



# MALATTIE RARE E SIBLING

La presa in carico della famiglia è un gioco di squadra  
basato sulla comunicazione

Un progetto

A cura di

Con il contributo non condizionante di



# MALATTIE RARE E SIBLING

La presa in carico della famiglia è un gioco di squadra  
basato sulla comunicazione

Una edizione

---



Editore: **Rarelab Srl**

Editing e grafica: **Thomas Corona** Coordinamento editoriale: **Stefania Collet, Rarelab**

Consulente scientifico: **Dr.ssa Laura Gentile, psicologa e psicoterapeuta**

Le conclusioni dell'evento e le testimonianze sono state elaborate da  
**Antonella Patete, giornalista esperta di temi sociali**

Disclaimer: Il presente documento, finito di elaborare nel mese di Novembre 2022, non ha alcun valore legale. Le informazioni in esso contenute non hanno la pretesa di essere esaustive. I contenuti sono di proprietà di Rarelab Srl e possono essere utilizzati esclusivamente ad uso personale e NON commerciale previa richiesta scritta da inviare a stefania.collet@osservatoriomalattierare.it e citazione della fonte.

@Rarelab

Il Volume è realizzato nell'ambito del Progetto Rare Sibling che ha ricevuto il contributo non condizionante di

---



Si ringrazia PTC Therapeutics per aver sponsorizzato in modo incondizionato l'evento di formazione dedicata ai Medici "PEDIATRI, MALATTIE RARE E SIBLING" organizzato da Osservatorio Malattie Rare e le cui conclusioni sono contenute nella pubblicazione.

---



L'Evento di formazione è stato organizzato in collaborazione con

---



Con il Patrocinio di

---



# INDICE

<b>Il Progetto Rare Sibling</b> .....	<b>pag. 6</b>
<b>Premessa</b> .....	<b>pag. 9</b>
<b>Introduzione</b> .....	<b>pag. 11</b>
<b>Riflessione sulle malattie rare</b> .....	<b>pag. 14</b>
<b>I sibling visti dalla comunità scientifica</b> .....	<b>pag. 17</b>
<b>L'aspetto psicologico</b> .....	<b>pag. 40</b>
L'aspetto psicologico dei fratelli e delle sorelle	
I Gruppi Esperienziali Online	
Focus sul lavoro dedicato al tema del lutto e della perdita del proprio fratello e/o sorella	
<b>Le Associazioni al servizio della famiglia</b> .....	<b>pag. 51</b>
<b>Le storie dei Rare Sibling</b> .....	<b>pag. 58</b>
Giacomo, fratello di Luca - distrofia muscolare di Duchenne	
Emma, sorella di Michele - distrofia muscolare di Duchenne	
Sharon, sorella di Pietro - malattia di Batten, o ceroidolipofuscinosi neuronale	
Bianca, sorella di Samuele - distrofia muscolare di Duchenne	
Andrea, fratello di Roberta - displasia campomelica acampomelica	
Roberta, sorella di Luca - distrofia muscolare di Duchenne	
Lorenzo, fratello di Francesco e Virginia - CMT2a, una tipologia della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT)	
Virginia, sorella di Francesco e Lorenzo - CMT2a, una tipologia della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT)	
<b>Sitografia</b> .....	<b>pag.80</b>

# IL PROGETTO RARE SIBLING

Il vissuto dei fratelli e sorelle di persone con disabilità è caratterizzato dalla difficoltà di codificare e gestire sentimenti di rabbia, tristezza e sofferenza che spesso sfociano in un senso di isolamento. L'isolamento può essere sia «sociale», per le limitazioni imposte dall'andare con un fratello / sorella malato, "interno" per essere escluso dall'attenzione dei genitori o per la decisione di "mettersi da parte" per non aggiungere ulteriori preoccupazioni.

I «fratelli rari» (Rare Siblings) - fratelli o sorelle di bambini con malattie rare - hanno ancora più difficoltà che per altre malattie a causa della minore conoscenza, meno possibilità di scambio e confronto con altre famiglie che generano più isolamento. Inoltre, trattandosi di malattie genetiche, c'è anche un senso di vergogna e senso di colpa a causa della sensazione di avere un "difetto". Bisogna anche ricordare che, mentre le famiglie con le malattie più conosciute e diffuse spesso ricevono sostegno da gruppi e organizzazioni specifici anche all'interno dei centri di cura, questo non accade per le Malattie Rare, dove lo sforzo maggiore è quello di fornire una soluzione terapeutica.

Per contribuire a far conoscere questa condizione Osservatorio Malattie Rare, nel 2018, ha deciso di realizzare il Progetto Rare Sibling che si concentra sui fratelli e sorelle di bambini e adulti affetti da una malattia rara. L'obiettivo del Progetto, reso possibile grazie al contributo non condizionante di Pfizer, è porre l'attenzione su un componente spesso sottovalutato, il sibling, come elemento indispensabile per migliorare la qualità di vita complessiva all'interno dei nuclei familiari toccati dalle malattie rare.

Il Progetto, che vede la partecipazione attiva delle Associazioni di Pazienti, è realizzato con il supporto specialistico della dottoressa Laura Gentile, Psicologa clinica e Psicoterapeuta, e del Comitato scientifico composto da ANFFAS - Associazione Nazionale Famiglie di Persone con Disabilità Intellettiva e/o Relazionale e Comitato Siblings Onlus.

# LE ATTIVITÀ DEL PROGETTO

A partire dal 2019 è iniziata un'attività di storytelling dedicata alla raccolta delle esperienze dirette che passano attraverso il portale divulgativo [www.raresibling.it](http://www.raresibling.it). È stata, inoltre, realizzata un'indagine conoscitiva che ha consentito di far emergere la realtà nella quale vivono i sibling e i genitori. Le testimonianze e i risultati dell'indagine sono stati pubblicati nel volume "La mia storia è quella di mio fratello. Racconti di famiglie e di malattie rare", realizzato da O.Ma.R. per l'Editore Rarelab.

Nel 2020, oltre all'attività di storytelling, sono stati organizzati due Gruppi Esperienziali online che hanno avuto l'obiettivo di promuovere l'aggregazione, il confronto e lo scambio tra rare sibling. L'esperienza dei Gruppi e le testimonianze sono state raccolte nel volume "Gli Equilibristi. Come i Rare Sibling vivono le malattie rare", che ha ricevuto il patrocinio della Società Italiana di Medicina Narrativa (SIMeN) e contiene un'approfondita prefazione della Senatrice Paola Binetti e l'introduzione del Prof. Alberto Villani, past president della Società Italiana di Pediatria (SIP).

Nel 2021 sono state organizzate una serie di attività realizzate in collaborazione con alcune Società Scientifiche. In particolare è stata promossa una survey che ha coinvolto oltre 11.000 pediatri della Società Italiana di Pediatria (SIP) e dalla SIMGePeD (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite). L'indagine ha consentito di realizzare una prima analisi che ha avuto l'obiettivo di comprendere quale ruolo possano ricoprire i pediatri nell'elaborazione di programmi socio-sanitari in grado di rispondere alle diverse problematiche emerse grazie alle attività del Progetto.

Nel 2022, oltre alle attività di storytelling e dei Gruppi Esperienziali online, è stato organizzato l'evento di formazione "PEDIATRI, MALATTIE RARE E SIBLING" promosso da Osservatorio Malattie Rare e dalla Società Italiana di Pediatria (SIP) in collaborazione con l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. L'incontro ha ricevuto il patrocinio di: Alleanza Malattie Rare, Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite-SIMGePeD, Società italiana per lo studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale-SIMMESN, Società Italiana Neonatologia-SIN e Società Italiana di Pediatria-SIP.

Tra le associazioni che quest'anno hanno partecipato attivamente al Progetto Rare Sibling ci sono: Parent Project APS, Mitocon Insieme per lo Studio e la Cura delle Malattie Mitocondriali ODV, Gruppo Famiglie Dravet Associazione ONLUS, Io Se Posso Komunico, Associazione Niemann Pick, Nessuno è Escluso ODV.

In questi anni sono molte le Associazioni che hanno partecipato, con passione, alle attività dando un prezioso contributo:

- A.I.S.A. Lazio Onlus - Associazione Italiana Lotta Sindromi Atassiche
- A.I.Vi.P.S. Associazione Italiana Vivere La Paraparesi Spastica Onlus
- Acondroplasia - Insieme Per Crescere Onlus
- AIMAR Associazione Italiana Malformazioni Anorettali
- AISW Associazione Italiana Sindrome Di Williams
- AMD Associazione Malattia Drepanocitica
- A-Ncl Associazione Nazionale Ceroido Lipofuscinosi
- ANIPI Associazione Nazionale Italiana Patologie Ipofisarie
- ASBI Onlus - Associazione Spina Bifida Italia
- ASMARA Onlus
- ASSIEME Onlus
- Associazione Charcot-Marie-Tooth Acmt Rete
- Associazione Famiglie LGS Italia
- Associazione GLUT1
- Associazione Gruppo Famiglie Dravet ONLUS
- Associazione X Fragile
- CblC - Associazione Italiana Acidemia Metilmalonica con Omocistinuria
- Collagene Vi Italia Onlus
- Comitato Disabilità Municipio X
- Coordinamento Malattie Rare Lazio
- ESEO Italia Associazione di famiglie contro l'esofagite eosinofila
- fAmy Onlus Associazione Italiana Amiloidosi
- FIRST Federazione Italiana Rete Sostegno e Tutela dei Diritti
- Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Onlus FAST Italia
- Io se posso Komunico
- Insieme è Possibile Onlus
- La Gemma Rara
- Linfa Onlus Associazione Neurofibromatosi
- Noi Huntington Onlus
- SOD Italia Onlus
- Unione Italiana Ittiosi



# PREMESSA

*Quando 5 anni fa, come Osservatorio Malattie Rare, abbiamo deciso per la prima volta di focalizzare la nostra attenzione sui fratelli e le sorelle dei ragazzi con malattia rara, i sibling non erano ancora giunti all'attenzione di medici e pediatri. All'epoca, c'erano famiglie che ci contattavano per via dei loro figli malati, spesso si creava un rapporto di amicizia e ci sentivamo con continuità via telefono o via mail. Poi, ad un certo punto, magari dopo mesi, nel mezzo di una conversazione di punto in bianco spuntava "l'altro". All'inizio facevamo perfino fatica a capire di chi stessero parlando, perché questo fratello o sorella non era stato nominato per mesi, era come se non esistesse. Ci siamo allora chiesti se come divulgatori non ci fosse sfuggito qualcosa di importante e abbiamo capito che era giunto il tempo di prestare attenzione alla figura del sibling, cercando di capire se esistessero dati e analisi, quanto e cosa si sapesse di loro. È nato così il Progetto Rare Sibling, in cui ci è venuto immediatamente incontro l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, che già da qualche anno aveva cominciato a lavorare sul tema. È partito così un meraviglioso percorso, che si è via via arricchito di nuovi tasselli, dalla narrazione delle esperienze individuali ai Gruppi esperienziali fino alle survey realizzate sugli stessi sibling, sui genitori e, grazie alla collaborazione della SIP, anche sui pediatri. Nel corso di questi anni abbiamo poi prodotto delle pubblicazioni e, infine, siamo approdati alla formazione. A pensarci bene, infatti, formazione e informazione non sono così lontane tra loro come spesso si crede, perché fare formazione, in definitiva, vuol dire fornire informazioni più specifiche a un pubblico di persone selezionate. Il prossimo step ora è proporre il progetto all'interno delle scuole, dove i sibling, al pari degli altri ragazzi, trascorrono gran parte del loro tempo. Siamo convinti che si tratti di un percorso importante che vogliamo continuare a portare avanti con l'aiuto di tutti gli attori in campo, consapevoli che, anche a fronte di contenuti tecnici e scientifici, il tema dei sibling continua a emozionare e coinvolgere.*

**Ilaria Ciancaleoni Bartoli**, Direttore O.Ma.R. - Osservatorio Malattie Rare

*L'emozione è sempre tanta quando si parla di sibling. Per noi che ci occupiamo ogni giorno di comunicazione è estremamente gratificante quando anche gli esperti sottolineano l'importanza del comunicare. È un risultato straordinario, perché il nostro compito è seminare e questo è il segno che il nostro lavoro ha dato dei frutti. Con il Progetto Rare Sibling abbiamo iniziato a collaborare con le associazioni dei pazienti, alcune lavoravano già su questo tema, altre hanno cominciato a realizzare progetti molto belli, accogliendo le nostre sollecitazioni. Lavorando con le associazioni abbiamo capito che la figura di riferimento per le famiglie, per tutte le famiglie, è il pediatra. Ed era proprio ai pediatri che dovevamo chiedere aiuto, perché se la famiglia non aveva la forza di pensare anche agli altri figli e alle altre figlie, il pediatra poteva riportare l'attenzione sul sibling. Quando c'è una disabilità grave in famiglia, i genitori è come se non vedessero il cosiddetto "altro" e questo i ragazzi lo percepiscono e lo hanno raccontato nelle testimonianze pubblicate sul sito e all'interno dei Gruppi Esperienziali. Spesso non escono da quell'angolo buio nel quale si sentono relegati perché pensano di non averne il diritto, quindi siamo noi che dobbiamo aiutarli. Oggi che su di loro si è acceso anche l'interesse dei clinici, c'è però un passaggio ulteriore da fare. Abbiamo deciso di andare nelle scuole, perché pensiamo che è lì che i bambini e i ragazzi hanno maggiore bisogno di noi, perché a scuola non parlano mai della propria situazione per il timore che il loro mondo personale venga "inquinato" dalla propria condizione di sibling. Preferiscono stare zitti, insomma: non parlano della cosa né a scuola né con gli amici né tanto meno con gli insegnanti. Non ne parlano praticamente mai. Per questo vogliamo creare ora un modello per le scuole, grazie anche alla collaborazione con un Municipio romano, dove partiremo con un progetto pilota, per formare e sensibilizzare gli insegnanti su un tema, come quello dei sibling, che chiede con urgenza di essere affrontato.*

**Stefania Collet**, Responsabile Progetto Rare Sibling

# INTRODUZIONE

Nel 2022, a seguito dell'indagine condotta nel 2021 in collaborazione con la SIP e la SIMGePeD, dalla quale è emersa l'esigenza di conoscere in modo più approfondito la condizione dei Rare Sibling, è stata realizzata un'attività di formazione destinata ai Medici e organizzata con l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. I risultati dell'evento formativo "Il pediatra, le malattie rare e i siblings", che ha avuto la responsabilità scientifica del Dr Andrea Bartuli, Responsabile UO Malattie Rare e Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, e del dr Luigi Memo, Segretario del GdS di Qualità delle Cure della Società Italiana di Pediatria, sono stati raccolti in questo volume che sarà utilizzato per aiutare le famiglie che affrontano le malattie rare e per sensibilizzare il grande pubblico. Nelle pagine che seguono sono raccolti i messaggi di saluto degli enti che hanno patrocinato l'evento.

*"Il tema dei sibling non è molto presente nella gestione dei bambini con malattie rare e solo da pochi anni è nata un'attenzione specifica nei confronti dei fratelli e delle sorelle di questi bambini. Un bambino con malattia rara necessita di un'assistenza complessa, perché occorrono investimenti tecnologici e il reclutamento di personale adeguatamente preparato a lavorare in un'ottica di sistema, che prevede cioè la presa in carico del nucleo familiare nel suo complesso. La malattia rara di un bambino coinvolge, infatti, tutta la famiglia, che all'inizio non è preparata ad affrontare tale evento. I sibling, in particolare, vivono un'ambivalenza, perché se, da una parte, vogliono aiutare e supportare, dedicando tempo al fratello malato, dall'altra devono affermare le proprie esigenze di studio, di lavoro o di vacanza. I fratelli e le sorelle devono essere, dunque, ascoltati e sostenuti per evitare che vengano travolti nel vortice della malattia. Da tempo la Società Italiana di Pediatria cerca di sensibilizzare, attraverso la formazione e l'informazione, l'opinione pubblica e le istituzioni affinché affrontino le problematiche riguardanti i sibling. In questo senso, i pediatri sono in prima linea e vogliono essere presenti agli eventi sociali e culturali che riguardano i fratelli e le sorelle dei soggetti con malattie rare".*

**Luciana Indinnimeo**, Professore di Pediatria, Università degli Studi di Roma "Sapienza" e Direttore Scientifico Area Pediatrica Società Italiana di Pediatria - SIP

*“Pur essendo un argomento di grande attualità, il tema dei sibling raramente viene affrontato nell’ambito dei convegni scientifici. Come neonatologi siamo molto interessati e coinvolti in questo tipo di tematica, in quanto spesso siamo i primi a dover comunicare alla famiglia la diagnosi o, in alcuni casi, il sospetto di diagnosi di malattia rara. Siamo, inoltre, coinvolti perché l’oggetto principale del nostro lavoro, ovvero la grande prematurità – che riguarda tutti quei bambini nati prima della ventottesima settimana – non viene più considerata come un fatto estemporaneo, bensì come una malattia cronica che impatta sul futuro e sulla qualità della vita del ragazzo, dell’adulto e di tutta la sua famiglia. Benché la prematurità non possa essere considerata una malattia rara in senso stretto (riguarda il 6-7 per mille della popolazione), ci troviamo comunque di fronte a bambini che vanno seguiti nel tempo e a famiglie che vanno sostenute e prese in carico a 360 gradi. Per questo il problema dei fratelli e delle sorelle dei bambini nati con una grave prematurità riguarda da vicino anche noi neonatologi”.*


**Luigi Orfeo**, Direttore UOC di Pediatria, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale (TIN) Ospedale San Giovanni Calibita Fatebenefratelli – Isola Tiberina di Roma e Presidente Società Italiana di Neonatologia – SIN

*“Il 1540 con il passaggio dal sistema geocentrico, che vedeva la Terra al centro del mondo, a quello eliocentrico, nel quale sono i pianeti a ruotare intorno al Sole, ha segnato un punto di svolta nella storia dell’umanità. Ci è voluto del tempo prima che le persone potessero abituarsi a una rivoluzione di tale portata. Una rivoluzione analoga ha interessato più recentemente il mondo medico, ponendo al centro del sistema non più il medico, bensì il paziente. Attualmente il paziente e la sua famiglia rivestono un ruolo centrale all’interno del nostro lavoro. Oggi, tuttavia, si apre uno scenario nuovo e straordinario: oltre al paziente e alla famiglia si impongono all’attenzione anche i fratelli e le sorelle dei bambini con disabilità. Perché, se la medicina personalizzata si è rivolta prima al paziente e poi alla sua famiglia, è giunto il tempo di guardare anche a quei fratelli e sorelle, che devono ricevere informazioni adeguate e condividere i processi che interessano la famiglia. Per noi della SIMGePeD quella dei sibling è una tematica che incontriamo ogni giorno nel nostro lavoro, una tematica a cui siamo altamente sensibili”.*

**Giuseppe Zampino**, Direttore UOC Pediatria e Coordinatore Unità di Malattie Rare della Fondazione Policlinico Universitario “A. Gemelli” IRCCS – Roma e Presidente Società di Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite – SIMGePeD

*“Come SIMMESN siamo coinvolti nello screening, nella diagnosi, nella cura e nel follow up di 1.685 malattie monogeniche riconosciute e in gran parte diagnosticabili con certezza, che spesso coinvolgono i genitori e i fratelli della persona affetta. Coinvolgono cioè l’intera famiglia non solo rispetto al rischio di ammalarsi, ma soprattutto per quanto riguarda la qualità della vita del bambino affetto, che spesso diventa un giovane adulto e talora anche un anziano malato cronico, in alcuni casi con grave disabilità. Per queste ragioni il tema dei sibling risulta prioritario ed essenziale per la nostra Società”.*

**Andrea Pession**, Direttore UO Pediatria IRCCS AOU di Bologna e Presidente Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale – SIMMESN



# RIFLESSIONE SULLE MALATTIE RARE

**Bruno Dallapiccola**

Direttore Scientifico Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e Coordinatore di Orphanet Italia

Una riflessione, anche se rapida, sul tema delle malattie rare, ci interroga su due aspetti fondamentali: cosa abbiamo imparato negli ultimi 25 anni e cosa ci attende in futuro, non solo nel nostro Paese, ma anche a livello globale. Molto abbiamo appreso sui numeri: a fronte delle 6-7mila malattie rare che normalmente vengono citate, recenti evidenze riportano numeri significativamente più alti. Uno studio del 2020, basato sul confronto dei 5 database più informativi dedicati a queste malattie, ha fissato il loro numero in 10.393, mentre un altro, del 2022, suggerisce l'esistenza di almeno 12.000 malattie rare. Anche la numerosità dei pazienti è molto elevata, configurando un problema sanitario di dimensioni sociali, dato che sarebbe interessato tra il 3% e il 6% della popolazione. Abbiamo imparato a conoscere le dimensioni mediche, sociali ed anche economiche di queste malattie, che sono spesso gravi, sistemiche, croniche e progressive. Solo circa un terzo di esse non incide significativamente sulle attese di vita, mentre il 37% riduce variabilmente le attese e il 26% è letale nei primi 5 anni. Abbiamo imparato che la maggior parte delle malattie rare sono ultra-rare o iper-rare, secondo una recente definizione: l'85% di esse ha, infatti, una frequenza inferiore a un caso per milione, mentre le 150 malattie più comuni spiegano circa l'80% dell'intera comunità dei "rari".

I malati rari e le loro famiglie si confrontano di solito con una drammatica "odissea diagnostica", fatta di ritardi, errori e impossibilità di avere una diagnosi. Per ottenere la diagnosi occorrono ancora oggi mediamente 5 anni; inoltre, oltre un terzo dei pazienti ha una diagnosi iniziale sbagliata, mentre la diagnosi non viene formulata nel 6% dei malati rari globalmente considerati, con percentuali del 50% e oltre nel caso dei pazienti pediatrici con disabilità mentale e quadri dismorfici. Abbiamo però capito che la maggior parte delle malattie rare (oltre l'80%) ha una base genetica, e pertanto

le tecnologie sviluppate nel contesto della rivoluzione genomica, in particolare il sequenziamento di nuova generazione, offrono strumenti di prima scelta nell'accelerare i tempi della diagnosi, che oggi viene risolta in circa due terzi dei pazienti senza diagnosi. Sono stati fatti progressi straordinari nell'organizzazione della Rete regionale e nazionale, con 223 Centri di competenza, 88 dei quali lavorano in un regime di eccellenza e ospitano al loro interno 333 Centri ERN (*European Reference Network*). In pratica, l'Italia possiede un quinto dei Centri di eccellenza della rete europea delle malattie rare.

Sono stati compiuti progressi straordinari nella ricerca: negli ultimi 10 anni sono state scoperte oltre 1.000 nuove malattie e sono state trovate nuove cure. La disponibilità dei farmaci orfani è cresciuta a livello mondiale, con 8 milioni di dosi distribuite lo scorso anno, per un valore complessivo di circa 200 miliardi di dollari. Sono aumentate anche le sperimentazioni cliniche e in questo ambito l'Italia è all'avanguardia, dopo gli Stati Uniti, la Francia e il Canada. Infatti, circa un terzo delle sperimentazioni farmaceutiche nel nostro Paese riguarda le malattie rare.

Molto importante è diventato il ruolo trainante delle associazioni dei pazienti che, secondo l'ultimo censimento di MonitoRare, in Italia sarebbero almeno 670. È accresciuta negli anni la disponibilità di informazioni: dopo il lavoro pionieristico svolto alla fine degli anni '90 da Orphanet, la cui interfaccia italiana ha ancora oggi due milioni e settecentomila visitatori ogni anno, si sono consolidate le esperienze del Telefono Verde e dei numerosi siti delle Associazioni, delle Istituzioni e degli Ospedali, nonché del Ministero della Salute/ISS, che forniscono aggiornamenti su questo tema. Nel 2021 sono stati effettuati 49 corsi di formazione ECM e 32 FAD sulle malattie rare. Dal 2016 nel nostro Paese è stato implementato lo screening neonatale esteso e, lo scorso novembre, è stato varato il cosiddetto "Testo Unico" per le malattie rare, che per la prima volta ha messo questo tema concretamente all'attenzione della politica. Nel mese di dicembre 2021, è stata emanata la prima Risoluzione ONU a favore delle persone con malattie rare: un documento bene articolato che guarda a tutto campo a questa tematica, con un focus significativo sugli aspetti sociali. Non ultimo abbiamo compreso l'importanza e il ruolo della famiglia e dei fratelli.

