



Associazione Italiana Sindrome di Wolf-Hirschhorn

SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN (DELEZIONE 4p)

Una guida per le famiglie

*G. Bradley Schaefer, M.D.
Christine N. Kleimola, M.S.
Carol Stenson, Ph.D.
Steven E. Daley, Ph.D.
Pat Farmer, Ed.S.
Kris Holladay*

**Munroe-Meyer Institute
University of Nebraska Medical Center**

Versione Italiana

dr. Agatino Battaglia*, dr. Vittorio Rosato°, dr. Silvia Küchler°

*Istituto Scientifico Stella Maris-Divisione di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Medicina della Procreazione e dell'età Evolutiva-Università di Pisa;

°Associazione Italiana Sindrome di Wolf-Hirschhorn (AISiWH).

Con il permesso di SOFT, Munroe-Meyer Institute ed University of Nebraska Medical Center, Omaha, NE, USA.

ISBN 1-889843-56-3

Questo libro è dedicato a

Rachel Melinda Kleimola

ai suoi genitori Angie e Dave, ai suoi tutori legali Christine M. e David che l'hanno amata e le hanno dato l'opportunità di vivere.



Tramite l'adozione, sono la privilegiata che si occupa di questa preziosa creatura che ci insegna molto su come amare senza chiedere niente in cambio e che ripaga con la gioia tutti quelli che la amano.

Questo libro è anche dedicato alla mia famiglia, i Kleimola, che mi hanno sempre incoraggiata nel desiderio di adottare un bambino con necessità particolari, e alle mie nipotine e nipotini che mi hanno chiesto di scrivere un libro e poi di dedicarglielo.

Christine N. Kleimola

PREMESSA

"Spesso l'esperienza di avere un figlio disabile può condurre ad isolamento, ed anche la sola opportunità di poterla condividere può essere di beneficio ai genitori" (A. Battaglia et al., 1998).

L'idea di tradurre in italiano, dall'edizione originale americana, questo libro-guida per le famiglie ci venne durante la riunione scientifica sulla sindrome di Wolf-Hirschhorn, organizzata il 15 giugno 1998 presso l'Istituto Scientifico Stella Maris- Istituto di Neuropsichiatria Infantile dell'Università di Pisa. In quell'occasione volemmo coinvolgere sia personale sanitario che genitori, interessati alla sindrome di Wolf-Hirschhorn, al fine di discutere gli aspetti medici, genetici e riabilitativi della sindrome e per varare ufficialmente la Associazione Italiana sulla Sindrome di Wolf-Hirschhorn (AISiWH). Credevamo e crediamo, infatti fermamente, che simili associazioni di famiglie debbano divenire parte integrante della presa in carico di bambini affetti da sindromi rare e malattie genetiche. Noi tutti partecipanti alla riunione del giugno '98 siamo rimasti colpiti dal reciproco insegnamento che ne è derivato. Insegnamento che, per quanto mi concerne, si arricchisce costantemente grazie ai frequenti contatti con le famiglie afferenti alla statunitense Wolf-Hirschhorn Syndrome Network ed all' AISiWH.

Mi auguro che questo libro-guida possa essere di aiuto per tutti coloro che, seppur in grado diverso, sono coinvolti nella cura e presa in carico di bambini affetti dalla sindrome di Wolf-Hirschhorn.

Agatino Battaglia

RINGRAZIAMENTI

Ringraziamo sentitamente il dr. John C. Carey, Division of Medical Genetics- Department of Pediatrics- University of Utah Health Sciences Center, per lo stimolo, l'incoraggiamento e l'aiuto fornitoci durante le varie fasi della traduzione.

Siamo, inoltre, grati alla signora Gretchen B. Schaeffer, direttrice del Media Center del Munroe-Meyer Institute, ed alla signora Christine K. Kleimola, della Wolf-Hirschhorn Syndrome Network, per quanto fatto per il buon compimento dell'opera.



Rachel Kleimola all'età di 4 anni

INDICE

PREMESSA	3
RINGRAZIAMENTI.....	4
SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN (4p-)	6
IL MIO BAMBINO SOPRAVVIVERA' ?.....	6
QUALI SONO LE CARATTERISTICHE FISICHE ASSOCIATE ALLA SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN?	7
COME SAI CHE IL MIO BAMBINO HA LA SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN?	9
CROMOSOMI E CARIOTIPI	11
COME SI CAPISCE CHE C'E' UNA DELEZIONE NEL CROMOSOMA 4 ?	12
QUANDO LA SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN FU RICONOSCIUTA COME DISTINTA DALLE ALTRE ?	13
A CHE COSA E' DOVUTA LA DELEZIONE?.....	14
QUALI SONO LE PROBABILITA' DI AVERE UN ALTRO FIGLIO CON LA SINDROME 4P- ?	17
QUALI COMPLICAZIONI SONO ASSOCIATE ALLA SINDROME DI WOLF- HIRSCHHORN?	18
MANCATA CRESCITA E DIFFICOLTA' ALIMENTARI.....	18
CRISI CONVULSIVE	22
DIFETTI CARDIACI.....	24
PROBLEMI RENALI	26
INFEZIONI RESPIRATORIE ED OTITI	29
ANOMALIE DELL'APPARATO GENITALE (MASCHI)	29
RIDOTTO TONO MUSCOLARE.....	30
RITARDI DI SVILUPPO.....	31
REAZIONI AVVERSE ALLE VACCINAZIONI.....	33
ALTRE COMPLICANZE OCCASIONALI.....	33
QUALI SONO I PENSIERI DA TENERE PRESENTI AL MOMENTO DI PRENDERE DIFFICILI DECISIONI MEDICHE?	34
QUALI OPPORTUNITA' SONO DISPONIBILI PER L'EDUCAZIONE DEL MIO BAMBINO?	37
QUALI SERVIZI SONO DISPONIBILI PER IL MIO BAMBINO, AL DI SOTTO DEI 3 ANNI DI ETA'?.....	37
QUAL E' IL NOSTRO RUOLO IN UN INTEVENTO PRECOCE?	40
COSA E' BENE CHE IO SAPPIA SULL'EDUCAZIONE DEL MIO BAMBINO DOPO I 3 ANNI?	41
COSA POSSIAMO FARE PER LA NOSTRA FAMIGLIA?	42
FONTI DI INFORMAZIONE (negli USA).....	44
FONTI DI INFORMAZIONE (in Italia).....	46
BIBLIOGRAFIA	48
RIVISTE	51
REFERENZE SCIENTIFICHE.....	51
Aggiunta nella versione italiana:	52
GLOSSARIO DEI TERMINI	53

SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN (4p-)

Sindrome di Wolf-Hirschhorn, sindrome di Wolf, 4p-, WHS ; avrete certamente sentito utilizzare una di queste dizioni per etichettare la condizione di vostro figlio. Dopo aver sentito queste parole voi, come altre famiglie, sarete stati assaliti da una moltitudine di domande. Questo libro è stato scritto per rispondere ad alcune di queste domande, per condividere i suggerimenti provenienti dalle famiglie dei bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn e per dare speranza a chi deve fronteggiare il futuro nell'allevare un bimbo affetto da questa rara sindrome genetica.

IL MIO BAMBINO SOPRAVVIVERA' ?

Solo per il fatto stesso di essere riuscito a venire al mondo, il tuo bambino sembra dimostrare una forte volontà di sopravvivenza! Molti fattori influenzano quanto a lungo una persona possa vivere. Le complicazioni associate alla sindrome influenzano il tasso di sopravvivenza dei bambini nati con la sindrome di Wolf-Hirschhorn. Tuttavia, in assenza di condizioni che comportino un pericolo immediato, è estremamente difficile fare predizioni accurate sull'attesa di vita del bambino.

“Mi dissero che Steven (9 anni) non sarebbe vissuto a lungo. Io non li ho ascoltati. Lui, ora, riesce a fare tutto quello che mi dissero non sarebbe mai stato capace di fare, ed anche più. Ha un carattere forte. E' ciò che probabilmente gli ha permesso di fare tutto questo.”

Attraverso il Wolf-Hirschhorn Network (nel 1996, circa 230 famiglie di bambini affetti da 4p- hanno contattato qualcuno del Network), noi conosciamo famiglie i cui figli hanno ora 20 o 30 anni, altre che li hanno persi nella prima infanzia.

Dal momento che la sindrome di Wolf-Hirschhorn è una condizione relativamente poco frequente, molti medici non sono particolarmente informati su di essa e fanno capo unicamente alle informazioni che possono attingere dai loro manuali di medicina. Queste informazioni non sono molto positive. Inoltre sono spesso incomplete e datate. In genere vengono riportati i casi più gravi e questo favorisce la formulazione di prognosi poco rassicuranti. Lo sviluppo della scienza medica ha fornito strumenti per aumentare la percentuale di sopravvivenza dei bambini. La disponibilità di test diagnostici più accurati ha consentito di aumentare le conoscenze sulla variabilità della WHS. I dati forniti dai gruppi di supporto (come il Wolf-Hirschhorn Network) forniscono previsioni di vita più lunghe di quelle riportate nei primi lavori scientifici sull'argomento.

“Mi dissero: portatela a casa per farla morire. Lei non era d'accordo. Rachel voleva vivere! Ora ha 7 anni e non c'è alcun modo per predire quanto a lungo vivrà.”

QUALI SONO LE CARATTERISTICHE FISICHE ASSOCIATE ALLA SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN?

E' possibile identificare i bambini affetti dalla sindrome di Down tramite le loro caratteristiche fisiche comuni. Allo stesso tempo, i bambini Down hanno altre caratteristiche fisiche che li rendono somiglianti agli altri membri delle loro famiglie. Questo è vero anche per i bambini Wolf-Hirschhorn. Ci sono caratteristiche che aiutano ad identificare questa sindrome, ma allo stesso tempo, i vostri “geni familiari” possono essere molto evidenti. I vostri bambini possono avere poche o molte di tali caratteristiche.

Qualche termine, utilizzato per descrivere le singolari caratteristiche fisiche, vi sembrerà del tutto negativo. Provate a far in modo che questa apparente negatività non interferisca con la vostra abilità di vedere gli aspetti positivi del vostro bambino. La nostra speranza è che riusciate a guardare al di là delle parole e troviate utili la maggior parte delle informazioni.

“Mi piace ricevere immagini dei nostri bambini con la 4p-. Mi stupisco sempre di quanto si assomiglino. Sono tutti stupendi!”

CARATTERISTICHE ASSOCIATE ALLA SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN:

- bassa statura
- piccola circonferenza cranica (microcefalia) e/o asimmetria del cranio
- naso largo o a becco
- uno spigolo atipico sulla fronte, al di sopra del naso (glabella prominente), chiamato, a volte, “aspetto da elmo di guerriero greco”
- angiomi a fragola (hemangiomata)
- orecchie ad impianto basso
- fossette sulle orecchie (fossette preauricolari)
- escrescenze cutanee alle orecchie
- orecchie poco sviluppate
- orecchie sporgenti
- occhi estremamente distanziati tra loro (ipertelorismo)
- strabismo
- palpebra cadente (ptosi)
- un occhio può apparire più grande dell'altro

- difetti al tessuto dell'iride (coloboma)
- fessure palpebrali oblique
- pliche cutanee verticali che estendendosi dalla palpebra superiore coprono l'angolo interno dell'occhio (epicanto)
- sopracciglia molto arcuate e difetti della porzione mediale delle sopracciglia
- dotti lacrimali ostruiti
- il solco che decorre sulla linea mediana, tra il labbro superiore e il naso, è accorciato (*filtro corto*)
- labbro superiore corto
- bocca rivolta all'ingiù
- eruzione dentaria ritardata
- denti mancanti o fusi
- mento rimpicciolito/mascella inferiore piccola (*micrognazia*)
- *dermatoglifi* (impronte digitali) poco sviluppate
- impronta del pollice con doppio occhiello
- singola linea trasversale attraverso il palmo delle mani (*solco scimmiesco*)
- unghie delle dita particolarmente ricurve (*iperconvesse*)
- indici "indicanti"
- mignoli incurvati (*clinodattilia*)
- dita coniche
- pollici lunghi
- fossette sulle spalle e sul gomito
- fossetta sacrale
- tronco allungato
- braccia e gambe esili
- alluci allungati
- dita del piede malformate
- schisi del labbro e/o del palato
- piedi deformi
- mani e piedi minuscoli
- difetti cardiaci
- difetti renali
- pubertà precoce
- ridotto tono muscolare
- difetti agli organi genitali (maschi)

Ricorda, il tuo bambino può avere solo poche o molte di queste caratteristiche. Quando lo guardi negli occhi, tu vedrai IL TUO BAMBINO, non parole come "glabella prominente" o "epicanto"! Allo stesso modo di tutti i genitori di bambini appena nati, la bellezza del vostro bambino aumenterà appena comincerete a percepire la singolarità della sua personalità!



Kaylin a 5 anni

“A.J. (5 anni) ha una spiccata personalità. Appena fuori di casa, in un negozio o in qualsiasi altro posto pubblico, sembra voler catturare gli occhi delle persone. Sembra quasi che tutti lo conoscano e, naturalmente, viene gratificato dalle attenzioni che le persone gli prestano. Se qualcuno parla ad A.J. , lui si volta e ci guarda per essere sicuro che vada bene dire Hell-ooo a loro”

COME SAI CHE IL MIO BAMBINO HA LA SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN?

Una sindrome è costituita da un insieme di segni che sono comunemente associati ad una particolare condizione. A volte, alcuni di questi segni o caratteristiche sono identificati attraverso dei test clinici prima della nascita. Due caratteristiche, comunemente associate a molte sindromi, che possono essere identificate prima del parto sono una grandezza ridotta del cranio ed un peso corporeo ridotto. Se il medico nota queste caratteristiche nel vostro bambino, ulteriori test diagnostici prenatali sono da raccomandare. Questi test, talvolta, riescono a determinare una specifica sindrome. In alcuni casi, i medici riescono a formulare una diagnosi prenatale della sindrome di Wolf-Hirschhorn, utilizzando specifici test prenatali. Quando una diagnosi di sindrome di Wolf-Hirschhorn è fatta prima del parto, i genitori possono utilizzare il tempo per prepararsi all'evento.



A.J. – a 8 anni, ripreso con il fratellino Zachary di 2 mesi (entrambi con sindrome 4p-)

“ Una ecografia di routine mostrò segni di microcefalia (testa piccola) e la diagnosi di sindrome di Wolf-Hirschhorn fu effettuata attraverso l’esame di un campione di sangue preso dal cordone ombelicale (test PUBS), 6 settimane prima del parto.”

