per sé compromesse, subiscono un ulteriore ritardo nello sviluppo. I genitori raccontano di bambini calmi e felici, che si esprimono solo con il pianto e solo per manifestare l'insoddisfazione di bisogni primari come la fame, la sete, il dolore, etc. Durante la crescita si manifestano spesso alcune stereotipie di comportamento, come per esempio l'"hand-flapping" (scuotere le mani muovendo le braccia), il tenere sempre qualcosa nelle mani, la predilezione per far girare le ruote (per esempio delle auto giocattolo). Se a queste stereotipie si aggiungono i problemi di relazione con le persone e una certa inclinazione all'iperattività, tali comportamenti possono essere classificati come autistici. Tuttavia, contrariamente alle persone autistiche, i ragazzi con idic(15) cercano spesso il contatto fisico e, sebbene a modo loro, riescono ad esprimere i loro stati d'animo e il loro affetto. I loro comportamenti non rientrano in uno schema tipico di autismo, anche se ne condividono molti aspetti.

Durante la pubertà, i problemi di comportamento possono aggravarsi, fino ad arrivare a situazioni che non sono più facilmente controllabili. Alcuni genitori raccontano di attacchi improvvisi di rabbia o di comportamenti provocatori ed aggressivi. Le ragioni che spiegano questi comportamenti sono diverse: la pubertà è senz'altro un momento delicato, che può spingere tutti i ragazzi a comportamenti fuori della norma; tuttavia ne sono una causa importante anche le frustrazioni che nascono dai falliti tentativi di comunicazione che non vengono compresi dal mondo circostante e spesso neanche percepiti come tali. In questi casi ai genitori può risultare di aiuto il consiglio di un neuropsichiatra infantile e/o di uno psicologo. Nei casi più gravi c'è la possibilità di valutare una terapia farmacologica mirata. Alcuni ragazzi con idic(15) possono sviluppare anche un comportamento ansioso, insicuro e ipersensibile: l'ansia per una separazione (per esempio dalla madre) o per una nuova situazione (per esempio la scuola), le eccessive richieste da parte dell'adulto condizionano il loro comportamento e, in casi estremi, possono indurli a comportamenti autolesionisti (come ad esempio mordersi la mano).

Imparare

Nei bambini con idic(15) le difficoltà dello sviluppo cognitivo possono avere un ampio margine di gravità. Probabilmente, a causa della sindrome e dei comportamenti ad essa legati, essi percepiscono il mondo circostante diversamente da noi. Questo mondo circostante non è capace di reagire nel modo adeguato ai loro tentativi di relazione. Di conseguenza, le richieste nei loro confronti possono essere inadeguate alle loro capacità, possono risultare eccessive o, dall'altra parte, possono sminuire le loro competenze. Sembra che la gran quantità di stimoli della nostra vita quotidiana spesso sia per loro

eccessiva e cambiamenti e novità possono risultare destabilizzanti. Possono essere di aiuto giornate strutturate in modo chiaro e ripetitivo, come anche alcune indicazioni verbali che, essendo sempre le stesse, rinforzano l'ascolto e la comprensione, dando così un orientamento.

Un altro comportamento tipico dei bambini con idic(15) è l'inconsapevolezza del pericolo: devono essere sempre controllati per evitare che si facciano male, rompano gli oggetti che li circondano o semplicemente si allontanino. Questa necessità è una grande sfida per i genitori e per le persone che si prendono cura di questi ragazzi, perché significa aver bisogno di una enorme quantità di forza, energia e pazienza.

Comunicazione

Generalmente anche lo sviluppo della comunicazione è rallentato. Per molti genitori è già un grande passo avanti quando il loro bambino comincia a prenderli per mano ed a esprimere così un bisogno (per esempio portandoli in cucina). Attraverso lo sguardo o i segni i genitori imparano lentamente a capire cosa vuole il proprio figlio. Così non sono più costretti ad indovinare: situazione che è particolarmente angosciante quando ad esempio il bambino sta male e il genitore non ne capisce il motivo. Possono essere molto utili dei metodi di comunicazione alternativa, la Comunicazione Aumentativa e Alternativa (CAA), un insieme di conoscenze, tecniche, strategie e tecnologie che facilitano e aumentano la comunicazione in persone che hanno difficoltà ad usare i comuni canali comunicativi (come l'uso di gesti o di carte simboliche (PECS)).

La maggior parte dei bambini con idic(15) ama la musica e qualcuno impara addirittura a cantare prima di parlare. Pertanto la musica si offre come un ulteriore mezzo per creare un ponte fra il bambino e il mondo che lo circonda.