Resta, tuttavia, ancora molto da fare. Un primo aspetto da definire è quello epidemiologico: un tema molto complesso, perché non esiste una definizione univoca di malattia rara a livello internazionale: si va da meno di 1 caso ogni 2.000 soggetti in Europa a meno di 1 su 20.000 in Corea. Se non si farà chiarezza sulle definizioni non si potrà sapere con certezza quanti sono i malati rari. Uno slogan, ripreso anche dal documento dell'ONU e da alcuni documenti europei, recita: "*Leave no one behind*", cioè nessun malato raro deve essere lasciato indietro. È necessario però capire in quale maniera potrà essere gestita una questione così importante. È urgente, in ogni caso, superare le disuguaglianze territoriali: è stato spesso ricordato come la regionalizzazione della sanità sia fortemente penalizzante per molti malati rari. Sarà doveroso prendersi cura attivamente di quel 95% delle malattie rare che ancora non dispongono di terapie efficaci: una questione, questa, che si intreccia con il problema della sostenibilità, perché molti farmaci innovativi, soprattutto basati sulle terapie cellulari, ma non solo,

sono altamente costosi. L'*Health Technology Assessment* (HTA) delle malattie rare dovrà prendere in considerazione non solo l'effetto terapeutico, ma anche la qualità della vita dei pazienti: è necessario quindi integrare il sistema sociale con quello sanitario. Occorre, inoltre, aumentare la partecipazione dei pazienti nei processi decisionali che li riguardano, coinvolgendoli a tutti i livelli: anche se molte cose si sono mosse negli ultimi anni in questa direzione, molto resta da fare. È indispensabile e non più dilazionabile l'implementazione delle analisi genomiche nella pratica clinica e nei LEA. Inoltre, è necessario allargare ulteriormente il pannello dello screening neonatale esteso, pur sottolineando che l'Italia è all'avanguardia in questo campo rispetto agli altri Paesi europei.

C'è un altro tema di cui si parla poco e che è stato lasciato indietro, quello della medicina di genere: è necessario comprendere perché e le modalità con le quali alcune malattie rare colpiscono in maniera diversa i due sessi: approfondire questo aspetto significa riuscire ad offrire ai pazienti cure più precise. Un impegno organizzativo importante riguarda la gestione della transizione dei pazienti dall'età pediatrica all'età adulta, una questione per la quale sono al momento disponibili pochi modelli, ma che richiede interventi dedicati non più dilazionabili, anche in considerazione dell'allungamento delle attese di vita di molte malattie.

C'è la necessità di potenziare la ricerca, a cui l'Italia oggi destina solo l'1,5% del Pil, anche se il contesto e il quadro economico non consente al momento di essere ottimisti nel prossimo futuro. È necessario dare attuazione al Testo Unico per le malattie rare, attraverso i decreti che dovevano essere emanati entro il mese di maggio del 2022. Malgrado le enunciazioni sembra persistere - con poche eccezioni - una generale disaffezione della politica nei confronti delle malattie rare! C'è da dare attuazione al secondo Piano Nazionale Malattie Rare (PNMR), il cui testo è stato completato nella primavera del 2022. Infine, è necessario allineare il Piano nazionale con le attività svolte a livello europeo e alle raccomandazioni internazionali, comprese quelle dell'IRDiRC, il Consorzio internazionale della ricerca sulle malattie rare, che si è prefissato l'obiettivo di dare ad ogni paziente affetto da una probabile malattia rara la diagnosi e la cura più appropriata entro un anno da quando giunge per la prima volta all'attenzione del medico. Un limite temporale ridotto ulteriormente a sei mesi da "Rare 2030".

È chiaro che restano ancora lontani molti traguardi, ma questo non deve fare venire meno l'impegno e la passione che hanno permesso di raggiungere tante mete negli ultimi 25 anni. In questo percorso ci possono guidare le parole che Papa Francesco ha pronunciato in occasione della XXIV Giornata Mondiale del Malato, l'11 febbraio 2021: *"Investire in salute e risorse nella cura e nell'assistenza delle persone malate è una priorità legata al principio che la salute è un bene comune primario"*.





# I SIBLING VISTI DALLA COMUNITÀ SCIENTIFICA

## LA PEDIATRIA AL FIANCO DELLA FAMIGLIA

---

**Alberto Villani**, Direttore Dipartimento Emergenza, Accettazione e Pediatria Generale, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS di Roma e Past President Società Italiana di Pediatria - SIP

Innegabilmente la nostra società ha poca considerazione nei confronti dell'età evolutiva, come possono testimoniare numerosi fattori tra cui la bassissima natalità, che dimostra quanta poca attenzione ci sia nei confronti del bambino e della famiglia, a maggior ragione se provenienti da un contesto che presenta delle criticità. Nel quadriennio che ho avuto l'onore di servire come presidente, la SIP ha dato vita al primo incontro sui bambini che vivono accanto a coloro che hanno malattie rare ed è stato prodotto un volume di testimonianze. A conferma di come la Società Italiana di Pediatria abbia sempre avuto una particolare sensibilità sul tema, vi è anche il lavoro burocratico e amministrativo fatto qualche tempo fa per far sì che il fratello di un bambino con malattia rara potesse essere nominato Alfiere della Repubblica, una delle più alte onorificenze che possono essere conferite ad un giovane.

L'immagine degli equilibristi utilizzata per rappresentare i sibling appare molto calzante: si tratta di un equilibrio apparentemente impossibile, che richiede bravura, abilità e una particolare plasticità. Tutto ciò rappresenta alla perfezione la condizione del fratello o della sorella di un ragazzo o ragazza con malattia rara, malattia grave o malattia terminale, perché è chiamato a saper mantenere un equilibrio molto difficile. Si tratta di un equilibrio strano, improbabile, ma non impossibile da raggiungere.

# IL VALORE DELLA FRATERNITÀ NELLA RELAZIONE DI CURA

---

**Sen. Paola Binetti**, Neuropsichiatra infantile e già Presidente Intergruppo Parlamentare per le Malattie Rare

È importante riflettere sul valore della fraternità per cercare di capire che cosa significa avere un fratello. Un fratello è qualcuno a cui ci legano vincoli biologici profondi, una persona con cui condividiamo i genitori, condividiamo la stanza, condividiamo i giochi, ma con cui a volte possiamo condividere anche l'esperienza forse più drammatica e incisiva della nostra vita: quella di avere un fratello o una sorella che ha dei problemi. Il problema, nel caso dei rare sibling, è una malattia rara.

Avere un fratello con una malattia rara è, infatti, un impegno che coinvolge tutta la nostra vita in una relazione di cura e di intimità, in una condivisione profonda da cui possono scaturire sicuramente momenti di difficoltà, ma anche momenti di un'intimità talmente ricca di affetti, di solidarietà e di scambi da rappresentare una fonte di energia per la nostra umanità, la nostra magnanimità, la nostra capacità di andare incontro agli altri.

Un fratello con una malattia rara è una continua e costante sollecitazione a prenderci cura di lui, sapendo che dall'altra parte troveremo una relazione reciproca in cui anche lui, a modo suo, si prenderà cura di noi e non ci lascerà mai soli. Noi non lasceremo solo lui e lui non lascerà mai soli noi in un'esperienza così coinvolgente da poter essere considerata un regalo infinito. Per poter apprezzare un tale regalo occorre attrezzarsi fin da piccoli, occorre sviluppare la capacità di cura e di gratitudine, la capacità di dire grazie e quella di coltivare un'empatia profonda, che ci permette di capire ciò che l'altro vuole e desidera, senza nemmeno che debba chiedercelo.

Un'esperienza di questo genere può far crescere uomini e donne particolarmente maturi e idonei ad affrontare la vita in ogni occasione, persone in grado di cogliere quei sentimenti profondi che cambiano il senso dell'esistenza stessa. Perché solo una vita ricca di affetti e di amore può essere considerata una vita degna di essere vissuta.

# I FATTORI DI STRESS CHE CONDIZIONANO LE FAMIGLIE CHIAMATE AD AFFRONTARE UNA DISABILITÀ

---

**Valentina Colozza**, Presidente Associazione Io Se Posso Komunico APS

Io Se Posso Komunico è un'associazione di promozione sociale che si occupa di bambini e adulti affetti da sindromi rare e non rare con disturbi o assenza del linguaggio. La nostra équipe è formata da psicologhe, psicoterapeute, interpreti di Lingua dei Segni Italiana e assistenti alla comunicazione. Lavoriamo su tutto il territorio nazionale con un modello di intervento, che definiamo psico-linguistico. Si tratta di un modello basato su una doppia anima: la comunicazione e la psicologia. Da una parte, infatti, mira a fornire uno strumento comunicativo al bambino o all'adulto non verbale utilizzando, lì dove è possibile, la Lingua dei Segni Italiani, dall'altra offre un supporto psicologico alla famiglia, al fine di aiutarla lavorare sui propri limiti e le proprie risorse. Accanto agli interventi domiciliari, effettuati sulla base delle esigenze del bambino e/o del ragazzo, attiviamo percorsi di *parent training* per la famiglia, condividendo gli obiettivi con tutti i professionisti coinvolti.

Il nostro intervento prevede dei follow up, dei raccordi con la famiglia e dei momenti di intervizione trimestrali con tutti i professionisti coinvolti, in modo da potersi confrontare sulle risorse e le criticità presenti al fine di poter ricalibrare l'intervento in itinere. Il nostro interesse, dunque, è rivolto a tutta la famiglia, compresi i fratelli e le sorelle del bambino e/o ragazzo con disabilità. Recentemente abbiamo messo a punto un questionario per indagare quelle aree solitamente poco attenzionate, quali il benessere, la qualità della vita delle famiglie, la tipologia e la qualità degli interventi offerti e l'area comunicativa.

In questa sede analizzeremo, in particolare, i risultati del questionario relativi al benessere e alla qualità della vita delle famiglie. Come già messo in evidenza, la presenza di un soggetto disabile in famiglia non interessa solo la singola persona, ma attraversa, invade e cambia forma a tutto ciò che la circonda. Proprio come un uragano è inarrestabile e chiunque vivrà in quei luoghi risentirà dell'accaduto. Pertanto, è fondamentale prendersi cura dell'intera famiglia, nel suo complesso e nella sua totalità. Quando c'è un soggetto disabile all'interno del nucleo familiare, i confini verranno infatti confusi, le tappe di crescita risulteranno non compiute, i genitori si trasformeranno in *caregiver*, infermieri e terapisti, caricandosi di un peso inenarrabile. I sibling, da parte loro, diventeranno trasparenti e, talora, diventeranno gli "aiutanti" di uno dei due genitori, rinunciando alla loro adolescenza a favore di un'adultizzazione precoce. Dopo anni che lavoriamo con le famiglie, assistendo a livelli di sofferenza in realtà evitabili, ci siamo chieste quali siano i fattori che, di fatto, possono determinare il

grado di sofferenza di queste persone. Per questo abbiamo deciso di realizzare un questionario che indagasse su questi fattori e raccogliesse dati ancora inesistenti in letteratura. Il questionario è stato impostato in 7 sezioni diverse: Anagrafica; Tipologia delle terapie (individuali, familiari, ecc.); Livello di comunicazione e strumenti utilizzati; Rapporto con la scuola/centro diurno (se partecipano ai GLO, soddisfazione, inclusione, ecc.); Scala di Soddisfazione per la vita (Satisfaction With Life Scale; SWLS, Diener, Emmons, Larsen, & Griffin, 1985); Questionario sul distress del genitore (QSG, Menazza, Bacci, & Vio, 2010); una parte libera per i commenti. Il questionario è stato somministrato a 234 famiglie con un figlio o una figlia con disabilità provenienti da varie regioni italiane. I 234 questionari sono stati compilati per la stragrande maggioranza da mamme: 207 a fronte di 21 papà e 6 parenti di altro tipo. Quanto alla tipologia di famiglia che ha partecipato al questionario, in 178 casi su 234 si tratta di famiglie nucleari, composte quindi da mamma e papà, in 6 casi sono famiglie monogenitoriali per la morte di uno dei partner e in 25 casi mamme single divorziate. Questo dato è stato utile per capire quanti siano i genitori soli nell'accudimento del figlio o della figlia con disabilità. Riguardo alla diagnosi, invece, sono presenti 122 sindromi o malattie genetiche, 78 diagnosi di disturbo del neurosviluppo, 9 delezioni cromosomiche non associate a sindromi riconosciute e altre 9 malattie senza diagnosi.

Per quanto riguarda l'istruzione, nella maggior parte dei casi le madri hanno un titolo di studio più alto rispetto a quello dei padri (85 contro 48 hanno fatto l'università), eppure tale fattore non risulta determinante: molte mamme, infatti, lasciano il lavoro per "badare" ai figli con disabilità diventando casalinghe o *caregiver*, mentre i papà si dedicano al lavoro salariato. Inoltre, 70 *caregiver* non possono contare sul sostegno di nessuno e il partner risulta presente in termini di aiuto in meno della metà dei casi complessivi. Sono i nonni, insomma, il principale sostegno di queste famiglie, contrariamente a quanto dovrebbe verificarsi sulla base di un ciclo vitale, in cui sono i figli a prendersi cura dei genitori in età avanzata. Un altro dato importante, e probabilmente sottostimato, sono i 20 sibling che dichiaratamente si prendono cura dei propri fratelli e/o sorelle, sacrificando così un pezzo della loro adolescenza.

Tra le 234 famiglie che hanno risposto al questionario, 91 non usufruiscono di nessun tipo di sostegno economico da parte dei servizi. Di queste, 60 svolgono terapie a pagamento, 47 terapie convenzionate e 15 non svolgono nessuna terapia. Su 234 famiglie, inoltre, 134 fanno terapie convenzionate e 100 no. Tra queste ultime, ben 25 non fanno neanche terapia privata, mentre sono 149 le famiglie che effettuano terapie a pagamento. Una domanda del questionario riguardava il *parent training*. I dati sul *parent training* sono stati poi correlati alle due scale presenti nel questionario per analizzare l'impatto che le variabili possono avere sul livello di benessere percepito e su quello di stress genitoriale. In entrambi i casi emerge come un percorso di *parent training* si associ a un livello statisticamente significativo di minore stress genitoriale e a un maggiore grado di benessere. Su 234 famiglie intervistate solo 75 hanno fatto *parent training*: di queste 43 hanno già terminato il percorso e 33 svolgono ancora terapia: 16 "su necessità" e 17 una volta al mese. Nella maggior parte dei casi, il *parent training* non viene offerto dai servizi territoriali, ma deve essere privatamente attivato dalle

famiglie. Dall'indagine emerge, dunque, la presenza di un malessere invisibile che investe migliaia di famiglie, lasciate senza il dovuto sostegno. Fin dalla nascita, ogni genitore di un bambino o di una bambina disabile deve fare i conti con medici, interventi chirurgici, termini incomprensibili, pratiche burocratiche, senza poter contare su un affiancamento competente lungo questo percorso spesso sconosciuto e accidentato. Ogni giorno ci troviamo a dover attutire il dolore di questi genitori, dei loro figli con disabilità e degli stessi sibling. Il modello medicalizzante non è più sufficiente a rispondere da solo alle esigenze delle famiglie. I dati del nostro questionario raccontano, infatti, di genitori soli, di mancanza di terapie, di livelli di qualità della scuola sotto il minimo consentito, stili di vita affannati e terapie individuali assegnate senza saper nulla del bambino, di famiglie senza speranza nel proprio futuro e in quello dei propri figli. Abbiamo bisogno del contributo di tutti per poter mettere in atto un cambiamento che ponga al primo posto il benessere, la riduzione dello stress e la qualità di vita delle famiglie. Il parent training dovrebbe essere il primo servizio erogato dal SSN dopo la diagnosi e la scoperta della disabilità del proprio figlio. La presa in carico delle famiglie dovrebbe essere a 360 gradi e ogni bambino dovrebbe poter usufruire di un piano di crescita individuale e personalizzato.

# I RISULTATI DELLA SURVEY “PEDIATRI ITALIANI E SIBLING”

---

**Luigi Memo**, Segretario del GdS di Qualità delle Cure della Società Italiana di Pediatria

Come sappiamo, circa l'80% delle malattie rare è di origine genetica e la maggior parte di esse si manifesta in fase prenatale, alla nascita o comunque durante l'infanzia. I pediatri hanno, quindi, un'importanza fondamentale per i pazienti e le loro famiglie, sia nella fase di sospetto diagnostico sia in quella di presa in carico e di supporto.

La survey realizzata nel 2021 dalla Società Italiana di Pediatria (SIP) e dalla SIMGePeD (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite) in collaborazione con Osservatorio Malattie Rare, ha però dimostrato che i pediatri italiani non sono abbastanza preparati ad affrontare in maniera proattiva i problemi dei sibling, termine con cui definiamo i fratelli e le sorelle di persone con disabilità, riferendoci in particolare alla disabilità cognitiva oppure a una disabilità fisica fortemente debilitante.

Ma chi sono questi sibling e come ci si è approcciati ad essi nel corso del tempo? La valutazione degli effetti della presenza di bambini con disabilità in una famiglia, fino agli anni Ottanta del secolo scorso, era focalizzata sugli studi dedicati ai genitori, in particolare alle madri, considerate come le principali *caregiver*. Solo negli ultimi anni la ricerca scientifica ha iniziato a studiare i sibling, esplorando gli effetti della situazione familiare sul loro sviluppo. Questo ramo di ricerca risulta, però, ancora poco indagato per lo meno in Europa, ad eccezione dei Paesi Scandinavi e del Regno Unito, mentre negli Stati Uniti e in Australia ha goduto di un'attenzione più elevata, ma comunque non incisiva. Dobbiamo molto alla psicologa australiana Kate Strohm, lei stessa sibling di una sorella con paralisi cerebrale infantile, per aver contribuito in maniera determinante agli studi di questo settore.

Considerato l'interesse relativamente recente verso il fenomeno, i dati a disposizione sono scarsi: secondo un articolo britannico del 2018, i sibling di ragazzi e ragazze con una malattia cronica sarebbero tra il 7 e il 17% della popolazione pediatrica totale. Sempre nel 2018, secondo i dati forniti dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, i sibling rappresenterebbero oltre il 5% dei ragazzi con meno di 16 anni, per un totale di quasi 450.000 soggetti in Italia.

La malattia cronica, in particolare la disabilità di un bambino, ha degli effetti sulla vita di tutti i componenti della famiglia. Cambiano i ritmi, le priorità, gli impegni. Le attenzioni dei genitori sono più frequentemente concentrate sul bambino che ha più bisogno di cure ed i sentimenti e i bisogni dei sibling rischiano di passare inascoltati. È chiaro che ciò può costituire un fattore di rischio per uno

sviluppo emotivo equilibrato del fratello “sano”. I bambini provano un’ampia gamma di sentimenti in relazione al fratello con malattia rara: senso di protezione, senso di colpa per i propri impulsi negativi nei suoi confronti, invidia (anche della disabilità, che ha il vantaggio di attirare l’attenzione di tutti), preoccupazione. Spesso i sibling svolgono dei compiti nella cura del fratello e/o della sorella malati, con dei sentimenti contrastanti: da un lato l’amore e la voglia di aiutare il fratello o la sorella, dall’altra l’impulso a soddisfare i propri bisogni.

Il vivere la disabilità di un pari così emotivamente vicino può avere, però, anche un effetto positivo, in quanto sviluppa nei bambini e ragazzi la tolleranza, l’empatia, la sensibilità la capacità di reagire agli eventi difficili della vita. La malattia e/o la disabilità di un fratellino può, quindi, diventare un fattore di distress (stress negativo) o una sfida evolutiva serenamente superabile. Molto dipende dalle risorse emotive, cognitive, relazionali dei componenti della famiglia e del sistema stesso in cui la famiglia è compresa.

Nel 2013 la rivista “Pediatrics” ha pubblicato uno studio condotto su 245 sibling, dimostrando che i fratelli e le sorelle dei ragazzi con malattia rara hanno un rischio tre volte superiore di sviluppare problemi nei rapporti interpersonali, nel benessere psicofisico, nei risultati scolastici rispetto agli oltre 6.500 soggetti di controllo, che non presentano patologie nella loro famiglia.

Ma quali sono i segnali di disagio manifestati dai sibling che il pediatra dovrebbe cogliere? Ogni bambino ha un modo differente di esprimere il malessere vissuto. Nel segnalare le difficoltà incontrate e nel chiedere aiuto alle loro figure di riferimento spesso i ragazzi utilizzano canali impliciti che possono passare inosservati: comportamenti provocatori possono celare un bisogno di attenzione e una difficoltà ad attribuire un senso alle emozioni provate, un’eccessiva timidezza (che si manifesta non avendo “migliori amici”, non invitando persone a casa, non coltivando hobby o interessi all’esterno del nucleo familiare) può essere la spia di una chiusura relazionale, comportamenti che vengono definiti “eccellenti” come l’iper-responsabilità, l’iper-adattamento e il perfezionismo possono rappresentare la manifestazione esteriore di un bisogno di desiderabilità sociale. Infine i sibling possono manifestare anche sintomi fisici, come insonnia, enuresi, mal di pancia, vomito, che rappresentano chiaramente la somatizzazione di un malessere interno.

Numerosi autori riportano che il problema può essere così complesso da presupporre un intervento psicologico. Un articolo pubblicato nel 2021 su “*Yale Journal of Biology and Medicine*” sostiene che le malattie croniche impattano su tutti i membri della famiglia, coinvolgendo in particolar modo i sibling. Ciò implica che i fratelli e sorelle di ragazzi e ragazze con malattia rara possono avere bisogno sia di un intervento psicologico focalizzato sulla salute mentale, la comunicazione e la relazione con i genitori, sia di uno specifico supporto sociale. Com’era prevedibile, la pandemia legata al Covid 19 ha acuito questo tipo di malessere, accrescendo, di conseguenza, la necessità di attivare interventi psicologici nei confronti dei sibling. In questo contesto, dunque, cosa può fare il pediatra? Sicuramente cogliere tempestivamente i segnali di disagio, parlare con i sibling della condizione dei propri fratelli e/o

sorelle, suggerire ai genitori come spiegare la condizione clinica dai fratelli e/o sorelle malati, lasciare ai sibling lo spazio per sviluppare la propria identità e le proprie attitudini, anche indipendentemente dai fratelli e, soprattutto, raccomandare ai genitori di valorizzare i momenti positivi, dedicandosi in alcune situazioni unicamente a loro. La survey "Pediatri italiani e sibling" è stata progettata proprio per comprendere quanto i pediatri italiani conoscano la situazione dei Rare Sibling e quale ruolo possano ricoprire nell'elaborazione di programmi socio-sanitari in grado di rispondere alle diverse problematiche emerse grazie alle attività del Progetto Rare Sibling. È stato elaborato, per questo, un questionario online a cui sono stati invitati a partecipare i pediatri iscritti alle due Società. Al questionario hanno risposto 236 pediatri: si tratta di un campione abbastanza significativo perché rappresentativo di tutte le fasce di età e di tutte le diverse strutture di appartenenza dei pediatri italiani, come anche di tutte le regioni d'Italia, sebbene con uno sbilanciamento a favore del Centro Nord.

Dalla survey è emerso che i pediatri conoscono abbastanza bene il tema delle malattie rare (il 64% ha avuto modo di approfondirlo spesso e il 34% a volte), anche perché oltre la metà di coloro che hanno risposto al questionario ha più di 5 assistiti con malattia rara. Si è evinto anche che il pediatra rappresenta il punto di riferimento per almeno una famiglia su 3 con un figlio con malattia rara e che la maggioranza dei pediatri ritiene di avere una buona conoscenza delle malattie rare o, per lo meno, di quelle da cui risultano affetti i suoi pazienti.

Dalla survey però si è dedotto che se i genitori si rivolgono al pediatra per avere consigli sulle cure per i bambini con malattia rara, difficilmente lo interpellano per le problematiche relative ai sibling. La grandissima maggioranza dei pediatri italiani, infine, si è dichiarato favorevole a partecipare a iniziative di formazione relative alle malattie rare e ai sibling.

In conclusione, la malattia cronica o la disabilità di un bambino ha degli effetti sulla vita di tutti i componenti della famiglia e la problematica dei sibling non può essere un elemento marginale quando si parla di sostegno alla famiglia del paziente pediatrico con malattia cronica. La sofferenza dei sibling ora è nota e si può, anzi si deve gestire: la situazione evolutiva dei sibling richiede un'attenzione preventiva al fine di scongiurare possibili conseguenze negative di stampo psicologico-relazionale ed i pediatri devono avere quindi la consapevolezza che i sibling possono presentare problemi psicologici, così da intercettare prontamente le loro difficoltà e fornire loro tempestivamente interventi di supporto atti a proteggere il loro benessere fisico ed emotivo. Dalla survey che abbiamo condotto risulta però che, se da una parte le famiglie considerano il pediatra di famiglia come punto di riferimento per il figlio affetto, difficilmente esprimono a lui il peso, le difficoltà degli altri fratelli.

Questo in parte si spiega col fatto che un buon numero di pediatri italiani si dichiara non preparato ad affrontare in maniera proattiva i problemi dei sibling. Diventa quindi essenziale che i pediatri partecipino ad iniziative di formazione su temi legati alle malattie rare e ai Rare Sibling.



# CRESCERE CON UN FRATELLO EXTRA-ORDINARIO

---

**Giuseppe Zampino**, Direttore UOC Pediatria e Coordinatore delle Unità di Malattie Rare Fondazione Policlinico Universitario “A. Gemelli” IRCCS – Roma e Presidente Società di Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite – SIMGePeD

Per affrontare il tema del rapporto con quelli che mi piace definire i fratelli “extra-ordinari”, ho scelto di partire dalla mia relazione personale con i miei fratelli. La relazione fraterna è considerata come la più lunga e durevole tra tutte le relazioni familiari. È una relazione per la quale non è prevista la possibilità di annullamento. Il legame fraterno subisce significative trasformazioni nell’arco della vita: all’inizio i rapporti sono molto coesi, poi nell’età dell’adolescenza i fratelli si allontanano e si allontaneranno ancora di più nell’età adulta, con la formazione di famiglie diverse, prima di riunirsi di nuovo quando diventeranno anziani.