Anche se la sindrome non è stata diagnosticata prima del parto, i medici probabilmente avranno notato, dopo il parto, una serie di inusuali caratteristiche fisiche. Forse il tuo bambino era di basso peso alla nascita, forse aveva una testa più piccola della norma. Può darsi che presentasse l’attaccatura bassa delle orecchie. Oppure, forse, lo spazio tra i suoi occhi era inusualmente aumentato. Il cuore, i reni, i genitali o il palato potrebbero aver mostrato uno o più difetti. Dato che il tuo bambino mostrava una serie di caratteristiche simili a quelle di altri bambini con un difetto cromosomico, i medici probabilmente avranno cominciato a sospettare che potesse trattarsi di una sindrome.

Prima che fossero possibili studi di laboratorio sui singoli cromosomi, i medici avrebbero diagnosticato una determinata sindrome basandosi sul fatto che il bambino mostrava un ragionevole numero di caratteristiche associate alla sindrome. I progressi fatti dalla ricerca genetica hanno permesso di identificare un maggior numero di sindromi cromosomiche e ci consentono di distinguerle le une dalle altre mediante lo studio dei cromosomi.

“ A circa 16 settimane, feci un test della α -fetoproteina. Risultò positivo e ci dissero che avremmo potuto avere un bambino con la sindrome di Down. Ci raccomandarono una amniocentesi. Noi rifiutammo perché non volevamo rischiare la vita del bambino e non avevamo intenzione di abortire. Quando Angel nacque, non pensarono che avesse la

sindrome di Down ma erano quasi certi che avesse una sindrome genetica. Aveva gli occhi assai distanziati, un palato alto, fossette preauricolari, ipotonia e alcune altre piccole anomalie. Circa una settimana e mezzo dopo, i test cromosomici mostrarono che Angel aveva la sindrome di Wolf-Hirschhorn.”



Angel a 3 anni

CROMOSOMI E CARIOTIPI

I difetti cromosomici sono molto difficili da capire. Qualche informazione supplementare sui geni e sui cromosomi può essere di aiuto per capire la sindrome di Wolf-Hirschhorn.

Il nostro corpo è fatto di milioni di piccole cellule. Queste sono così piccole che possono essere viste solo al microscopio. Parti differenti del corpo sono costituite da differenti tipi di cellule ma nel centro di ogni cellula c'è il **nucleo**. Il **nucleo** è costituito da una sostanza molto importante detta acido desossiribonucleico (**DNA**). Il **DNA** è una molecola lunga, a spirale, che contiene i nostri **geni**. I **geni** portano le “istruzioni” per il nostro corpo, compreso il modo in cui le varie parti dovrebbero crescere in dimensioni e forma, ed il modo in cui specifiche parti del nostro corpo dovrebbero lavorare.

I **cromosomi** sono piccoli pacchetti filamentosi di geni presenti in ciascuna cellula del corpo. Al microscopio, i **cromosomi** possono essere distinti gli uni dagli altri (vedi fig.2). Di solito ci sono **23 coppie di cromosomi**, numerati da 1 a 22, con il cromosoma 1 più grande degli altri. Questi **cromosomi** sono detti **autosomi** (cromosomi non-

sessuali). L'ultima coppia sono i cromosomi "sessuali", denominati "X" e "Y". Se il bambino è femmina, avrà due cromosomi X; i maschi avranno, invece, un cromosoma X ed uno Y.

I **cromosomi** sono formati da una parte superiore ed una inferiore, chiamate "braccia", separate da cinture dette centromeri. Il braccio più corto del cromosoma è detto "**p**" e quello lungo "**q**". Per i bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn, si verifica la mancanza di alcuni geni contenuti in un segmento del braccio corto ("p") di uno dei cromosomi 4 in ciascuna coppia. Uno dei **cromosomi** 4 della coppia è "normale", l'altro presenta la delezione. Poiché alcuni geni mancano dal cromosoma 4 in ogni parte del corpo del tuo bambino, le istruzioni sono diverse da quelle date normalmente. Questo cambio di istruzioni è una delle ragioni per cui i bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn hanno caratteristiche uniche e complicazioni cliniche. Da questa semplicistica descrizione dei cromosomi, è facile intuire perché la sindrome di Wolf-Hirschhorn sia spesso abbreviata con "**4p-**" (quattro-pi-meno); il cromosoma numero 4 ha, nel braccio corto (p), un segmento mancante (-).

COME SI CAPISCE CHE C'E' UNA DELEZIONE NEL CROMOSOMA 4 ?

Prima del 1960, i medici avevano a disposizione solo le caratteristiche cliniche di un bambino per diagnosticare una data sindrome. Con i test genetici attualmente disponibili, un genetista può utilizzare molte tecniche specifiche per "vedere" i cromosomi. Un citogenetista ha a disposizione le immagini ingrandite dei cromosomi e le può disporre in un certo ordine. L'immagine dei cromosomi, o cariotipo, è successivamente studiata in dettaglio e interpretata. Dopo l'esame del cariotipo del bambino, i medici potrebbero aver notato la mancanza di materiale dal braccio corto (porzione p) di uno dei cromosomi identificati con il numero 4 in ciascuna coppia. L'entità della delezione può variare dal 50% del braccio corto a delezioni così piccole da non essere riconoscibili mediante metodi di routine di analisi dei cromosomi.

A volte, il quadro clinico di un bambino può suggerire la sindrome di Wolf-Hirschhorn; ciononostante il test cromosomico iniziale non mostra il pezzo mancante del cromosoma 4. In questi casi i medici possono far richiesta di un altro tipo di test cromosomico, noto come test FISH (FISH sta per ibridizzazione fluorescente *in situ*). Un test FISH può scoprire delezioni più piccole di quelle identificabili con tecniche standard.

QUANDO LA SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN FU RICONOSCIUTA COME DISTINTA DALLE ALTRE ?

La sindrome di Wolf-Hirschhorn fu descritta per la prima volta nel 1961 da Hirschhorn e Cooper negli Stati Uniti. Essi riportarono il caso di un bambino con una delezione sia nel cromosoma 4 che nel 5 (allora conosciuti come cromosomi del gruppo B). Nel 1963 la sindrome del “grido del gatto” (5p-) fu riconosciuta come sindrome che coinvolge una delezione del braccio corto di uno dei cromosomi B e fu arbitrariamente deciso che questo cromosoma fosse il cromosoma 5. L’anno dopo fu possibile distinguere tra i cromosomi 4 e 5. Nel 1965 uno scienziato tedesco, Wolf, e la sua equipe riportarono di un bambino con una delezione di un cromosoma del gruppo B con caratteristiche differenti da quelle identificate nella sindrome “grido del gatto”. Studi successivi mostrarono che il cromosoma anormale era il 4. Con questo studio, la sindrome di Wolf-Hirschhorn fu riconosciuta come una sindrome separata e distinta da quella “grido del gatto” (5p-).

Ulteriori studi cromosomici hanno stabilito che i geni mancanti per la sindrome di Wolf-Hirschhorn sono contenuti entro una specifica regione del cromosoma (**banda 4p 16.3 – cfr. figura 1**).

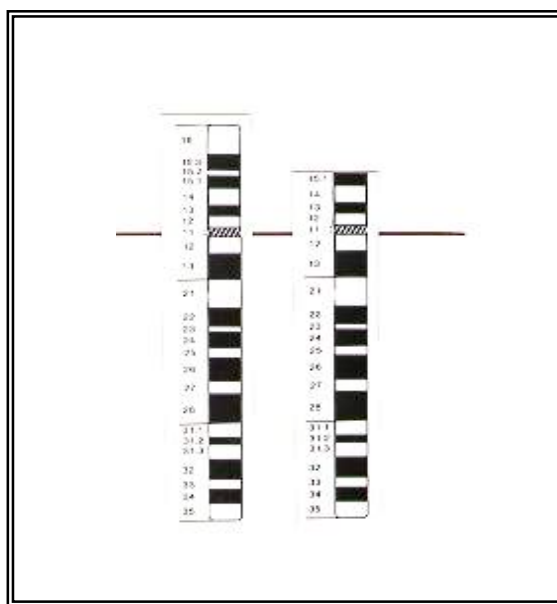


FIGURA 1: Questo disegno illustra il bandeggio del cromosoma 4. Il “segmento critico” associato con la Sindrome di Wolf-Hirschhorn è localizzato nella regione p 16.3. Alcuni bambini con la Sindrome di Wolf-Hirschhorn sono privi di metà del braccio corto del cromosoma 4.

Attraverso la ricerca sono stati fatti tentativi per determinare il “segmento critico” coinvolto nella sindrome di Wolf-Hirschhorn. Poiché l’entità delle delezioni nella sindrome di Wolf-Hirschhorn oscilla tra la metà circa del braccio corto e porzioni così minuscole che non sono riscontrabili con i metodi d’indagine di routine, si ritiene che relativamente pochi geni siano responsabili per la maggior parte delle caratteristiche della sindrome. Gran parte della variabilità clinica osservata nella sindrome WH è probabilmente riconducibile allo specifico segmento mancante in ogni individuo affetto.

Il numero crescente di bimbi ed adulti diagnosticati con la sindrome WH non è dovuto tanto al fatto che tale affezione ricorra ora più spesso, quanto piuttosto che bambini rimasti nel passato senza diagnosi, ora vengono identificati più facilmente.

A CHE COSA E’ DOVUTA LA DELEZIONE?

Non è noto cosa determini la delezione dei cromosomi. Nella maggior parte dei casi si tratta di un evento *de novo* (nuovo o sporadico). Se si studia i cromosomi dei genitori, essi appaiono normali. Si pensa che la delezione sia il risultato di un errore genetico spontaneo che produce una sequenza (*pattern*) cromosomica che non corrisponde a quella di nessuno dei due genitori (descritta come delezione *de novo*).

Errori cromosomici si verificano molto spesso durante la formazione degli ovuli e degli spermatozoi. Se uno spermatozoo o un ovulo che contiene un errore è coinvolto nel concepimento e partecipa all’impianto, il feto che si svilupperà conterrà, a sua volta, l’errore cromosomico.

Alla luce delle attuali conoscenze, il danno cromosomico è fuori da ogni controllo. Non c’è alcuna evidenza che leghi stili di vita, o effetti esterni come il fumo, le bevande alcoliche, l’uso di droghe, lo stress o la precaria salute dei genitori alla delezione 4p-. **E’ importante ricordare che nessuna azione che uno dei due genitori possa aver compiuto potrebbe aver causato o prevenuto la delezione..**

“Nei due anni successivi alla nascita di Ryland, campioni di sangue e di pelle sono stati analizzati quattro volte in tre differenti centri ospedalieri, ma i medici non furono in grado di diagnosticare la sua condizione. L’aspetto più frustrante della situazione fu che non sapevamo cosa avesse potuto causarla. Da quello che potevamo sapere, ci poteva essere stata una causa ambientale; poteva essere stato un evento spontaneo; o su base ereditaria. Ad un certo punto abbiamo smesso di cercare e ci siamo riconciliati con il fatto che non avremmo mai avuto una diagnosi per Ryland.

Ma i test genetici progredirono nel corso degli anni. Quando Ryland ebbe 10 anni, il genetista suggerì di effettuare su Ryland un test specifico per la sindrome di Wolf-Hirschhorn, vista la sua morfologia facciale. Non eravamo sicuri che il metterle l’etichetta di una sindrome avrebbe cambiato molto di quanto stavamo facendo. Ma,

almeno da un punto di vista emozionale, dovevamo saperlo. La condizione di Ryland fu, dunque, un fatto spontaneo. Non fu ereditaria. Non fu ambientale.”

In circa il 10% dei casi di sindrome di Wolf-Hirschhorn, la delezione avviene a causa di una traslocazione ereditaria. Lo studio dei cromosomi dei genitori può permettere di determinare se il problema cromosomico dipende da una traslocazione. Un genitore con una traslocazione bilanciata dispone di tutto il materiale genetico, sebbene questo sia disposto in maniera differente. Questa eventualità ha luogo quando una parte di un cromosoma si attacca ad un altro cromosoma, creando un cromosoma con materiale in eccesso ed un cromosoma con materiale in difetto, rispetto alla sua struttura normale. Dal momento che tutte le cellule di una persona con una traslocazione bilanciata contengono la corretta quantità di materiale genetico, tali individui non presentano, il più delle volte, anomalie fisiche.

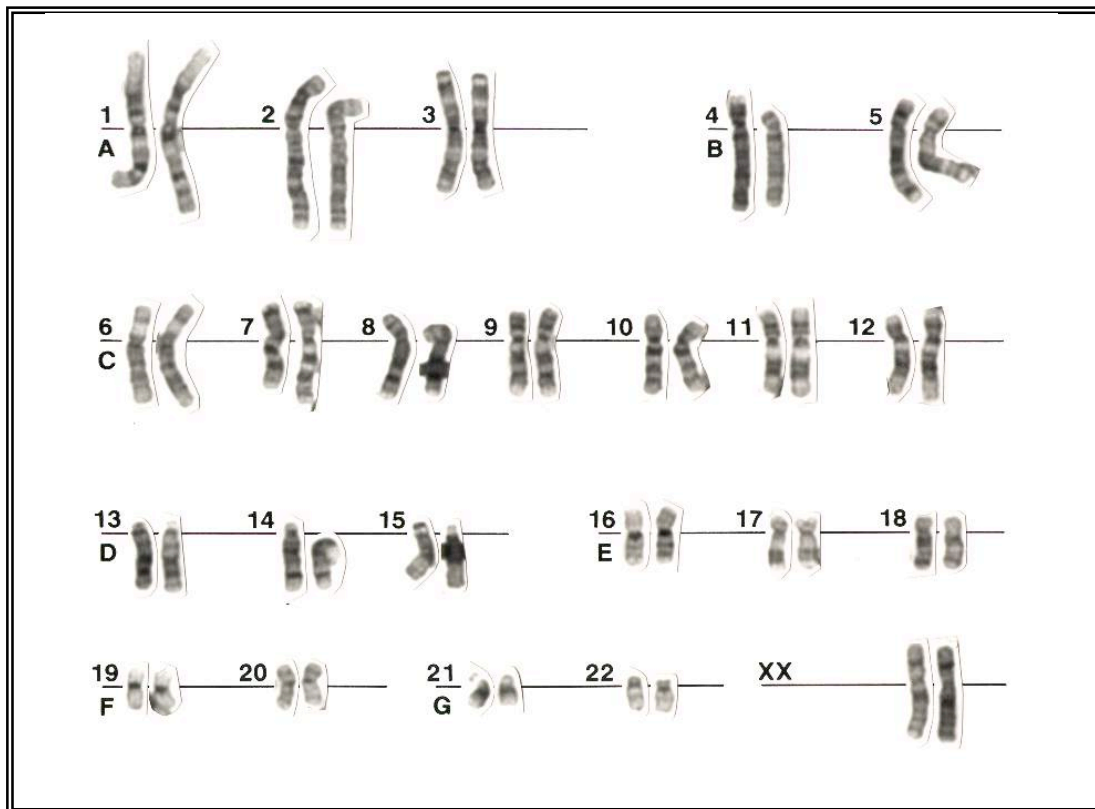


FIGURA 2: Cariotipo completo. Questa immagine contiene la mappa dei cromosomi (cariotipo) di un paziente con la sindrome di Wolf-Hirschhorn (delezione 4p). I cromosomi sono il risultato di un bandeggio G. Questa tecnica permette l'identificazione di ciascun cromosoma e la valutazione di piccole alterazioni strutturali, tipo le delezioni. Nella figura è riportato un corretto numero di 23 coppie di cromosomi. Tutti i cromosomi sono strutturalmente normali ad eccezione di una copia del cromosoma 4, quello a destra della coppia. Questo cromosoma presenta una delezione delle bande chiare e scure della sua sommità, che includono il materiale genetico critico per questa sindrome (Foto fornita da D.L.Van Dycke e A. Wiktor, Henry Ford Hospital, Detroit, Michigan).

