

CHARGE Syndrome Foundation, Inc.

www.chargesyndrome.org

1(800)442-7604

Chi? Cosa? Dove? Quando? Perché? Domande frequenti

Le viene comunicato che il suo bambino ha o potrebbe soffrire della sindrome di CHARGE. Il suo bambino presenterebbe delle complicazioni e potrebbe essere ricoverato in ospedale. Si tratta di una fase molto preoccupante sia per Lei che per il suo bambino. I genitori si pongono delle domande sulla diagnosi clinica e sulle conseguenze per il futuro del bambino e della famiglia. Sarebbe bello potergli comunicare che andrà tutto bene. Purtroppo non è sempre così. Vi si presenteranno davanti dei giorni difficili, ma ricordatevi sempre che molti di noi ci sono passati e ne sono usciti fuori. Per favore, non esitate a venire da noi per qualsiasi tipo di consiglio e supporto. Qui di seguito troverete domande e risposte di altri genitori che hanno figli affetti da CHARGE. Tenete a mente che si tratta di risposte da parte dei genitori e non da parte di dottori. Sono risposte che non pretendono di essere in alcun modo sostitutive del parere del medico.

1) Perché pensano che mio figlio sia affetto da CHARGE?

Suo figlio presenta probabilmente delle caratteristiche che sono inusuali in certe condizioni ma comuni in bambini con associazione CHARGE. Queste ultime includono: coloboma, atresia delle coane (mancata comunicazione tra naso e faringe), malformazioni delle orecchie e altri problemi. Suo figlio è stato probabilmente sottoposto a severe diagnosi, come il test cromosomico e altri test. Il test del DNA conferma la presenza della sindrome in alcuni casi, ma CHARGE viene ancora diagnosticato principalmente sulla base di analisi cliniche. Se il suo bambino è stato visitato da un genetista, quest'ultimo dovrebbe essere in grado di chiarire le motivazioni che lo spingono a considerare l'ipotesi della diagnosi precoce della sindrome.

2) Come si verifica la sindrome CHARGE? Capiterà di nuovo?

La "sindrome" è riconoscibile alla nascita e spesso la causa è da imputare a un gene singolo o una anomalia cromosomica. Le ricerche scientifiche attuali hanno dimostrato che molte delle cause di incursione della sindrome sono date dalla mutazione del gene CHD7. Forse un giorno scopriremo altri geni che causano la sindrome, ma è pur vero che CHARGE non è causata da alcuna sovra esposizione durante la gravidanza né tanto meno dal sesso, dalla razza, dalla nazionalità, dalla religione o dallo status socio-economico dei genitori. Per questi ultimi, le possibilità di rischio di una seconda gravidanza anomala sono basse ma non nulle e si attestano intorno all'1-2%. Esistono pochissimi casi di famiglie con più di un bambino affetto da CHARGE.

3) Come mai così tanti specialisti sono desiderosi di visitare il mio bambino? Chi ne ha l'affidamento?

La maggior parte dei bambini con associazione CHARGE presentano anomalie in molte parti del corpo (occhi, cuore, fegato, ecc.). Ecco perché così tanti medici specialisti sono coinvolti nella cura del bambino. Purtroppo, il sistema con cui i dottori si trasmettono le informazioni e la maniera con cui essi comunicano con i parenti non è sempre il migliore. Sarebbe opportuno identificare uno specialista responsabile del coordinamento generale e della cura del bambino. Può essere il cardiologo, il genetista o chiunque altro. Chiedete di poter avere una riunione “di gruppo” con i Vostri dottori per riassumere assieme il percorso della cura del Vostro bambino.

4) Quali specialisti vorreste incontrare?

Ciò dipende dalla condizione di salute del suo bambino. Tutti i bambini ai quali è stata diagnosticata la sindrome CHARGE dovrebbero essere esaminati da un cardiologo (cuore), da un oftalmologo (vista), da un otorino (udito) e da un urologo (come minimo converrebbe fare degli ultrasuoni al fegato), in maniera tale da determinare le disfunzioni che il Vostro bambino presenta o potrebbe presentare.

A seconda del risultato delle analisi, alcuni bambini saranno sottoposti a test riguardanti orecchio, naso e gola da parte di un team medico di specialisti per la palatoschisi, per la deglutizione e per altro ancora.

Qualora il genetista venga interpellato, sarà sua cura coordinare i vari membri dello staff per aiutarvi ad individuare quali siano i ruoli di ciascuno. Il Manuale di Coordinamento dei Genitori Vi sarà utile in questo senso.

Ricordatevi del Vostro pediatra. I bambini affetti da CHARGE sono per prima cosa esseri umani come tutti gli altri. Essi devono essere sottoposti alle cure dei pediatri, come tutti gli altri bambini, sia per quanto riguarda l'immunizzazione sia per il controllo del peso e per le infezioni dell'orecchio. Il Vostro pediatra sarà per la mamma ed il suo bambino l'avvocato difensore che l'aiuterà ad orientarsi nei meandri del complesso ambiente medico-specialistico.

5) Il mio bambino vedrà o sentirà?