La relazione fraterna è fatta di diversi elementi, a partire dall’appartenenza alla stessa famiglia e alla condivisione del patrimonio genetico. E, quando si condivide il patrimonio genetico, la probabilità che la condizione di mio fratello interessi in qualche modo anche me è piuttosto alta. Un altro elemento significativo è la rivalità: i fratelli devono confliggere per conquistarsi spazi fisici ed emotivi. Ma vivere la rivalità è più difficile in presenza di un fratello che ha una disabilità. Anche l’invidia non è necessariamente un sentimento negativo: può essere distruttiva, se faccio in modo che l’altro perda quello che io desidero, ma anche costruttiva, se cerco di raggiungere io stesso quell’obiettivo. E a volte, come per la rivalità, pur essendo un sentimento naturale, può essere difficile provare invidia nei confronti di un fratello con disabilità. C’è poi la gelosia, che è anch’essa un sentimento naturale: ma, se i miei genitori devono trascorrere lungo tempo con mio fratello e dedicargli molta attenzione, il problema può diventare più acuto.

Un altro elemento che contraddistingue la relazione fraterna è il conflitto: quante volte io stesso ho litigato con i miei fratelli, ma alla fine quel conflitto si stemperava sempre, perché dividevamo la stessa stanza, dormivamo e facevamo i compiti insieme. Si trattava, quindi, di conflitti privi di esiti negativi, che però mi aiutavano a crescere. Ma se ho un fratello con una disabilità grave, fare qualcosa di male a una persona che non può reagire genera un maggiore senso di colpa e viene rimproverato più duramente dai genitori. Vi sono poi l’attaccamento e la reciprocità, ma anche l’unicità di un rapporto, che rimane anche quando un ragazzo ha un fratello disabile. Insomma, quando nasce un bambino con disabilità e quel bambino è tuo fratello, si crea una sfida aggiuntiva. Allo stesso modo, quando c’è una disabilità in famiglia si pone una sfida di sistema. Ma qual è il punto di sostenibilità all’interno di questo scenario? La sostenibilità è un concetto che include più dimensioni al suo interno: psicologiche, emotive, culturali, sociali, economiche, etiche, ecc. Una condizione è sostenibile quando

è stato trovato un punto di equilibrio tra tutte queste dimensioni. Allora bisogna chiedersi quale sia il punto di equilibrio per una famiglia quando nasce un bambino con disabilità e, soprattutto, qual è il punto di equilibrio per i fratelli. La sostenibilità dipende anche dalla relazione dinamica tra costi e benefici all'interno di una determinata situazione. La sostenibilità, inoltre, non vale solo per il presente, ma anche per il futuro. Esistono, quindi, dei costi diretti e dei costi indiretti, dei costi sanitari e non sanitari. Certamente le famiglie dovranno impiegare molto tempo per la gestione della salute del bambino, perché il 75% delle persone con condizione disabilitante necessita di un'assistenza continuativa. E questo, naturalmente, impatterà anche sulla vita dei fratelli e delle sorelle.

Esistono anche dei costi indiretti, tangibili e intangibili, tra cui la tenuta psicologica e la tenuta relazionale. Perché l'onere dell'assistenza di un bambino con malattia rara disabilitante grava principalmente sulla famiglia, con problemi come la privazione di sviluppi professionali e altri interessi, la privazione di relazioni sociali, la mancanza di tempo libero da parte non solo dei genitori *caregiver*, ma a volte anche dei fratelli e delle sorelle. La presenza di un bambino con disabilità cambia, infatti, la vita quotidiana della famiglia e le prospettive per il futuro, modificando i progetti di vita di tutti i suoi componenti.

I problemi con cui i sibling devono confrontarsi sono diversi: il senso di abbandono, il risentimento, il senso di colpa, l'isolamento, la vergogna, il senso di responsabilizzazione. D'altro canto, e per fortuna, esistono anche risorse che possono essere attivate. Molte sono poi le variabili che possono condizionare la vita di un sibling, tra queste il fatto di nascere prima o di nascere dopo del bambino con disabilità. Se nasci prima sei il cocco di mamma, ma quando arriva il fratellino di colpo non sei più nessuno. Se nasci dopo, cominci ad avere delle responsabilità fin da piccolo. Spesso i fratelli più piccoli assumono il ruolo di "trasduttori di segnale", sono cioè in grado di decifrare i segnali del fratello con disabilità e di poterli comunicare alla famiglia, che spesso non riesce a comprenderli.

Tra gli altri elementi che condizionano la vita dei sibling, ci sono anche la gravità della situazione del fratello e le diverse stagioni della vita. Nel film di Stefano Cipani "Mio fratello rincorre i dinosauri", tratto dall'omonimo volume di Giacomo Mazzariol, sono rappresentati i diversi momenti della crescita del protagonista: il fratello maggiore vive come un momento magico la nascita del fratellino con la Sindrome di Down, quando poi si accorge che ha le dita dei piedi fuse come le zampe delle papere, si consola pensando che se tira le punizioni fa più goal. Le cose cambiano una volta diventato adolescente: alla ragazza che gli piace racconta di avere solo due sorelle, perché il suo unico fratello è morto. Più tardi, però, avrà davvero paura di perdere quel fratello, perché il legame tra i due è forte. Il film spiega, insomma, molto bene come le reazioni e le problematiche incontrate possano cambiare a seconda dell'età. Un elemento ben evidente nel film è proprio il senso di vergogna e di imbarazzo, legato anche alla visibilità della condizione del proprio fratello. Anche il genere di appartenenza può essere rilevante, sebbene non tutti gli studi concordino sul fatto che le femmine siano generalmente più coinvolte. Di certo, avere una fratria, ovvero altri fratelli e sorelle, permette di mettere in campo maggiori risorse nella gestione del fratello con disabilità, ma anche di comunicare

tra sibling e parlare delle proprie difficoltà. Infine, una famiglia che riesce a dedicare attenzione anche agli altri fratelli, oltre che al figlio con disabilità, può attivare sicuramente maggiori competenze e maggiori risorse. Spesso le famiglie e gli stessi sibling manifestano una grande forza e questa forza, oggettivamente non misurabile, può essere ricercata: nell'ambito affettivo; nel sentimento di dedizione di un genitore verso il proprio figlio e di un fratello verso il proprio fratello; nel desiderio di riuscire a superare il personale sentimento di impotenza; nel senso di responsabilità; nell'intento di essere propositivi per costruire condizioni di vita migliori per la persona cara; nel desiderio di un fratello di poter aiutare i genitori e, a volte, anche nel sentimento religioso personale. D'altro canto, essere sibling può attivare delle opportunità positive: incrementa il senso di responsabilità, il senso di giustizia e il senso di tolleranza, ma incrementa anche le capacità di accettare meglio le differenze, le competenze sociali e la resilienza.

Come diceva Sylvester Stallone in "Rocky Balboa": "Nessuno può colpire duro come fa la vita, perciò andando avanti non è importante come colpisci, l'importante è come sai resistere ai colpi, come incassi e se hai la forza di rialzarti quando finisci al tappeto".

Quanto a noi, come medici, quando si parla di sibling non dovremmo preoccuparci solo dei rischi di ricorrenza delle anomalie genetiche, ma dovremmo aiutare le famiglie a comunicare con i loro ragazzi, trasmettendo loro quelle informazioni sulla condizione dei propri fratelli e sorelle con disabilità di cui hanno tanto bisogno.

# IL PUNTO DI VISTA DEL PEDIATRA GENETISTA OSPEDALIERO

---

**Marina Macchiaiolo**, Responsabile di Alta Specializzazione in Malattie Rare non diagnosticate, Dirigente Medico UO Malattie Rare e Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma

Noi pediatri genetisti ospedalieri ci consideriamo come quei professionisti e professioniste che prendono in carico i bambini a 360 gradi, come i case manager che fanno da interfaccia con i vari specialisti. Non dovremmo concentrarci su un singolo problema, ma guardare i nostri pazienti nell'insieme, in maniera olistica. Eppure noi che lavoriamo in ospedale non riusciamo ad avere un sguardo ampio e, nella maggior parte dei casi, vediamo soltanto un pezzetto della vita dei nostri piccoli pazienti. Quasi sempre siamo in contatto solo con la mamma e, qualche volta, quando comunichiamo la diagnosi o facciamo esami importanti, incontriamo anche il papà. Ci sfugge però tutto il resto, e questo ci impedisce di avere una visione d'insieme. Eppure come persone che lavorano nella genetica siamo abituati alla complessità. Per esempio, ora va molto di moda la parola "trio": nella fase di valutazione controlliamo se i tratti dismorfici siano segregati da uno dei genitori. A livello molecolare non si analizza il solo probando, ma il trio che comprende anche mamma e papà. C'è, però, sempre qualche pezzo della famiglia che lasciamo da parte, in particolare i fratelli e le sorelle dei ragazzi che prendiamo in carico.

La letteratura disponibile sull'argomento ci aiuta a identificare quello della conoscenza come l'ambito di intervento principale in cui possiamo apportare il nostro contributo di specialisti di terzo livello. Se non è possibile intervenire sui bisogni espressi dai sibling nell'ambito delle relazioni sociali, possiamo invece recare un apporto a livello di normalizzazione della patologia e, sicuramente, riusciremo a essere più incisivi nel rispondere alla domanda di conoscenza dei ragazzi attraverso una comunicazione adeguata e corretta. Lo specialista di terzo livello è considerato spesso come il punto di riferimento per quasi tutte le esigenze della famiglia, anche se a fronte di una malattia rara nessuno è più esperto dei genitori del ragazzo, specie se si tratta di una di quelle patologie che contano appena una decina di pazienti in tutto il mondo. Ma quando la famiglia consulta lo specialista, i fratelli e le sorelle sono sempre assenti e, quindi, possiamo chiederci: chi sarà a dover comunicare con loro? Spesso la comunicazione rimane in carico ai genitori, ma la letteratura dimostra che essi non sono facilmente consapevoli di questa esigenza o, se lo sono, non si sentono sempre all'altezza del compito. E così diventa essenziale per noi specialisti iniziare a pensare che la comunicazione, anche in fase di diagnosi, non si limiti ai genitori, ma interessi anche i sibling, attraverso l'uso di linguaggio adeguato all'età e calibrato sulle loro capacità di comprensione. La comunicazione è fondamentale, perché il non detto genera spesso dei disagi e delle difficoltà, che poi andranno a incidere sullo sviluppo del sé. Questo è un elemento fondamentale, sul quale

dobbiamo iniziare a riflettere e a ragionare, perché le ragazze e i ragazzi captano anche quello che i genitori non dicono chiaramente e l'accesso alle informazioni può essere molto semplice e molto precoce. Personalmente, assisto all'angoscia dei genitori tutte le volte che pronuncio la parola neurofibromatosi in relazione a un sospetto diagnostico. Poiché le immagini proposte da Google riguardano casi con una sintomatologia particolarmente grave ed evidente, io trascorro la metà del tempo della visita a spiegare che il web mostra una parte della realtà, ma non il tutto. In tali circostanze a nessuno viene mai in mente di chiedersi come reagiranno i fratelli e le sorelle che magari hanno sentito nominare a casa la parola neurofibromatosi e hanno fatto anche loro una ricerca su Internet, senza però parlarne con nessuno.

Vi è poi un ulteriore aspetto su cui, noi genetisti, possiamo giocare un ruolo fondamentale. Come emerge dalla storia che segue in alcune circostanze il nostro contributo può essere molto importante, ma è tutt'altro che semplice stabilire quale sia il momento giusto per intervenire.

*Sara (nome di fantasia) è una bambina con una doppia diagnosi dovuta a microdelezione e microduplicazione. Vive in Sardegna, regione con un'incidenza molto elevata di patologie genetiche. Anche Sara, che è la terza di tre figli, ha una patologia genetica complessa, con due differenti fenotipi e una grave disabilità fisica e cognitiva. Suo padre è stato a sua volta il sibling di una sorella con una disabilità importante e sua madre, una donna con alle spalle un passato di poliabortività, aveva già dato alla luce un fratellino scomparso precocemente, ma la cui causa di morte è rimasta sconosciuta perché all'epoca non era stata fatta un'indagine approfondita. Sara ha ottenuto la diagnosi tramite la tecnica dell'Array CGH, un esame ormai piuttosto diffuso. Poiché il referto indica la presenza di microdelezione e microduplicazione, viene effettuata un'indagine sui genitori e, come spesso accade in queste situazioni, uno dei due, nel caso specifico la madre, risulta portatrice di una traslocazione bilanciata senza perdita di materiale genetico, quindi senza conseguenze sul suo stato di salute personale. In famiglia, però, ci sono una ragazza e un ragazzo di 14 e 16 anni, che possono presentare un rischio riproduttivo. Entrambi sono perfettamente sani, quindi, come la madre potenzialmente esposti a un rischio riproduttivo.*

A questo punto, dobbiamo domandarci quale sia il momento più indicato per effettuare un'indagine su un fratello e una sorella di 14 e 16 anni: quando ne fanno richiesta i genitori? Quando saranno maggiorenni? Quando raggiungeranno la pubertà? In altre parole qual è il momento giusto per comunicare il rischio riproduttivo? Si tratta di una domanda difficile, la cui risposta può influire in modo marcato sulla vita sessuale di una persona. È difficile stabilire il momento esatto in cui comincia un rischio riproduttivo. Ed è altrettanto difficile trovare il modo giusto per comunicarlo. Ecco, noi specialisti non siamo abituati a tutto questo, manca una pratica collaudata di comunicazione. Se interpelliamo il diritto, scopriamo che il garante della privacy sui test genetici 2011 e 2016 fornisce queste indicazioni: i trattamenti di dati connessi all'esecuzione di test genetici presintomatici possono essere effettuati sui minori non affetti, ma a rischio per patologie genetiche, solo nel caso in cui esistano concrete possibilità di terapie o di trattamenti preventivi prima del raggiungimento della maggiore età. Inoltre, i test sulla variabilità individuale non possono essere condotti su minori

senza che venga acquisito il consenso di ambedue i genitori, ove esercitano entrambi la potestà sul minore. Eppure, sappiamo che già a 15 o a 16 anni si può essere potenzialmente soggetti a un rischio riproduttivo. Insomma, non è tutto bianco o tutto nero, ma nella gamma di grigio in cui si viene a trovare la famiglia di Sara, insieme a tante altre famiglie, una risposta bisogna trovarla, perché questo genere di condizioni possono determinare delle difficoltà nello sviluppo futuro del sé.

Una volta, durante un congresso internazionale, ho conosciuto un signore affetto da osteogenesi imperfetta, la stessa patologia di Michel Petrucciani, uno dei più grandi talenti della storia del jazz. Anche il fratello di Petrucciani aveva l'osteogenesi imperfetta e anche lui è diventato un artista. Petrucciani ha vissuto una vita molto intensa, ha avuto due compagne e due figli, di cui uno affetto dalla sua stessa patologia. Una condizione che egli riteneva la sua fortuna perché, come raccontano le biografie, il non poter uscire mai di casa da piccolo gli ha permesso di concentrarsi sulle sue attitudini. Anche il signore che io ho incontrato al congresso era figlio di una persona affetta, in questo caso la madre. In famiglia erano tre figli: lui, una sorella anche lei con la patologia e un fratello nato sano. Ebbene, questo signore sosteneva che tra i tre l'unico veramente malato fosse stato il fratello sano. Insomma, in una famiglia dove la patologia era stata normalizzata, era stato l'unico a non riuscire a sviluppare a pieno la propria condizione esistenziale. Questa storia ci invita ad ampliare lo sguardo e ci spinge a chiederci: ma allora chi si occuperà delle emozioni dei fratelli e delle sorelle dei ragazzi con disabilità? In ospedale non riusciamo a farcene carico, ma possiamo però creare alleanze con quanti risultano più vicini alle famiglie e riescono a guardare la realtà in modo olistico.

# IL PUNTO DI VISTA DEL PEDIATRA DEL TERRITORIO

---

**Laura Reali**, Pediatra di base Asl RM/E e Referente per la formazione e la ricerca Associazione Culturale Pediatri ACP

I sibling sono bambini e ragazzi che non solo vivono sempre in bilico, ma spesso anche in secondo piano rispetto ai propri fratelli e sorelle con disabilità. A volte sono destinati a rimanere “l’altro”, perché al centro dell’attenzione dei genitori c’è sempre il figlio con patologia, disabilità o malattia rara. I rare sibling vivono per lungo tempo a contatto con una patologia rara senza essere i “protagonisti”. In Italia sono complessivamente quasi 450.000, cioè oltre il 5% dei bambini e dei ragazzi con meno di 16 anni sono fratelli o sorelle di pazienti con malattia rara. E, rispetto ai loro coetanei, sono più a rischio di incorrere in problemi psico-sociali.

La malattia cronica o la disabilità di un bambino coinvolge l’intero nucleo familiare. I figli “ordinari” potranno provare gelosia nei confronti dei loro fratelli e sorelle “speciali”, così il “malato” potrebbe finire per diventare lo stesso sibling anziché il malato vero, che rimane un bambino “speciale”. I casi possono essere tanti, anche nella mia storia personale ne ho incontrati diversi, tra cui una sibling, che poi è diventata un bravissimo medico, e un altro che oggi è un paziente psichiatrico. È necessario, quindi, cercare fin da subito i punti di contatto per aiutare questi bambini, spesso gravati anche di carichi di responsabilità superiori alle proprie capacità. La ricerca clinica studia i fattori di rischio evolutivo dei sibling e i possibili fattori protettivi individuali e sociali, per ridurre il pericolo di isolamento e migliorarne le capacità di resilienza, anche nei periodi più gravosi come durante i ricoveri dei fratelli e/o sorelle malati. Chi, come noi pediatri, lavora con i bambini conosce molto bene l’importanza di sostenere sia loro che i loro genitori. Perciò mai come in questo caso dovremmo ricordarci di quanto sia importante supportare queste famiglie e queste coppie genitoriali.

Il pediatra di famiglia è lo specialista cui compete la tutela della salute del bambino e dell’adolescente nel suo ambiente di vita, tramite un’assistenza sanitaria territoriale gratuita in convenzione con il Servizio Sanitario Nazionale. Il pediatra di famiglia si occupa, dunque, della salute di tutti i bambini, di quelli sani come di quelli malati, di quelli ordinari come di quelli “extra-ordinari”. Un aspetto fondamentale del nostro lavoro riguarda proprio il supporto alle famiglie, di cui cerchiamo di ascoltare i bisogni per poter fornire un aiuto, magari facendo da attivatori di reti, da collegamento tra il territorio e gli altri livelli di cura. Spesso, però, ci troviamo ad operare in assenza di connessioni tra i vari livelli, cercando di mediare con tutti gli attori in campo, dall’assistente sociale fino all’elettricista chiamato a sistemare la linea elettrica della macchina a cui il bambino è collegato per vivere. Circa l’80% delle malattie rare è di origine genetica e la maggior parte di esse si manifesta in fase prenatale, alla nascita o comunque durante l’infanzia. I pediatri hanno un’importanza fondamentale

per questi pazienti e le loro famiglie, sia nella fase di sospetto diagnostico sia in quella di presa in carico e di supporto, ma sono anche le “sentinelle” che hanno il compito di intercettare precocemente eventuali situazioni di disagio e sofferenza familiare. Oltre che per il malato e i suoi genitori, un professionista sanitario competente, che ha già la fiducia della famiglia, può costituire un aiuto anche per il sibling. Dall’indagine condotta da SIP, SIMGePeD e OMaR, per comprendere il ruolo del pediatra nell’assistenza alle famiglie con un figlio affetto da malattia rara risulta che più del 90% delle famiglie considera il pediatra un punto di riferimento per il figlio affetto da malattia rara, ma meno di 1 genitore su 2 esprime al pediatra le difficoltà degli altri fratelli, mentre i pediatri, dal canto loro, manifestano la volontà di essere più preparati ad affrontare i problemi dei rare sibling. Pertanto, noi pediatri di famiglia dobbiamo avere una formazione specifica sulla condizione dei sibling e sulle difficoltà quotidiane che le loro famiglie si trovano a fronteggiare per prevenire e supportare gli eventuali problemi psicologici e sociali ai quali possono andare incontro. Vale la pena, in questo frangente, sottolineare l’importanza della formazione. Perché noi pediatri non siamo dei “tuttologi”, normalmente ci occupiamo di tosse e raffreddore, ma se non abbiamo l’occhio esperto, l’orecchio acerbo di cui parlava Gianni Rodari, per guardare a quella situazione un po’ diversa dal solito raffreddore, rischiamo di perdere l’occasione per aiutare un bambino che ne avrebbe bisogno.

La Società Europea delle Cure Pediatriche Primarie, di cui sono vice presidente, ha avuto l’onore di presentare all’Unione Europea il Libretto delle competenze del pediatra delle cure primarie. Ebbene questo Libretto dovrebbe essere aggiornato, perché parla di malattie rare, ma non di rare sibling. Anche per questo la formazione è fondamentale, per mettersi costantemente al passo con i tempi e imparare a riconoscere i campanelli di allarme che arrivano dai bambini e dalle loro famiglie.

Le famiglie dei bambini rari devono affrontare ogni giorno molti problemi di salute e prendere decisioni, che variano per l’entità delle conseguenze, i rischi, la scala temporale, i compromessi, le incertezze, il collegamento con le altre decisioni e la reversibilità. Il processo decisionale è influenzato dalle speranze, i vissuti e i valori delle famiglie. Noi pediatri siamo in una posizione unica per assistere le famiglie nei loro processi decisionali, perché non solo abbiamo con loro una relazione di fiducia, ma conoscendo e comprendendo le loro convinzioni e preferenze, possiamo aiutarle ad applicare i propri valori e obiettivi alle scelte quotidiane. In questo percorso ci vengono incontro i Bilanci di Salute, che possono rappresentare un momento di ascolto dedicato di fondamentale importanza, in quanto incentrati sul concetto di sanità e non di malattia. I Bilanci di Salute possono cioè costituire l’occasione giusta per occuparsi dei rare sibling, perché in questi momenti al centro della nostra attenzione ci sono proprio loro piuttosto che i loro fratelli e/o sorelle malati. Spesso, infatti, parlare del fratello sano con la mamma può rappresentare un problema, perché lei tende a vedere soltanto il differenziale: Antonio oggi è riuscito a respirare mentre l’altro, il cosiddetto “altro”, è andato a scuola. Sì, ma l’altro in che modo è arrivato a scuola? Stava bene? Ha mangiato? È riuscito a dormire a sufficienza? Queste risposte in molti casi sono difficili da ottenere, perché le mamme sono talmente proiettate sui bisogni del fratello malato che l’altro evita perfino di dire quello che sente, se lo ricaccia dentro, cercando di non dare fastidio, salvo lasciarsi andare poi a qualche attimo



di rabbia di tanto in tanto. Per far fronte a una realtà così complessa il pediatra di famiglia deve allora diventare esperto di *sharing decision making*, di *counseling*, di mediazione, di *parenting advocacy*, di *networking* e di *team-working*: tutte materie che difficilmente si incontrano nei corsi di formazione e che invece sarebbe essenziale proporre, perché in grado di fornire le competenze necessarie per aiutare le famiglie attraverso una comunicazione paritetica ed efficace.

Ci sono alcuni messaggi chiave che un pediatra di famiglia può trasmettere ai genitori dei sibling attraverso i Bilanci di Salute e non solo: sostenere i fratelli e le sorelle parlando con loro, dedicandogli del tempo esclusivo e aiutandoli a risolvere i propri problemi; aiutarli a comprendere la disabilità del fratello e/o sorella, perché possano costruire più facilmente la relazione con lui/lei; aiutarli a entrare in contatto con persone al di fuori della famiglia attraverso lo sport, le attività extrascolastiche, il tempo con gli amici e i gruppi di supporto. In questa operazione di sostegno noi pediatri non possiamo però operare da soli. Nella rete che si prende cura del bambino con bisogni complessi manca spesso un'attenzione specifica alla comunicazione. È su questo che andrebbe posta l'attenzione, su come fare corretta comunicazione tra tutti i diversi attori che si prendono cura del bambino malato e della sua famiglia. Insomma, il lavoro di supporto e di cura necessita di una rete di specialisti (sanitari, sociali, scolasti, ecc.) che lavori in maniera integrata e continuativa con e per loro. Di fronte a problemi complessi, da soli, non si va da nessuna parte, anche e soprattutto nel caso dei rare sibling.