Quando le cellule dividono i propri cromosomi per formare ovuli o spermatozoi, un bimbo può ricevere il cromosoma “corto” (quello con materiale in difetto) e può non ricevere il pezzo mancante attaccato all’altro cromosoma. Se la parte del braccio corto del cromosoma 4 era attaccato ad un altro cromosoma e il bimbo non possiede il "segmento critico" associato alla sindrome di Wolf-Hirschhorn, quel bambino avrà la sindrome.

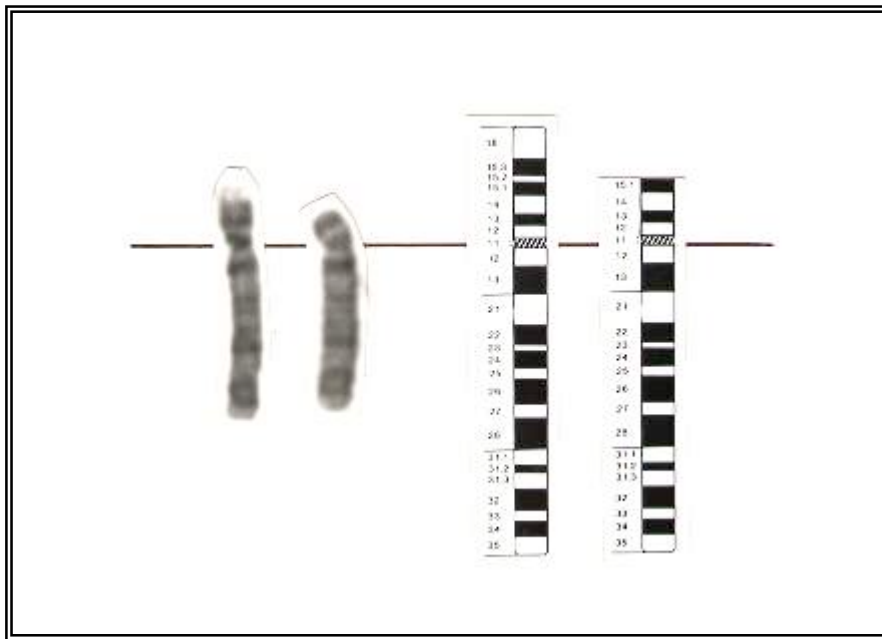


FIGURA 3: Cariotipo parziale. Questa immagine mostra una coppia di cromosomi 4 provenienti da un paziente con la sindrome di Wolf-Hirschhorn (delezione 4p). La linea orizzontale indica la parte alta (braccio corto, "p") e quella bassa (braccio lungo, "q") della coppia di cromosomi 4, utilizzando immagini del Sistema Internazionale di Nomenclatura Citogenetica. La banda 16, o 4p16, è la banda che è sempre mancante nella sindrome 4p-. (Foto fornita da D.L.Van Dycke e A. Wiktor, Henry Ford Hospital, Detroit, Michigan).

A volte, alla sola luce del microscopio, il cromosoma non sembra più corto di un cromosoma senza delezione. Tuttavia, test genetici più specifici rivelano la mancanza di materiale genetico.

A volte i bambini mostrano combinazioni di differenti anomalie cromosomiche. Ad esempio, il bambino può presentare una delezione nel quarto cromosoma e, allo stesso tempo, possedere materiale cromosomico in più da un altro cromosoma. In questo caso, il bimbo può presentare alcune caratteristiche della sindrome di Wolf-Hirschhorn ed altre tipiche di un'altra sindrome.

Un altro meccanismo che può ingenerare una delezione è esprimibile attraverso un “cromosoma ad anello”. Questo accade quando le estremità del braccio corto e di quello lungo si separano e rompono il cromosoma. Le due estremità si legano tra loro formando un cromosoma a forma di anello.

Un altro raro tipo di anomalia cromosomica è "il *mosaicismo*". Il mosaicismo denota la presenza di due tipi di cellule nello stesso individuo, ad esempio alcune con cromosomi difettosi, altre con formazione di cromosomi normali. Per le persone affette da sindromi da mosaicismo, le manifestazioni di quella sindrome sono spesso meno drammatiche, in particolare se solo poche cellule hanno una struttura cromosomica anormale.

QUALI SONO LE PROBABILITA' DI AVERE UN ALTRO FIGLIO CON LA SINDROME 4P- ?

Se la delezione del vostro bambino è del tipo *de novo* (non ereditaria), le probabilità di avere un altro bimbo con la sindrome di Wolf-Hirschhorn sono molto basse. Analisi cromosomiche e consulto dal genetista sono necessarie per predire il rischio di una ricorrenza. Per quanto voi possiate essere rassicurati dal fatto che i vostri cromosomi siano normali, le vostre paure sono reali. “Cosa succederebbe se il risultato dei test fosse sbagliato?” Forse, in questo caso, il parlare con i genitori di bimbi con la sindrome di Wolf-Hirschhorn potrebbe essere di aiuto.



Andrew a 3 anni

Se c'è, invece, un riarrangiamento bilanciato (o traslocazione) dei cromosomi in uno dei genitori, il rischio di ricorrenza è molto più elevato. I bimbi potrebbero nascere con la sindrome di Wolf-Hirschhorn oppure con un'altra sindrome cromosomica. Un consulto con il genetista potrebbe aiutarvi a comprendere l'esatta entità del rischio. I genitori potrebbero informarsi su eventuali possibilità di errore e se esistano altri test in grado di confermare indipendentemente l'accuratezza dei risultati dei test iniziali. Non esitate a porre domande, anche quelle che possono apparirvi come semplici, ovvie o anche ripetitive. Cromosomi, delezioni, traslocazioni e tutti i termini che sentirete sono difficili da capire. Ponete domande fino a che non avrete veramente compreso in quale modo una traslocazione possa effettivamente generare una sindrome cromosomica e fino a che non abbiate tutte le informazioni necessarie per prendere decisioni sulla futura pianificazione della vostra famiglia.

“La sorella di Amy è nata sana e non è portatrice della 4p-. La nostra seconda bimba è nata morta e, sebbene nessun test genetico fosse stato effettuato, siamo sicuri che è morta a causa delle complicazioni della 4p-. Dato che le cause della sua morte non furono diagnosticate, non potevamo sapere che Amy avesse la 4p- fino a sei settimane prima della sua nascita.”

QUALI COMPLICAZIONI SONO ASSOCIATE ALLA SINDROME DI WOLF-HIRSCHHORN?

Alcune delle caratteristiche fisiche associate alla sindrome 4p- non influenzeranno la vita del vostro bambino. Tuttavia esse possono aiutare a diagnosticare la sindrome. Alcuni bambini con la sindrome 4p- possono avere complicazioni potenzialmente pericolose per la vita. **E' importante capire che la descrizione di una sindrome include tutte le possibili caratteristiche collegate ad essa, ma solo pochi bambini mostreranno tutti i sintomi clinici.**

MANCATA CRESCITA E DIFFICOLTA' ALIMENTARI

Una crescita anormale può essere il risultato di molti fattori che colpiscono un bambino con la sindrome di Wolf-Hirschhorn. Questi problemi possono comparire con il tempo perché il bimbo perde peso, ha difficoltà a prendere peso, o entrambe le cose. I bimbi che hanno difficoltà di crescita mancano di una nutrizione sufficiente che sostenga la crescita. Il problema può originare da una inadeguata assunzione di calorie, perdita eccessiva di sostanze nutrienti, un bisogno eccessivamente alto di calorie o da una combinazione di questi fattori. Qualunque sia la causa, una cattiva nutrizione può

portare a problemi clinici. Il grado di difficoltà di crescita può variare molto. In casi particolarmente gravi questo problema può indurre pericolo di vita. E' estremamente importante ricordare che tutti i bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn hanno una "bassa statura primaria" (cioè, qualcosa di inerente alla sindrome che causa una statura inferiore a quella dei bambini di pari età). E' importante che le "difficoltà di crescita" vengano distinte dalla "bassa statura primaria" nei bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn. Le difficoltà di crescita richiedono un trattamento medico. La bassa statura è semplicemente una caratteristica associata alla sindrome. La questione importante è la seguente: "il bambino ha un giusto peso in **rapporto alla sua altezza?**"

Alcuni bambini con la 4p- nascono con una schisi del labbro e/o del palato (un solco nel palato molle e nella parte superiore della bocca, a volte esteso al labbro superiore e alla narice). I piccoli con schisi non possono alimentarsi nel modo abituale, vale a dire succhiando. Prima di intervenire chirurgicamente, possono essere utilizzate tecniche speciali o attrezzi speciali per consentire la loro alimentazione.

Una possibilità è l'uso degli "alimentatori di Haberman" nei piccoli con difficoltà di suzione. La tettarella non si riempie di aria, favorendo un flusso di aria all'interno del contenitore, e rispondendo all'azione della lingua piuttosto che ad un forte riflesso di suzione. L'alimentatore assicura che a ciascuna suzione corrisponda un buon flusso di latte ed è disegnato in modo che il bimbo non venga sopraffatto dal latte. Se il bimbo non riesce a succhiare, i genitori possono controllare il flusso di latte. L'alimentatore di Haberman sviluppato in Gran Bretagna da una madre il cui figlio aveva difficoltà di alimentazione, è disponibile da: Medela Inc., P.O.Box 660, McHenry Illinois 60051-0660, numero verde gratuito (dall'Italia comporre 001-800-436-8316).

"Inizialmente James aveva una cattiva suzione, che, tuttavia, migliorava man mano che cresceva e si fortificava. Egli beve circa 700 cc di latte artificiale al giorno. Iniziò con alimenti solidi a 4 mesi. La sua dieta è costituita da cereali, frutta, vegetali e carne. A 11 mesi mostra gusto a mangiare e ha un buon appetito. Gli piacciono particolarmente i gelati."

Se il vostro bambino non può assumere un nutrimento adeguato per via orale a causa di schisi, o di una suzione inadeguata, o per un cattivo coordinamento della deglutizione risultante in aspirazioni ripetute (latte che finisce nei polmoni), potrà essere necessario alimentarlo attraverso un tubo. Questa tecnica è nota come alimentazione per "gavage". Questo tipo di alimentazione si effettua sistemando un tubicino che, partendo dal naso o dalla bocca del bambino, si estende fino allo stomaco o al suo duodeno (il secondo tratto dell'intestino). Per alcuni bambini l'alimentazione via tubo viene effettuata fino a che il bimbo non sia sufficientemente cresciuto per essere alimentato dalla bocca. Per altri bambini, l'alimentazione via tubo può essere la sola via per alimentarli. Se questo è il caso, insieme al vostro medico potrete decidere di sistemare il tubo direttamente nello

stomaco attraverso le pareti addominali (gastrostomia), oppure nel duodeno (duodenostomia).

“L'alimentazione continua ad essere un problema....abbiamo eliminato l'alimentazione con il gavage da 3-4 mesi. E' sempre una battaglia per indurla a prendere il biberon, lei riesce a tollerare 75-100 grammi ogni 3-4 ore... Si sveglia ancora 2-3 volte a notte per il biberon, ma in qualche modo questo è positivo perché è costantemente ad un livello limitato di idratazione. A 13 mesi pesa circa 6,5 chili.”

Alcune volte, il ritardo di accrescimento può derivare da disturbi cardiaci. Un difetto cardiaco può aumentare il fabbisogno calorico di un bambino. Dopo l'intervento chirurgico, il bimbo può migliorare le sue capacità di aumentare di peso.

Altri bambini possono presentare un insufficiente accrescimento a causa di vomito persistente. Il vomito può insorgere quando il contenuto dello stomaco viene rigurgitato a causa di un reflusso gastro-esofageo (reflusso GE) Comune nell'infanzia, questo problema è poco più che un inconveniente. Tuttavia, nei bimbi con la 4p-, questa condizione può persistere e sfociare in un insufficiente accrescimento, in alterazioni ematiche, polmoniti e altri disturbi respiratori.

Il reflusso GE può essere controllato attraverso l'uso di certe posizioni durante l'alimentazione, cure specifiche, ispessimento degli alimenti, e, nei casi più gravi, per via chirurgica. La postura del bimbo durante e dopo il pasto può aiutare a controllare il reflusso. E' universalmente riconosciuto che la posizione supina, con la testa sollevata di circa 30 gradi, sia la postura migliore. Nei casi più gravi di reflusso GE (persistenza oltre il 15mo mese, insorgenza di polmoniti ricorrenti e sanguinamenti gastrici) va considerata la via chirurgica.

“Nostra figlia non è mai stata una gran mangiona (probabilmente a causa del reflusso che le ha irritato l'esofago); alla fine ci siamo decisi a far ricorso al gavage. Questo le è stato di grande aiuto per guadagnare peso e energie, e da allora in poi ha iniziato a migliorare sotto tutti i punti di vista. Ora, a 2 anni, riesce a rimanere seduta da sola da 1 a 5 minuti, a sollevare la testa sullo stomaco (partendo dalla posizione supina), e, con qualche aiuto, inizia a sostenere un po' di peso sulle braccia e sulle gambe..”

I medici possono avere opinioni discordanti sul trattamento dei casi più gravi di reflusso GE. Alcuni considerano la terapia chirurgica come la soluzione migliore per bambini con danni cerebrali. Essi ritengono che i bambini corrano maggiori rischi per l'aspirazione e consigliano, come migliore soluzione tecnica, la Nissen-Hill Fundoplication, una tecnica di ripiegamento dello stomaco. Altri medici considerano, invece, questa soluzione chirurgica come l'ultima da provare, essendo un complicato intervento. Se avete questo tipo di problema con il vostro bambino, dovrete forse richiedere diverse opinioni. Inoltre potreste voler parlare sia con genitori che hanno

scelto questa strada, sia con altri che non l'hanno scelta, per prendere infine la decisione migliore per il vostro bambino.

“Stephanie, che ha 11 anni, ha bisogno dell'intervento. Ha una gastrite cronica e il reflusso. Per anni ha avuto una polmonite cronica, anche se ora sta molto meglio. Molti chirurghi si sono rifiutati di operarla, i rischi sono troppo alti.”