Nei primi mesi di vita del neonato, purtroppo, è difficile fare un'accurata diagnosi o riuscire a predire le sue capacità visive e uditive. Molti dottori Vi daranno inizialmente risposte negative. Una diagnosi precoce potrebbe non essere sempre accurata. Le visite frequenti di un pediatra oftalmologo, lo specialista otorinolaringoiatra così come un audiologo Vi aiuteranno a capire quali siano i disturbi del bambino. Ma siete Voi genitori o tutori che lo conoscete più di chiunque altro. E' bene informare i dottori dei progressi che riscontrate a casa. RicordateVi che i medici vedono i Vostri figli per periodi di tempo brevi al di fuori dell'ambiente domestico. Siete Voi a convivere con loro. La maggior parte dei nostri utenti hanno capacità visive e/o uditive limitate – a volte anche

espressive. Siate rassicurati dal fatto che questi bambini imparano presto a compensare naturalmente tali difetti utilizzando le capacità visive o uditive in loro possesso, come unica risorsa.

6) In che modo la sindrome CHARGE influenza le abilità cognitive di mio figlio?

La perdita di capacità sensoriale ed il tempo trascorso per gli interventi chirurgici e i periodi di frequenti malattie hanno un enorme effetto sulla sensibilità che il bambino sviluppa rispetto alle stimolazioni che formeranno le sue capacità cognitive. Ci aspettiamo che i problemi dei bambini con un percorso medico così complesso vengano posticipati, ma ciò non significa che non ci occuperemo di loro.

Per quanto riguarda i deficit sensoriali, in particolare la perdita della vista e dell'udito, è importante affrontare il tema della comunicazione. E' difficile determinare l'abilità cognitiva prima che il sistema di comunicazione si sia completamente formato. Molto sovente viene sottostimata l'intelligenza del bambino a causa di disfunzioni visive, uditive, cognitive, motorie e/o del linguaggio. Approfittate di tutti servizi disponibili e aiutate il Vostro bambino a raggiungere il massimo del suo potenziale indipendentemente da ciò che esso comporta.

7) Di quali servizi aggiuntivi avete bisogno?

In quasi tutto gli Stati Confederati vi sono Programmi di Primo Intervento a disposizione di bambini da 0 a 3 anni e programmi scolastici per bambini da 3 a 5 anni. La maggioranza dei Programmi di Primo Intervento includono servizi come fisioterapia (attività fisica motoria come gattonare e camminare), ergoterapia (esercitazioni motorie come acchiappare e toccare), terapie del linguaggio, servizi educativi ed eventualmente anche ulteriori servizi relativi alla vista e all'udito.

A volte i Programmi ed i servizi rivolti ai bambini a rischio CHARGE sono pagati dallo Stato Federale e quindi gratuiti. In altri Stati si prevedono costi o spese aggiuntive. Se non siete ancora stati messi in contatto con un Programma locale, chiamate la scuola del Vostro distretto o altri centri specializzati in ritardo mentale e fisico e fateVi aiutare a trovare ciò che è disponibile per Voi nella Vostra zona di residenza.

Negli Stati Uniti, ogni Stato ha un Coordinatore per sordo-ciechi. Il Vostro bambino non deve essere necessariamente sordo o cieco per essere qualificato. Se egli/ella presenta una perdita di vista o di udito si potrà qualificare per ottenere un servizio attraverso il Programma apposito.

Se non siete ancora a conoscenza di questi Programmi, chiedete di parlare con un assistente sociale ospedaliero e interrogatelo/la su come riuscire a trovare una struttura disponibile nella Vostra zona di residenza. Vi conviene cercare un

Programma già mentre il Vostro bambino si trova in ospedale, in modo tale da iniziare il prima possibile.

8) Come sarà il futuro del mio bambino?

Nonostante questi bambini abbiano numerosi problemi, essi possono sopravvivere e diventare persone sane e felici. Le visite dei dottori ed i problemi medici diminuiranno durante la fase di crescita del bambino. Tenete a mente che ogni bambino è diverso. Accettate di non sapere e vivete di oggi cercando di fare tutto ciò che è possibile per affrontare il domani. Non sottostimate MAI le abilità di Vostro figlio. Ponete sempre le sue disabilità in secondo piano. SentiteVi coinvolti, interagite e siate felici per quanto difficile possa sembrare, poiché essi crescendo supereranno gli ostacoli e Vi renderanno orgogliosi.

9) Come posso saperne di più?

- **IscriveteVi alla Fondazione Sindrome di CHARGE. Il costo è di \$ 15 per anno. Se non Vi potete permettere la cifra, siete pregati di avvisarci in tempo, la quota di associazione è mutuabile.**
- Se disponete di accesso a Internet, visitate il sito www.chargesyndrome.org.
- Se disponete di una casella di posta elettronica, potete iscriverVi ad una lista (vedi il link del sito).
- **Ordinate il Manuale sulla gestione della sindrome CHARGE per genitori. Costa solo \$ 25 e contiene numerose pagine di informazioni utili riguardanti gli aspetti medici, dello sviluppo e della crescita del Vostro bambino. Vi sarà utile in futuro anche come diario per gli appuntamenti medici.**

Avete altre domande? Per favore contattateci presso la Fondazione e faremo il possibile per aiutarVi.

Febbraio, 2005