# IL PUNTO DI VISTA DEL PEDIATRA PALLIATIVISTA

---

**Renato Cutrera**, Responsabile UOC di Broncopneumologia Pediatrica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma e Segretario GdS sulle Cure Palliative Pediatriche della Società Italiana di Pediatria - SIP

Le cure palliative rappresentano la presa in carico globale del corpo, della mente e dello spirito del malato affetto da patologia inguaribile e della sua famiglia, curandone aspetti sanitari/assistenziali, psicologici, sociali, economici e religiosi. In età pediatrica solo il 20% dei pazienti che fa ricorso alle cure palliative è in fase terminale, mentre nell'80% dei casi si tratta di bambini con malattie rare, malattie genetiche, malattie metaboliche e, a volte, anche malattie cardiache. Sono, insomma, bambini che presentano quadri clinici complessi e necessitano di tecnologia per sopravvivere, bambini che possono essere curati, ma che non possono guarire. Nel concetto delle cure palliative rientrano in pieno, o dovrebbero rientrare, anche i familiari del bambino.

L'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù ha aperto un Centro di cure palliative pediatriche dotato di 20 posti letto residenziali e 2 posti letto di Day hospice accreditati dalla Regione Lazio. In sei mesi nel nostro reparto di Terapia Semi-Intensiva Pediatrica sono passati 130 pazienti medicalmente complessi, con un'età media di 9,9 anni e una patologia rara nell'85% dei casi. Le patologie sono eleggibili per categorie: ci sono minori con patologie per le quali esiste un trattamento specifico, ma rimane probabile il fallimento. Le cure palliative intervengono quando il trattamento curativo fallisce e durante i periodi di prognosi incerta; minori con patologie in cui la morte prematura rimane probabile, ma cure appropriate possono prolungare e assicurare una buona qualità di vita; minori con patologie progressive, per le quali il trattamento è quasi esclusivamente palliativo e può essere esteso anche per molti anni; minori con patologie irreversibili, ma non progressive, che causano disabilità severa e morte prematura.

Molti di questi bambini hanno fratelli e sorelle. Di seguito qualche storia.

*Giusy ha 5 anni e 5 mesi e una diagnosi di deficit genetico di surfactante. Si tratta di uno dei deficit più gravi l'ABCA3. A causa della gravità della malattia abbiamo rischiato più volte di perderla. Alla nascita presentava un'insufficienza respiratoria ingravescente, con conseguente intubazione orotracheale, ventilazione meccanica invasiva per 5 giorni, ossigenazione ad alti flussi e nCPAP notturna con supplementazione di ossigeno al 60%. È andata incontro a gastrostomia con conseguente uso di Peg per scarso accrescimento ponderale ed era stata messa in lista per il trapianto di polmone e di cuore-polmoni. Eppure Giusy, a poco a poco, è cresciuta e attualmente ha bisogno di ossigeno a basso flusso di giorno (4 l/min) e di CPAP più ossigeno nel sonno (8 cmH2O e 8 l/min). Stante il buon andamento clinico e malgrado la necessità di*

*essere ossigenata di giorno e ventilata di notte, al momento la piccola è uscita dalla lista per il trapianto. Nella sua breve esistenza Giusy ha subito numerosi ricoveri: oltre 7 entro i 15 giorni, 3 tra 1 e 6 mesi, più un ricovero di 18 mesi a cavallo tra il 2019 e il 2021. Accanto a mamma e papà, nella vita della piccola c'è anche un fratellino di 8 anni, che si chiama Antonio. Antonio ha vissuto dai nonni solo con il papà per metà della sua vita e non ha mai fatto una vera vacanza. A marzo 2020 il Covid ha disgregato parzialmente la coppia genitoriale e, durante i 18 mesi di ricovero di Giusy, il papà è riuscito a effettuare solo 5 visite. Da giugno 2021 la famiglia è tornata a vivere insieme riprendendo una graduale, felice normalità. Al rientro a casa di Giusy, Antonio ha però manifestato problemi di attenzione scolastica e una regressione significativa, al momento in netto miglioramento.*

*Ziguli ha 7 anni e un'Amiotrofia Spinale di tipo 1. Si è trasferito in Italia dalla Polonia, insieme a tutta la sua famiglia subito dopo la diagnosi di SMA, all'età di un mese. Ziguli presenta un'insufficienza respiratoria cronica in trattamento con NIV notturna domiciliare fin dai primi mesi di vita e disfagia, in quanto sottoposto a gastrostomia nel gennaio 2016. Presenta anche osteopenia e crolli vertebrali, per cui dal 2018 è in terapia con bifosfonati con infusioni trimestrali in regime di ricovero. Necessita di fisioterapia respiratoria da attuare attraverso la macchina della tosse e le manovre manuali. A casa, sua madre per gran parte della giornata è impegnata nelle manovre di fisioterapia respiratoria. Anche la sorellina ha imparato a fare queste manovre ed è in grado di aiutare la mamma anche con la macchina della tosse. Al momento la sorellina sembra inserirsi serenamente all'interno delle dinamiche di famiglia, ma si tratta di una situazione a rischio di ripercussioni sul suo equilibrio futuro.*

*Arianna, invece, è nata nel 2013 e anche lei ha la SMA di tipo 1. Ha un fratellino di 5 anni più grande di lei. Durante i colloqui effettuati presso l'Unità Operativa di Psicologia Clinica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, i genitori hanno posto diversi quesiti circa l'atteggiamento da tenere nei confronti del primogenito e sulle informazioni da dargli in base all'età. L'idea che all'interno del nostro ospedale operino anche degli psicologi mi rincuora. I genitori hanno riportato che il bambino è rimasto molto spaventato da un episodio occorso a casa, relativo al rischio di soffocamento di Arianna. L'episodio è andato a innestarsi su un fisiologico interrogarsi e interrogare l'adulto su tematiche forti quali la malattia e la morte. Ai genitori è stato consigliato di proporre al bambino la condizione di fragilità della sorellina, coinvolgendolo non tanto nella cura quanto nella relazione con lei. Prima dell'arrivo delle terapie di nuova generazione i bambini colpiti da SMA generalmente muovevano solo un dito e forse muovevano un po' la gamba in senso laterale. Ma il papà di Arianna ha inventato un sistema per cui la piccola, muovendo un elettrodo collegato alla gamba, riesce a giocare con la pista delle macchinine insieme al fratello.*

*Ho incontrato anche un ragazzo nato nel 1993, con un fratello maggiore colpito da Atrofia Muscolare Spinale di tipo 3. Nel 2006, i genitori hanno avuto un altro figlio con un'Atrofia Muscolare Spinale di tipo 2. Attualmente la coppia supera i 60 anni e non può contare sull'assistenza infermieristica, perché nel passaggio dal mondo pediatrico a quello dell'adulto le cose cambiano drasticamente. C'è solo un operatore socio-sanitario, che va a casa 1 volta al giorno per 2 ore. Il ragazzo, attualmente 29enne, vive da sempre la malattia del fratello maggiore e, a partire dal 2006, anche la malattia del minore. Molto intelligente e*

*brillate, è stato sempre dedito allo studio da cui ha tratto un elemento di consolazione e ottenuto grandi gratificazioni. Tuttavia, nonostante la sua determinazione, per far fronte alle esigenze familiari è stato costretto a interrompere il corso universitario e a intraprendere un'attività lavorativa, rinunciando ai propri progetti di realizzazione personale.*

*Marco ha 17 anni e la sindrome di Shpritzen-Goldberg, con craniostenosi operata, esoftalmo, pectus excavatum, lussazione del bulbo oculare, dilatazione del bulbo aortico, insufficienza respiratoria cronica, criptorchidismo bilaterale, agenesia delle rotule. È stato sottoposto a un intervento di tracheostomia nei primi mesi di vita ed è andato incontro a vari episodi di ospedalizzazione. Ha un fratello più grande e una sorellina più piccola. Il papà ci ha inviato una lettera in cui scrive: "Dopo un mese dalla nascita di Marco, fummo costretti a partire d'urgenza verso Roma. Al mattino presto, durante i preparativi del viaggio, incrociai lo sguardo del piccolo Gabriele, con il suo zainetto di Spiderman sulle spalle, che mentre teneva la mano della nonna, aveva gli occhioni pieni di domande. Fu durante il viaggio che mi resi conto che, tra i due, il più tutelato fosse Marco, perché, benché in fin di vita e con una patologia ancora tutta da capire, godeva di tutte le nostre attenzioni. Dall'altra parte vi era un bambino di 4 anni che aveva aspettato l'arrivo del fratellino per avere un compagno di giochi e che ora si ritrovava in una situazione più grande di lui".*

*Consapevoli di ciò i genitori si sono impegnati a far vivere a Gabriele tutte le situazioni che si presentavano durante il tormentato e difficile percorso di Marco. Le sue continue domande sono state per loro un'occasione di crescita, in quanto costretti a cercare essi stessi delle risposte. Prosegue il padre: "A 6 anni dopo che un compagno aveva sottolineato la situazione di Marco, Gabriele chiese: Papà, che cos'è la disabilità? Mi sforzai di sorridere per mostrare una stentata serenità. Per Gabriele non è sempre stato facile accettare il tutto. Ogni tanto nel suo modo di pensare infantile cedeva alla tentazione di escogitare possibili soluzioni o drastici miglioramenti da parte del fratello. Un'autoillusione consapevole, perché pur sforzandosi di sperare faceva fatica a immaginare i futuri cullati da quelle speranze. Ora Gabriele ha 21 anni, e se riguardo indietro ricordo tutto lucidamente: i momenti belli e quelli brutti, i momenti in cui ci esaltavamo perché Marco mangiava senza Peg e i lunghi pomeriggi estivi passati in ospedale". Gabriele ha detto a suo padre: "Tutto sommato papà se oggi, entrando in quell'ospedale, mi vengono in mente ricordi sereni forse non ve la siete gestita proprio male!"*

*La sorella Miriam ha vissuto la disabilità di Marco in modo diverso. La situazione clinica del ragazzo è più stabile ora, anche se rimane molto complessa e richiede continui controlli ospedalieri. Per Miriam la problematica più grande è quella di affrontare e capire lo sguardo degli altri bambini. Grazie all'aiuto di psicologi ed insegnanti è stato realizzato un percorso didattico finalizzato alla definizione e accettazione della disabilità nei vari aspetti. Non sappiamo quanto questo percorso sarà efficace anche per lei. Non esiste un metodo infallibile, in quanto i bambini sono tutti diversi e hanno tutti bisogni diversi. A Miriam la spiegazione che le ha dato il suo papà è piaciuta così tanto che ha voluto scriverla sulla parete della sua cameretta. Ispirandosi al Piccolo Principe ha, infatti, scritto: "L'essenziale è invisibile agli occhi".*

# DALL'OSPEDALE AL MARE. UN VIAGGIO NELLA CONOSCENZA DEI SIBLING

---

**Carlo Dionisi Vici, Giorgia Olivieri**, UOC Malattie Metaboliche, Dipartimento di Medicina Pediatrica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma

Le malattie metaboliche sono malattie monogeniche. Si tratta di malattie rare, se esaminate individualmente, ma rappresentano un gruppo cospicuo se considerate nel loro insieme. Sulla base della nuova classificazione 2021 sono 1.450, suddivise in 7 aree principali. Secondo 84 lavori scientifici, focalizzati su 39 malattie, la qualità della vita di questi pazienti è molto spesso deficitaria. I pazienti con malattia metabolica devono, infatti, gestire alcune criticità croniche. Innanzitutto, devono seguire delle diete speciali, piuttosto rigide, specifiche per la loro malattia. Ci sono dei cibi vietati ed è necessario un costante controllo sull'alimentazione, per tutta la vita, con tutti i risvolti sociali che questo comporta. Poi c'è l'aspetto delle medicine, che spesso sono tante, cadenzate su più momenti della giornata. In alcune situazioni devono essere assunte per via iniettiva, con delle punture, anche in questo caso per tutta la vita. A questo si aggiungono i frequenti controlli in ospedale e, in molte malattie, il rischio di scompensi metabolici nonostante l'osservanza delle indicazioni mediche. Spesso, infine, si convive con quadri di disabilità cognitiva con conseguenti difficoltà scolastiche di entità variabile e, in alcuni casi, anche con disabilità motoria.

Nella nostra Unità Metabolica seguiamo oltre 650 pazienti, riportati nel Registro unificato delle malattie metaboliche UIMD. Sappiamo anche che dietro di loro ci sono altrettante famiglie e che la presenza di un bambino fragile all'interno di un nucleo familiare finisce con l'influenzare in maniera inevitabile la vita di tutti i componenti, inclusa quella di eventuali fratelli e sorelle. Proprio nell'ottica di questa cornice inclusiva è iniziata la collaborazione tra l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e l'associazione Tender To Nave Italia, una onlus fondata nel 2007 grazie alla collaborazione della Marina Militare Italiana e dello Yacht Club Italiano. Propone una metodologia educativa che pone la vita marinairesca a servizio del sociale, con progetti inclusivi basati su cooperazione e spirito di gruppo.

I progetti si svolgono a bordo di un brigantino a vela, chiamato Nave Italia, che è il brigantino in attività più grande al mondo. Viene utilizzato un metodo, che ha dimostrato nel tempo una grande efficacia: la terapia dell'avventura dimostra, infatti, che in mare non ci sono muri, che tutti sono indispensabili nella vita di bordo e che possono esserlo anche a terra. I progetti vedono, quindi, la cultura del mare e della navigazione come strumento di formazione e offrono una serie di strategie, come condivisione, lavoro di gruppo, incentivazione della voglia di fare. Attraverso tali strategie è possibile incrementare le autonomie personali, le competenze emotive e la capacità di far fronte alle proprie fragilità, in un percorso che conduce al miglioramento dell'autostima, grazie alla crescita personale. I progetti sono

sottoposti ad un monitoraggio scientifico e metodologico. L'esperienza si articola in tre momenti diversi. Nella fase del pre-imbarco si definiscono gli obiettivi del progetto e il campione di ragazzi da arruolare. Si dà il via ad incontri individuali e di gruppo per far conoscere i ragazzi tra loro. Vi è poi la fase dell'imbarco e quella del post imbarco, in cui si esegue il re-test di quanto effettuato nelle fasi precedenti e si verificano gli obiettivi del progetto sulle misure di outcome.

All'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù il progetto sui sibling ha preso in nome di "Fratelli all'arrembaggio" ed è stato riproposto per tre anni consecutivi, dal 2016 al 2018. Nell'ultima edizione il progetto ha visto anche la partecipazione a bordo di alcuni dei fratelli affetti, con la presenza di coppie sibling-fratello fragile.

In particolare, la fase di imbarco prevede i turni di corvée, con la condivisione delle attività marinaresche assieme all'equipaggio. Ci sono poi i laboratori, ovvero le attività delineate sulle esigenze specifiche del gruppo arruolato, che vengono definite da noi operatori insieme al personale di Tender To Nave Italia. Nel caso dei sibling i laboratori sono mirati a stimolare le capacità dei ragazzi di entrare in contatto e di riconoscere le proprie emozioni, ma anche di condividere il proprio vissuto con altri ragazzi, di imparare a riconoscere e a utilizzare le proprie risorse, di sperimentare una propria autonomia lontano da casa, cosa quest'ultima vera non solo per il sibling, ma anche per il fratello fragile, laddove presente a bordo.

Dal punto di vista del monitoraggio scientifico, nelle tre diverse fasi abbiamo somministrato dei test sulla qualità della vita, attraverso questionari autosomministrati. Abbiamo utilizzato il PEDsQL, il metodo di misurazione della qualità della vita più utilizzato in ambito scientifico. Il PEDsQL contiene delle domande più generali, che spaziano un po' in tutti gli ambiti: scuola, attività motorie, attività sociali, eccetera. Quello che si nota è un miglioramento percepito nelle tre scale del benessere sociale, delle emozioni e delle relazioni con gli altri, rispetto ai punteggi borderline riscontrati in precedenza. Il PEDsQL non è un test specifico sulla condizione di essere sibling. Specifico sulla condizione dei sibling è, invece, il *Siblings Perception Questionnaire*, il test ideato negli Usa per i fratelli di bambini con malattia oncologica, che noi abbiamo appositamente tradotto dall'inglese. Anche in questo caso abbiamo registrato punteggi migliori durante l'imbarco in riferimento alle capacità relazionali, alle capacità introspettive, alla riduzione dei fattori di ansia e paura della malattia.

Al termine dell'imbarco abbiamo somministrato il *Pediatric Camp Outcome Measure*, che abbiamo tradotto anche in questo caso in italiano. Si tratta di un test ideato negli Stati Uniti e inizialmente utilizzato su campioni di bambini affetti da cardiopatia congenita. Il test valuta la percezione di benessere rispetto all'esperienza del campo, viene cioè chiesto ai ragazzi di rispondere a 27 domande in relazione a come si sono sentiti durante il campo, rispetto a item che riguardano aspetti come l'autostima, il funzionamento emozionale e il funzionamento sociale. Quello che emerge, come profilo tendenzialmente costante, è un alto funzionamento sociale ed emozionale durante l'imbarco. Nella fase del post imbarco abbiamo riscontrato una diminuzione della tendenza al ritiro sociale e

un miglioramento delle competenze sociali, misurate sulla base della *CBCL-Child Behavior Checklist*: un questionario ampiamente utilizzato in letteratura scientifica per i *caregiver* o autosomministrato per i ragazzi sopra gli 11 anni, che valuta la presenza di problematiche emotivo/comportamentali e/o sociali, attraverso il riscontro di tratti di “chiusura/isolamento” o “apertura” nei confronti degli altri.

In conclusione, abbiamo visto come l’esperienza di Nave Italia abbia avuto un impatto sui diversi aspetti della qualità della vita dei sibling in termini di riduzione dei tratti di isolamento, miglioramento delle capacità di socializzazione, miglioramento degli aspetti emozionali/introspezzivi legati al proprio vissuto, riduzione (seppur temporanea) degli aspetti di ansia/paura della malattia. Abbiamo visto, dunque, come Nave Italia possa rappresentare, a tutti gli effetti, uno strumento di crescita introspezziva per i sibling.



# L'ASPETTO PSICOLOGICO

## IL PERCORSO CON I FRATELLI E LE SORELLE

---

**Laura Gentile**, Psicologa e Psicoterapeuta, Responsabile Scientifico Progetto Rare Sibling

Quando nel 2018 abbiamo iniziato a lavorare sul Progetto Rare Sibling non vi erano ricerche specifiche sull'argomento e le conoscenze sul tema erano piuttosto frammentarie e limitate. Abbiamo, quindi, cercato di dare una lettura a quell'universo che stavamo cominciando a esplorare, avviandoci lungo un percorso che, pur modificandosi nel tempo, ha perseguito fin dall'inizio il medesimo obiettivo: ricostruire la psicologia di quei fratelli e sorelle di ragazzi e ragazze con malattia rara, che abbiamo deciso di denominare "rare sibling", per scoprire quali siano le loro esigenze principali.

Abbiamo così deciso di approcciare il fenomeno sia attraverso lo *storytelling* sia attraverso una Survey online dedicata a sibling e genitori. Questo lavoro è confluito in una prima pubblicazione dal titolo "La mia storia è quella di mio fratello. Racconti di famiglie e di malattie rare".

Allo Storytelling e alla Survey si è aggiunto, nel 2020, il percorso dei "Gruppi Esperienziali": un intervento concreto pensato per gli adolescenti e i giovani adulti, a nostro avviso le fasce di età più esposte e più facilmente gestibili in modalità online. I primi Gruppi sono partiti proprio nel pieno del primo lockdown, in concomitanza con lo scoppio della pandemia, che si è imposta subito come un ulteriore elemento critico e di riflessione. I risultati del lavoro fatto con i fratelli e le sorelle sono raccolti nella pubblicazione "Gli Equilibristi - Come i rare sibling vivono le malattie rare". Lo Storytelling è stato portato avanti attraverso una raccolta di testimonianze, pubblicate con regolarità, che possono essere lette sul sito del Progetto Rare Sibling ([www.raresibling.it](http://www.raresibling.it)). Grazie alle testimonianze raccolte



attraverso un'intervista, i rare sibling hanno avuto modo di raccontare la propria reazione e quella della propria famiglia rispetto alla malattia rara dei loro fratelli e/o sorelle, soffermandosi sugli eventi, sul clima generale, sulle forme in cui la situazione ha influito sulle relazioni dei diversi componenti della famiglia. Le testimonianze hanno suscitato numerose riflessioni, tra cui quelle relative al tema dello svincolo, dell'autonomia e dell'individuazione di sé. Si è parlato anche di progetti per il futuro e di spazi individuali, non solo in una prospettiva a venire, ma anche nel qui ed ora, ovvero di quanto spazio i rare sibling abbiano a disposizione per sé stessi e per la propria individualità. Tra le riflessioni aperte, anche il tema del bisogno di confronto con altri sibling.

Da questo punto di vista abbiamo scoperto una realtà sconcertante: molti dei ragazzi non avevano mai incontrato prima altri sibling, sentendosi per questa ragione unici, anzi essi stessi rari, proprio come i loro fratelli. La possibilità di confrontarsi con ragazzi e ragazze nella stessa situazione è stata accolta da tutti con grande piacere. La relazione tra fratelli e sorelle presenta le caratteristiche reazioni fatte di gelosia, invidia e rivalità, ma anche di reciprocità e condivisione. Ciò dimostra la naturale ambivalenza delle emozioni tipicamente riscontrabile tra fratelli, intensificata in questo caso dall'esperienza di malattia. In realtà i ragazzi raccontano di una realtà fraterna, come qualsiasi altra, caratterizzata da un'alternanza delle emozioni e dei sentimenti tutto sommato nella norma, ma passibile di diventare problematica qualora alcuni elementi non vengano attenzionati nel modo giusto. È necessario, dunque, prestare una particolare attenzione al bisogno da parte dei rare sibling di esprimere tutti i sentimenti provati, anche quelli negativi, un elemento quest'ultimo emerso fortemente dalle storie, dalla Survey e dai Gruppi esperienziali.

Spesso all'interno della famiglia si verifica una sorta di congiura del silenzio: non c'è spazio per i sentimenti negativi, che scatenano intensi sensi di colpa. Pensare che quei sentimenti non abbiano dignità o ragione di esistere può rappresentare un grande problema per i rare sibling. Occorre, pertanto, aiutarli a capire che quelle emozioni sono normali e che essi non devono sentirsi in colpa di provarle. Quando si parla di emozioni bisogna tenere in conto che la disposizione a sentimenti ambivalenti è naturale, i siblings esprimono il bisogno di esprimere tutti i sentimenti provati, anche quelli negativi dei quali è difficile parlare ed è frequente che all'interno della famiglia non si possa dare spazio, scatenano sensi di colpa intensi: rabbia, tristezza, vergogna, frustrazione e aggressività hanno difficile accoglienza. I sibling si sentono più liberi di esprimere le proprie emozioni con i propri fratelli e sorelle piuttosto che con i genitori, li vivono con maggiore libertà e naturalezza nel rapporto fraterno. Le emozioni, peraltro, non sono generalizzabili e possono dipendere da molteplici fattori:

- l'età e la distanza di età dal fratello;
- l'ordine di nascita;
- il numero di figli in famiglia;
- il tipo di malattia rara;
- il grado di invalidità del fratello colpito;
- le reazioni dei genitori.

Ogni persona è unica, così come ogni fratello, per questo è possibile rilevare reazioni distinte. La rarità, la complessità e la cronicità delle malattie complica indubbiamente la situazione. Esistono, tuttavia, alcune reazioni ricorrenti rispetto alla malattia dei propri fratelli e/o sorelle. A volte i rare sibling reagiscono in maniera molto responsabile, diventando cioè bravi ed efficienti per una sorta di meccanismo riparatorio rispetto ai propri genitori. È come se dicessero a sé stessi: *“lo devo essere quello bravo, quello che fa tutto bene, quello che non fallisce mai”*. Per non sovraccaricare un sistema familiare, che percepiscono in difficoltà, badano generalmente a loro stessi oppure diventano invisibili per non eccellere. A volte, cioè, sembrano camminare col freno a mano tirato, perché non vogliono superare il proprio fratello o sorella in abilità e capacità, in successi e in risultati. Ma possono essere anche oppositivi e provocatori cercando, in questo modo, di richiamare l'attenzione dei genitori. I comportamenti, inoltre, possono variare all'interno dei diversi contesti (famiglia, scuola, amicizie), come se i rare sibling vivessero una doppia vita, dentro casa e fuori casa, imparando presto a utilizzare il comportamento più utile in ogni situazione.

Anche le reazioni emotive osservate possono essere assai varie, andando dall'iper investimento, con ragazzi molto coinvolti emotivamente e nella cura, fino al disinvestimento, perché a volte per trovare la propria individualità tendono a fuggire e a tenersi lontani non solo dai compiti e pratici, ma anche dalle emozioni.

Le reazioni nella relazione fraterna come strategia di gestione delle emozioni possono riguardare paure sullo stato di salute del fratello, il senso di colpa per essere sani, il senso di perdita o lutto per una situazione familiare senza malattia, anche se mai esperita e solo fantasticata, le paure e le incertezze per il futuro e per la propria autonomia.