“Rachel era affetta da una grave forma di reflusso e, allo stesso tempo, aveva bisogno di un intervento alla vescica. Ella ebbe molte complicazioni a seguito dell'intervento. Il reflusso peggiorò notevolmente ed iniziò a vomitare sangue che sembrava fondi di caffè. Un medico ci suggerì la tecnica di Nissen-Hill Fundoplication e l'applicazione di una gastrostomia. Un altro ci disse che i rischi sarebbero stati troppo grandi. Sentii che non avevamo scelta. Altri trattamenti che avevamo provato non avevano avuto effetto. Dovevamo correre il rischio. L'intervento Nissen-Hill fu eseguito meno di due mesi dopo l'intervento sulla vescica (all'età di 21 mesi). Funzionò meglio di quanto nessuno di noi potesse aspettarsi. Non ci furono complicazioni. Ora ha due anni e non abbiamo più problemi ad introdurre cibo dentro di lei (l'alimentazione per via orale le era divenuta una punizione); ora non vomita più.”

I bambini affetti dalla sindrome di Wolf-Hirschhorn tendono a crescere ad una velocità inferiore alla norma. Il miglior risultato da perseguire consiste nel provare a mantenere il peso del bambino in proporzione alla sua altezza, assicurando una nutrizione adeguata che gli consenta di mantenersi sano.

“Laura, a 19 mesi, pesa 6,3 chili ed è alta 75 cm.”

“Jessica, a 4 anni, pesa 12,6 chili ed è alta 91 cm.”

“Tyler, a 7 anni, pesa 13,6 chili ed è alta 101,6 cm.”

“La crescita di nostro figlio è stata lenta per molti anni. E' cresciuto più negli ultimi due anni che in tutta la sua vita. (ora ha 11 anni). E' molto alto e magro (è alto 150 cm. e pesa 21,5 chili). Riesce a sedersi bene e a tenersi dritto.”

“Cathy ha indossato la misura 4 per anni; poi, a 16 anni, ha iniziato a crescere. Ora, a 27 anni, indossa la misura Small per le donne. Ha i piedi piccoli – la taglia 2 per adulti. Pesa circa 36 chili ed è alta 122 cm.”

“Jon ha 32 anni. Pesa circa 23 chili ed è alto 127 cm.”

CRISI CONVULSIVE

Le crisi convulsive sono tra i maggiori problemi che i genitori dei bambini 4p- devono affrontare. Quasi tutti i bambini con 4p- presentano qualche tipo di crisi entro il 4° anno di età. Le crisi possono variare da leggere, tipo *assenze (piccolo male)*, a più imponenti, quali crisi *tonico-cloniche (grande male)*.

Una crisi consiste in una momentanea alterazione delle funzioni cerebrali. Le crisi hanno un inizio ed una fine spontanea e tendono ad essere ricorrenti. L'esatta ragione per cui bambini con 4p- abbiano crisi è ancora sconosciuta.

Un tipo comune di crisi ricorrente in bambini con 4p- è la *crisi tonico-clonica*, più comunemente chiamata *crisi grande male*. Questa crisi ha tre fasi distinte. La prima, chiamata fase *tonica*, è caratterizzata da un irrigidimento generalizzato del corpo con le braccia e le gambe estese. A volte i bambini emettono un piccolo grido. Il controllo degli sfinteri (vescica ed ano) viene a mancare. Nella seconda fase, detta *clonica*, il bambino inizia ad avere delle scosse. Questa fase può perdurare da alcuni secondi a diversi minuti e poi terminare bruscamente. La terza fase, detta *post-critica*, segue la crisi. Il bambino è molto stanco e probabilmente dorme.



Kayla a 18 mesi.

“Dana ha avuto una crisi grande male a 15 mesi. E’ stata in ospedale per 4 giorni ed è stata trattata con fenobarbitale da allora. Ora ha 4 anni e non ha avuto altre crisi.”

Se il vostro bambino ha una crisi maggiore per la prima volta, è importante ricevere cure mediche velocemente. Febbri alte, o che insorgono rapidamente, possono favorire lo scatenamento di crisi. Il bimbo può progredire verso una condizione nota come *status epilepticus*, un termine usato per definire una singola crisi prolungata e non controllata. Una crisi prolungata può mettere il bambino in pericolo di vita. Può causare l'arresto respiratorio e portare ad altre complicazioni.

Una crisi *mioclonica* consiste in una breve, improvvisa contrazione di una parte del corpo che termina altrettanto rapidamente di come è iniziata. *Spasmi infantili* possono verificarsi in talune circostanze; il bambino sembra stendersi per raggiungere un supporto o fare un tuffo come un coltello a serramanico sulla schiena. E' importante informare il vostro medico se il bambino trattiene il respiro, presenta perdite di contatto con l'ambiente o movimenti inusuali ripetitivi o scatti muscolari. Questo può indicare la presenza di crisi.

Un tipo di crisi di minore gravità, e più difficile osservazione, è la *crisi di assenza*, anche nota come *piccolo male*. Una crisi di assenza tipica è caratterizzata dalla cessazione di tutte le attività del bambino e, a volte, dal fissare un punto fisso per qualche secondo prima di tornare ad essere cosciente della realtà circostante. Le crisi di assenza non sono particolarmente gravi in sé. Non è necessario poter disporre di un intervento medico immediato per queste crisi, sebbene il medico curante del bambino debba essere informato del sospetto. Le crisi di assenza possono interferire con la capacità del vostro bambino di rispondere agli stimoli delle persone e dell'ambiente.

“Rachel smise di ridere e di rispondermi. Ho fatto cenno di questo al suo neurologo. Egli pensò fosse giunto il momento di ripetere l’EEG. Basandosi sul risultato dell’EEG, pensò fosse necessario aggiungere un altro farmaco contro le crisi. Dopo due giorni il suo sorriso tornò. Con l’aggiunta di questo ulteriore farmaco, non ebbe più crisi per un anno.”

“A 4 anni, ancora una volta le reazioni emotive di Rachel verso l’esterno divennero piatte - nessun sorriso, nessuna risata. Per due mesi rimase così! Ebbe, in quella occasione, un episodio di status epilepticus. I suoi valori farmacologici furono testati e si rivelarono molto bassi. I medici aumentarono le quantità dei farmaci e, ancora una volta, il suo sorriso tornò! Io penso che lei abbia avuto molte crisi di assenza durante quel periodo, quando non riusciva a rispondere.”

Dopo una prima crisi maggiore, il bimbo può essere trattato con farmaci per controllare le crisi. A volte, quando c'è il sospetto che la crisi sia stata unicamente scatenata da una febbre alta, non viene prescritto alcun farmaco. Tuttavia, data la suscettibilità dei bambini con 4p- ad avere crisi, bisognerebbe valutare i potenziali benefici in

contrapposizione ai rischi di instaurare una terapia farmacologica, anche se la crisi è stata chiaramente associata a febbre alta.

“Kayla ebbe una crisi importante all’età di un anno. La sua temperatura raggiunse i 40 gradi. Scoprimmo che la causa fu una infezione alla vescica. Si decise di non metterla sotto fenobarbitale dato che la crisi sembrò essere associata all’infezione. Questa si rivelò una scelta sbagliata. Dieci giorni dopo ebbe un’altra crisi. A questo punto, si decise di tenerla sempre sotto fenobarbitale. Speravamo non fosse necessario, ma credo che se la scelta fosse stata tra le crisi e il farmaco, avremmo scelto senz’altro il farmaco.”

Se il vostro bambino necessita di farmaci per aiutare il controllo delle crisi, dovrà sostenere controlli periodici dei valori ematici dei farmaci. Voi ed il vostro medico potrete decidere la frequenza dei controlli. Dal momento che voi conoscete meglio di tutti il vostro bambino, potrete direttamente consigliare quando e quanto spesso i livelli dei farmaci debbano venire controllati.

“Angel ebbe la sua prima crisi ad 8 mesi e un’altra un mese dopo. Sebbene il neurologo provò ad assicurarci che controlli mensili dei livelli plasmatici fossero non necessari, lo facemmo comunque per 5 mesi. Alla fine accettammo la sua posizione. Sei mesi dopo, Angel ebbe un’altra crisi. Noi siamo convinti che un controllo mensile avrebbe mostrato la caduta dei valori dei farmaci e che se si fosse provveduto in tempo ad un aggiustamento delle dosi, quest’ultima crisi sarebbe stata evitata o notevolmente ridotta di intensità.”

I genitori dovrebbero consultare il loro medico, nel caso specifico un neurologo-epilettologo, sul modo di controllare le crisi del loro bambino. A volte il medico prescrive farmaci che possono essere somministrati all’insorgenza della crisi, per prevenire o arrestare lo stato epilettico.

“Dopo molte corse al pronto soccorso, il neurologo mi diede un farmaco da somministrare a Craig all’insorgere di crisi di gran male. Questo farmaco ha fatto un eccellente lavoro e ci ha messo nelle condizioni di effettuare viaggi, con un bambino di 9 anni, senza doverci preoccupare dell’ubicazione dell’ospedale più vicino”.

DIFETTI CARDIACI

Una vasta percentuale (più del 50%) dei bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn mostra qualche tipo di difetto cardiaco. Alcuni dei più comuni difetti cardiaci sono i difetti del setto atriale (ASD), stenosi polmonare, difetto del setto ventricolare (VSD), pervietà del dotto arterioso (PDA) e destrocardia.

Il *difetto del setto atriale* consiste nella presenza di un foro tra le due camere superiori del cuore che, determinando il mescolamento (anormale) del sangue ossigenato con quello non-ossigenato, rende difficile per il cuore pompare una quantità sufficiente di sangue ossigenato ai tessuti del corpo. Un particolare rumore cardiaco è quasi sempre associato a questo difetto.

“All’età di 14 mesi, Becky ebbe una infezione alle vie respiratorie che scatenò le sue crisi. Fu tenuta sotto ventilazione per sette giorni. Era una bimba fragile fino a che la sua malformazione ASD non fu corretta chirurgicamente, all’età di 3 anni. A 5 anni e mezzo Becky si ammala non più frequentemente degli altri bambini della famiglia.”

La *stenosi polmonare* è una malformazione in cui c’è un anomalo restringimento tra la valvola del ventricolo destro e l’arteria polmonare che va ai polmoni.

“Andrew nacque con una stenosi polmonare. Fino ad ora non è stato necessario alcun trattamento. Ora ha 6 anni e il suo medico pensa che il bambino non ne sia più affetto.”

Il *difetto del setto ventricolare* consiste nella presenza di un buco tra le cavità inferiori del cuore che impedisce al cuore di pompare il sangue correttamente. Anche in questo caso, a questo difetto congenito è associato un caratteristico rumore cardiaco.

La *pervietà del dotto arterioso (PDA)* è un difetto cardiaco congenito in cui il dotto, che consente al sangue di evitare di scorrere attraverso i polmoni nel feto, non si chiude dopo la nascita. Alcuni bambini nascono con il PDA che poi si chiude da sé. In altri bambini può essere necessaria una terapia medica od un intervento chirurgico per chiudere il dotto. La presenza del PDA fa sì che parte del sangue non scorra attraverso i polmoni.

La *destrocardia* è un difetto cardiaco congenito in cui il cuore si trova nell’emitorace destro (invece che nel sinistro, sua normale posizione).

Le previsioni per un bambino con difetti cardiaci sono in rapporto alla gravità del difetto, al successo del trattamento e all’epoca in cui viene effettuato. In alcuni casi in cui il grave difetto non sia o non possa essere trattato, la morte può sopraggiungere poco dopo la nascita. In molti casi, comunque, il difetto non è grave, o è possibile un intervento chirurgico.

“Quando Justine aveva quasi 5 anni, subì un intervento a cuore aperto per correggere l’ASD e la stenosi polmonare. L’intervento andò meglio del previsto ed ebbe successo. L’intervento durò circa 4 ore, la bambina uscì dalla sala operatoria senza il respiratore e fu dimessa dall’unità cardiopolmonare intensiva entro 24 ore. Da allora, è cresciuta – ha messo su circa 2 chili ed è cresciuta più di 10 cm. Ha anche più energie.”

PROBLEMI RENALI

Bambini affetti dalla SWH possono avere problemi renali. Alcuni bambini possono nascere con un solo rene. Fintanto che il rene funziona correttamente, tuttavia, la salute di questi bambini normalmente non ne risente.

Una delle condizioni che richiedono trattamento è il *riflusso vescico-ureterale*, una condizione caratterizzata dal riflusso dell'urina dalla vescica in uno od entrambi gli ureteri e talvolta fino ai reni, invece che essere emessa all'esterno. Questa condizione può derivare da un'anomalia in qualche punto dell'apparato urinario, o da un'infezione del tratto urinario (UTI). Il grado di riflusso può variare grandemente; quanto maggiore è il riflusso, tanto più aumenta la possibilità di un danno renale. Il riflusso viene diagnosticato quando un bimbo viene sottoposto ad esami a seguito di una sospetta infezione del tratto urinario. Nella prima infanzia, una differenza di dimensione tra i due reni rappresenta spesso un sintomo di riflusso. Quando si verifica una aumentata pressione sui reni, a causa della ritenzione urinaria, ne può derivare una malattia renale cronica. Poiché non è insolito che un riflusso rimanga a lungo inosservato, si possono verificare estesi danni ai reni prima che appaiano i sintomi.

La cura del riflusso dipende dall'età del bambino al momento della sua comparsa, dalla durata del problema, e dal numero e gravità delle infezioni del tratto urinario che il bimbo ha avuto. Quasi tutti i bambini con il riflusso guariscono completamente senza complicazioni. I bambini normalmente vengono trattati con antibiotici, per prevenire le infezioni. Si ricorre ad interventi chirurgici per correggere il riflusso nel caso in cui le infezioni si susseguono nonostante l'uso di antibiotici, o il riflusso sia piuttosto grave, o nel caso in cui il rene non si sviluppi correttamente, o, infine, se il riflusso persiste anche dopo la pubertà.

L'*acidosi tubulare renale*, riscontrata talvolta nei bambini con 4p-, deriva dall'incapacità del rene di riassorbire un importante elemento chimico detto bicarbonato; il che procura un eccesso di ritenzione di acido nei reni. Questo problema viene trattato somministrando al bimbo bicarbonato di sodio od una sostanza simile, secondo prescrizione.

“Jason, che ha 15 anni, prende bicarbonato di sodio giornalmente. Ciò in quanto ha reni displasici e acidosi tubulare renale. Il bicarbonato viene eliminato con la sua urina.”

Bambini con reni displasici hanno reni piccoli o sviluppati in modo anomalo. Siccome i reni possiedono una consistente capacità di riserva, è possibile vivere con una

malattia renale “silente”. I *nefroni* sono l’unità funzionale del tessuto renale. I nefroni normali funzionano anche per quelli menomati. Questo fatto impedisce spesso di capire che un bambino ha problemi renali, fino a che i nefroni non sono più in grado di filtrare la maggior parte delle scorie del corpo. Quindi compaiono segni e sintomi gravi, definiti *insufficienza renale cronica*. Se un bimbo nasce con reni displasici, non è facile predire se e quando il bimbo avrà una insufficienza renale.

