

Raccomandazioni per l'inclusione scolastica degli alunni con la Malattia di Lesch-Nyhan (Lesch-Nyhan Disease – LND)

Complessità della malattia

La malattia di Lesch-Nyhan (LND) è una malattia genetica estremamente rara e complessa, caratterizzata da iperuricemia e da una sindrome neurologica che comporta patologie in tre ambiti: neuromotorio, intellettivo e neurocomportamentale.

I malati presentano: una grave patologia neuromotoria prevalentemente a carattere distonico, una disabilità intellettiva di grado lieve-moderato, un disturbo neurocomportamentale che è pervasivo e condiziona tutte le attività di vita della persona. In realtà è proprio il disturbo comportamentale che va riconosciuto e compreso per consentire livelli adeguati di benessere, protezione e sicurezza. In passato esso era definito dal termine autolesionismo (che, se non contenuto, può portare all'automutilazione), ma ad uno studio più attento si è constatato che l'autolesionismo è solo l'espressione più conosciuta e drammatica di una spinta irrefrenabile e compulsiva, involontaria e dunque non intenzionale. Essa è svincolata dall'umore, ma può essere accentuata dallo stress o dall'ansia e da condizioni ambientali che non garantiscono protezione e sicurezza. Per la specificità che non ha riscontro in nessuna altra patologia può essere definito comportamento Lesch-Nyhan (Lesch-Nyhan Behaviour), abbreviato in LNB, intendendo con questo acronimo sia la manifestazione del meccanismo, tuttora non conosciuto, che sta alla base del disturbo sia ogni singolo comportamento che presenta tali caratteristiche. E' come se fossero invertiti i meccanismi naturali di protezione, fosse inibita l'azione voluta e messa in atto l'azione opposta non-voluta, attraverso movimenti estremamente veloci, spesso improvvisi, precisi, potenti. Le conseguenze riguardano almeno 4 aree : 1) il danno al proprio corpo (di cui espressioni più frequenti sono il mordersi – dita, labbra, interno delle guance, lingua, l'inarcarsi per andare a sbattere contro superfici dure, lo sfregamento di parti del corpo reiterato fino a produrre lesioni) 2) il danno ad altri/ad oggetti che sopraggiungono nel campo peripersonale 3) il danno alla comunicazione in corso (di cui le espressioni più frequenti sono la mancata risposta, la risposta veloce opposta a quella voluta, l'uso di parolacce, insulti, i comportamenti socialmente inadeguati

come urlare quando bisogna stare zitti) 4) il danno all'azione in corso, sia propria (ad esempio cancellare il lavoro appena fatto al computer) sia in sinergia con altri (ad esempio mantenere il piede esteso impedendo al caregiver di infilare la scarpa). Questi aspetti sono stati spesso erroneamente descritti come espressioni di disturbo oppositivo-provocatorio, mentre estendono la mancanza di controllo motorio, ad una mancanza di controllo emotivo e verbale, per cui come è difficile frenare il movimento di un braccio o di una gamba, lo è anche di un pianto, di un urlo, di un'esclamazione, di un moto di rabbia.

E' importante essere consapevoli che un LNB può essere attivato da qualsiasi opportunità di recarsi/recare danno e che non si può chiedere ai malati di imparare a controllarsi.

Per affrontare tali problematiche sono necessari contenimenti e restrizioni fisiche personalizzate e strategie relazionali adeguate. E' fondamentale che gli ambienti di vita siano informati e formati per prevenire i pericoli, riconoscere e gestire i singoli comportamenti e impedirne se possibile la reiterazione. Purtroppo allo stato attuale delle conoscenze non esistono farmaci in grado di gestire il disturbo. L'unica prevenzione reale è una protezione costante fatta di ausili e contenimenti fisici adeguati e da un accompagnamento vigile. La presenza di operatori scolastici informati dedicati è la condizione per evitare conseguenze drammatiche sul piano fisico e intense angosce sul piano emotivo.

I contenimenti fisici vanno continuamente aggiustati e monitorati dai caregiver e tutti gli ausili, come la carrozzina o i sistemi per consentire l'igiene personale e il cambio, devono tener conto dei pericoli a cui i malati sono esposti. I malati chiedono i propri sistemi di contenimento e restrizione dei movimenti e sono molto angosciati se e quando sono rimossi.