Parlare delle emozioni è generalmente un fattore protettivo: i rare sibling hanno bisogno di comunicare e, generalmente, accolgono con piacere l'invito a potersi aprire. L'esperienza di essere sibling non va patologizzata, non va minimizzata e non va neanche enfatizzata, perché in molti casi ne consegue uno sviluppo sereno e naturale. Va però monitorata, con una particolare attenzione ad alcuni passaggi fondamentali dello sviluppo evolutivo e ad alcune fasi di vita, onde evitare lo strutturarsi di situazioni di malessere. In particolare, vanno monitorate le diverse fasi evolutive. Durante la prima infanzia è necessario tenere conto dei segnali di possibile allarme come le condotte regressive, i pavor notturni, la perdita di autonomie già acquisite, i pianti immotivati. Durante la preadolescenza, invece, i ragazzi vivono generalmente l'ambivalenza tra il voler far parte del gruppo dei pari e il volersene tenere al di fuori. Nel caso dei rare sibling questa può essere una fase molto critica, perché hanno più difficoltà a vivere tale ambivalenza con serenità, quindi è necessario supportarli e sostenerli, soprattutto in caso di eccessivo isolamento.

L'adolescenza rappresenta una tappa evolutiva molto complessa, che spesso porta con sé un atteggiamento di ribellione. Il pericolo, in questo caso, è che le famiglie confondano le specifiche difficoltà dei rare sibling con gli effetti di una determinata fase della vita. Per i giovani adulti, si apre

il capitolo dello sviluppo e dell'autonomia, emerso molto bene nel corso degli incontri dei Gruppi esperienziali. Nell'età adulta, infine, si presenta l'esigenza di formarsi una famiglia propria, di svolgere un lavoro e di dedicarsi alle proprie attività, dovendosi prendere contemporaneamente cura del proprio fratello e/o sorella e della famiglia di origine.

Vivere con serenità i propri spazi di autonomia rimane, per i rare sibling, un aspetto nevralgico. Le tappe fondamentali nella ricerca dell'autonomia riguardano:

- progettualità sul proprio futuro;
- lasciare la casa genitoriale;
- interrogarsi sul proprio ruolo di *caregiver*;
- costruire un rapporto di coppia e una propria famiglia;
- perseguire un percorso formativo e una carriera lavorativa.

Per accompagnare il processo di crescita dei rare sibling, i genitori possono osservare i sibling nella loro quotidianità e porre attenzione a cambiamenti e segnali di allarme. È molto utile creare le condizioni per un ascolto efficace, se i siblings sentono che è possibile parlare con libertà e serenità della situazione che vivono e di ogni tipo di emozione, potranno cogliere l'opportunità di aprirsi. Essi desiderano che i genitori possano fornire loro informazioni chiare, adeguate all'età e alle richieste e che li coinvolgano nelle decisioni e nelle discussioni sul futuro. Hanno bisogno di sapere e di affrontare la situazione, questo li aiuta a calibrare responsabilità e autonomia valorizzando il loro contributo. Fondamentale è anche che i genitori non si impongano di mostrarsi persone indistruttibili, ma umane, anche fragili, questo permetterà ai sibling di permettersi la stessa naturale ambivalenza. Infine può essere di aiuto riservare loro un tempo dedicato e studiare strategie per gestire critiche, offese o situazioni imbarazzanti oltre che favorire e stimolare i contatti con altri sibling. Essere sibling, tuttavia, può rappresentare anche una ricchezza. Infatti, spesso divengono persone forti e determinate, capaci di strategie utili ad affrontare le emergenze con efficacia ed efficienza. Sono più resilienti, più creativi, maggiormente tolleranti della diversità, più collaborativi ed empatici.

Hanno uno sguardo privo di sovrastrutture rispetto alla disabilità del fratello e/o sorella, la vedono per quello che è, una parte del tutto dando maggiore importanza alla relazione piuttosto che all'impedimento. La consapevolezza di sé e dei propri valori va, però, ricercata, costruita e conquistata in un percorso emotivo e relazionale non sempre semplice per la complessità dell'esperienza. I rare sibling vanno aiutati a capire che hanno queste risorse.

# L'esperienza dei gruppi Esperienziali Online

Per aiutare i nostri rare sibling lungo questo percorso di consapevolezza, sono stati organizzati i Gruppi Esperienziali Online formati da adolescenti e giovani adulti. L'itinerario di consapevolezza proposto è stato suddiviso in tre passaggi differenti:

- la Consapevolezza di sé: dimensione intrapersonale;
- la Consapevolezza critica: dimensione interpersonale;
- la Consapevolezza proattiva: dimensione comportamentale.

La metodologia seguita è quella dell'Auto Mutuo Aiuto, basata sulla parità e mutualità. La presenza della figura della psicologa ha consentito, inoltre, un maggiore livello di approfondimento interpretativo, con la possibilità di esplorare più a fondo alcuni sentimenti o situazioni.

Sono diversi i benefici ottenuti dai rare sibling attraverso i Gruppi esperienziali:

- conoscere altri fratelli di persone con malattie rare riduce il sentimento di isolamento;
- parlare e condividere storie, aneddoti, esperienze di vita, sentimenti positivi e negativi, produce una rinnovata speranza;
- legittimare tutti i sentimenti, provare il sollievo di non essere gli unici a provarli;
- apprendere come gli altri gestiscono le situazioni difficili che sperimentano nella loro condizione di fratelli e/o sorelle (nuove strategie di *problem solving*);
- accedere a informazioni e orientamento che allevia sentimenti difficili, paure, inquietudini;
- rivedere alcuni aspetti del proprio fratello/sorella nelle esperienze degli altri.

I contenuti fondamentali emersi attraverso i Gruppi per gli adolescenti hanno riguardato la percezione dell'arricchimento derivante dal prendersi cura e dal rapporto speciale con i propri fratelli e/o sorelle, si riconoscono una maggiore resilienza e una maturità forse troppo precoce. Essi provano un sentimento di diversità e esperiscono un confronto difficile con i coetanei: hanno al tempo stesso voglia e paura di lasciarsi andare alla relazione con i pari. Altro tema emerso con gli adolescenti ha riguardato la paura dello stato di salute del proprio fratello e/o sorella e il forte timore della perdita che hanno affrontato con grande franchezza e con il sollievo di poter esprimere e normalizzare quanto sentivano nella condivisione con gli altri.

Per i giovani adulti, invece, i principali argomenti emersi hanno riguardato fortemente il proprio futuro e l'accudimento dei propri fratelli. Esprimono intensamente un forte desiderio di autonomia che vivono però con senso di colpa e inadeguatezza con una chiara ambivalenza di sentimenti tra il desiderio di andare, di vivere la propria vita e di quello di restare, vicini, all'interno della propria famiglia di origine. In definitiva desiderano fortemente riuscire a conciliare la complessità della loro esperienza con la leggerezza della loro età e di una normale quotidianità. Sono stati i ragazzi stessi a definirsi "Equilibristi", termine che poi è stato utilizzato per il secondo volume pubblicato

nel 2020. Equilibristi perché sono costantemente alla ricerca di un punto di stabilità tra leggerezza e difficoltà, tra normalità e straordinarietà, tra la voglia di aprirsi con fiducia e quella di chiudersi “al sicuro” in sé stessi, tra il desiderio di andare alla ricerca della propria autonomia e indipendenza e quello di rimanere vincolati e dipendenti.

# FOCUS SUL LAVORO DEDICATO AL TEMA DEL LUTTO E DELLA PERDITA DEL PROPRIO FRATELLO E/O SORELLA

---

*Il tema del lutto e della perdita del proprio fratello e/o sorella è stato il principale tema affrontato all'interno dei Gruppi esperienziali condotti nell'ambito del Progetto Rare Sibling, in collaborazione con Parent Project APS nel corso del 2022. Il lavoro proposto vuol essere un'occasione di confronto a 360 gradi tra ragazzi che vivono esperienze simili e che spesso hanno difficoltà a dare voce alle loro emozioni. Ci siamo fatti raccontare dalla Dottoressa Laura Gentile, Psicologa e Psicoterapeuta, Responsabile Scientifico Progetto Rare Sibling, e dalla Dottoressa Maria Caterina Pugliese, Psicologa Centro Ascolto Duchenne – Parent Project ASP, il lavoro realizzato con i rare sibling.*

## Quale tipo di intervento risulta più efficace nell'approccio con i sibling e quali sono le tematiche affrontate?

**Laura Gentile:** All'interno del Progetto Rare Sibling si è rivelato molto efficace l'intervento effettuato attraverso i Gruppi esperienziali, che nascono dall'idea di condividere le esperienze vissute, partendo generalmente da una tematica, che ci consente di seguire un filo logico, ferma restando la possibilità di cambiare direzione a seconda di quello che emerge e delle necessità espresse. Questa metodologia segue le regole di base dei gruppi di Auto-Mutuo-Aiuto, dando rilievo agli interventi di tutti senza esprimere giudizi e facendo leva sul sostegno reciproco. A differenza dei classici gruppi di auto-mutuo-aiuto, nei nostri Gruppi esperienziali è presente la figura dello psicologo, che sposta il focus su un aspetto di tipo più interpretativo. Una caratteristica importante dei Gruppi che abbiamo realizzato è, inoltre, quella di essersi svolti online, una sperimentazione nata durante la pandemia, che poi si è rivelata molto produttiva. Sugerire alcune delle tematiche già emerse durante le interviste raccolte con i sibling e pubblicate su sito e i questionari realizzati all'interno del Progetto come argomenti di discussione ha permesso di fare emergere temi rilevanti, come quello della differenziazione e dell'identità all'interno e all'esterno della famiglia, senza rinnegare i valori positivi della propria esperienza di sibling, unanimemente riconosciuti da tutti i ragazzi che hanno partecipato ai Gruppi. Tra i temi emersi vi è anche quello della normalizzazione del proprio vissuto, dell'autonomia e della progettualità per il futuro, che rimane un argomento portante nell'ambito del confronto all'interno dei Gruppi. Tuttavia, nel percorso di consapevolezza portato avanti insieme ai ragazzi negli anni scorsi, è emersa con particolare forza una tematica di fondo molto importante, quella della perdita: una perdita che può riguardare il senso di smarrimento per una situazione di normalità che i ragazzi ricercano con fatica nell'esperienza familiare, ma anche l'angoscia per lo stato di salute dei propri fratelli. Nello specifico, la perdita di un fratello da parte di uno dei nostri ragazzi, all'inizio del percorso, ha generato

molte domande. Abbiamo deciso di portare questo evento luttuoso all'interno del gruppo, generando sollievo non solo per il ragazzo che aveva subito la perdita, ma anche per gli altri partecipanti, che hanno vissuto positivamente la possibilità di poter condividere angosce mai espresse prima di allora, né dentro né fuori dal contesto familiare.

**Maria Caterina Pugliese:** In principio le attività del Centro Ascolto di Parent Project erano rivolte prevalentemente ai genitori, ma nel corso del tempo abbiamo aperto lo sguardo agli stessi ragazzi affetti e, poi, all'intero nucleo familiare. Siamo venuti così in contatto con il mondo dei sibling, a cui a partire dal 2011 dedichiamo spazio e attività all'interno dell'associazione. Nell'approccio con i sibling abbiamo utilizzato prevalentemente lo strumento del confronto diretto tra loro, che avveniva soprattutto nel corso delle sessioni parallele organizzate durante la nostra Conferenza internazionale annuale. Queste occasioni di confronto erano allargate anche ai genitori e clinici e non erano pensate come incontri riservati. Col tempo ci siamo resi conto di quanto potesse essere forte l'esigenza di dedicare ai sibling uno spazio privilegiato, anche perché molti di loro avevano fatto già riferimento al Centro Ascolto per affrontare situazioni particolarmente difficili a livello individuale. Parimenti, ci siamo resi conto di quanto il confronto con altri sibling potesse essere utile per questi ragazzi. La pandemia ci ha fatto riflettere sulla possibilità di mettere in campo modalità di incontro alternative rispetto a quelle fin lì utilizzate. Abbiamo, quindi, deciso di organizzare dei Gruppi online dedicati esclusivamente ai sibling, con le stesse caratteristiche dei gruppi di auto-mutuo-aiuto e la presenza di un facilitatore specializzato per sollecitare le riflessioni e ridefinire i temi emersi.

Sono così venuti fuori molti temi, a partire proprio dal timore provato per i propri fratelli nel corso dell'emergenza sanitaria. Negli incontri successivi si è passati ad affrontare la condizione di sibling, confrontandosi su come tale condizione potesse influenzare le proprie scelte di vita, come quella del partner, quella professionale o anche il luogo dove vivere. Il confronto all'interno del Gruppo non ha però toccato solo le angosce e le paure, ma anche il tema dei desideri e delle risorse individuali. Attraverso le sollecitazioni raccolte è emerso anche il piacere di continuare ad incontrarsi, così abbiamo riflettuto insieme su quali potessero essere i temi da affrontare in futuro, rendendo i sibling parte attiva nell'organizzazione dei Gruppi. Come professionisti abbiamo, infatti, il compito di registrare i bisogni delle nostre famiglie e dei nostri ragazzi, facendo in modo che di questi bisogni si rendano consapevoli gli stessi sibling. Per la Distrofia muscolare di Duchenne un tema importante è quello delle sorelle "portatrici": si tratta di una questione molto delicata da affrontare nei Gruppi, perché non riguarda solo la procreazione, ma anche l'immagine di sé stesse come donne, aprendo la condivisione su aspetti molto profondi della propria identità. Sono stati toccati anche altri temi, come quello della differenziazione rispetto alla famiglia e quello della costruzione dell'identità personale, e sono emersi tanti spunti di riflessione, compresa la questione dell'immagine che i sibling hanno di loro stessi e di quella che, invece, rimandano dall'esterno. Durante gli incontri abbiamo toccato livelli di profondità molto intensi, condividendo tante angosce e tante emozioni taciute fino ad allora, anche perché, specie durante il periodo della pandemia, molti ragazzi hanno vissuto situazioni di emergenza, trovandosi a volte in una condizione di limbo tra la vita e la morte. Avendo spesso incontrato il tema della perdita nel

corso dei colloqui individuali, abbiamo deciso di riproporlo nei Gruppi condotti all'interno del Progetto Rare Sibling di Osservatorio Malattie Rare, anche perché c'erano sorelle che avevano già vissuto questo lutto e che potevano portare la propria esperienza nel confronto con gli altri. In passato avevamo già trattato questo tema con i genitori, ora ci sembrava arrivato il momento di affrontarlo anche con i sibling.

**Laura Gentile:** Vorrei sottolineare che i gruppi costituiscono anche l'occasione per rendersi conto della ricchezza dell'essere sibling e di tutti gli aspetti positivi che questa comporta, come la maggiore capacità di resilienza e di empatia e la capacità di gestire i momenti di emergenza. Spesso i sibling si sentono più maturi dei loro coetanei, anche se talvolta pensano di essere costretti a crescere un po' troppo in fretta. Il percorso di consapevolezza ha molti aspetti positivi, tra cui la condivisione delle esperienze, che diventa occasione di approfondimento personale. In questo percorso relativamente breve e in modalità a distanza siamo davvero riusciti ad affrontare tematiche di grande profondità.

**Maria Caterina Pugliese:** Un aspetto positivo, anche nell'esperienza di Parent Project, è che il contatto tra i sibling non si è limitato alle occasioni create attraverso i Gruppi, ma è proseguito anche al di fuori, nella condivisione della vita quotidiana e dei momenti di particolare difficoltà. I ragazzi con Distrofia muscolare di Duchenne hanno una patologia complessa che comporta frequenti emergenze, soprattutto quando si tratta di pazienti adulti. I sibling assistono spesso a situazioni emergenziali, come le crisi respiratorie, le cadute, le fratture, dovendole in alcuni casi gestirle in prima persona. Il pensiero della perdita dei propri fratelli può generare in loro un sentimento di forte ambivalenza. Alcuni si domandavano come questo evento avrebbe potuto impattare sull'organizzazione familiare, non solo in senso negativo, ma ammettere anche a sé stessi questo pensiero è un'operazione tutt'altro che semplice. Abbiamo trasferito questi temi, così difficili, dai colloqui individuali ad un contesto più allargato. Si tratta di emozioni che comportano un enorme senso di colpa: poterlo condividere con altri senza sentirsi "sbagliati" ha alleggerito di molto il vissuto dei nostri sibling.

## Come è emerso e come avete affrontato il tema della perdita?

**Laura Gentile:** Il tema della perdita è emerso con molta forza all'interno del Progetto Rare Sibling. Emergeva il bisogno di uno spazio di ascolto e di normalizzazione di tutti i sentimenti provati. Uno spazio fatto di persone che non si spaventassero ad ascoltare tutte le considerazioni che possono ruotare intorno a questa tematica. Nell'esperienza di Rare Sibling abbiamo dovuto, appunto, gestire una perdita avvenuta proprio nei giorni in cui si svolgevano i Gruppi, ed è stato proprio questo evento ad aprire la riflessione da cui è nata l'idea di creare un Gruppo incentrato proprio su questa tematica. Da parte di Parent Project abbiamo trovato non solo un grande interesse, ma anche un'esperienza solida e la richiesta espressa dai loro ragazzi di affrontare proprio questa tematica.

**Maria Caterina Pugliese:** Durante i Gruppi condotti da Parent Project il tema era emerso in maniera indiretta e ad un certo punto lo abbiamo portato in superficie, ascoltando anche la richiesta di



affrontare il lutto alla luce di esperienze che si erano verificate in precedenza. Una delle domande che i nostri sibling portavano all'interno dei Gruppi era proprio quella di come potersi relazionare a tutto questo. Tra i motivi che spingono i nostri ragazzi a partecipare ai Gruppi c'è, infatti, l'esigenza di poter condividere le esperienze vissute, anche attraverso lo scambio di opinioni diverse e di differenti strategie di approccio alle difficoltà. Per i ragazzi prendere parte a un Gruppo ha anche significato poter mettere la propria esperienza personale a disposizione degli altri e poter condividere in maniera spontanea quelle emozioni forti che non è semplice rivelare in famiglia. Spesso a casa svolgono una funzione di alleggerimento del carico emotivo, ma questo è un peso enorme per loro, perché vuol dire non poter mai esprimere le proprie emozioni.

## Cosa si aspettano i partecipanti ai gruppi?

**Maria Caterina Pugliese:** Dal questionario somministrato ai partecipanti dell'ultimo Gruppo esperienziale condotto nell'ambito del Progetto Rare Sibling emergono le ragioni che hanno indotto i ragazzi ad aderire all'iniziativa: il desiderio di condividere la propria esperienza con la Distrofia muscolare di Duchenne, la curiosità e l'esigenza di approfondire temi delicati e personali, con professioniste e altri sibling; sentirsi meno soli e condividere difficoltà simili; ascoltare le altre testimonianze su una tematica difficile da accettare e da affrontare. Alla domanda su cosa si aspettano da questa iniziativa, i partecipanti al Gruppo hanno fornito 5 diverse risposte: poter essere d'aiuto ad altri fratelli e sorelle; creare legami con altri sibling; scambiare opinioni ed esperienze in modo da avere spunti di riflessione per migliorare i comportamenti, le reazioni e le relazioni con sé stessi e con gli altri; condividere con altre persone difficoltà, problematiche e aspetti legati alla patologia del proprio fratello; comprensione, condivisione e crescita personale.

## Che risultati avete raggiunto?

**Laura Gentile:** Stiamo affrontando il tema della perdita non solo rispetto a quella perdita reale e concreta, costituita dalla morte del proprio fratello e sorella, ma anche in un senso più ampio: prendendo cioè in considerazione un vissuto, che può avere a che fare con il peggioramento della salute del proprio fratello, le crisi emergenziali, la perdita di aspetti di sé, le continue necessità di riadattamento. Abbiamo deciso di proporre ai ragazzi di ragionare non solo su quello che innesca il timore della perdita, ma anche sulle conseguenze derivanti dal non poter esprimere le proprie emozioni. Le possibili reazioni possono, infatti, aprire la strada alle somatizzazioni o anche a un senso di tristezza talmente forte da rendere il problema totalizzante, rischiando in questo modo di offuscare la vita, la quotidianità, la progettualità, in una sorta di lutto anticipato. Attraverso i Gruppi è possibile rendere i ragazzi più consapevoli di questi pericoli e di altre reazioni disfunzionali, come il super controllo o il disinvestimento affettivo. A fronte di tutto questo, cosa possiamo fare per loro? Non pretendiamo che siano pronti a un evento così terribile come la morte, ma possiamo cominciare

a prepararli alla possibilità di avvicinarsi a quelle emozioni che la perdita del proprio fratello e sorella comporterebbe per poterle poi elaborare. L'elaborazione del lutto passa attraverso la consapevolezza e un tempo dedicato, attraverso la memoria e il dolore, tutte cose che non possiamo evitare. E solo dopo può subentrare l'oblio, oblio non della persona e delle situazioni vissute, ma di quella condizione insostenibile che ha a che fare con i primi momenti. Insomma, il nostro compito è offrire un quadro generale della situazione, per fornire loro una rete di riferimento fatta di altri sibling e indicargli un piccolo sentiero luminoso da percorrere quando e se la perdita dovesse verificarsi.

**Maria Caterina Pugliese:** Vorrei concludere dicendo che, sebbene la finalità dei Gruppi non sia terapeutica, a volte gli effetti della partecipazione possono essere terapeutici, specie per la funzione di contenimento che il Gruppo riesce a esercitare e per la possibilità di nominare emozioni mai espresse e a volte taciute perfino a sé stessi. Il percorso di scoperta parte proprio da qui: dal poter portare a livello di consapevolezza emozioni che fino ad ora erano state agite ad altri livelli e che, attraverso il Gruppo, possono assumere nuovi significati.



# LE ASSOCIAZIONI AL SERVIZIO DELLA FAMIGLIA

## PARENT PROJECT APS AL SERVIZIO DELLE FAMIGLIE E DEI SIBLING

Intervento di **Maria Caterina Pugliese**, Psicologa Centro Ascolto Duchenne Parent Project aps

Parent Project è un'associazione di pazienti e genitori di pazienti affetti da Distrofia muscolare di Duchenne e Becker. Dal 1996 lavoriamo per migliorare la qualità della vita dei nostri bambini e ragazzi attraverso la ricerca, l'educazione, la formazione e la sensibilizzazione. La Distrofia muscolare di Duchenne è una patologia genetica rara, che colpisce 1 su 5.000 bambini nati vivi. È dunque una malattia rara, ma non troppo. Si tratta, in particolare, di una malattia genetica causata dal malfunzionamento del gene della distrofina, che si trova sul cromosoma X. Si ammalano, quindi, prevalentemente i maschi, mentre le femmine risultano portatrici in 2 casi su 3.

L'Associazione si è dotata di un Ufficio Scientifico, che fornisce informazioni e aggiornamenti rispetto ai trial clinici, e di un Centro Ascolto, che offre alle famiglie un servizio gratuito. In tale Centro un team formato da assistenti sociali, da psicologhe e da una fisioterapista sostiene la famiglia dal momento della diagnosi alle fasi successive della patologia. Nello specifico, insieme all'Ufficio Scientifico, facciamo azione di consulenza e supporto rispetto alla diagnosi, per aiutare le famiglie a capire innanzitutto di che cosa si tratta. La nostra consulenza consiste, inoltre, in un supporto psicologico e sociale, attuato ampliando in primo luogo la rete che si prende cura dei nostri bambini e ragazzi. Forniamo anche informazione e orientamento con possibilità di incontri nelle scuole e diffusione

di materiale specifico. Allo stesso tempo entriamo in contatto con tutti i Centri di riabilitazione presenti nel territorio e collaboriamo con i Centri clinici, che hanno in cura i nostri pazienti, anche attraverso il supporto offerto da psicologi e assistenti sociali durante i trial clinici. Alcuni Sportelli clinici sono presenti all'interno degli stessi Centri clinici. Il primo è stato aperto, nel 2018, presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Come Centro Ascolto abbiamo individuato alcuni momenti particolarmente significativi per i pazienti e i loro familiari. Quello della diagnosi, per esempio, è un momento importante che, oltre al paziente e ai genitori, riguarda anche i sibling. È necessario che, in questa fase, tutti siano correttamente informati di quanto sta accadendo. Un altro momento molto delicato è quello della comparsa dei primi sintomi, che spesso coincide con la perdita della deambulazione. Ne deriva un processo di elaborazione simile a quello del lutto, un processo che è stato già vissuto al momento della diagnosi, ma che poi va a ripetersi ogni volta che si assiste ad un avanzamento della patologia. Un'altra fase delicata riguarda, poi, la perdita dell'autonomia, quando diventa necessario capire chi si prende cura di chi, chiamando apertamente in causa la questione dei sibling.

A fronte di una situazione così complessa, insistiamo fin da subito sull'importanza della comunicazione: una comunicazione che parte dal medico nei confronti dei genitori e che, poi, a cascata, deve arrivare non solo al paziente, ma anche ai fratelli e alle sorelle. La comunicazione va portata avanti in maniera chiara e adeguata alle capacità di comprensione dei bambini e dei ragazzi. Questa comunicazione, inoltre, non deve in alcun modo anticipare quelle che saranno le possibili evoluzioni della patologia, perché rischierebbe di creare ulteriori timori. Bisogna fare anche molta attenzione ai termini che in questo contesto risultano fondamentali: per esempio, non dobbiamo mai parlare di malattia, perché nei bambini il termine malattia richiama l'idea di una situazione passeggera e di una cura, mentre per la Distrofia muscolare di Duchenne al momento non c'è nessuna cura. Meglio allora utilizzare termini come difficoltà o problema. La comunicazione, poi, deve essere in grado di rispondere a tutte le domande che i bambini e i ragazzi possono porre, soprattutto a partire dal contatto con i pari, dove le differenze potrebbero emergere in maniera più significativa. Il tema della comunicazione è fondamentale per il paziente, perché lo mette al centro del processo di cura, ma è fondamentale per tutti: aumenta la coesione familiare e consente ai sibling di diventare sempre più consapevoli della condizione del proprio fratello e, più in generale, di tutti gli aspetti che riguardano la propria vita.