“Amy morì il 27 ottobre. Fino a luglio godette ottima salute ma, ad un certo punto, iniziò a soffrire di tutti i tipi di infezione, una dopo l’altra. Ella fu molto indebolita da queste infezioni e, in seguito, iniziò ad avere problemi renali. Mentre pensavamo che stesse migliorando, ella cessò di vivere nel sonno. Credo che si fosse stancata di lottare. Era una bambina dolcissima. Non riesco a dirvi quanto ci manchi. Ora è finalmente in pace.”



Amy a 5 anni.

PROBLEMI ORTOPEDICI

Alcuni bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn nascono con deformità delle ossa, dei muscoli e delle articolazioni. Tra queste vi sono il “*talipes*” e la lussazione dell’anca. Il *talipes* è causato da uno sviluppo anomalo dei tessuti molli del collo del piede che causa la torsione del piede all’esterno e verso il basso o l’alto. Una diagnosi precoce ed un immediato trattamento subito dopo la nascita sono essenziali per la correzione del talipes. Quando il trattamento è intrapreso in tempo, possono essere necessari una terapia settimanale e l’uso di docce. In seguito il bambino potrà avere bisogno di scarpe speciali. Se il piede non risponde bene a questo trattamento, la chirurgia potrebbe essere raccomandata.

“Mi è stato chiesto ‘Perché operare per correggere il talipes ad un bambino che non imparerà mai a camminare? Tutto quello che sapevo è che quando guardavo il mio bambino avrei voluto vederlo con i suoi piedini ben dritti. Il decimo compleanno di Keith fu realmente qualcosa da celebrare. Tra le altre cose, ha iniziato a camminare quest’anno. Dimentica la sedia a rotelle, il deambulatore e persino i plantari che aveva nelle sue scarpe; quest’anno è là fuori e corre da solo.”

I pediatri, visitando i lattanti, controllano di routine la presenza o meno di una *lussazione congenita dell'anca*. Questa si verifica quando l'estremità superiore del femore, a forma di palla, non si situa all'interno della cavità dell'articolazione dell'anca. Con un trattamento tempestivo, l'anca torna nella sua posizione normale. Una diagnosi tardiva può richiedere una correzione chirurgica.

I bambini con 4p- dovrebbero essere periodicamente sottoposti a controlli per verificare la presenza di *scoliosi* (una curvatura laterale della spina dorsale normalmente a forma di lettera “s”), e di *cifosi* (una eccessiva curvatura in fuori della spina dorsale che provoca una gobba nella schiena). Il corretto posizionamento, il corsetto e l'intervento chirurgico sono i trattamenti più comunemente impiegati.



Kelly a 18 anni.

“Kelly, ora ventenne, aveva la cifosi. Indossò un corsetto per due anni, ma fu inutile. All’età di 15 anni subì un intervento chirurgico (consistente nell’inserire delle barrette

lungo la colonna). Ebbe molte complicanze. I suoi polmoni collassarono due giorni dopo l'intervento. Le barrette fuoriuscirono attraverso la cute, provocando un'infezione che richiese trattamento antibiotico endovena per tre settimane. Se avessimo saputo che Kelly sarebbe andata incontro a tali complicazioni, avremmo scelto ancora la via chirurgica? Senza dubbio ! Senza l'intervento, Kelly avrebbe perso la possibilità di camminare. Noi non volevamo che questo accadesse."

INFEZIONI RESPIRATORIE ED OTITI

I bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn hanno, in genere, una maggiore predisposizione verso infezioni delle vie respiratorie superiori e verso le polmoniti. Questa tendenza può essere particolarmente critica nell'infanzia. In alcuni casi il bimbo può essere talmente malato da richiedere un trattamento con ossigeno, aspirazione delle secrezioni, antibiotici e persino ospedalizzazione.

"Jon (che ha ora 32 anni) ebbe numerosi episodi di polmonite fino all'età di 6 anni. Entrava e usciva continuamente dall'ospedale."

Molti bambini con 4p- hanno canali uditivi più stretti, cosa che può ripercuotersi sulle capacità uditive e aumentare i rischi di infezioni croniche all'orecchio. Alcuni medici prescrivono basse dosi di antibiotici per prevenire infezioni batteriche dell'orecchio medio. Per infezioni gravi e ricorrenti dell'orecchio, i medici possono raccomandare l'esecuzione di una piccola incisione nella membrana timpanica (*miringotomia*) con l'applicazione di un tubicino attraverso di essa. Questo intervento permette un drenaggio efficace dell'orecchio medio e previene riaccumulo di fluido ed il ripetersi di infezioni dell'orecchio medio.

Quando i bambini con 4p- crescono e si irrobustiscono, normalmente migliorano nel proteggere le loro vie aeree attraverso la tosse e possono superare le infezioni croniche sia respiratorie che a carico dell'orecchio.

"Quando Jackie era piccola, aveva problemi con le otiti. I medici decisero di introdurre i tubicini nelle sue orecchie. Ebbe anche problemi con infezioni respiratorie, ebbe due volte la polmonite. Il suo medico prescrisse di dormire ogni notte sotto una tenda con umidificatore. Lo fece per due anni. Aveva circa 3 anni e mezzo. Ora Jackie ha 16 anni. Negli ultimi 10 anni non ha avuto alcuna infezione respiratoria ricorrente. I suoi medici sono molto contenti dei suoi progressi."

ANOMALIE DELL'APPARATO GENITALE (MASCHI)

L'*ipospadia* è una condizione frequentemente riportata tra i bambini nati con la sindrome di Wolf-Hirschhorn. L'uretra del bambino (il condotto che deriva dalla vescica) si apre nella parte inferiore del pene o persino nello scroto. Questo fatto può spesso essere associato ad anomalie renali. Un intervento chirurgico è necessario se il bambino non è in grado di urinare correttamente. A volte sono necessari uno o più interventi per riposizionare l'apertura dell'uretra sulla punta del pene. Se siete intenzionati a correggere questa condizione, la via chirurgica è normalmente consigliata ad un anno di età.

Circa due mesi prima della nascita, i testicoli discendono, attraverso una piccola apertura nei muscoli addominali (il *canale inguinale*), nella loro corretta posizione nello scroto. Un certo numero di bambini con 4p- nasce con i testicoli non correttamente discesi nello scroto (*criptorchidismo*). A volte i testicoli discendono spontaneamente nel primo anno di vita. Se il vostro bambino ha i testicoli non discesi, rischia maggiormente di sviluppare un'ernia. Se l'apertura dei muscoli addominali non si richiude correttamente, può permettere ad una parte dell'intestino o della vescica di scivolare attraverso di essa e di rimanerne intrappolata.



Justine a 7 anni.

RIDOTTO TONO MUSCOLARE

I bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn sono spesso affetti da *ipotonia* (o ridotto tono muscolare) di vario grado. Spesso il bambino è descritto come un bimbo dai

muscoli molli. Un ridotto tono muscolare influisce non solo sulla capacità del bambino di stare seduto, di stare in piedi e di camminare, ma anche sulle sue capacità di succhiare, deglutire o piangere.

“La sua pediatra ed uno specialista dell’apparato fonatorio ci dissero che, a causa del ridotto tono muscolare e della sua piccola bocca rivolta all’ingù, non sarebbe mai stata capace di ridere. Ma entrambi si sbagliavano!”

I bambini con un ridotto tono muscolare sembrano essere predisposti alla costipazione, un problema riportato da molte famiglie con bambini 4p-. Alcuni bambini hanno bisogno di una dieta alimentare ricca di fibre, altri di lassativi o supposte per evitare loro di diventare costipati.

E’ molto importante che il vostro bambino riceva una terapia fisica e riabilitativa nella sua prima infanzia. Il terapeuta vi aiuterà nel lavorare con il vostro bambino per migliorarne il tono muscolare. Sebbene sia vero che alcuni bambini con 4p- non raggiungeranno mai alcune importanti tappe dello sviluppo, il vostro bambino deve essere messo in grado di sviluppare tutte le sue potenzialità.

“A circa due anni, imparò a stare seduta. Una volta la feci sedere sul tavolo nello studio del dottore. Il dottore immediatamente la raggiunse per prenderla, ma, con sua grande sorpresa, lei non cadde. Egli continuò a girare attorno al tavolo con la bocca aperta. Tutto quello che riuscì a dire fu: Oh, mio Dio, non riesco a crederci! Nessun medico poteva credere che sarebbe mai riuscita a stare seduta da sola. Questo fu il primo traguardo importante che questa piccola bambina raggiunse. Ora, anche più sorprendentemente, Justine (5 anni), che pesa solo poco più di 7,5 chili, riesce a camminare.”

RITARDI DI SVILUPPO

Tutti i bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn avranno ritardi dello sviluppo psicomotorio. Grazie all’affinamento dei test genetici, le delezioni del cromosoma quattro verranno identificate sempre più precocemente. Basandosi sulla delezione, alcuni automaticamente non considereranno il tuo bambino, dicendo che sarà incapace di interagire con te. "Il tuo bambino non sarà capace di".

Nessuna prognosi precisa delle eventuali capacità del tuo bambino può essere fatta con gli strumenti standard utilizzati per testare i bambini. Molti di questi test, sono delle semplici liste di acquisizioni raggiunte. Non è possibile predire da test effettuati sui bambini il livello di ritardo che può esser presente.

Nei casi di delezione del cromosoma quattro, i livelli di ritardo possono variare. Mentre è vero che i bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn presentano ritardi variabili da moderato a grave o, persino, profondo, quando la delezione ha luogo in una regione differente del cromosoma quattro, i ritardi possono essere lievi. Nel 1985 un articolo su una rivista scientifica riportò di una donna con una delezione al cromosoma quattro (in una regione differente da quella critica a cui è associata la sindrome di Wolf-Hirschhorn), che aveva capacità paragonabili ad una della quarta elementare. **Soltanto** fornendo al vostro bambino tutte le opportunità per fargli raggiungere il suo potenziale, potrete determinare il grado del suo deficit.

“La cosa che mi fu più difficile accettare fu il fatto che la professione medica fosse così desiderosa di emarginare un bambino così piccolo. Mi diedero poche speranze e nessuna direzione terapeutica anche solo per aiutare Ryan. a migliorare. Cartelle cliniche ed altri referti lo descrivevano come ipotonico, con difficoltà di accrescimento, non reattivo, incline a raffreddori e infezioni respiratorie etc. Mi era difficile accettare, come genitore, il fatto che questo bimbo di meno di un anno mostrasse di non avere alcun futuro. Iniziai a cercare informazioni, trattamenti, terapie e tutto quanto potesse aiutare Ryan ha ora 14 anni. Egli parla pronunciando frasi brevi. Cammina. Corre. Gioca a baseball, è familiare con i giochi elettronici e va in bicicletta. E fece notizia! Gli fu assegnato il premio ‘Sì, io posso’ della Conferenza Annuale 1991 del Consiglio per i Bambini Eccezionali (CEC).”

Sebbene nessuno ami sentir parlare di ritardo mentale (o di altre frasi che abbiano lo stesso significato), queste parole possono essere usate nella valutazione del vostro bambino. Può esservi utile impraticarvi con parole di questa terminologia. **Rendetevi conto che in molti stati, per legge, le etichette sono necessarie per qualificare i bambini perché ottengano supporti educativi speciali. Dopo che il vostro bambino ha ricevuto i servizi di cui voi crediate abbia bisogno, ignorate le etichette! E' più importante concentrarsi sui punti di forza del vostro bambino e sui progressi compiuti che sulle etichette usate, nell'ambito del sistema educativo, per qualificare il vostro bambino in funzione dei servizi di cui necessita.**

“Che bel regalo avere Rachel come figlia! Sebbene non cammini, ella lascia le proprie "impronte" ovunque vada. Sebbene non parli, ‘parla’ di amore, gentilezza e compassione. Sebbene non riesca a nutrirsi da sola, ‘nutre’ ad altri la pazienza, la perseveranza e il coraggio. E sebbene riesca a fare così poco per se stessa, conosce la cosa più importante di tutte: come amare ed essere amata. Il valore di Rachel non è nel suo ‘dare’ ma nel suo ‘essere’ (questo è il motivo per cui noi siamo chiamati ‘esseri umani’ e non ‘macchine umane’).”

REAZIONI AVVERSE ALLE VACCINAZIONI

I bambini con 4p- possono sviluppare reazioni avverse ad alcune vaccinazioni pediatriche. Crisi convulsive si sono verificate subito dopo la vaccinazione DPT (difterite, pertosse, tetano) in alcuni bambini facenti capo alla associazione USA. Alcuni medici, di routine, non somministrano la vaccinazione contro la pertosse a tutti i bambini che hanno crisi convulsive (può causare reazioni molto gravi in bambini con epilessia). Per questa ragione alcuni pediatri somministrano soltanto DT ai bambini con 4p- anche se non hanno mai avuto convulsioni. Avrete bisogno di parlare con il medico del vostro bambino per valutare quale rischio sia maggiore - il contrarre possibilmente la tosse convulsa nel caso che il vaccino contro la pertosse non sia somministrato, o lo scatenare una crisi convulsiva se il vaccino viene somministrato.

“Justine fece il secondo ciclo di vaccinazioni. Era in buona salute e progrediva bene. Due ore più tardi, si svegliò da un pisolino urlando! Dopo 5 minuti, il grido si arrestò all'improvviso, così come era iniziato. A quel punto, iniziò a scuotere le braccia e le gambe ed a fare respiri molto corti. La portai di corsa in ospedale e durante il tragitto divenne di colore grigio/bluastro. La portarono subito al pronto soccorso e usarono diverse medicine per arrestare la crisi. Prima di ricoverarla presso il reparto di pediatria, il suo pediatra disse: 'Non è la stessa bambina che ho visto stamani'. Questa fu la prima di molte corse al pronto soccorso a causa delle crisi convulsive, tutto a causa della puntura DPT a 5 mesi.”

ALTRE COMPLICANZE OCCASIONALI

Ancora una volta è importante capire che le complicazioni elencate in questo libro non colpiscono **tutti** i bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn. Un bambino può avere solo una o due complicazioni descritte, e virtualmente non presentare problemi medici maggiori di bimbi non affetti dalla sindrome. Un altro bambino può avere molte complicazioni ed essere di salute molto cagionevole.

E' impossibile elencare tutte le anomalie che possono essere associate con la sindrome di Wolf-Hirschhorn. A volte è difficile sapere se la complicazione è persino correlata alla sindrome. Forse il bambino ha ereditato "qualcosa d'altro".