Nonostante in questi bambini la comunicazione verbale risulti il più delle volte compromessa, è tuttavia ipotizzabile che comprendano molto più di quanto possa sembrare: questo può risultare molto chiaro quando a precisi stimoli verbali i bambini rispondono proponendo sempre la stessa azione, come da richiesta dell'adulto. La fondamentale problematica della comunicazione condiziona in genere lo sviluppo della comunicazione verbale. L'intervento terapeutico tempestivo può anche diminuire tutti quei problemi di comportamento generati dall'impossibilità di farsi capire, e quindi dalla frustrazione. Generalmente, infatti, non si riscontrano cause fisiche che possano ostacolare lo sviluppo della comunicazione verbale.

L'autonomia

Anche l'acquisizione dell'autonomia spesso è piuttosto limitata. Molti bambini hanno bisogno di aiuto per compiere le azioni più semplici come vestirsi e svestirsi, mangiare, bere, lavarsi, pettinarsi, etc. Il controllo degli sfinteri viene raggiunto generalmente molto tardi: l'uso di pannoloni può essere una necessità che li accompagna per anni e, in casi rari, per tutta la vita. Ma anche qui, come in tutti gli altri aspetti, non si può generalizzare. La gravità dei sintomi che condiziona la vita del bambino dipende sì dalla situazione genetica, ma anche dalle condizioni circostanti, dagli stimoli esterni e dal sostegno terapeutico.

affetta, come alla sua famiglia, una qualità di vita sempre migliore. Questo però significa per le famiglie un continuo aggiornamento su terapie e sostegno e uno stretto contatto con le strutture e i presidi presenti nel proprio territorio. Oltre alle terapie tradizionali come la riabilitazione neuromotoria e la psicomotricità, fondamentali nei primi anni di vita dei bambini con idic(15), esistono altre strade terapeutiche, spesso meno conosciute e pertanto meno suggerite ai genitori, come:

- >Ergoterapia (l'ergoterapia interviene sulla psicomotricità, ossia sullo sviluppo del movimento finalizzato agli aspetti cognitivi). L'ergoterapista può dare molti consigli alla famiglia per lavorare con il proprio bambino;
- >Logopedia (Il logopedista è in grado di aiutare i bambini ancora molto piccoli nello sviluppo della comunicazione, e di intervenire sulla motricità della bocca). Questo tipo di intervento dovrebbe essere tempestivo, anche se il bambino non ha ancora acquisito la comunicazione verbale. Tuttavia non è sempre facile trovare un logopedista in grado di lavorare in questo senso, perché il sostegno alla comunicazione pre-verbale non fa parte del lavoro di tutti i logopedisti;
- >terapia tramite danza e movimento;
- >pet's therapy (Terapia con gli animali);
- >ippoterapia (terapia con i cavalli).

Crediamo che sia importante per tutti i genitori scegliere per il proprio figlio la strada migliore, anche in relazione alle attitudini, alle capacità e alle predisposizioni che i bambini manifestano. Naturalmente tutte le terapie riabilitative devono essere praticate da personale qualificato. Tuttavia, i genitori stessi possono offrire e proporre ai loro bambini moltissimi stimoli. Riportiamo di seguito una lista di diverse terapie e stimoli che possono essere proposti ai bambini affetti. (Questa lista è stata creata da genitori di bambini con idic(15) e pubblicata nell'estate 2004 dall' associazione IDEAS).

Lo sviluppo dei sensi

I bambini con Invdup15 spesso hanno difficoltà nella percezione del mondo circostante. Stimolare l'uso dei sensi è il primo punto elencato dai genitori di bambini con idic(15).

L'acqua

L'acqua ad esempio è un elemento che stimola i sensi da diversi punti di vista; il nuoto e il gioco nell'acqua sono attività che i genitori possono fare tranquillamente insieme ai loro bambini: sono molto gratificanti per i bambini, sono un divertimento e nello stesso tempo aiutano lo sviluppo dei muscoli e aumentano l'appetito.

La musica

La maggior parte dei bambini con idic(15) ama la musica. Pertanto la musica può essere un ottimo strumento per aiutare i bambini a sviluppare la loro capacità di attenzione. Le canzoni, inoltre, possono essere un ulteriore stimolo alla comunicazione verbale.

Il contatto fisico

I bambini con idic(15) hanno bisogno di sentirsi amati come tutti i bambini, e spesso esprimono questo bisogno attraverso la ricerca di un contatto fisico. Può capitare però che nella vita di tutti i giorni i bambini non siano in grado di percepire i momenti fugaci in cui un genitore esprime il proprio amore. Per questo è necessario mostrare il proprio amore, chiaramente e spesso! Fa bene ai bambini... e ai genitori.

Il contatto con altri bambini

Il contatto con fratelli o con bambini che non hanno particolari problemi è stimolante e motivante per i bambini con idic(15).

Parlare, parlare, parlare

La stimolazione verbale che i genitori e i terapisti danno ai bambini nei primi tre anni di vita è fondamentale per sviluppare la capacità di comunicare per il resto della vita.

Giornate con struttura chiara

Un percorso prevedibile delle giornate può dare al bambino la percezione di familiarità, sicurezza e, di conseguenza, autonomia.