La condizione del sibling non è fragile dal punto di vista sanitario, ma può esserlo, invece, dal punto di vista relazionale e psicologico. È necessario, dunque, prestare attenzione ai fattori indicativi di un possibile disagio. L'introversione, con scarse amicizie e grande timidezza, può essere il segnale di un disagio. In alcuni casi si verificano comportamenti oppositivi, come atteggiamenti provocatori o conflittuali, che possono rappresentare una richiesta di attenzione, ma anche l'unico strumento che il bambino trova per esprimere le proprie emozioni. Anche la tendenza a comportarsi da "bravo bambino", che non crea mai problemi, o da "perfezionista", con ottimi risultati sotto il profilo scolastico e/o di performance, può nascondere la tendenza a non esprimere le proprie emozioni o a crescere troppo in fretta. Possono, inoltre, insorgere sintomi psicosomatici o difficoltà scolastiche

che, ancora una volta, potrebbero nascondere una richiesta di attenzione, se non il segnale di un disagio profondo, con la tendenza a sottostimare le proprie capacità per non mettere in evidenza le carenze del fratello. Il 30% della popolazione con Distrofia muscolare di Duchenne, infatti, oltre alle problematiche neuromuscolari, presenta comorbidità cognitive e dell'apprendimento. D'altro canto, però, l'esperienza di essere sibling può essere generativa di una serie di competenze sociali e relazionali oppure può favorire lo sviluppo di empatia e di una sensibilità particolare rispetto a determinati temi. Nella promozione dei fattori di resilienza torna fondamentale il tema della comunicazione, perché, quando i bambini non ricevono spiegazioni attendibili rispetto a quello che stanno vivendo, possono trovare risposte inadeguate, scatenanti emozioni negative. È, quindi, importante far partecipare i ragazzi alla vita dei propri fratelli, ma ponendo dei limiti. Per esempio, i sibling non devono sostituirsi ai genitori nel prendersi cura di loro. In particolare, bisogna sostenere i sibling nell'espressione delle proprie emozioni, soprattutto di quelle negative. Avere un fratello con una grave disabilità può, infatti, generare ambivalenza. Alcuni giorni fa, durante un colloquio, uno dei nostri sibling, sottolineando la differenza tra la propria esperienza e quella dei suoi genitori, ha usato un'immagine molto calzante: è come se i genitori, a un certo punto della loro vita, si fossero messi in spalla uno zaino pesante, mentre lui il carico di quell'esperienza lo sosteneva fin dall'inizio della sua vita e continuava a sostenerlo.

Promuovere uno spazio di ascolto delle esperienze personali risulta allora fondamentale. Ed è quanto noi cerchiamo di fare dal 2012, quando abbiamo deciso di dedicare ai sibling un momento di confronto all'interno della Conferenza internazionale che organizziamo annualmente. Si tratta di una sessione parallela, alla quale partecipano non solo i fratelli e le sorelle, ma anche i genitori e gli specialisti. All'interno di questi incontri le operatrici del Centro Ascolto svolgono la funzione di facilitatrici e moderatrici. Anche durante la prima fase della pandemia sono stati organizzati alcuni incontri, che si sono rivelati molto intensi e hanno offerto l'opportunità di trattare numerosi argomenti, partendo proprio dal vissuto dell'emergenza sanitaria, che per i pazienti rari e fragili come i nostri è stata un'esperienza ancora più difficile. Molte sorelle portatrici, poi, hanno avuto modo di parlare della loro condizione che può influenzare l'immagine che hanno di sé stesse come donne, come anche la scelta dei partner. C'è poi l'annoso tema della costruzione della propria identità, nel momento in cui ci si confronta con un fratello con la Distrofia muscolare di Duchenne. Un tema, quest'ultimo, che in alcuni casi può compromettere la realizzazione di un progetto di vita pieno, che tenga conto di questa esperienza senza che essa diventi un limite. Per quanto ci riguarda, non ci fermeremo qui, continueremo con i nostri gruppi, anche grazie alla collaborazione con il Progetto Rare Sibling. La nostra speranza, infine, è che i sibling possano assumere un ruolo sempre più attivo all'interno della l'associazione, magari entrando a far parte dello stesso Consiglio direttivo.

# CON MITOCON TANTE OCCASIONI PER PARLARE DI SIBLING

---

Intervento di **Marco Marmotta**, Presidente Mitocon – Insieme per lo studio e la cura delle malattie mitocondriali ODV

Le malattie mitocondriali rappresentano un insieme molto eterogeneo di malattie genetiche rare, per lo più degenerative, determinate dal malfunzionamento dei mitocondri. Si tratta di malattie difficili da studiare e da diagnosticare e ad oggi, non esistono cure. La diagnosi viene fatta spesso su base clinica e non si conosce né quante siano esattamente le malattie né quante siano le mutazioni genetiche interessate. Ogni caso è diverso dall'altro, anche all'interno della stessa famiglia. Una persona su 5.000 nel corso della sua vita può manifestare una malattia mitocondriale e vengono colpiti indifferentemente sia i maschi che le femmine. Tranne poche eccezioni, le malattie mitocondriali sono tutte di origine matrilineare. Questo crea spesso sensi di colpa nelle mamme che, in alcuni casi, presentano una patologia mitocondriale ma non ne sono a conoscenza perché la malattia si manifesta in forma molto leggera. Spesso, inoltre, la patologia colpisce solo uno dei figli, sollevando molti interrogativi tra i fratelli. A volte, poi, arriva anche il secondo figlio, perché alcune di queste variegata patologie emergono solo dopo alcuni anni. Quindi affrontare queste malattie dal punto di vista psicologico è molto complicato: ognuna di esse è diversa dall'altra, così come ogni famiglia è diversa dall'altra. Sono, infatti, tutte malattie degenerative, con tempi di manifestazione diversi, che possono variare da pochi giorni ad alcuni mesi e finanche anni.

Per cercare di dare una risposta alle esigenze delle famiglie e migliorare la loro qualità della vita, realizziamo dei webinar, organizzati per lo più in maniera settoriale, come quello sulla neuropatia ottica ereditaria di Leber, condotto da una paziente malata da oltre 30 anni, che ha avuto la capacità di portare all'interno del gruppo non solo i pazienti, ma anche alcuni sibling. I gruppi, che sono stati poi estesi ad altre patologie, offrono l'opportunità di fare squadra e di poter condividere le emozioni.

Abbiamo inoltre creato i MITO-Campus: un'occasione unica di incontro per pazienti e famiglie all'interno di una breve vacanza. Durante i campi, con l'aiuto di psicologi e psicoterapeuti, i partecipanti possono rielaborare insieme il proprio vissuto con l'obiettivo di recuperare serenità e fiducia. Dopo l'interruzione causata dal Covid, lo scorso giugno, siamo riusciti ad organizzare di nuovo un soggiorno in Toscana, al quale hanno preso parte più di 100 partecipanti, compresi numerosi fratelli e sorelle. Durante il convegno, Dynamo Camp ha organizzato delle attività di terapia ricreativa per bambini e ragazzi, sia affetti da una malattia mitocondriale, sia sibling.

Come genitori siamo perfettamente consapevoli delle difficoltà che possono avere i sibling, ma spesso non abbiamo la possibilità concreta di affrontarle adeguatamente. Tempo fa un amico mi ha

raccontato di voler fare un tour di 5 giorni con il figlio di 15 anni, che stava diventando sempre più introverso e taciturno. Era un modo per recuperare il rapporto padre-figlio e dedicare delle attenzioni al ragazzo. Il giorno prima della partenza, però, il fratello maggiore, paziente mitocondriale, ha avuto una forte crisi con conseguente ricovero in ospedale per diverse settimane. Per il fratello minore si è trattato di un episodio devastante, ma in momenti come questi la famiglia non ha strumenti per agire. Io stesso ho trascorso 9 mesi in ospedale con mia figlia, creando dei vuoti per gli altri.

Noi genitori ci rendiamo conto dei problemi, ma a volte ci sono da fronteggiare delle necessità troppo impellenti e manca il tempo per dedicarsi agli altri figli. A questo si aggiunge il senso di colpa delle mamme e la paura per i secondi figli, che non manifestano sintomi, ma che potrebbero presentarli in futuro. In questo senso il supporto dell'associazionismo e degli esperti può essere di grande utilità. Anche il convegno annuale di Mitocon, giunto nel 2022 alla sua dodicesima edizione, rappresenta un'occasione positiva per le famiglie, che possono confrontarsi tra loro e con i medici, venendo a conoscenza delle ultime novità in campo scientifico.

Quanto ai nostri sibling, infine, la nostra speranza è quella di trovare un sostegno efficace per farli sentire meno soli e supportarli rispetto alle incertezze causate dalla possibilità di ammalarsi essi stessi in futuro.

# DA GRUPPO FAMIGLIE DRAVET UN MODELLO DI INTERVENTO DI SUPPORTO PSICO-EDUCATIVO ONLINE DI GRUPPO

---

Intervento di **Vania Zaghi**, Consigliere Associazione Gruppo Famiglie Dravet ONLUS

Il Gruppo Famiglie Dravet nasce nel 2010 da alcuni genitori con figli colpiti dalla Sindrome di Dravet e oggi conta oltre 130 associati. Oltre al Consiglio direttivo, composto da 9 familiari, per l'associazione operano 14 referenti in 17 diverse regioni italiane. La nostra visione è quella di una vita libera dall'impatto della Sindrome di Dravet e dalle sue conseguenze. La nostra missione è, invece, promuovere la ricerca scientifica e sostenere la qualità della vita delle famiglie tramite attività di sensibilizzazione e supporto attraverso finanziamenti sia a progetti scientifici che a progetti sociali, come il *coaching* rivolto a genitori e *caregiver* oppure il cartone animato realizzato per spiegare il concetto di disabilità ai ragazzi delle scuole.

La Sindrome di Dravet è un'encefalopatia genetica rara associata a una mutazione del gene SCN1A. Si stima che colpisca da 1/20.000 a 1/40.000 neonati e a 40 anni dalla sua descrizione non esiste una cura. Insorge nel primo anno di vita in neonati sani e comporta comorbidità che variano da soggetto a soggetto. Può, infatti, causare crisi epilettiche frequenti, diurne e notturne e, nei primi anni di vita, prolungate; ritardo psicomotorio; problematiche di natura comportamentale; disturbi del linguaggio; disturbi del movimento e ortopedici (atassia, scoliosi, piedi piatti, tremori, ecc.) e, in alcuni casi, anche rischio di morte precoce.

Per la sua complessità, la Sindrome di Dravet ha un impatto molto forte sulle famiglie. Circa due terzi dei *caregiver* riportano di aver sofferto di depressione. I genitori devono consultare numerosi specialisti e gestire i percorsi riabilitativi dei figli per le diverse problematiche associate, secondo la progressione della malattia. Uno studio recente ha rilevato che i *caregiver* di persone con Sindrome di Dravet segnalano difficoltà nelle relazioni familiari (70%), nella vita sociale (80%) e nelle attività quotidiane (91%), con il 77% che ha meno di un'ora al giorno per sé. Tra le preoccupazioni maggiori segnalate dalle famiglie vi è l'impatto emotivo sugli altri figli (74%). Inoltre, diversi ricercatori hanno riscontrato che avere un fratello o una sorella con un disturbo o una patologia cronica rappresenta spesso un rischio per la salute psicologica ed emotiva di bambini e giovani.

I ricercatori hanno confermato che i sibling di bambini affetti da gravi encefalopatie epilettiche possono sviluppare ansia, stress e paure rispetto ai rischi di salute dei fratelli e/o sorelle affetti dalla patologia. In particolare, i più giovani lamentano preoccupazione, poche attenzioni da parte



dei genitori, genitori stressati, più responsabilità richieste loro a casa, attività personali interrotte, o difficili da effettuare, imbarazzo. Poiché nella maggior parte dei casi le persone con Sindrome di Dravet non raggiungeranno l'autonomia, i sibling si chiedono anche se saranno loro stessi a doversi prendere cura dei propri fratelli e sorelle malati, una volta che i genitori non riusciranno più a occuparsi di loro.

Il “Progetto Siblings”, realizzato dall'Associazione, è stato condotto con l'obiettivo di sviluppare e valutare un modello di intervento di supporto psico-educativo online di gruppo, basato sui principi di ACT (Acceptance Commitment Therapy): un modello ad alta accessibilità, possibilità di individualizzazione, basso costo e alta aderenza. Più specificatamente, il percorso aveva la finalità di indagare le potenzialità e i limiti di un intervento online di supporto psicologico rivolto ai fratelli e alle sorelle delle persone con Sindrome di Dravet. Al Progetto, che ha avuto una durata complessiva di 7 mesi da agosto 2021 a febbraio 2022, hanno preso parte 9 persone, più precisamente 2 maschi e 7 femmine, di età compresa tra i 19 e i 40 anni. Sono state 4 le fasi di realizzazione: una prima fase in cui sono stati raccolti i bisogni e proposto l'intervento, la seconda fase, in cui sono stati somministrati i pre-test, la fase di trattamento e una quarta fase, in cui sono stati somministrati i post-test.

Per analizzare l'impatto dell'intervento sui partecipanti è stato utilizzato l'*Outcome Questionnaire* 45.2, uno strumento di valutazione che viene somministrato per misurare importanti aree di funzionamento psicologico, come sintomatologia, problemi interpersonali e funzionamento del ruolo sociale. Il OQ-45 ha registrato un miglioramento generale della sintomatologia per tutti i partecipanti, con 3 su 5 che sono passati al di sotto della soglia clinica. L'intervento di supporto psico-educativo online di gruppo, basato sui principi di ACT, sembra mostrare, dunque, prove fondate nel migliorare il benessere psicologico dei sibling e appare come uno strumento vantaggioso per i partecipanti. La modalità a distanza, infatti, si è dimostrata economica, flessibile e in grado di raggiungere anche coloro che per diversi motivi non potrebbero accedere a un percorso in presenza (mancanza di tempo, lontananza, stigma, ecc.). L'ambito che ha mostrato un miglioramento più evidente è quello delle relazioni e/o problematiche interpersonali.

*“Non è semplice parlare del vissuto familiare quando si hanno fratelli o sorelle con la Sindrome di Dravet, e sapere che dall'altra parte c'è qualcuno che sa già cosa hai vissuto senza doverglielo raccontare è qualcosa di speciale”, ha spiegato una delle partecipanti al Gruppo. “Poi se ne parla lo stesso ma sicuramente c'è un feeling diverso rispetto a chi non ha condiviso esperienze simili. Grazie anche agli psicologi che ci hanno seguito con entusiasmo, a chi ha avuto questa idea e a coloro che hanno investito affinché si realizzasse. Spero che il progetto possa proseguire coinvolgendo altri sibling”.*

# LE STORIE DEI RARE SIBLING





# Giacomo, fratello di Luca

## Distrofia muscolare di Duchenne

*È da una decina di anni che io e Luca parliamo di andare a vivere per conto nostro, e ora abbiamo deciso di farlo davvero.*

Giacomo ha 30 anni, fa il farmacista e vive nel comune di Fiumicino, a pochi chilometri da Roma. Racconta la sua esperienza di sibling in un momento di svolta della sua vita. È, infatti, in procinto di lasciare la casa dei genitori, per andare a vivere da solo. In realtà Giacomo non andrà davvero da solo, bensì con suo fratello Luca, di quasi due anni più grande di lui. Luca, che si è laureato al Dams, lavora come traduttore nel campo del cinema, la sua passione. Traduce sia dall'inglese all'italiano che dall'italiano all'inglese. Luca ha la Distrofia muscolare di Duchenne, la più grave delle distrofie muscolari, una malattia rara che, col tempo, conduce all'immobilità. In famiglia ci sono anche un fratello e una sorella più piccoli, nati rispettivamente nel 2000 e nel 2004, ma senza correre il rischio di cadere nella retorica si può dire che Giacomo e Luca hanno tra loro un rapporto davvero "speciale".

“Da sempre, Luca e io siamo stati molto vicini – racconta Giacomo –. Molti dei miei attuali interessi sono nati grazie a lui, da lui. Per esempio, mi ha trasmesso la passione per il cinema, di cui è un vero fanatico, influenzando i miei gusti cinematografici”. Alla fine del corso di studi in Farmacia, che ha svolto presso l'Università di Camerino, Giacomo è tornato a casa. “Sono diversi anni che io e Luca parliamo di andare a vivere per conto nostro, e ora abbiamo deciso di farlo davvero – precisa –. Dopo la laurea ho smesso di vagabondare per l'Italia e sono tornato in pianta stabile a Fiumicino. Così, abbiamo trovato casa qui vicino ai nostri genitori, in modo da poter chiedere aiuto alla famiglia nel caso in cui ci dovesse servire una mano, e presto ci trasferiremo. Decidere di comprare insieme una casa con un mutuo trentennale è un passo davvero molto importante”. Giacomo considera suo fratello Luca una figura complementare rispetto a sé stesso: “Io sono estroverso, lui introverso – dice – ma andiamo molto d'accordo e difficilmente litighiamo. Forse abitando insieme sarà più difficile uscire con gli amici, perché Luca ha le sue routine, ma la cosa non mi preoccupa affatto, perché finalmente abbiamo una casa tutta nostra per poter invitare gli amici. Non vedo l'ora di trasferirmi”. Il primo a

sbarcare nella nuova casa sarà proprio Giacomo, che precederà suo fratello anche per allestire la sua stanza con tutto il necessario, poi occorrerà trovare un secondo assistente per Luca e, solo allora, sarà finalmente possibile inaugurare insieme la nuova casa”. Ripensando al passato, Giacomo non ricorda il momento esatto in cui ha preso coscienza della malattia di suo fratello: “Non c’è stato un passaggio drastico, perché sono cresciuto insieme a lui e ho vissuto tutte le fasi della malattia, abituandomi un po’ alla volta al fatto che un giorno Luca non avrebbe potuto più camminare né fare determinate cose. Certo la malattia pone dei limiti – aggiunge – ma da cui non ci si deve far scoraggiare. Bisogna vivere con consapevolezza, senza porsi troppi limiti: noi, insieme, abbiamo fatto tante cose, perfino vedere le balene in una barchetta con il mare in tempesta. Perché sappiamo che la malattia c’è, ma non impedisce di vivere la vita. Non rappresenta un ostacolo insormontabile, non deve essere la scusa per abbandonare idee e progetti. Il limite fisico non deve diventare anche mentale”.

Nonostante la malattia di Luca abbia richiesto tante attenzioni e tanto impegno in famiglia, Giacomo non ha mai vissuto la cosa come un problema personale. “Anche io sono stato impegnato in prima persona e molte delle decisioni che ho preso nella vita sono state influenzate da mio fratello – afferma -. Ma mio fratello per me vuol dire tanto e la nostra è stata sempre una relazione sana ed equilibrata”. Come fratello maggiore Luca ha avuto un forte ascendente su Giacomo, influenzandone a volte i gusti e le scelte. “Il suo giudizio è molto importante per me, spesso mi confido con lui, i suoi consigli sono sempre molto preziosi”.

Dal punto di vista del carattere Giacomo descrive suo fratello come un tipo molto aperto, “la cui condizione lo ha spinto a valutare molto la sua vita e quella degli altri”. Luca, poi, “è sempre al passo con i tempi, si mette molto in discussione ed è sempre pronto a rivalutare le proprie idee”. Sul piano relazionale, invece, è uno che preferisce la qualità alla quantità: “Non ha tanti amici, ma quelli che ha sono tutti dei buoni amici”. Inoltre “è anche una persona che guarda al sodo e per cui la famiglia conta molto”. Tra i difetti di suo fratello, Giacomo annovera una certa caparbia, “specie quando si tratta di sperimentare soluzioni nuove, che possono aiutarlo nella vita di tutti i giorni”. Alla fine, però, si lascia convincere e apprezza i benefici apportati dalle novità. Quello che, invece, è sempre pronto a sperimentare con entusiasmo sono nuovi gusti e nuovi sapori. “Quando andiamo a Torino per le sue visite pneumatologiche, ogni sera proviamo qualcosa di nuovo al ristorante”.

Il diverso carattere dei due fratelli è emerso già nell’adolescenza, quando Luca era il più calmo e Giacomo “il pazzarello di casa”. “Mamma e papà ci hanno fatto frequentare lo stesso liceo classico – racconta -. Ma Luca se la cavava meglio di me”. Crescere insieme a suo fratello ha reso poi Giacomo una persona più paziente: “La convivenza con la malattia mi ha aiutato a comprendere meglio quello che provano gli altri. A volte la notte mi sveglio perché deve cambiare posizione o, a pranzo, lo aiuto a mangiare. Però ho sempre seguito la mia strada, facendo sport, frequentando l’università, coltivando i miei hobby. In particolare: mi piace fare le scarpe. Avevo cominciato un corso con un artigiano molto esperto, ma poi mi sono fermato. Ora vorrei riprendere quel corso. Mi piace molto fare le cose manuali: è rilassante e credo sia anche il mio modo di esprimermi”.



# Emma, sorella di Michele

## Distrofia muscolare di Duchenne

*Per noi fratelli e sorelle di ragazzi e ragazze con disabilità i riflettori sono sempre spenti. È una delle principali caratteristiche dell'essere sibling.*

“Mi sembra strano che oggi la protagonista sia io dato che per noi fratelli e sorelle di ragazzi e ragazze con disabilità i riflettori sono sempre spenti. È una delle principali caratteristiche dell'essere sibling”. Inizia con queste parole il racconto di Emma: 43 anni, residente a Lonigo, in provincia di Vicenza, che da oltre 10 anni lavora come psicomotricista dopo aver collaborato per diverso tempo con i centri sportivi. Suo fratello minore, Michele, ha 20 anni meno di lei e convive con la Distrofia muscolare di Duchenne, la più grave delle distrofie, che si manifesta in età infantile e causa una progressiva paralisi dei muscoli del corpo. Nel corso della sua vita Emma è stata due volte sibling: prima di Michele, ha avuto un altro fratello, Daniele, nato 3 anni dopo di lei, affetto anche lui dalla Distrofia muscolare di Duchenne e scomparso a soli 10 anni di età.

“Nell'estate del 1998, poco dopo essere diventata maggiorenne e aver concluso gli studi superiori, è arrivata con grande sorpresa la notizia che era in arrivo un fratellino. Alcuni mesi dopo, a marzo, è nato Michele – racconta Emma -. Avevo praticamente le valigie in mano, ero pronta per andare via di casa e scoprire il mondo. E invece sono rimasta”. Emma prosegue gli studi, scegliendo la facoltà di Scienze Motorie e rendendo, nel tempo, l'attività fisica la sua professione. “Oggi posso dire per certo che avevo la necessità assoluta di vivere nel movimento, avevo bisogno di muovermi: era la mia modalità per sentirmi viva”, riflette. Dopo la nascita di Michele, dunque, Emma modifica i suoi piani e resta in famiglia, uscendo definitivamente di casa a 27 anni per andare a vivere con il suo compagno. “Ho avuto un lungo fidanzamento, una lunga convivenza e un matrimonio che è fallito dopo poco – spiega -. Ma non mi sono mai allontanata definitivamente, anche se ho trascorso alcuni periodi lontano da casa. Negli anni ho voluto affrontare con l'aiuto di una psicoterapeuta, la questione della distanza dalla famiglia di origine: una distanza non solo e non tanto fisica, ma soprattutto psichica”.

“Mi è stato difficile rimanere focalizzata soltanto sui miei obiettivi di vita, perché una parte di me rimane sempre vigile rispetto alle necessità di mio fratello, cosa che continuo a fare tuttora. I miei genitori non mi hanno mai chiesto di aiutarli, anzi mi hanno sempre spronato a concentrarmi sulla mia vita, ma io ho sentito anche l'onere di fare quello che, a mio avviso, era giusto fare. Ho sentito cioè la responsabilità di essere presente e sviluppare le competenze necessarie per poter contribuire a gestire al meglio quella disabilità così impattante sulla vita di mio fratello e di tutti noi. Mi sono sempre chiesta: ma se io fossi al suo posto che sorella vorrei? Chi vorrei avere al mio fianco?” Quando è nato Michele, la madre aveva 44 anni e il padre 53: avevano già avuto due figli e, secondo Emma, erano già in una fase diversa della vita. “Quindi la spinta giovanile in casa in quegli anni l'ho data io, togliendo una parte di energie alla mia vita – continua -. Ma credo di aver fatto e di fare né più e né meno di quello che bisogna fare, e non mi sento per nulla una persona speciale: sono semplicemente a fianco di mio fratello quando ne ha bisogno, niente di più”.