Come abbiamo già visto, difetti di “chiusura ” sono frequenti, come labio e palatoschisi, ipospadia, difetti cardiaci VSD e ASD, difetti oculari (coloboma) e fossette (sulle orecchie, sul gomito, sull'osso sacro etc.). Due difetti di “chiusura ” riportati occasionalmente sono la spina bifida occulta (la forma meno grave di spina bifida) e l'estrofia vescicale (nato con la vescica all' esterno del corpo).

Dalla letteratura medica e da quanto riportato dalla associazione dei genitori, ci sono descrizioni di bambini con ostruzioni intestinali, ernie, anteriorizzazione dell'ano, una costola in più, e varie malformazioni a carico dei genitali. Occasionalmente i bambini sviluppano cataratte e glaucoma. Controlli oculistici di routine sono consigliati anche per i bambini che non abbiano il coloboma dell'iride.

Il vostro bambino dovrebbe ricevere esattamente lo stesso tipo di controlli necessario ad ogni bambino. Il vostro bambino deve essere valutato individualmente e interventi appropriati dovrebbero essere individuati dall'equipe medica. Se voi **non comprendete** quello che i medici vi dicono, non esitate a **chiedere che ve lo spieghino ancora una volta**. I medici spesso ritengono che quando un genitore porge una domanda, riesca successivamente a capire i termini medici usati nella risposta che riceve. Assicuratevi che l'equipe medica comprenda il vostro bisogno di porre domande e di rispondere in termini che riusciate a comprendere.



Rachel a 2 anni.

QUALI SONO I PENSIERI DA TENERE PRESENTI AL MOMENTO DI PRENDERE DIFFICILI DECISIONI MEDICHE?

A causa delle gravi disabilità fisiche che alcune volte accompagnano la sindrome di Wolf-Hirschhorn, ai genitori è spesso chiesto di partecipare a decisioni sulla vita e la morte del proprio bambino. Siete dell'ordine di idee di prolungare strenuamente la vita?

Rifiutate i farmaci e le terapie che possono prolungare la vita? Siete d'accordo a sottoporre il bambino a interventi chirurgici complessi che richiedono anestesia generale anche se le potenziali complicazioni dell'intervento e dell'anestesia potrebbero metterlo in pericolo di vita? Queste sono alcune domande con cui a volte i genitori potrebbero doversi misurare.

“Un giorno, quando Rachel aveva 3 anni e mezzo, ho ricevuto una telefonata da uno dei suoi medici. Ella cominciò col dirmi che, finalmente, tutti i test ematici di Rachel erano nella norma. Infatti la bambina andava meglio di quanto loro si aspettassero. Ma poi mi chiese se avessi voluto inserirla nel “Nessun Codice”, lei sarebbe stata d'accordo con me su quella decisione. Rimasi così scioccata da questo, che non sapevo cosa dire. Rachel non stava morendo. Anche lei ammise che Rachel stava bene. Perché avremmo dovuto considerare l'eventualità di non resuscitarla se avesse presentato un arresto respiratorio a causa di una crisi convulsiva? Perché non fornirle l'aiuto necessario per la respirazione in caso di attacco d'asma, se ve ne fosse stato bisogno? Scrisi una lettera per esprimere il mio punto di vista su questa questione. Essa è sulla prima pagina del suo “Fascicolo Medico”. Io mi sono opposta a far inserire Rachel nello status “Nessun Codice” o “DNR” a questo punto della sua vita per le seguenti ragioni:

- (1) Rachel non sta morendo. So che potrebbe morire per una complicazione acuta ma, al momento, non sono a conoscenza di alcun processo degenerativo, né di alcuna malattia in corso.*
- (2) La vita di Rachel non è dominata dalla sofferenza.*
- (3) E' tipico per i bambini con la sindrome di Wolf-Hirschhorn essere di salute cagionevole durante i primi 3-5 anni di vita, innanzitutto per le difficoltà di accrescimento, per i problemi respiratori e/o per la difficoltà nel controllo delle crisi. In seguito i bambini superano da soli questi problemi.*
- (4) Io credo che Rachel meriti le stesse cure e attenzioni mediche di un bambino di intelligenza normale che debba fronteggiare simili complicazioni mediche. Né il valore di Rachel, né le cure che debbono esserle prestate, dovrebbero essere determinate dalla sua intelligenza.*

Sono riconoscente dell'aiuto sempre disponibile ogniqualvolta Rachel dovette affrontare situazioni difficili che richiedevano intervento medico. Avrebbe potuto morire senza di esso. In simili circostanze, avrei ancora voluto quegli interventi per Rachel. Se dovessimo, un giorno, far fronte al fatto che Rachel stesse morendo, vorrei attentamente discutere se far applicare il “Nessun Codice” e vorrei anche sapere con precisione quello che questa sigla significa.

Questa telefonata fece vacillare la mia fiducia nei medici. Se un medico mi telefona e mi dice se voglio applicare a Rachel lo status di “Nessun Codice” mentre lei sta bene, potrebbe altrettanto rifiutare di fornirle il trattamento medico ordinario? L'aver perso fiducia nei medici di Rachel, aumenta molto, molto di più lo stress nell'occuparsi della salute di Rachel, ancor più degli stessi problemi medici! Io prego di riacquistare nuovamente la fiducia in loro.”

Nel momento in cui dovrete affrontare decisioni difficili riguardo alle cure del vostro bambino, sarà molto importante avere fiducia nel medico di vostro figlio. Ha informazioni aggiornate sulla sindrome? Dà valore alla vita del tuo bambino anche se ha un grave ritardo? Quali motivazioni si muovono dietro alle sue raccomandazioni? Vi sta dicendo la verità sulla condizione di vostro figlio? E' essenziale costruire un rapporto di fiducia con il pediatra di vostro figlio per aiutarvi a prendere le migliori decisioni sulla sua salute.

Ogni situazione è differente; ciascun bambino è unico. Il vostro bambino dovrebbe ricevere tutte le "usuali" cure fornite ad ogni bambino. Ma quale è la differenza tra cure ordinarie e cure straordinarie? Se i benefici di un intervento chirurgico superano i rischi, ciò può essere considerato "ordinario". Se le possibilità di farcela sono poche, ciò dovrebbe essere considerato "straordinario". Se un bambino ha bisogno di un respiratore per superare una malattia, questo potrebbe essere considerato "ordinario". Se questo a malapena prolunga la vita, potrebbe essere considerato "straordinario".

Condizioni mediche complicate non significano che il bambino è in pericolo di vita. Un bambino che dipenderà sempre dagli altri per la salute non sta necessariamente morendo. Quali sono i motivi per cui le persone danno o rifiutano assistenza? E' per la famiglia difficile lasciar morire il bambino ? La chirurgia ordinaria viene rifiutata perché il medico non pensa che la famiglia sarà capace di prestare le cure necessarie al proprio bambino? Il motivo è quello di accelerare la morte? Il motivo è quello di risparmiare sofferenze ad un bambino che sta morendo? Lo status di "Nessun Codice" è effettivamente raccomandato al di là della convenienza di chi deve prestare le cure o della società?

Se le risposte a "cosa è ordinario e cosa è straordinario?" e "quando inizia la morte?" fossero semplici, non staremmo qui a trattare questo difficile e penoso argomento. Consigli per prendere decisioni difficili possono essere attinti dall'esperienza di un medico, dalle condizioni del bambino, da suggerimenti della famiglia e da consiglieri religiosi. Associazioni quali l'Organizzazione per il supporto della Trisomia 18, 13 e disordini correlati" (SOFT) e l'Associazione 4p- possono offrire supporto alle famiglie. Attraverso l'Associazione 4p-, possono essere ottenute informazioni su molti bambini affetti dalla sindrome. Questo può rivelarsi assai utile sia per i medici che per le famiglie.

QUALI OPPORTUNITA' SONO DISPONIBILI PER L'EDUCAZIONE DEL MIO BAMBINO?

Per legge, speciali servizi educativi devono essere a disposizione del vostro bambino con sindrome di Wolf-Hirschhorn. IDEA (la Legge per l'Educazione dei Disabili) approvata dal Congresso USA nel 1975, richiede che servizi educativi speciali siano disponibili per tutti i bambini disabili, dalla nascita all'età di 21 anni.



Danielle a 9 anni.

QUALI SERVIZI SONO DISPONIBILI PER IL MIO BAMBINO, AL DI SOTTO DEI 3 ANNI DI ETÀ?

La maggior parte degli stati dell'Unione ha sviluppato servizi di *intervento precoce*, o è in procinto di farlo. Intervento precoce vuol dire che, piuttosto che aspettare che il vostro bambino raggiunga l'età scolare, il sistema educativo capisce che la stimolazione e l'insegnamento più precoci offrono enormi benefici sia ai genitori che ai bambini. Servizi di intervento precoce possono iniziare prima che il bambino lasci il reparto maternità dell'ospedale.

Gli Stati designano una agenzia pubblica responsabile per fornire servizi di intervento precoce. L'agenzia guida, nel vostro Stato, potrebbe essere il Dipartimento di Stato per l'Educazione, il Dipartimento della Sanità, oppure quello dei Servizi Sociali. Se non

sapete quale ente contattare, scegliete assieme al pediatra di base di vostro figlio l'ospedale, la locale ASL, oppure il responsabile per l'educazione speciale del locale distretto scolastico. Servizi di intervento precoce ed i correlati servizi di sostegno alla famiglia sono forniti gratuitamente ai genitori, indipendentemente dal reddito familiare.

Ci sono prove che un intervento precoce aumenta le competenze sociali e l'integrazione del bimbo nell'ambito familiare. Servizi per lattanti e bambini in età prescolare possono essere generalmente forniti direttamente a casa, sebbene alcuni servizi specialistici possono essere disponibili solo in strutture ospedaliere/universitarie.

Servizi di intervento precoce includono generalmente una completa valutazione del grado di sviluppo, per poter stabilire se il vostro bambino può usufruire dei servizi. Sappiate che la diagnosi di sindrome di Wolf-Hirschhorn dovrebbe automaticamente consentire a vostro figlio di usufruire dei servizi nel vostro stato. Sarete invitati ad incontrare gli specialisti che dovranno fornire i risultati della loro valutazione sullo sviluppo di vostro figlio. Avete il diritto di partecipare quale membro a questa commissione. Dovrebbe essere richiesta la vostra opinione sulle necessità immediate ed a lungo termine inerenti all'istruzione ed allo sviluppo del vostro bambino.



Craig a 13 anni.

L'intervento precoce offre una varietà di servizi correlati alle specifiche esigenze di vostro figlio. Ciò potrebbe significare lo sviluppo di un *Piano Individualizzato di*

Servizi alla Famiglia (IFSP) per la vostra famiglia e vostro figlio. Trattare le necessità di un bimbo con 4p- spesso comporta continui contatti con specialisti di diverse branche ed altri in ospedale, valutazioni diagnostiche, e l'aver a che fare con una varietà di questioni mediche, chirurgiche e relative alla salute.

Inoltre dovrete intervenire con la vostra Compagnia Assicuratrice, con il Servizio Sanitario Nazionale ed altri enti pubblici e privati. Un Coordinamento dei Servizi, fornito gratuitamente, fa parte dei servizi di intervento precoce. Potrete anche richiedere assistenza per la vostra famiglia nell'ambito dell'intervento precoce per vostro figlio. Tali servizi possono includere consulenza, assistenza domiciliare, informazioni aggiuntive sulla 4p- e sulle esigenze di sviluppo per vostro figlio.

“Nostra figlia ha iniziato un Programma di Intervento Precoce all'età di 4 mesi e ½. Ora a 9 mesi, lo frequenta due volte alla settimana, un'ora per sessione. Il lavoro svolto riguarda principalmente il controllo del capo, stimolazioni sensoriali (sia visive che uditive), rotolamento, manipolazione degli oggetti e loro raggiungimento, posizione seduta con supporto. Le persone con le quali abbiamo lavorato si sono dimostrate una meravigliosa fonte di incoraggiamento, informazione e soprattutto di sostegno per nostra figlia e per noi.”



Steven a 8 anni.



Stephanie a 14 anni.

QUAL E' IL NOSTRO RUOLO IN UN INTEVENTO PRECOCE?

Alcuni genitori vogliono essere totalmente coinvolti nell'insegnamento di nuove capacità ai loro bambini e lavorano a stretto contatto con gli specialisti nell'intervento precoce, continuando a fare terapia con i loro bambini durante tutto l'arco della settimana. Questa terapia può avere come scopo quello di insegnare al bambino comportamenti sociali, in particolare come interagire con le persone, oppure promuovere le abilità linguistiche, motorie, cognitive, e/o di autonomia del vostro bambino.

Alcuni genitori vorrebbero trascorrere il proprio tempo in attività che coinvolgano l'intera famiglia piuttosto che in un "approccio terapeutico" intensivo di lavoro con i propri bambini. L'equipe di intervento precoce vi mostrerà come aiutare il vostro bambino durante la vita di tutti i giorni.

Nel momento in cui l'IFSP (Piano Individuale per Il Servizio alla Famiglia) è messo a punto, lasciate che l'equipe si renda conto di quale approccio sia più agevole da seguire per voi. Sviluppare un IFSP può essere un'attività troppo complessa per i soli genitori. Mentre gli "esperti" vi diranno di quali cose il vostro bambino abbia bisogno, ricordate che voi siete gli esperti più importanti. Fate conoscere all'equipe quali sono le vostre sensazioni.

“Amy è stata inserita in un programma da 0 a 3 anni e ha ricevuto una terapia fisica dall'età di 5 mesi. La prima cosa presa in considerazione fu che lei stava perdendo le dimensioni del movimento perché tendeva a favorire pesantemente il suo emilato destro. Era anche a rischio di sviluppare scoliosi. In genere le sue sessioni di terapia le piacciono. Ha fatto grandi progressi con la terapia fisica. Amy riceve anche un training per le attività orali motorie e per l'alimentazione. Questa attività, al contrario, non la diverte troppo. Amy ha ora 1 anno. Noi riceviamo come servizio la visita mensile di una specialista dell'infanzia. Quest'ultima non controlla solamente i segni vitali di Amy, ma ci garantisce anche un punto di riferimento per le nostre preoccupazioni ed è in grado di indirizzarci verso le risorse di cui abbiamo bisogno. Abbiamo anche un incaricato dal Dipartimento dei Servizi Sanitari e Sociali che ci assiste nel trovare l'aiuto di cui abbiamo bisogno. Riceviamo, due giorni al mese, una persona che restando con Amy durante tutta la notte, ci concede qualche ora di sollievo.”

COSA E' BENE CHE IO SAPPIA SULL'EDUCAZIONE DEL MIO BAMBINO DOPO I 3 ANNI?

Servizi speciali per l'educazione **sono** disponibili per **tutti** i bambini dall'età di 3 a 21 anni. Le leggi federali impongono che i bambini con forme di disabilità ricevano “gratuitamente una appropriata educazione da parte dello stato”. Questo include, ma non è limitato a, servizi educativi, logoterapia, terapia fisica, trasporto, terapia occupazionale e servizi medici (incluse assistenze per la vista, l'udito e per sostegno scolastico) necessari per consentire al vostro bambino di frequentare la scuola. (Sono esclusi tutti i servizi medici che sono dispensati da un medico o da un ospedale). Tutti questi servizi sono totalmente gratuiti. Queste leggi prevedono anche che tutti i bambini possano approfittare dell'intervento educativo e che nessun bambino possa da essi essere escluso a causa della gravità delle sue menomazioni.