In generale quando vi sono condizioni di tranquillità le persone con LND sono interessati agli altri, adulti e coetanei, dotati di sensibilità e capacità di humor. Nella maggioranza dei casi vi è un rilevante gap fra la comprensione situazionale e verbale, in generale buona, e il linguaggio espressivo molto limitato, fortemente disartrico e disfonico, non raramente pressoché' assente o intellegibile solo agli interlocutori abituali. Questo può comportare una sottovalutazione delle potenzialità della persona e impedire la predisposizione di adeguati percorsi educativi. Per questo è raccomandato un precoce lavoro specifico sulla comunicazione anche attraverso strategie e strumenti di comunicazione aumentativa alternativa: di una progettazione in tal senso la scuola è in generale importante partner attivo.

Alunni con Malattia di Lesch-Nyhan a scuola

L'inclusione in classi a normale organizzazione è fortemente consigliata, ma richiede scelte organizzative, risorse, strategie e accorgimenti. E' evidente la pesante interferenza del comportamento Lesch-Nyhan anche sui percorsi di socializzazione e di apprendimento all'interno dei contesti educativi e scolastici. **Trasversale e fondamentale è la collaborazione e la comunicazione scuola-famiglia.**

CONDIZIONI INDISPENSABILI PER L'INCLUSIONE

1) E' necessaria la presenza costante di un adulto dedicato (che garantisca un rapporto 1:1) e informato. **L'alunno con LND non deve mai essere lasciato solo senza adeguate protezioni, "neppure un momento" e ha costantemente bisogno di una persona a fianco per la protezione di sé, degli altri, degli oggetti. Non esistono infatti momenti immuni da pericolo, non ha valore previsionale la considerazione che "il bambino/ragazzo oggi sta bene ed è tranquillo"**. L'insegnante di classe non può fornire tale attenzione costante. In genere viene assegnato insegnante di sostegno e assistente/educatore alle autonomie/comunicazione/ all'igiene personale (tale figura ha denominazioni diverse nelle diverse regioni). Per alcuni alunni in alcuni momenti, come quello del cambio, può essere necessaria la presenza contemporanea di due adulti.

2) E' necessaria **la diffusione delle informazioni sulla patologia e sulle sue caratteristiche** (che rendono non solo non efficaci, ma dannose le usuali strategie psicoeducative, ad esempio sgridare o sollecitare l'autoregolazione o ignorare) a tutti gli adulti della scuola. Un utile strumento di diffusione è la lettura condivisa di "Vivere con la Lesch-Nyhan. 12 suggerimenti per una migliore gestione dei comportamenti Lesch-Nyhan", indicazioni redatte a cura dell'Associazione LND-Famiglie Italiane. Ulteriori informazioni si trovano sul sito dell'Associazione .

3) Con la collaborazione della famiglia è necessario **diffondere le informazioni sulla patologia e sulle sue caratteristiche** 1) ai genitori dei compagni di classe ed eventualmente delle classi parallele coinvolte in attività comuni 2) ai compagni di classe

4) Adottare **sistemi di comunicazione scuola-famiglia** sia quotidiana/rutinaria sia in caso di emergenze.

5) Per lo più gli alunni arrivano con i propri sistemi di posizionamento e con i propri contenimenti; **qualsiasi ausilio o accorgimento per favorire le attività della vita quotidiana (spostamenti, alimentazione, igiene personale) o l'accesso alle attività scolastiche (strumenti didattici) deve essere prescritto, sperimentato e adattato in modo da non consentire o introdurre occasioni o spunti per farsi male.**

In collaborazione con la famiglia e/o con i riabilitatori è necessario **rileggere spazi, arredi, strumenti didattici dell' aula e degli altri spazi scolastici (palestra, giardino, spazio mensa ecc.) per individuare eventuali fonti di pericolo e trovare accorgimenti per eliminarle.**

CONDIZIONI FORTEMENTE RACCOMANDATE

6) **Favorire la continuità** degli operatori a scuola. Assicurare la continuità nel tempo di insegnanti e assistenti, o almeno di uno degli adulti di riferimento. Particolare attenzione va data alle strategie di continuità nel predisporre i passaggi fra i diversi ordini di scuola; se possibile adottare percorsi di continuità tramite collaborazioni fra le scuole fin dall'anno precedente il passaggio.

7) Organizzare uno **spazio attrezzato e sicuro per il cambio** e individuare **spazi tranquilli per eventuali momenti di agitazione e di crisi fuori della classe**

8) **Preparare per tempo i passaggi fra un ordine di scuola e quello successivo** e predisporre le necessarie condizioni ambientali e di risorse umane.

9) **Coinvolgere la famiglia in tutti gli incontri periodici di programmazione e verifica.**

I caregiver esperti sanno che ci saranno giornate sì e giornate no, gli obiettivi didattici devono essere molto flessibili senza porsi tempi prefissati; il benessere psicofisico è la priorità. Come già detto la scuola è di fondamentale importanza per espandere le competenze comunicative, favorire esperienze e interazioni sociali con i coetanei.