Nel corso degli anni Emma ha riflettuto a lungo su cosa voglia dire vivere insieme a un fratello con una disabilità. “Siamo allenati a tutto noi sibling – dice -. Sappiamo che c'è sempre qualcosa di più urgente rispetto alle nostre necessità – prosegue -. Si impara a essere resilienti, a trovare una soluzione a ogni tipo di difficoltà. E se si presentano nuove difficoltà bisogna trovare nuove soluzioni. Non c'è altra strada, devi imparare a vedere il lato positivo della vita, a capire il valore di tante cose che normalmente si danno per scontate, impari a essere una persona più sensibile ed empatica”.

Nel momento in cui Michele è arrivato in famiglia, Emma era una giovane donna. I 20 anni di differenza di età hanno condizionato inevitabilmente il rapporto tra i due fratelli. Emma riflette anche sul fatto di non avere avuto figli. A differenza di sua madre, non è portatrice della mutazione genetica che provoca la Distrofia muscolare di Duchenne. Ciò nonostante ha avuto molta paura di mettere al mondo figli con distrofia: “E così oggi non sono madre, ma non ho rimpianti, il lavoro di psicomotricista mi ha dato la possibilità di stare a contatto con i bambini per tanto tempo e ne sono felice”, dice. Provando a fare un bilancio della sua vita, Emma afferma: “Quello che mi è mancato, per tanti anni, è la spensieratezza, che ho cercato ed imparato a riconoscere come valore positivo. Per tutta la vita mi ha accompagnato un grande senso di responsabilità, che a volte è pesante da sostenere se ci si sente soli come sorelle/fratelli”. Poi, riflettendo sul ruolo dei genitori, aggiunge: “I genitori, a volte, fanno fatica a comprendere che loro, a differenza di noi figli, entrano in contatto diretto con le problematiche che porta la disabilità in età adulta, quando diventano genitori”.

Attualmente Emma è in una fase della vita in cui ha raggiunto la propria indipendenza sotto diversi punti di vista. “È un momento felice – dice -: dopo dei lavori precari e alcune relazioni che non sono andate come sarebbero dovute andare, le cose si sono sistemate”. Rispetto a suo fratello, invece, precisa: “Da qualche anno ho contribuito a creare una rete medica e socio-sanitaria intorno a Michele per il suo benessere e la mia tranquillità. In presenza di una rete attiva ed efficace, io mi sento più serena e riesco a dedicare più tempo alle mie occupazioni, sicura di lasciare mio fratello e la mia famiglia in buone mani”. E, pensandoci ancora su, prosegue: “Sono felice e orgogliosa che

da qualche anno la relazione con mio fratello è maturata. Lo sento più adulto e autonomo ed ora possiamo concederci di vivere un rapporto tra fratelli alla pari. Sembrerà strano, ma finalmente mi concedo di litigare con lui senza sentirmi in colpa. Una sensazione piacevole e sana, che oggi accolgo. Una dinamica comunque sana perché è la dimensione che vivono tutti i fratelli e le sorelle nella normalità, tra bisticci e slanci di complicità, e che per molto tempo mi sono impedita di vivere. Sento – precisa – che abbiamo costruito un legame forte e sincero fatto di stima reciproca e profonda gratitudine, di esserci reciprocamente aiutati a migliorare come persone. Con mio fratello ho sviluppato velocemente competenze che migliorano la qualità delle mie giornate e mi hanno fatto capire il senso profondo della vita. Oggi riusciamo a superare entrambi le difficoltà reali con coraggio, senza farci abbattere dai problemi. Cerchiamo di vedere il lato positivo delle esperienze che facciamo, per godere di ogni istante vissuto e nutrirci di quello sguardo condiviso carico di gioia e profonda gratitudine l'una per l'altro”.

Emma spera che la sua esperienza possa essere utile anche per altri. “Confido che queste parole siano un ponte tra me ed altri sibling, grazie all’esperienza che anch’io ho vissuto tanti anni fa con l’associazione Parent Project, che iniziò a organizzare sessioni dedicate ai fratelli e sorelle durante la consueta Conferenza annuale. La possibilità di poter finalmente condividere i miei vissuti fu di grande aiuto perché iniziai concretamente a sentire che non ero più sola – conclude -. Posso oggi, grazie all’associazione e al loro sguardo verso il futuro, contare finalmente sulla profonda comprensione e accoglienza di un gruppo, di altre persone che come me vivono in modo diverso la vicinanza alla disabilità e che si aiutano reciprocamente per diventare migliori.”



# Sharon, sorella di Pietro

## Malattia di Batten, o Ceroidolipofuscinosi Neuronale

*Abbiamo sempre paura di non passare abbastanza tempo con il nostro fratello minore. I momenti che trascorriamo insieme a lui ci sembrano sempre troppo pochi.*

Sharon è nata nel 2001 a Reggio Calabria, città che abbandonerà presto per proseguire gli studi in un'università del Nord Italia, dove conta di frequentare il corso di laurea magistrale in Psicologia clinica. Suo fratello Pietro, che tutti chiamano Pie, ha 9 anni e, nel momento in cui è stata raccolta la testimonianza di Sharon, si accingeva a frequentare la terza elementare. Pietro, che è l'ultimo di un gruppo di cinque tra fratelli e sorelle, ha la malattia di Batten, nota anche come ceroidolipofuscinosi neuronale: una patologia rara caratterizzata dal deterioramento della vista e dal progressivo decadimento delle capacità cognitive e motorie. E proprio a Pietro, "il raggio di sole che illumina la mia esistenza", Sharon ha dedicato la tesi di laurea in Scienze tecniche psicologiche cliniche e preventive discussa presso l'Università degli studi di Messina. Non a caso la tesi, incentrata sul tema dei sibling, s'intitola "Il rapporto tra fratelli: come influisce la disabilità in uno di loro".

"Pietro è cambiato molto ultimamente, non è più quello di un tempo - racconta Sharon -. Prima dell'esordio della malattia era un bambino molto vivace, che correva e saltava per tutta la casa. I problemi sono iniziati verso i 4 anni e mezzo, quando sono comparse le prime cadute mentre camminava. Così sono cominciate le indagini, ma all'inizio non si pensava a una cosa così grave". Pietro ha ricevuto la diagnosi nel 2019, circa un anno e mezzo dopo la manifestazione dei primi sintomi. "Quando è arrivata la diagnosi, la malattia sembrava una cosa astratta e molto lontana - ricorda sua sorella -. Ma poi le cose sono peggiorate in maniera molto più rapida di quanto non ci aspettassimo. Oggi Pie è allettato e non vede più. Ha dovuto anche mettere la Peg e questo, tutto sommato, è stato un bene perché era dimagrito troppo. Così ora mia madre, che si occupa di lui, riesce a somministrargli più facilmente i farmaci e a farlo mangiare in maniera adeguata". Purtroppo da quando ha fatto l'intervento per la Peg, all'inizio dell'estate, le condizioni del piccolo



sono peggiorate, ma Sharon spera che tale peggioramento non incida negativamente sulla frequenza scolastica “perché Pietro a scuola si diverte molto e, soprattutto, ama ascoltare le voci dei bambini”.

Per descrivere se stessa Sharon ricorre alle parole degli altri. “Di me dicono che sono una ragazza paziente, responsabile e con la testa sulle spalle – sottolinea -. Mi piace studiare e ho scelto l’indirizzo psicologico perché amo aiutare le persone. Dono il sangue e faccio volontariato, dando una mano a raccogliere beni di prima necessità per i migranti e, recentemente, anche per gli ucraini arrivati in Italia in fuga dalla guerra”. Ora che ha terminato la laurea triennale, Sharon punta alla Specialistica in Psicologia clinica: “Finora ho studiato a Messina – racconta - ma per la Specialistica ho fatto domanda in varie Università del Nord, perché in Calabria non esiste la facoltà di Psicologia. Ho capito che le persone devono andare avanti nella loro vita – scandisce -. Quindi, anche se a malincuore, dovrò lasciare la mia famiglia. Non posso restare qui”.

Sharon conserva dei ricordi molto belli della nascita di suo fratello Pietro. “L’inizio è stato meraviglioso – ricorda -. Avendo già 12 anni, ho potuto vivere la gravidanza di mia madre insieme a lei. E quando finalmente è nato, Pietro era un bambino bellissimo: aveva le mani piccole piccole e un sacco di capelli in testa”. Finite le scuole superiori, Sharon si è trasferita a Messina per frequentare l’università, proprio nel 2019, l’anno in cui suo fratello ha ricevuto la diagnosi. “Si tratta del periodo in cui cominciava a peggiorare, ma trovandomi in un’altra città non ho vissuto direttamente il passaggio dalla salute alla malattia, come gli altri fratelli e sorelle. Quando tornavo a casa dopo un mese, lo trovavo sempre peggiorato, una volta in un aspetto, un’altra volta in un altro. In generale, per me e i miei fratelli, è una lotta contro noi stessi e contro il tempo. Abbiamo sempre paura di non trascorrere abbastanza tempo con Pietro. I momenti che passiamo insieme a lui ci sembrano sempre troppo pochi. E anche se la comunicazione oggi è scarsa, e anzi quasi assente, la sua presenza e la sua risata ci danno la forza di continuare a lottare per lui”.

Sharon non si è mai sentita trascurata da sua madre per via di Pie e se mai, durante l’adolescenza, qualche volta ha desiderato ricevere più attenzioni, si è trattato sempre di pensieri del momento, destinati presto a dileguarsi. Pensando al suo attuale rapporto col fratello, afferma: “Adesso con Pie non riusciamo a fare chissà cosa, ma a volte ascoltiamo musica insieme. In alcuni casi aiuto mia madre a fargli la doccia, ma non riesco a dare una mano con la Peg perché sono facilmente impressionabile. In compenso gli racconto le storie, gioco insieme a lui, soprattutto fingendo di tagliargli i capelli. Pietro non parla – riflette sua sorella - ma quando riconosce una parola o un concetto alza gli occhi in segno di assenso. Pronuncia solo qualche parolina, ma il mio nome non lo ha detto mai e per comunicare ci basiamo sul movimento degli occhi, anche se non sempre risulta facile capire cosa vorrebbe dire”.

Per aiutare le persone, soprattutto quelle che non riescono a farsi comprendere, Sharon ha scelto di studiare Psicologia. “Ma volevo anche aprire una riflessione sul tema dei fratelli e delle sorelle dei

ragazzi con disabilità, perché si pensa sempre ai genitori e non si comprende che anche loro possono vivere delle difficoltà. La mia esperienza personale ha pesato moltissimo anche sulla stesura della mia tesi di laurea – conclude Sharon –. Ci ho messo tanto cuore e tanta testa in questo lavoro, ma la vera fonte d’ispirazione è stato mio fratello. Per il futuro il mio sogno è lavorare come psicologa all’interno delle équipes che si occupano di malattie rare negli ospedali, fornendo supporto ai pazienti e alle loro famiglie”.



# Bianca, sorella di Samuele

## Distrofia muscolare di Duchenne

*Se dovessi descrivere la situazione anatomicamente, direi che io sono il cuore e lui è il cervello.*

Bianca ha 22 anni, vive ad Aprilia, a pochi chilometri dalla Capitale, e studia Biologia all'Università Roma Tre. Suo fratello Samuele ha 21 anni, frequenta la facoltà di Ingegneria all'Università Sapienza e ha la Distrofia muscolare di Duchenne: la più grave tra le distrofie muscolari, che colpisce 1 su 5.000 maschi nati vivi e, col tempo, porta alla perdita dell'autonomia. Fin da quando andava a scuola, Bianca ha la passione per la biologia, che è stata sempre tra le sue materie preferite. "Forse questa materia mi affascina perché anche io, come altre sorelle di ragazzi con la Distrofia muscolare di Duchenne, mi interrogo costantemente sulla possibilità di trovare una cura per la malattia".

Bianca considera la malattia di Samuele come una questione che la riguarda in prima persona. "Non è una cosa di cui ti puoi lavare le mani - dice - ma una faccenda che ti chiama personalmente in causa. È vero che sulla sedia a rotelle non ci sto io - precisa - ma la Distrofia muscolare impatta su tutto il nucleo familiare e non solo sulla persona disabile. Anche se tendo a comportarmi con mio fratello come se fosse un ragazzo normodotato, io ho delle responsabilità, dei pensieri, delle paure in più rispetto a quelle di una qualsiasi ragazza di 22 anni". Per Bianca la presenza di Samuele condiziona le sue scelte e il suo modo di essere. "Credo di essere stata sempre molto matura - aggiunge -. Nella vita mi sono trovata dinanzi a problemi e situazioni che richiedevano una maturità maggiore rispetto alle persone della mia stessa età. L'altra faccia della medaglia, però, è che vivi le cose in maniera più pesante e meno spensierata".

Il periodo più difficile per Bianca è stato quello delle scuole medie. "È stato terrificante - scandisce -. Ero sempre e comunque arrabbiata. È in quel periodo che ho realizzato che nella nostra famiglia c'era un problema effettivo. Il problema si è palesato soprattutto quando mio fratello ha cominciato a usare sempre la carrozzina. Non riesco a darmi la risposta alla domanda: perché proprio a lui?"

Perché proprio a noi? Perché proprio a me?”. Negli anni precedenti Bianca, pur consapevole della presenza della malattia, non ne aveva compreso a pieno la portata. “Quando sei piccola non ti dicono tutto – chiarisce -. Non ti dicono che tuo fratello ha un’aspettativa di vita breve né ti spiegano le complicità che si presenteranno in futuro. Non ti dicono neppure che tuo fratello a 21 anni sarà attaccato tutta la notte a un ventilatore. Sai soltanto che ha difficoltà a camminare, che quando giocate devi stare attenta a non spintonarlo e che devi aiutarlo e sostenerlo. Poi, crescendo, inizi a comprendere che le problematiche sono più complesse. Ed è in quel momento che ti chiedi: perché proprio a me?”.

Sono tanti i modi in cui la condizione di un fratello con una malattia grave come la Distrofia muscolare di Duchenne può incidere sulla vita di una sorella e tante le limitazioni che ne possono conseguire. Pensandoci meglio, però, Bianca riflette su come i suoi genitori abbiano cercato in tutti i modi di superare i limiti che la situazione di Samuele sembrava imporre: “I miei hanno sempre fatto tutto – riflette -. Abbiamo fatto certe cose che, se si venissero a sapere, ci potrebbero arrestare – ride -. Una volta io e mia madre ci siamo legate una corda in vita e, in questo modo, abbiamo trascinato mio fratello su per una montagna”. Ma forse è quello delle attenzioni il tasto più dolente: “Hai meno attenzioni rispetto a tuo fratello – puntualizza -. Perché lui ha bisogno di aiuto e di accortezze, mentre tu sei la figlia normale che può cavarsela da sola”. Quando ha preso più pienamente coscienza della situazione, nel periodo delle scuole medie, Bianca ha messo in atto una strategia di difesa: “Sapevo che c’era questa cosa e cercavo di evitarla – spiega -. Uscivo sempre, non mi interessavo delle visite mediche di mio fratello né delle cose che lo riguardavano. Non volevo sapere niente delle sue questioni di salute, per me era mio fratello, punto e basta”.

A cambiare le cose arriva una scoperta che la spiazzava. Accade quando Bianca è alle scuole superiori, esattamente nel momento in cui la famiglia torna da una visita medica importante: “Un giorno, tornando a casa, ho scoperto che a mio fratello serviva il ventilatore notturno – ricorda -. Allora ti rendi conto che forse è arrivato il momento di affrontare la situazione, che stai perdendo tempo e che dovresti partecipare di più alle questioni che riguardano la salute di Samuele. È lì che è scattata la presa di coscienza vera e propria e, a partire da quel momento, è cambiato anche il rapporto con mio fratello: tra di noi si è creato un bellissimo legame”. Insomma, è con l’adolescenza che la relazione tra i due fratelli si rafforza. “Prima lui mi odiava – sintetizza -. Io, invece, ho sempre cercato un contatto con lui, anche se a volte ho pensato che fosse il cocco dei miei. Se mi avvicinavo per dargli un bacetto, si arrabbiava, anche perché col tempo poteva reagire sempre di meno: non aveva, cioè, la possibilità di opporsi. Questo un po’ lo mortificava, ma io non lo capivo, perché pensavo che non gli stessi mica facendo del male”.

Bianca si considera una persona dal carattere un po’ “fumantino”, che scatta immediatamente. “Nel periodo tra le scuole medie e le scuole superiori mi facevo terra bruciata intorno – racconta -. Riuscivo a mantenere i rapporti solo con quelle persone che conoscevo bene e che riuscivano a guardare oltre rispetto al fatto che mi arrabbiassi così tanto per la minima cosa”. Pur non avendo

fatto un vero e proprio percorso psicoterapeutico, la ragazza ha seguito gli incontri con gli psicologi dell'associazione Parent Project. Ed è forse anche grazie a questi incontri che ha imparato a guardare sé stessa dall'esterno. "Cerco sempre di analizzare i comportamenti che ho avuto in passato, non solo per capire a cosa erano dovuti, ma anche per comprendere come cambiare in meglio".

Ma che tipo è Samuele? "Mio fratello è un paraculo! – esclama –. Se dovessi descrivere la situazione anatomicamente, direi che io sono il cuore e lui è il cervello. A casa richiedono il suo parere per qualsiasi cosa, mentre io sono sempre stata l'altra". Samuele è sempre stato studioso, con ottimi voti a scuola. "Lui è un tipo razionale e pragmatico – prosegue –. Ha una visione chiara su tutto. I miei non gli hanno mai nascosto nulla e lui ha sempre assistito a tutte le visite, fin da quando era piccolo". Per Bianca Samuele è pure "molto pignolo, preciso e rompiscatole". Anzi, "se ti chiede di fare una cosa e non la fai come dice lui, ti tartassa fino allo sfinimento". Ma Samuele ha anche una sensibilità molto spiccata, che però non mostra, tendendo a nascondere questo lato di sé. "È un tipo ironico, che tende a sdrammatizzare. A volte è lui che sostiene tutti noi. Per esempio quando una visita medica non va proprio come speravamo, è lui che ci spinge ad andare avanti".

Tra loro, Bianca e Samuele parlano anche di cose personali. "Da oltre un anno lui sta con una ragazza – spiega sua sorella –. Ma anche prima mi raccontava delle sue emozioni e delle persone che gli piacevano. Sono strafelice che stia con qualcuno: so bene che alcune cose non potrà mai provarle, ma sono contenta che l'amore non sia una di queste". In precedenza i due fratelli parlavano anche della malattia, ma nell'ultimo periodo Bianca tende ad evitare l'argomento: "Ultimamente gli hanno detto che dovrebbe fare un intervento chirurgico e io non l'ho presa molto bene – afferma –. Sto reagendo male, mi sto isolando tantissimo, evito di stare a casa e sto tutto il giorno fuori".

Se le chiedi dei loro genitori, Bianca risponde che "come tutti i genitori tendono a proteggere il loro piccolino", senza curarsi che ormai ha 21 anni e andrebbe trattato come un ragazzo della sua età. "Spesso ho avuto dei contrasti con i miei perché, nonostante le difficoltà, ho sempre cercato di trattare Samuele come un fratello normale. Non è che mi tappassi gli occhi – insiste Bianca – ma ho sempre pensato che ci fossero cose che, come potevo farle io, poteva farle anche lui. I miei, invece, lo hanno sempre trattato come se stesse sotto una campana di vetro. Sono stati sempre molto apprensivi, soprattutto mio padre. Per esempio, mi sono più volte arrabbiata del fatto che lo venissero a prendere davanti alla scuola con la macchina, mentre potevamo percorrere insieme il percorso fino alla fine della strada. Abbiamo litigato molto su questa cosa perché, secondo me, in questo modo lo rendevano meno autonomo".

Da parte sua, Samuele a volte sembra felice di "vivere nella bambagia", sfruttando i vantaggi che questa situazione comporta. "Ma spesso, se esce la sera, preferisce farsi accompagnare dall'assistente anziché dai miei, per essere più indipendente". Nonostante alcune discordanze d'opinione, Bianca apprezza però l'atteggiamento dei suoi genitori. "Penso che i miei siano fighissimi per il modo in cui hanno saputo reagire alla situazione – assicura –. Fanno di tutto per non privare mio fratello delle

esperienze che ogni ragazzo dovrebbe fare. Sono sempre andati in vacanza in campeggio e ci hanno trasmesso questa passione. Da piccoli andavamo con la tenda, poi abbiamo comprato la roulotte. E, nonostante sia faticosissimo, non si sono ancora arresi. Qualche anno fa mio padre aveva deciso di vendere la roulotte, ma poiché a mio fratello piaceva molto questo tipo di vacanza hanno deciso di attrezzarsi al meglio per continuare l'esperienza. Insomma, grazie al loro impegno, Samuele ha occasioni che la maggior parte dei ragazzi con la sua stessa problematica non vive”.

Essere sorella di Samuele presenta per Bianca tante luci e altrettante ombre. È cresciuta prima degli altri, ma con tante ansie e pensieri legati alla situazione di suo fratello. Esistono anche delle limitazioni concrete: “Nonostante i miei non mi abbiano mai chiesto né fatto pesare nulla, mi sento vincolata nelle scelte – dice -. Per esempio, mi piacerebbe proseguire gli studi fuori, ma non so ancora se lo farò”. Nello stesso tempo la presenza di Samuele ha aiutato Bianca a diventare più attenta ai bisogni delle persone e, forse, anche più empatica e sensibile agli stati d'animo degli altri. È vero, a volte prova rabbia, ma anche questa, forse, è una forma di reazione all'irruenza delle emozioni.



# Andrea, fratello di Roberta

## Displasia Campomelica Acampomelica

*All'inizio non è stato facile adattarsi alla nuova routine: è come se ti buttassero nel campo di calcio senza aver mai fatto la scuola.*

Andrea ha 18 anni e vive con la sua famiglia a Milano, dove frequenta il liceo scientifico a indirizzo sportivo. Ha due sorelle minori, Francesca di 17 anni e Roberta di 6. Roberta soffre di una patologia ultrarara chiamata displasia campomelica acampomelica “di cui non si sa quasi nulla”, precisa Andrea. Eppure quel nome che somiglia a un gioco di parole Andrea e Francesca lo hanno imparato molto presto: “Sono stati i nostri genitori a farcelo imparare a memoria per eventuali emergenze come, per esempio, dover chiamare un’ambulanza o andare d’urgenza al Pronto Soccorso”.

“Roberta ha fatto dei passi da gigante nel modo di comportarsi e di interagire con i bambini e con gli adulti – racconta Andrea –. Non se lo aspettava nessuno, perché quando è tornata a casa dalla terapia intensiva si viveva alla giornata, era tutta un’incognita”. Il prossimo settembre Roberta comincerà le scuole elementari: “Da un punto di vista comportamentale andare alla scuola materna, che frequentava ogni giorno dalle 10.00 alle 13.00, l’ha aiutata molto – precisa –: ha imparato nuovi vocaboli e nuove espressioni, adattandosi agli altri e apprendendo per esperienza. Non poteva stare tutto il giorno a scuola, perché ha bisogno di assistenza continua, ma per completezza d’informazione va aggiunto che l’assistenza infermieristica è generalmente insufficiente (solo 3 ore la mattina e altre 3 il pomeriggio) e che negli ultimi mesi si è molto ridotta, fino ad arrivare alla completa assenza in alcuni momenti. E la cosa peggiore è che questo, talvolta, non ha permesso a Roberta di poter andare a scuola”.

“La nascita di Roberta ha cambiato la vita di tutti i componenti della nostra famiglia – riflette Andrea –. Personalmente mi ha fatto cambiare tanto sia in senso positivo che negativo. Grazie a lei ho potuto conoscere un mondo per me totalmente inesplorato, che mi ha fatto crescere dal punto di vista mentale, facendomi diventare più maturo. Dall’altro lato, però, una disabilità in famiglia ti causa

problemi e sofferenze, è una cosa da cui non puoi sfuggire. Sotto il profilo personale mi ha fatto molto male, causandomi problemi nel relazionarmi con gli altri, a cui a volte ho nascosto questo aspetto così importante della mia vita. Temevo che potessero reagire male o prendere in giro mia sorella”. Inoltre, la patologia di Roberta tiene la famiglia in uno stato di continua allerta: “Dobbiamo stare sempre attenti a lavarci le mani e a non portare a casa malattie, perché lei ha le difese immunitarie molto basse. Insomma, questa situazione così particolare non ha influito solo rispetto al rapporto con gli estranei, perché anche in famiglia ci sono e ci sono state molte difficoltà che cerchiamo di superare. In poche parole la situazione di mia sorella mi ha tolto un po’ di spontaneità e leggerezza”.

Parlando di Roberta, però, la voce di Andrea si anima: “Di lei ammiro la forza mentale e il suo essere sempre felice, gioiosa, giocosa, contenta nonostante le sue difficoltà. Cerca di convivere con la sua disabilità, andando oltre i propri limiti. Raramente ho visto tanta forza di volontà e vitalità in altre persone”. Eppure Roberta è comunque una bambina e Andrea un fratello maggiore, che non ha ancora abbandonato l’adolescenza: “Non è che andiamo sempre d’amore e d’accordo – dice con convinzione -. È una birbante clamorosa, sono pochi quelli che lei non fa arrabbiare”. Prima che Roberta nascesse Andrea desiderava un fratellino. Aveva 12 anni all’epoca e già aveva una sorella di un anno più giovane di lui, non è strano che preferisse l’arrivo di un maschio. “Ma poi quando mi hanno detto che era femmina la cosa non mi è pesata più di tanto. E oggi posso affermare che essere il fratello di Roberta è una cosa davvero speciale”.