“Ben ha 9 anni e partecipa ad un programma del secondo anno della scuola elementare che lo impegna per gran parte del giorno. Egli viene portato in un centro speciale per terapia fisica, occupazionale, ed è pronto, alla fine della giornata, per prendere in tempo l'autobus. Gli piace la matematica (lavorando sul concreto), sta imparando ad essere molto cooperativo con attività grafiche, quali il ricalcare e il colorare. Gli piacciono i computers, l'educazione fisica e la musica. L'ora del pranzo è il suo momento preferito! Egli mangia pasti caldi nel refettorio insieme ai bambini della seconda elementare.”

Ciascun bambino, che può essere arruolato nei programmi dei servizi educativi speciali, dispone di un *Programma Educativo Individuale (IEP)* scritto che definisce tutti i dettagli del programma concepito per gli specifici bisogni del tuo bambino, per consentirgli il raggiungimento delle sue potenzialità. Una equipe multidisciplinare, composta da rappresentanti dei distretti scolastici, dall'insegnante del bambino, da membri dell'equipe diagnostica e dai genitori, si incontra per stabilire le acquisizioni da raggiungere e pianificare l'IEP.

In qualità di genitore di un bambino 4p- lavorerete a stretto contatto con i servizi educativi speciali. Tutti i genitori devono essere consapevoli che le loro opinioni sono di uguale importanza di quelle degli specialisti e che i diritti delle famiglie sono messi in grande evidenza dalla legge. Se non riuscite a capire fino in fondo cosa gli specialisti dell'educazione vi stiano dicendo su vostro figlio, fatevelo rispiegare meglio. Se non siete d'accordo sulle strade da intraprendere delineate dagli insegnanti, insistete affinché le vostre idee vengano correttamente prese in esame. Se non riuscite a trovare un accordo con il personale specialista sul tipo di processi educativi da impartire al vostro bambino, sappiate di avere specifici diritti riconosciuti dalla legge. In ciascuno stato vi è un'agenzia responsabile di reperire gratuitamente specialisti e supporto legale, consulenze e servizi di avvocatura per genitori di bambini disabili. Spesso il personale di queste agenzie è costituito da genitori di bambini disabili.

“Dato che Craig (8 anni) è considerato come affetto da un profondo ritardo, il rappresentante del distretto scolastico mi disse che sarebbe stato più appropriato sistemarlo in una scuola speciale per handicappati. Tuttavia io penso vivamente che sia molto importante stimolare Craig attraverso l’integrazione con altri bambini, per fargli apprendere i modelli dei comportamenti sociali, per consentirgli di essere esposto a una maggiore varietà di esperienze etc. Inoltre gli altri bambini potranno crescere sapendo che Craig non solo ha bisogno di attenzioni speciali ma dispone anche di "doni" da dare, come il suo sorriso pronto e il suo accettare le persone per quello che sono, senza averne dato prima un giudizio preventivo. Ho dovuto essere l’avvocato di Craig per far in modo che venisse introdotto in una classe speciale nella scuola elementare. Ho dovuto ripetere queste considerazioni una gran quantità di volte. Noi dobbiamo lavorare per quelle che crediamo essere le soluzioni migliori per i nostri bambini, e questo è talvolta difficile.”

E’ importante conoscere i vostri diritti all’educazione. Ciascun distretto scolastico nella nazione deve essere in grado di dare opportuni servizi ai bambini con handicap, indipendentemente dalle risorse disponibili. Mancanza di fondi o di personale non possono costituire una scusa per non fornire servizi educativi speciali.

COSA POSSIAMO FARE PER LA NOSTRA FAMIGLIA?

Ciascun individuo accetta un bambino con la 4p- a modo suo. Non si può negare che la domanda di assistenza di un bambino disabile aggiunga uno stress addizionale alla vita coniugale, all’unità familiare ed ai fratelli e sorelle.

“Avevamo due figli maggiori (8 e 4 anni) quando Craig nacque. Fu molto difficile per noi bilanciare le richieste dei tre bambini, ciascuno così diverso dagli altri. Capimmo che Craig poteva costituire una risorsa importante per noi ed allora mettemmo in atto due concetti fondamentali:

- (1) cercare di mantenere saldo il nostro matrimonio continuando a prenderci del tempo per noi e per il nostro rapporto;*
- (2) cercare di tenere unita la nostra famiglia nel modo più ‘normale’ possibile.*

Questo voleva dire che noi lasciavamo liberi i nostri ragazzi di coinvolgersi in tutte quelle attività che li interessavano e facevamo anche molte cose tutti insieme. Sarebbe stato più semplice concentrarci su Craig e lasciare andare gli altri, ma avremmo potuto seriamente compromettere la crescita degli altri due ragazzi. Li coinvolgevamo nel prendersi cura di Craig e credo che questo abbia contribuito a farli crescere e diventare persone con una maggiore sensibilità verso i problemi del prossimo. Abbiamo molto lavorato per aiutarli a rendersi conto di quanto fossero speciali. Craig, che ha

ora 15 anni, è molto fortunato ad avere due fratelli maggiori che hanno una relazione di affetto speciale con lui.”

Ci sono momenti in cui i genitori hanno bisogno di rimanere soli insieme. E' spesso difficile trovare assistenza domiciliare per i bambini. Tuttavia molte comunità mettono a disposizione personale, che consente di avere un po' di respiro, attraverso agenzie di servizi e sanitarie. Costi, lunghezza della permanenza e disponibilità possono variare molto da regione a regione. Potrete avere informazioni dettagliate su questi servizi di assistenza domiciliare attraverso la vostra equipe sanitaria o il vostro ospedale locale.

Quando eravate incinte, pensavate che avreste avuto un bambino “normale”. Questo non è accaduto. Potreste sentirvi angosciate per la “perdita” del vostro bambino “normale” e potreste sentire un disperato bisogno di sapere cosa ci si debba attendere da un bambino con la sindrome di Wolf-Hirschhorn. La letteratura scientifica non necessariamente vi potrà dare le informazioni che cercate. La branca della medicina pediatrica cresce e cambia sensibilmente di giorno in giorno. E' impossibile prevedere oggi ciò che la scienza medica scoprirà da qui a 5 anni. Ma ci sono alcune cose che noi sappiamo e che potrebbero aiutarvi a comprendere meglio il tuo piccolo.

C'è il preconcetto, da parte di alcune persone, che bambini con gravi ritardi di sviluppo siano dei meri “sopravvissuti” privi di personalità. Quelli tra noi che hanno conosciuto un bambino con la sindrome di Wolf-Hirschhorn sanno che *ciò non è affatto vero!* Anche se la maggior parte dei bambini con 4p- ha handicap moderati, gravi o persino profondi, ognuno di essi ha una sua propria personalità.

“Kim, a 25 anni, è davvero espansiva e positiva. Socializza molto e le piace stringere le mani alle persone e sedersi sulle loro ginocchia. Ama unirsi alla conversazione (vocalizzando) e ridere agli scherzi. Le piace guardarsi allo specchio. Usa lo specchio per osservare le persone e le cose a fianco e dietro a sé.”

“Kelly è piuttosto introversa. Le ci vuole un po' di tempo per aprirsi alla gente. Lei è soprattutto un'osservatrice. E' cresciuta totalmente felice nell'osservare la sua identica sorella gemella, Kim (descritta sopra), giocare con i giocattoli. La sua personalità si mette in evidenza meglio quando sta da sola, senza la sorella, e quando nuota o fa il bagno. E' un'amante dell'acqua.”

“Le persone possono essere molto ignoranti riguardo ai nostri figli. Molta gente mi dice: ‘Non so come fai.’ Una signora mi disse: ‘E' una vergogna farlo soffrire così.’ Steven non soffre. Lui è più felice di 10 persone messe assieme. Lo so che la gente non intende dire stupidaggini. Semplicemente non sa.”

“Casey ha 3 anni e ½, è davvero amabile e dispensa abbracci e baci a chiunque lo desideri. Lei è molto selettiva. Ama soprattutto i suoi fratelli ed i nonni. Si illumina

quando li ha vicino. E' una vera benedizione e noi ci auguriamo che Dio le consenta di rallegrare a lungo le nostre vite."

"Lee Anne ha appena compiuto 8 anni. La sua salute fisica è stata eccellente ed i suoi progressi a scuola davvero notevoli. Ultimamente se ne va passeggiando ovunque. Adoro vederla entrare in una stanza. Mi fa bene al cuore. E' divertente constatare quanto siano "grandi" anche le piccole gratificazioni!"

FONTI DI INFORMAZIONE (negli USA)

Ci sono una varietà di organizzazioni create per assistere genitori e famiglie. Un gruppo specialmente formato da genitori di bambini con disordini cromosomici rari è l'Organizzazione di Supporto per la Trisomia 18, 13 e Disordini Correlati (SOFT). La sindrome di Wolf-Hirschhorn è un "disordine correlato". Così come ci sono differenze tra le due sindromi, ci sono anche molte similarità. Grazie all'associazione di un gruppo più vasto come SOFT, le famiglie ed i professionisti possono trarre benefici dalla newsletter nazionale, pubblicata ogni tre mesi, contenente lettere dei genitori, informazioni su nuovi orientamenti medici ed articoli scritti da professionisti sugli speciali trattamenti richiesti dai bambini con questi disordini cromosomici rari. SOFT sponsorizza ogni anno una conferenza internazionale nella quale si affrontano molti argomenti di interesse e preoccupazione per i genitori. Mentre per le famiglie non ci sono costi per il materiale SOFT, i singoli sono incoraggiati a versare contributi a SOFT, compatibilmente con le proprie risorse economiche. Per ottenere informazioni da SOFT, contattare:

Barb Van Herreweghe
2982 So. Union Street
Rochester, NY 14624
(716) 594-4621

La Associazione per la sindrome di Wolf-Hirschhorn è stata in costante evoluzione durante gli ultimi 10 anni. Il primo "incontro" nazionale si è tenuto nello Iowa nel 1992. Una Newsletter chiamata "*Danzando con i lupi*" è iniziata lo stesso anno. Per molti anni i genitori si sono scambiati vicendevolmente le biografie dei propri figli. Per iniziare scambi con altre famiglie dell'associazione, contattare:

Christine Kleimola
1109 Sherman
Ypsilanti, MI 48197

(313) 482-4027

o

Tom and Becky Richardson
2048 South 182nd Circle
Omaha, NE 68130
(402) 330-7135

o

Brenda Grimmet
5536 Virginia Ct.
Amherst, OH 44001
(216) 282-1460

o

Exceptional Parent
209 Harvard St., Suite *303
Brookline, MA 02146-5005

Dal momento che questa ed altre associazioni sono fatte funzionare da genitori "nel tempo libero", può essere necessario dover contattare più di una persona per "entrare in rapporto" con l'Associazione.

Un nuovo gruppo chiamato **Chromosome Deletion Outreach** si è formato nel 1992. Una sua Newsletter è pubblicata varie volte durante l'anno. Essa pubblica lettere dei genitori ed informazioni suppletive che possono essere di aiuto per le famiglie. Per maggiori informazioni, contattare:

P.O. Box 280
Driggs, ID 83422
(208) 354-8550
(208) 456-2768 (fax)

Se siete interessati al consiglio genetico, contattate il **Centro Nazionale per l' Educazione sulla Salute della Madre e del Bambino (NCEMCH)**. I consiglieri del NCEMCH possono indicarvi agenzie per aiuto educativo, finanziario, medico e psicologico, così come identificare il centro di genetica più vicino al vostro domicilio.

National Center for Education in Maternal and Child Health
Georgetown University
38th and R Streets, N.W.
Washington, D.C. 20057

(212) 625-8400

L'Organizzazione Nazionale per i Disordini Rari (NORD) fa riferimento a genitori e gruppi di supporto, produce una newsletter, e fornisce articoli scientifici su malattie e disordini specifici.

National Organization for Rare Disorders
P.O. Box 8923
New Fairfield, CT 06812
(203) 746-6518
1-800-999-6673

"The Arc" è il nuovo nome di una organizzazione vecchia di 44 anni, nota per molti anni come l'associazione per i Cittadini Ritardati degli Stati Uniti. E' la più vasta organizzazione di volontari della nazione, dedicata soltanto a migliorare le vite di tutti i bambini ed adulti con ritardo mentale e delle loro famiglie.

Potete trovare la maggior parte delle filiali locali dell'Arc nelle pagine bianche dell'elenco telefonico. Dal momento che le filiali stanno per cambiare il proprio nome, le potrete trovare come "Associazione per Cittadini Ritardati" o "ARC" se non "The Arc". Le filiali differiscono per i servizi e gli interessi, offrendo una diversa gamma di attività ed opportunità per essere coinvolti con le vite dei bambini ed adulti con ritardo mentale e le loro famiglie.

The Arc
National Headquarters
P.O. Box 300649
Arlington, TX 76010
(817) 261-6003

FONTI DI INFORMAZIONE (in Italia)

La Associazione Italiana Sindrome Wolf-Hirschhorn (AISiWH) è stata ufficialmente varata nel giugno 1998, nel corso di una riunione scientifica sulla sindrome di Wolf-Hirschhorn organizzata presso l'Istituto Scientifico Stella Maris- Istituto di Neuropsichiatria Infantile dell'Università di Pisa (A. Battaglia et al., 1998). Il secondo "incontro" nazionale si è tenuto nel marzo 1999 a Milano.

La Associazione Italiana Sindrome Wolf-Hirschhorn (AISiWH) è un'organizzazione di volontariato senza fini di lucro, ed opera sul territorio nazionale. I soci sono genitori,

parenti, amici, medici, che lavorano con soggetti affetti dalla sindrome di Wolf-Hirschhorn, e simpatizzanti.