Quando Roberta è nata, nel maggio del 2016, non è tornata subito a casa. È andata, invece, all’ospedale Meyer di Firenze, dove è rimasta un anno in terapia intensiva. “Il primo anno è stato veramente complicato – ricorda Andrea -. Io e Francesca eravamo a Milano con il papà, mentre Roberta era al Meyer con la mamma, siamo andati a trovarle soltanto tre volte. Quei primi 12 mesi, però, sono stati terribili soprattutto per i miei genitori”. Andrea sa bene cosa la malattia di Roberta abbia voluto dire per loro, perché ha avuto modo di leggere il libro-testimonianza che suo padre Fortunato ha scritto per raccontare la storia di Roberta e della famiglia Nicoletti. Da quel libro intitolato “Nessuno è escluso. Come pensare di essere in Paradiso stando all’inferno” (LFA Publisher 2020) è nata poi anche un’omonima associazione impegnata nel campo dell’inclusione scolastica, dell’assistenza ai caregiver e del supporto ai sibling.

“Alla fine ho deciso di leggere quel libro, ho trovato la forza di farlo – dice Andrea -. E ho scoperto che per un anno ci sono state nascoste molte cose e molti eventi negativi. I nostri genitori evitavano di raccontarci le cose brutte, ci raccontavano solo quelle belle, se c’erano, perché ce n’erano poche. Lo facevano per il nostro bene, come poi abbiamo letto nel libro. Per loro è stato molto drammatico, è un’esperienza che hanno vissuto in pochi”. Secondo Andrea, questa situazione “ha influito non poco sulla nostra vita scolastica e relazionale”. Ma è soprattutto sul fatto di non sapere cosa stava accadendo che pone l’accento: “Essere all’oscuro delle cose da una parte è stato un bene, ma ha avuto anche degli effetti negativi perché non sapere quello che stava succedendo a Roberta e alla tua famiglia era tosto – rimarca -. Sapevamo che c’erano alcuni problemi, ma quello che avveniva



nello specifico lo abbiamo scoperto solo più tardi. È stata una prova di forza da parte dei miei genitori, anche per loro deve essere stato molto difficile nascondere le cose ai figli. Una situazione davvero molto complicata per tutti”.

Nell'età in cui si affacciavano nella complessa stagione dell'adolescenza, Andrea e Francesca sono stati lontani dalla loro mamma per circa un anno. Come già detto, lei era all'ospedale Meyer di Firenze, loro a casa a Milano col papà. “Non nego di essermi sentito trascurato in quel periodo – ammette Andrea –. Capivamo le difficoltà del momento, ma ci è mancata la figura della mamma per tanto tempo. Il papà ha fatto il possibile per tenerci uniti, proponendosi come una figura di riferimento”. Quando Roberta è tornata a casa, dopo un anno, “c'era stupore e contentezza, una miscela di emozioni positive e una sorpresa infinita perché non sapevamo quando sarebbe potuta tornare. È stata una gioia immensa, eravamo al settimo cielo, soprattutto perché il fatto che stava lì con noi ci confermava stava bene”. Ma l'arrivo a casa della piccola sovverte radicalmente le abitudini familiari. Le sue difficoltà richiedono un mucchio di accortezze e di attenzioni: per stabilizzare la scoliosi, quando è in piedi o in movimento deve indossare un corsetto, ha una tracheotomia per essere ventilata e una Peg per alimentarsi. “Sono entrate in casa dinamiche nuove e sconosciute – ricorda Andrea –. Dovevamo stare attenti a tutto, prendere ogni precauzione possibile per il suo bene. All'inizio non è stato facile adattarsi a questa nuova routine, è come se ti buttano nel campo di calcio senza aver mai fatto la scuola”.

Negli anni successivi, fortunatamente, le cose migliorano. “Da un punto di vista medico la situazione è rimasta invariata, ma sotto l'aspetto mentale, caratteriale ed emozionale Roberta ha fatto dei progressi incredibili, che vanno a colmare le difficoltà mediche”. Anche per Andrea e il resto della famiglia le cose cambiano in meglio: “Prima vivevamo una routine più intensa – spiega –. Io e mia sorella abbiamo dato una grande mano ai nostri genitori, alleggerendoli un po' delle troppe responsabilità, facendo in modo che potessero concedersi qualche momento di svago e relax. Quanto a me stesso – puntualizza – prima era più difficile uscire con gli amici, perché la situazione era ancora tutta da metabolizzare e poi dovevamo stare troppo attenti dal punto di vista dell'igiene e delle malattie. Per fortuna sono sempre riuscito a fare le cose che mi piacciono, come giocare a calcio e uscire con gli amici”. E il futuro di Roberta? “È una domanda che la nostra famiglia non si è mai posta – ribatte deciso Andrea –. Il nostro motto è andare avanti giorno dopo giorno, senza pensare al domani”.



# Roberta, sorella di Luca

## Distrofia muscolare di Duchenne

*Mi sono ripromessa di stargli vicino e di fare in modo che, compatibilmente con le sue difficoltà, potesse vivere una vita il più soddisfacente possibile.*

Roberta ha quasi 30 anni, è nata a Roma, ma vive a Padova dove si è trasferita due anni fa, dopo la laurea in Biologia, per lavorare nell'ambito della sperimentazione clinica dei farmaci, gestendo, nello specifico, attività riguardanti la conduzione di studi clinici che coinvolgono pazienti con varie patologie. Suo fratello Luca ha 19 anni e la Distrofia muscolare di Duchenne, una patologia che colpisce il tessuto muscolare scheletrico, conducendo nel tempo all'immobilità. Oltre a Luca e Roberta, in famiglia ci sono altre due sorelle, Silvia e Claudia, rispettivamente di 31 e 22 anni. "Luca è arrivato per ultimo - ricorda Roberta -. Andava tutto bene fino a che non gli è stata diagnosticata la Distrofia muscolare di Duchenne. Ovviamente si è trattato di un evento molto traumatico, che ha comportato un continuo adattamento da parte di tutta la famiglia alla progressione della malattia e ai suoi costanti cambiamenti e, in alcuni casi, rapidi peggioramenti".

Luca è il più piccolo della famiglia e anche l'unico maschio. Tra lui e le sue sorelle c'è un rapporto molto stretto. E poi naturalmente c'è la Distrofia muscolare che lo rende più fragile e, dunque, più amato. "La presenza della patologia ha fatto sì che le tutte le nostre attenzioni fossero rivolte a lui - spiega Roberta -. Siamo molto uniti e il nostro resta un rapporto forte malgrado ora io abiti a Padova". Roberta descrive Luca come "un ragazzo abbastanza introverso, sia con noi che con gli estranei, anche se - precisa - nell'ultimo periodo ha dimostrato una maggiore apertura, soprattutto nei miei confronti". Roberta e Luca condividono una serie di interessi e una visione comune del mondo. "Entrambi amiamo la natura, abbiamo a cuore l'ambiente e siamo preoccupati per il cambiamento climatico e le sue conseguenze. Spesso, dallo scambio di informazioni e punti di vista, nascono interessi condivisi. Per esempio, grazie a Luca ho cominciato anch'io guardare i documentari naturalistici, di cui lui è un grande appassionato. Da parte mia gli ho fatto conoscere determinati temi, come l'ecologia o la botanica, che avevo avuto modo di approfondire all'interno del mio corso di

studi. Qui in Veneto, poi, ho scoperto anche il piacere di fare escursioni in montagna. Un argomento che ci unisce ulteriormente e di cui parlo spesso con mio fratello”.

Roberta non ricorda il momento esatto in cui i genitori le hanno comunicato la diagnosi di Luca, ma non può dimenticare il periodo successivo. “È stato molto traumatico – racconta -. C’era una grande preoccupazione e un’atmosfera pesante in famiglia. Non ero tanto piccola, facevo le scuole medie. Ci siamo subito resi conto della gravità della situazione, è stato un periodo brutto per tutti. Mi sono ripromessa di stargli vicino e di fare in modo che, compatibilmente con le sue difficoltà, potesse vivere una vita il più soddisfacente possibile. All’inizio non riuscivo a parlarne con nessuno, soprattutto con i miei coetanei. Poi, quando già frequentavo l’università, ho capito l’importanza di aprirsi per affrontare il dolore e il dispiacere”. Piano piano, allo sconcerto subentra l’accettazione: “Abbiamo dovuto prendere atto che il decorso della patologia è infausto, purtroppo, anche rapido. Rispetto alla più piccola, noi sorelle maggiori avevamo più consapevolezza e un senso di responsabilità nei confronti di nostro fratello”. Roberta non ha mai vissuto la malattia di Luca come una limitazione personale, ma ci sono stati periodi in cui si sentiva molto giù. “Non posso sapere da che dipendesse esattamente – riflette -. So solo che, soprattutto negli ultimi anni della scuola e in quelli iniziali dell’università, ci sono stati momenti in cui avevo solo voglia di stare a casa e non fare nulla. Magari era solo un periodo difficile, non lo so, non posso dire che dipendesse tutto dalla situazione di salute di mio fratello”

Quando Roberta è a casa dei genitori, passa tanto tempo insieme a Luca. “Ho bei ricordi di quando giocavamo insieme – racconta -. C’era sempre l’obiettivo di farlo sentire sereno”. Così oggi, mentre Luca combatte contro la sua malattia, Roberta e le altre sorelle cercano di creare occasioni per passare più tempo insieme. “A fine agosto siamo stati a Vienna, con nostra sorella Claudia – spiega -. Nel 2018, invece, siamo andati tutti e quattro a Bologna. Nonostante le difficoltà, cerchiamo di organizzare dei piccoli viaggi. Ne stiamo già pianificando un altro per le prossime settimane, ci piacerebbe andare a Firenze”. Al momento, l’obiettivo di Roberta e le altre è, infatti, quello di portare Luca in più posti possibile: “Lui è molto curioso e ama visitare luoghi nuovi. La vacanza a Vienna è stata un successo, era la prima volta che Luca prendeva un aereo. Eravamo tutti un po’ preoccupati, ma è ogni cosa è andata per il meglio. Ora il nostro sogno è andare negli Stati Uniti. E forse un giorno ci riusciremo a realizzarlo”.



## Lorenzo, fratello di Francesco

### CMT2a, una tipologia della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT)

*Francesco rimarrà sempre mio fratello, io per lui ci sarò sempre.*

Lorenzo ha 15, abita a Roreto nel comune di Roure, vicino Pinerolo, con la sua numerosa famiglia e frequenta l'Itis-sezione Meccanica e mecatronica. Francesco, il suo fratellino più piccolo, ha 8 anni e una patologia rara, chiamata CMT2A: una tipologia della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) che interessa i nervi periferici del controllo e sensoriali caratterizzata, tra le altre cose, da progressiva debolezza muscolare, atrofia e difficoltà motorie, la cui severità può essere maggiore in caso di esordio precoce. Lorenzo si descrive come un ragazzo sensibile, gentile e talvolta un po' irritabile, ma con Francesco quest'ultimo aspetto del carattere non emerge mai: "Con lui sono sempre bravo e paziente - afferma -. Trascorriamo molto tempo insieme, soprattutto in questo periodo in cui la scuola è finita. Francesco frequenta lo stesso centro estivo, dove io lavoro come aiuto-animatore e, quando torna a casa, spesso resta con me, perché mia madre rientra alle 17 e Virginia, la mia sorella maggiore, in questo periodo, a volte va a fare il fieno nella nostra piccola azienda agricola di famiglia insieme a Sergio, il marito di mia madre che poi sarebbe anche il papà di Francesco. Se non ci sono io, spesso Francesco rimane con Virginia, che oggi ha 18 anni. A me - precisa - trascorrere il tempo con lui non dispiace, mi diverto".

Agli occhi di suo fratello Lorenzo, Francesco "è un bimbo sempre euforico e sempre felice, sempre sorridente e gioioso, che riesce a rendere felici le persone che lo circondano e che, anche se a volte si indispettisce e fa il furbo, sa sempre come strapparti un sorriso". Durante il tempo che trascorrono insieme, "Francesco gioca e guarda i cartoni sul tablet, ma gli piace fare tante cose, tra cui giocare col cane e con la palla". Da un po' di tempo, poi, Francesco ama giocare con i dvd che impila uno sopra l'altro o dispone sui gradini della scala secondo un ordine prestabilito, su cui è vietato interferire. "Ha più o meno le stesse esigenze di un bambino della sua età - spiega suo fratello maggiore -. Ma devo sempre controllare che non si faccia male, perché non riesce a gestirsi completamente da solo: non sta in piedi e, se ha bisogno di qualcosa oppure ha sete, devi aiutarlo perché non riesce a prendersi

l'acqua da solo. Qualche volta, in mia presenza, gli è capitato di scivolare su un gradino, perché si muoveva troppo velocemente, ma non si è mai fatto male seriamente”.

Pensando a quando era più piccolo, Lorenzo non ricorda di aver provato particolare gelosia per le attenzioni che la mamma e gli adulti dedicavano a Francesco. “Mi ricordo che quando è nato eravamo da nostra nonna, perché si immaginava che quella notte sarebbe potuto nascere. E, una volta arrivato a casa, c'era un po' di malcontento, perché le attenzioni erano tutte concentrate su di lui”. Col tempo Lorenzo ha compreso che qualcosa in Francesco non funzionava esattamente come negli altri bambini, ma non ricorda cosa ha provato per via di questa scoperta. “Ho capito che, quando era tempo di imparare a fare le cose che facevano gli altri, lui non ci riusciva, ma la malattia è stata scoperta solo dopo. Io allora non capivo bene cosa fosse una malattia, ma avevo capito che c'era qualcosa che non andava. In un certo senso lo avevo intuito perché, pur avendo l'età per farlo, non parlava e non camminava”.

Se gli chiedi come abbia influito sulla sua vita la presenza di un fratello come Francesco, Lorenzo risponde: “Rimango sempre un ragazzo della mia età, anche se sulle questioni che riguardano la disabilità sono più aperto e avanti degli altri. In linea di massima non sono più autonomo dei miei coetanei ma, se un ragazzo ha una disabilità, comprendo bene che non ci può fare niente e non si tratta di una scelta. C'era un ragazzo disabile, che in classe faceva fatica a seguire e non ragionava con tanta lucidità. In sua assenza, a volte gli altri lo prendevano in giro e io dicevo loro di lasciarlo stare ricordandogli che aveva dei problemi, insomma facevo un po' gli stessi discorsi che facevano anche i professori”. Non sono molti gli amici di Lorenzo che hanno avuto modo di conoscere suo fratello, una volta ha incontrato due compagni di scuola all'officina per le bici, perché Francesco aveva forato una ruota della carrozzina, ma al momento le occasioni di incontro sono poche. Sul futuro, infine, Francesco ha le idee chiare: “Francesco rimarrà sempre mio fratello, io per lui ci sarò sempre”.



## Virginia, sorella di Francesco

### CMT2a, una tipologia della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT)

*Credo che una persona debba conoscerti per quello che sei. Se sanno che c'è di mezzo una disabilità, ti guardano con occhi differenti e non dicono le cose che pensano.*

Virginia, 18 anni, è la prima figlia di una famiglia numerosa, formata da lei e altri quattro fratelli e sorelle tra i 15 e gli 8 anni. Vive a Roreto nel comune di Roure, vicino Pinerolo, e ha appena terminato l'esame di maturità, diplomandosi all'Istituto d'istruzione superiore di Osasco, dove ha conseguito la qualifica professionale di operatore della trasformazione dei prodotti. Al momento è impegnata nella fienagione e la cura degli animali all'interno della piccola azienda di famiglia, ma in autunno conta di iscriversi a un corso di caseificazione. Le piacciono molto gli animali: in terza media ha chiesto e ricevuto in regalo una vitella, a cui negli anni se ne sono aggiunte altre, fino ad arrivare oggi a 12 mucche di cui Virginia si prende cura con passione. Francesco, il fratello più piccolo, soffre di una patologia rara denominata CMT2A: una variante della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) che comporta, tra gli altri sintomi, progressiva debolezza muscolare, atrofia e difficoltà motorie e che può presentarsi con maggiore severità nei casi di esordio precoce.

“Penso di essere una ragazza solare, altruista, responsabile e forse un po' noiosa – si descrive Virginia -. Nel senso che mi piace andare in giro, ma non penso sempre a fare festa come alcuni dei ragazzi della mia età”. Francesco, invece, lo presenta così: “È un bambino davvero solare e tanto affettuoso, una presenza importante, che a casa si fa sentire. Ma è anche è un bambino che riesce a cavarsela da solo malgrado le difficoltà: si muove e si organizza per giocare in autonomia, e quando si sente silenzio puoi stare certa che sta combinando qualche guaio”. Tra Virginia e Francesco il rapporto è speciale: “Ho 10 anni più di lui, sono la sua seconda mamma – dice lei -. Quando mamma stava in quarantena, sono stata io a prendermi cura di Francesco. D'altra parte ho imparato presto a occuparmene, sono stata sempre a casa con i miei fratelli più piccoli, so come si fa”. Francesco ha bisogno di aiuto nelle cose che non riesce a fare, come per esempio, mangiare o bere, “ma è tanto affettuoso e spesso reclama il suo momento coccole. A fargli le coccole è soprattutto la mamma, ma

quando lei è assente la seconda scelta siamo di solito io o Sergio, il suo papà”. Tra i giochi preferiti di Francesco c’è “il creare qualcosa dal niente”. A volte “prende i dvd e li sistema tutti lungo la scala – racconta Virginia – e se qualcuno glieli sposta si arrabbia, devono essere disposti tutti nell’ordine che lui ha stabilito. Nelle cose che gli interessano Francesco è molto preciso”.

Tra i ricordi più remoti che Virginia conserva di Francesco c’è la prima visita in ospedale quando è nato. “Appena nato era un bimbo normalissimo, ci siamo resi conto che qualcosa non andava dopo il primo anno e mezzo di vita – riflette -. Poi è saltata fuori la malattia e per il primo periodo non si sapeva neanche bene cosa avesse, il nome della patologia lo abbiamo saputo solo quando aveva cinque o sei anni. Penso di aver vissuto questo periodo abbastanza bene nel complesso – prosegue -. Non ho avuto problemi ad accettare questa situazione, certo a casa c’era un po’ di scompiglio, ma da parte mia non c’è stato alcun tipo di distacco”. Eppure, a pensarci bene, Virginia ricorda anche le paure e le incertezze della mamma: “Mamma era triste, affranta. C’era preoccupazione per il futuro, non sapevamo quasi nulla, solo che alcune malattie rare possono condurre a morte prematura. Poi pensi al bambino che ti trovi davanti e ti dici: va bene così, va bene come le cose stanno andando in quel momento”.

Come sorella di Francesco, Virginia si sente “un pelino più avanti” rispetto ai ragazzi della sua età. Una maturità che si è conquistata fin da quando era bambina. “Penso di essere cresciuta più velocemente rispetto ai miei coetanei, che vivono in situazioni diverse – sottolinea -. Anche io vado fuori, ma non sono quella che ha bisogno sempre di uscire, preferisco stare in famiglia o da sola, non è una cosa negativa e non dipende così tanto dalla situazione familiare, è il mio carattere che è così”. Ripensando al passato, poi, Virginia afferma di non essersi mai sentita trascurata per via delle cure richieste da Francesco: “Non sono mai stata una bambina che necessitava di particolari attenzioni, da quando c’è Francesco non ho mai sentito questo bisogno”. E riguardo ai rapporti con gli amici, dice: “Non sono quella che sponsorizza particolarmente Francesco. Credo che una persona debba conoscerti per quello che sei. Se sanno che c’è di mezzo una disabilità ti guardano con occhi differenti, non dicono le cose che pensano. Per esempio, ho sentito alcuni miei amici fare commenti poco opportuni sulle persone disabili che non avrebbero fatto davanti a me, se avessero saputo di Francesco. Solo una volta un mio compagno di scuola è venuto a mangiare un gofrio nel negozio di mia madre, mentre mio fratello era lì. È rimasto spiazzato e dispiaciuto. Io l’ho guardato e gli ho chiesto perché fosse sorpreso e lui mi ha risposto che non sapeva. Quando gli ho domandato se fosse un problema per lui, mi ha assicurato che non c’era nessun problema e, nel frattempo, guardava Francesco con gli occhi lucidi”.

E il futuro come se lo immagina Virginia? “Penso soprattutto al presente – risponde sicura -. Meglio fargli vivere bei momenti ora che pensare un giorno a quello che avresti potuto fargli fare e non hai fatto”. Poi, pensandoci ancora su, conclude: “Avrò sempre tempo per lui e non gli farò mancare nulla, anche nel caso in cui mamma e Sergio un giorno non dovessero più esserci”.

# SITOGRAFIA

- <http://www.raresibling.it/>
- <https://parentproject.it/wp-content/uploads/2019/09/Siblings-fratelli-invisibili.pdf>
- <https://parentproject.it/2022/05/31/fratelli-e-sorelle-non-piu-invisibili-voci-di-sibling-dalla-comunita-di-pazienti-Duchenne-e-becker/>
- <https://dravetfoundation.org/wp-content/uploads/2022/06/Psychosocial-impact-on-siblings-of-patients-with-developmental-and-epileptic-encephalopathies.pdf>
- <https://dravetfoundation.org/caregiver-resources/super-siblings-club/>
- <https://www.sindromedidravet.org/progetti-sociali/progetti-finanziati/l-associazione/progetto-siblings.html>
- <https://www.associazionelgs.it/sibling-concept/>
- <http://www.anffas.net/it/news/3724/fermo-immagine-fratelli-a-confronto/>
- <http://www.siblings.it/grupposiblings/comitato.htm>
- [http://www.siblings.it/Fermariello\\_2%20Hobart.pdf](http://www.siblings.it/Fermariello_2%20Hobart.pdf)
- <http://www.stateofmind.it/2017/05/siblings-fratelli-bambini-speciali/>
- <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/01609513.2011.558819>
- <http://eprints.qut.edu.au/52927/>
- <https://www.eclas.fr/nos-actions/le-1er-livre-les-grands-yeux-de-mon-petit-fr%C3%A8re/>
- <https://www.sibs.org.uk/>
- <https://www.ntsad.org/index.php/infantile-a-juvenile-support/coping/siblings>
- <https://patientworthy.com/2017/08/10/siblings-unsung-heroes-rare-disease-families/>
- <https://thegracetales.com/what-its-like-living-with-a-sibling-who-has-a-rare-disease/>
- <http://www.superando.it/2017/10/24/storia-di-un-sibling-volare-piu-in-alto-per-non-sentirsi-soli/>
- <http://accesalud.femexer.org/los-hermanos-sanos/>
- <https://kidshealth.org/es/parents/sibling-care-esp.html>
- <https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/consejo/reacciones-psicologicas-hermanos-pacientes-ecm>
- <https://autismodiario.org/2011/02/15/los-hermanos-de-personas-con-discapacidaduna-asignatura-pendiente>
- <https://enfermedades-raras.org/index.php/actualidad/9575-%C2%A1taller-de-hermanos-en-el-marco-del-x-congreso-internacional>
- <https://www.fondazionepaideia.it/cosa-facciamo/disabilita-famiglia/siblings/>
- [http://www.siblings.it/fermariello\\_2%20hobart.pdf](http://www.siblings.it/fermariello_2%20hobart.pdf)
- <http://www.superando.it/2017/10/24/storia-di-un-sibling-volare-piu-in-alto-per-non-sentirsi-soli/>
- <http://www.stateofmind.it/2015/09/siblings-fratelli-disabilita-recensione/>
- <http://www.stateofmind.it/2017/05/siblings-fratelli-bambini-speciali/>
- <https://www.ntsad.org/index.php/infantile-a-juvenile-support/coping/siblings>
- <http://www.rarechromo.org/familyguides/English/Supporting%20Siblings%20of%20Children%20with%20a%20Rare%20Chromosome%20Disorder%20FTNW.pdf>
- <https://patientworthy.com/2017/08/10/siblings-unsung-heroes-rare-disease-families/>
- <http://thegracetales.com/what-its-like-living-with-a-sibling-who-has-a-rare-disease/>





**O.Ma.R. - Osservatorio Malattie Rare** rappresenta la prima e unica agenzia giornalistica, in Italia e in Europa, interamente dedicata alle malattie rare e ai tumori rari. Da circa un decennio, l'intuizione editoriale della giornalista Ilaria Ciancaleoni Bartoli è diventata la più affidabile fonte di informazione sul tema della rarità in sanità. La testata giornalistica è consultabile gratuitamente online e si rivolge a tutti gli stakeholder del settore. La mission dell'Osservatorio è produrre e far circolare una informazione facilmente comprensibile, ma scientificamente corretta, su tematiche ancora poco note, mettendo le proprie competenze a disposizione degli altri media, dei pazienti e di tutti gli stakeholder del settore. La correttezza scientifica è assicurata da un accurato vaglio delle fonti e dal controllo di un comitato scientifico composto dai maggiori esperti del settore.