Per ulteriori informazioni e per iniziare scambi con altre famiglie dell'associazione, contattare:

AISIWH
Associazione Italiana Sindrome Wolf-Hirschhorn
c/o dr. Sante CAMPION (Presidente)
Via Cassiopea 10
20060 Vigliano di Mediglia (Mi)
Tel/Fax 02 90600166
e-mail: aisiwh@hotmail.com
[Http://www.aisiwh.it](http://www.aisiwh.it)

Altri indirizzi di riferimento per l'Associazione

Vittorio ROSATO
Via V. Mazzola 10 (F22/B1)
00142 Roma
tel.06.5030217

Alfredo MIOTTI
Via Arbe 78
25100 Milano
tel. 02.680003

BIBLIOGRAFIA

W. Anderson, S. Chitwood, D. Hayden

Negotiating the Special Education Maze: A Guide for Parents and Teachers
Rockville, MD: Woodbine House (1990)

T. Bergman

We Laugh, We Love, We Cry – Children Living with Mental Retardation
Milwaukee: Stevens Garreth, Inc. (1989)

B. Bratt

No time For Jell-O: One family's Experience with the Doman Delacato Patterning Program
Cambridge MA: Brookline Books Inc. (1989)

C. R. Callanan

Since Owen – A Parent-to-Parent Guide for Care of the Disabled Child
Baltimore MD: The Johns Hopkins University Press (1990)

J. Colman

The Early Intervention Dictionary
Rockville MD: Woodbine House (1993)

R. Cook

Parenting a Child with Special Needs
Grand Rapids MI: Zondervan Publishing House (1992)

C. de Vinck

The Power of the Powerless: A Brother's Legacy of Love
New York: Doubleday (1988)

C. Des Jardins

How to Organize an Effective Parent/Advocacy Group and Move Bureaucracies
Chicago: Family Resource Center on Disabilities (1993).

I. Dickman, Dr. S. Gordon

One Miracle at a Time – How to Get Help for Your Disabled Child From the Experience of Other Parents
New York: Simon and Schuster (1986).

T. Dougan, L. Isbell, P. Vyas

We Have Been There – A Guidebook for Parents of People with Mental Retardation
Nashville TN: Abigdon Press (1983).

H. Feathersone

A Difference In the Family: Living with a Disabled Child.
New York: Basic Books (1980)

- R. Fewell, P. Vadasy (Eds.)
Families of Handicapped Children – Needs and Support Across the Life Span
Austin TX: Pro-Ed Inc. (1986).
- J. Greenfield
A Place for Noah
New York: Holt, Rinehart & Winston (1978).
- B. Ikeler
Parenting Your Disabled Child
Philadelphia, PA: The Westminster Press (1986)
- D. Lobato
Brothers, Sisters and Special Needs – Information and Activities for Helping Young Siblings of Children with Chronic Illnesses and Developmental Disabilities
Baltimore MD: Paul H. Brookes Publishing Co. (1990).
- L. Pearlman, K. Scott
Raising the Handicapped Child
Englewood Cliffs, NJ: Prentice Hall Inc. (1981).
- R. Perske
Circle of Friends: People with Disabilities and Their Friends Enrich the Lives of One Another
Nashville, TN: Abingdon Press (1988).
- R. Perske
Hope for the Families – New Directions for Parents of Persons with Retardation or Other Disabilities
Nashville, TN: Abingdon Press (1981).
- R. Perske
New Life in the Neighborhood – How Persons with Retardation of Other Disabilities Can Help Make a Good Community Better
Nashville, TN: Abingdon Press (1980).
- T. Powell, Gallagher, P. Ahrenhold
Brothers & Sisters – A Special Part of Exceptional Families (2nd edition)
Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co. (1993)
- S. Pueschel
The Special Child – A Source Book for Parents and Children with Developmental Disabilities
Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co. (1988).
- L. Russel, A. Grant, S. Joseph, R. Fee
Planning for the Future – Providing a Meaningful Life for a Child with a Disability After Your Death
Evanston, IL : Americana Publishing Co. (1993).

C. Shields

Strategies/ A Practical Guide for dealing with Professionals and Human Service Systems (US Edition)

Richmond Hill, Ontario: Human Service Press (1989).

R. Simons

After the Tears: Parents Talk About Raising a Child with a Disability

New York: Harcourt Bruce Jovanovich Publishers (1987).

S. Stein

About Handicaps – An Open Family Book for Parents and Children Together

New York: Walker Publishing Co. Inc. (1991).

C. Stenson Ph. D., S. Daley Ph. D., P. Farmer M. Ed.

Trisomy 13: A Guidebook for Families

Omaha, NE: UNMC Meyer Rehabilitation Institute Media Center (1993).

J. Tada

Friendship Unlimited – How You Can Help a Disabled Friend

Wheaton, IL: Harold Shaw Publishers (1987).

R. Veninga

A Gift of Hope: How We Survive Our Tragedies

Boston: Little, Brown & Co. (1985).

B. Wheeler

Challenged Parenting – A Practical Handbook for Parents of Children with Handicaps

Ventura, CA: Regal Books (1971).

N. Whright, J. Whright

I'll Love You Forever: Accepting Your Child When Your Expectations are Unfulfilled

Colorado Springs, CO: Focus on the Family Publishing (1993).

RIVISTE

Exceptional Parents. P. O. Box 3000, Dept. EP, Denville, NJ 07834-9919.
(ISBN 1-800-247-8080)

National Information Center for Children and Youth with Disabilities (NICHCY). Information Packets, New Digest, Transition Summary. Box 1492, Washington, DC 20013-1492.
(ISBN 1-800-999-5599)

REFERENZE SCIENTIFICHE

L. Estabrooks, W. Breg, M. Hayden, D. Leadbetter, R. Myers, H. Wyandt, T. Yang-Feng, K. Hirschhorn
Summary of the 1993 ASHG Ancillary Meeting "Recent Research on Chromosome 4p Syndromes and Genes"
Am. J. Med. Genet. **55**, 453 (1995).

U. Francke, D. Arias, W. Nyhan
Proximal 4p-deletion: Phenotype differs from classical 4p- syndrome
J. Pediatr. **90**, 250 (1977).

R. Gorlin, M. Cohen Jr., L. Levin (Editors)
Syndromes of the Head and Neck (3rd. Edition)
Oxford: Oxford University Press (1990).

K. Hirschhorn, H. Cooper, I. Firschein
Deletion of short arms of chromosome 4-5 in a child with defects of midline fusion
Humangenetik **1**, 479 (1965).

K. Jones M. D. (Editor)
Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation (4th Edition)
Philadelphia: WB Saunders Co. (1988).

O. Miller, W. Breg, D. Warburton, P. Miller, A. DeCapoa, P. Allderdice, J. Daxis, H. Klinger. E. McGilvary, F. Allen
Partial deletion of the short arm of chromosome no.4 (4p-). Clinical studies in five unrelated patients
J. Pediatr. **77**, 792 (1970).

A. Schnizel
Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man
New York: de Gruyter (1984)

M. Wilson, J. Towner, G. Coffin, A. Ebbin, E. Siris, P. Brager
Genetic and clinical studies in 13 patients with the Wolf-Hirschhorn syndrome [del (4p)]

Hum. Genet. **59**, 297 (1981).

U. Wolf, H. Reinwein, R. Porsch, R. Schröter, Baitsch
Defizienz an den kurze Armen eines Chromosoms Nr. 4
Humangenetik **1**, 397 (1965).

Aggiunta nella versione italiana:

A. Battaglia, J. C. Carey, A. Giannotti, F. Bedeschi
Associazione italiana sulla sindrome di Wolf-Hirschhorn.
Riv Ital Pediatr (IJP) **2**, 905 (1998).

GLOSSARIO DEI TERMINI

Parole che possono essere usate in associazione con la sindrome di Wolf-Hirschhorn.

Assenza - breve ed improvvisa perdita di coscienza non associata ad attività motoria

Amniocentesi - prelievo di una piccola quantità di liquido che circonda il feto nell'utero, solitamente per diagnosi prenatale.

Anomalia - una variazione dalla norma.

Aspirazione - liquido o cibo aspirato nei polmoni.

Difetto del setto atriale - un buco tra le due camere superiori del cuore che rende difficoltoso pompare sangue sufficientemente ricco in ossigeno verso i tessuti del corpo; un soffio cardiaco si può spesso sentire all'auscultazione del cuore.

Potenziali evocati uditivi del tronco - un test per determinare se il sistema uditivo può trasmettere informazioni sonore al cervello. A volte si abbrevia come ABR o ABER.

Autosoma - uno dei cromosomi numerati, non sessuali.

Traslocazione bilanciata - riordinamento cromosomico visto nel cariotipo; ma tutto il materiale genetico è presente.

Prelievo di villo corionico - un test utilizzato per la diagnosi prenatale di anomalie cromosomiche.

Cromosoma - un piccolissimo pezzo di materiale cellulare che si colora di scuro, costituito da DNA (acido deossiribonucleico) e proteine, che "porta" i geni.

Labio e/o palato-schisi - una apertura nel palato molle e nella parte superiore della bocca, che talvolta si estende attraverso il labbro superiore e le narici.

Clinodattilia - incurvamento, di solito, dei mignoli (5° dito delle mani).

Coloboma - difetto delle palpebre, iride, o nervo ottico.

Congenito - presente alla nascita.

Criptorchidismo - testicoli che non sono discesi nello scroto.

De novo - formazione spontanea di un assetto cromosomico che non esisteva nei genitori.

Delezione - perdita di una porzione di un singolo gene o di parte di un cromosoma nelle cellule del corpo.

Dermatoglifi - disegni formati dalle creste cutanee digitali, palmari e plantari; disegni insoliti possono suggerire una sindrome.

Destrocardia - il cuore è spostato verso destra, o è formato ad immagine speculare del cuore normale.

Disabilità - una menomazione fisica o mentale che limita sostanzialmente le maggiori attività quotidiane, così come badare a se stessi, svolgere compiti manuali, camminare, vedere, sentire, respirare, lavorare, od apprendere.

DNA - acido deossiribonucleico. Il codice genetico.

Dismorfico - anormale od alterata forma o struttura di una parte del corpo. (Questo termine è spesso usato per descrivere segni "unici" associati alla sindrome 4p-).

Intervento precoce - servizi forniti gratuitamente a lattanti e bambini in età prescolare (dalla nascita a 2 anni di età) e alle loro famiglie, quando il bambino ha bisogni speciali. Esempi di servizi possono comprendere: terapia occupazionale, fisica o del linguaggio, visite domiciliari infermieristiche, assistenza domiciliare, educazione speciale, gruppi di supporto ai genitori.

FISH - ibridizzazione fluorescente *in situ*. Un test cromosomico speciale per verificare piccolissime anomalie non evidenziabili mediante test cromosomico "normale".

Riflusso gastro-esofageo - lo schizzare o la risalita di cibo ed acidi gastrici dallo stomaco nell'esofago. Esso crea una sensazione di bruciore e può essere molto doloroso. Aspirazione e conseguente polmonite sono una frequente complicanza del riflusso gastro-esofageo.

Gastrostomia - una apertura artificiale nello stomaco per consentire l'alimentazione.

Gavage - un metodo di alimentare il bambino mediante un tubo inserito, attraverso il naso, nello stomaco.

Gene - unità basale del materiale genetico collocato sui cromosomi, che "porta le istruzioni" per i nostri corpi.

Ipertelorismo - ampio spazio tra gli occhi.

Ipospadi - anomalia congenita in cui l'uretra (il condotto che deriva dalla vescica) del bambino si apre nella parte inferiore del pene o nello scroto.

Ipotonia - riduzione del tono muscolare.

Piano di Servizio Individuale alla Famiglia (IFSP) - un piano concepito dalla famiglia e dagli educatori professionisti per andare incontro alle necessità educative dei bambini con disabilità, in età tra i 3 ed i 21 anni (o secondo le regole dei singoli stati).

Spasmi infantili - crisi in lattanti con spasmi motori od altri segni convulsivi. I lattanti possono presentare la posizione cosiddetta a "coltello a serramanico".

Cariotipo - l'immagine di un corredo cromosomico organizzato secondo un ordine standard.

Cifosi - una curvatura della colonna che causa una gobba.

Microcefalia - una condizione in cui la testa è abnormemente piccola.

Micrognazia - mandibola o mento abnormemente piccoli.

Monosomia - una cellula che contiene un cromosoma in meno, a causa della perdita di un cromosoma di una determinata coppia (4p- è chiamata una "monosomia parziale").

Mosaicismo - la presenza, in un individuo, di cellule con diversa costituzione cromosomica.

Crisi mioclonica - contrazione breve ed improvvisa di una parte del corpo che cessa altrettanto bruscamente di come è iniziata.

Miringotomia - un'incisione della membrana timpanica per costituire una apertura artificiale, che riduca la pressione e permetta il drenaggio di fluido dall'orecchio medio infiammato.

Unità di Cura Intensiva Neonatale (NICU) - un'area, in ospedale, designata per fornire trattamenti intensivi ai neonati con problemi alla nascita.

Funduplicazione Nissen-Hill - un procedimento chirurgico che crea una valvola funzionante sul fondo dell'esofago, mediante "avvolgimento" della parte superiore dello stomaco, intorno all'esofago. Questo impedisce che il contenuto dello stomaco si espanda nell'esofago.

Fessura palpebrale - apertura della palpebra.

Dotto arterioso beante - un dotto cardiaco che invece di chiudersi, come di norma, subito dopo la nascita, resta aperto. La non chiusura del dotto dopo la nascita causa una abnorme direzione del flusso sanguigno.

Fase postictale - fase alla fine di una crisi, caratterizzata da disorientamento e depressione delle funzioni centrali (sonnolenza).

Diagnosi prenatale - il riconoscimento di disordini specifici prima della nascita, mediante l'uso di tecniche quali l' amniocentesi, il prelievo dei villi coriali, o l'ecografia.

Glabella prominente - un rilievo insolito sulla fronte, al di sopra del naso.

Ptosi - palpebra superiore cadente.

Stenosi polmonare - restringimento congenito dello sbocco del ventricolo destro del cuore all'arteria polmonare.

Assistenza domiciliare - assistenza a breve termine data ad un lattante o bambino disabile da una persona estranea od agenzia, per consentire che i genitori possano avere un attimo di tregua.

Scoliosi - una curvatura laterale della colonna sotto forma di lettera S.

Cromosomi del sesso- i cromosomi X ed Y che, tra le altre cose, determinano il sesso di un individuo.

Stato epilettico - crisi prolungata, incontrollata; può essere fatale senza l'intervento medico.

Crisi tonico-clonica - crisi generalizzata con convulsioni maggiori; di solito una sequenza di spasmi tonici imponenti della muscolatura corporea seguiti da scosse cloniche e depressione prolungata di tutte le funzioni centrali.

Traslocazione - attaccatura di parte o di un intero cromosoma su di un altro cromosoma; in alcuni casi pezzi di cromosomi "negozano il posto".

Trisomia - nelle cellule del corpo sono presenti tre copie di un determinato cromosoma, invece del solito paio.

Ecografia - metodo computerizzato per osservare organi interni mediante l'uso di onde sonore, con formazione di immagini simili ad una radiografia.

Traslocazione sbilanciata - materiale cromosomico in più od in meno causato da un riordinamento. Questo può essere ereditato da un genitore che ha una traslocazione bilanciata.

Difetto del setto ventricolare - un buco tra le due camere inferiori del cuore che impedisce al cuore di pompare il sangue correttamente; un soffio cardiaco si sente generalmente all'auscultazione.

Riflusso vescicoureterale - una condizione caratterizzata dal riflusso di urina dalla vescica in uno od entrambi gli ureteri e, talvolta, nei reni, invece di essere emessa all'esterno.