Scuola Universitaria Professionale della Svizzera Italiana

Dipartimento Economia Aziendale, Sanità e Sociale

Corso di Laurea in Cure Infermieristiche

Un nuovo arrivo in famiglia.
Il ruolo infermieristico nell'accompagnamento delle famiglie confrontate con la nascita di un figlio affetto da Sindrome di Down.

Lavoro di tesi

(Bachelor Thesis)

di

Serenella Barelli

Direttore di tesi:

Graziano Meli

Anno accademico 2016-2017

Manno, 31 luglio 2017

"L'autrice è l'unica responsabile dei contenuti del Lavoro di Tesi."

Abstract

Background

La sindrome di Down è la causa primaria di disabilità mentale derivante da fattori genetici a livello mondiale (quasi un terzo dei casi). In Svizzera il tasso di nascite di neonati affetti da sindrome di Down è aumentato dal 2003 al 2013 da 40 a 89 nascite annue.

La nascita di un bambino disabile è considerata, per la famiglia, come un evento altamente traumatico e stressante. Spesso il prendersi cura, il crescere e l'educare un bambino affetto da sindrome di Down comporta delle grandi ripercussioni sulla vita dei genitori, in vari ambiti, così come il confronto con una grande quantità di emozioni, scelte ed incognite.

Obiettivi

Lo scopo del lavoro di tesi è quello di definire il ruolo infermieristico alla nascita di un bambino affetto da sindrome di Down in relazione al bisogno della famiglia e del neonato durante i primi mesi di vita. Gli obiettivi riguardano la conoscenza della sindrome di Down, la comprensione dei vissuti dei genitori e la proposta di interventi per la presa a carico.

Metodologia della ricerca

Il lavoro di tesi comprende un quadro teorico, redatto attraverso la ricerca di materiale scientifico all'interno di banche dati, libri o siti internet. Per avere una visione pratica e specifica al nostro territorio, la seconda parte si basa principalmente su un'indagine sul campo, composta da un colloquio esplorativo e un'intervista semistrutturata.

Risultati e conclusioni

Dal lavoro di tesi emerge l'importanza della relazione di fiducia tra infermiere e famiglia, basata sull'ascolto e sul sostegno emotivo. La promozione della salute e l'educazione terapeutica ricoprono un ruolo essenziale nell'accompagnamento alla famiglia, per il suo benessere e la sua autonomia. Per la presa a carico di questo tipo di utenza sono fondamentali le conoscenze teoriche di base, così come la conoscenza della rete territoriale e il lavoro interdisciplinare.

Indice

1. Premessa 5
2. Tema 5
3. Motivazione 6
4. Domanda di ricerca 7
5. Obiettivi 7
6. Metodologia 8
7. Cornice teorica del tema 10
7.1. La disabilità mentale 10
7.2. La sindrome di Down 10
7.3. Epidemiologia 10
7.4. Genetica 11
7.5. Eziologia e fattori di rischio 12
7.6. Caratteristiche somatiche 12
7.7. Patologie correlate 12
7.8. Adulti e generatività, il desiderio di diventare genitori 13
7.9. Diventare genitori 14
7.9.1. La mamma 14
7.9.2. Il papà 15
7.10. Indagini prenatali 16
7.10.1. Test del primo semestre 16
7.10.2. Indagini non invasive 17
7.10.3. Indagini invasive 17
7.11. La diagnosi prenatale 18
7.11.1. La comunicazione della diagnosi prenatale 19
7.12. Proseguire o interrompere la gravidanza? 20
7.12.1. Interrompere la gravidanza 20
7.12.2. Proseguire la gravidanza 22
7.13. La diagnosi postnatale 22
7.13.1. La comunicazione della diagnosi postnatale 24
8. Indagine sul campo 26
8.1. La rete territoriale 26
8.1.1. L'Associazione Ticinese di Genitori e Amici dei Bambini Bisognosi di Educazione Speciale [ATGABBES] 26
8.1.2. Pro Infirmis 27
8.1.3. Servizio dell'Educazione Precoce Speciale [SEPS] 27

8.1.4. Gruppo Interregionale Infermiere Pediatriche Svizzera Italiana [GIIPSI] ... 28
8.2. Intervista ... 28
8.3. Il ruolo infermieristico ... 30
8.3.1. Ruolo di comunicatore ... 31
8.3.2. Ruolo di promotore della salute (Health Advocate) ... 32
8.3.3. Ruolo di esperto in cure infermieristiche ... 34
9. Conclusioni ... 35
10. Ringraziamenti ... 37
11. Bibliografia ... 38
12. Allegati ... 43

1. Premessa

""L'amore…": quasi tutti sanno, o dovrebbero sapere, cos'è; "…più caro" necessita invece di una breve spiegazione: infatti "caro" è un aggettivo ambiguo perché significa: "che suscita sentimenti di affetto, pregiato, importante, prezioso", ma anche "costoso, dispendioso".

La nostra esperienza di vita con un figlio handicappato ci ha suggerito questa ambiguità del titolo all'Introduzione, che vuole dunque esprimere l'importanza dell'ambivalenza emozionale, della lotta interiore e dell'enorme impiego di energia che comporta la costituzione di un autentico, adeguato amore per un figlio handicappato. Infatti tale amore non è, come comunemente si pensa, un sentimento semplice, spontaneo, univoco e scontato (perfino obbligatorio!), ma il frutto di una lunga e appunto costosa elaborazione, caratterizzata da notevoli conflitti interiori dati soprattutto dall'ambivalenza, dalla lotta contro i sentimenti di rabbia, di rifiuto, di impotenza. Si tratta di conflitti interiori che in primo luogo i genitori provano (confrontati con il dolore e la sofferenza), ma che anche gli operatori possono provare nei confronti del bambino handicappato (Carbonetti, & Carbonetti, 1996)"

2. Tema

Il lavoro di tesi tratterà il tema della nascita di un bambino affetto da sindrome di Down. Si concentrerà in particolar modo sulla nascita e sulla famiglia, dal momento della diagnosi fino ai primi mesi di vita, con l'obiettivo principale di definire il ruolo dell'infermiere nell'accompagnamento delle famiglie durante questo delicato momento.

Schub, & Boling (2016) sottolineano che la sindrome di Down è la causa primaria di disabilità mentale derivante da fattori genetici a livello mondiale (quasi un terzo dei casi).

In Svizzera, secondo una statistica dell'Ufficio Federale di Statistica del 2016 le persone disabili (mentali, fisiche e psichiche, senza distinzioni) raggiungono circa 1.8 milioni, delle quali circa il 27% con una disabilità grave. Analizzando poi le statistiche del 2012 sulla tipologia di handicap presente negli istituti per disabili, si evince che gli utenti con disabilità mentale rappresentano il 55% (Ufficio federale di statistica, 2012).

Il tasso di nascite di neonati affetti da sindrome di Down è aumentato dal 2003 al 2013 da 40 a 89 nascite annue (Ufficio federale di statistica, 2014).

La nascita di un figlio è, per ogni coppia, un evento significativo che porta un certo “disordine” nella loro vita. Solitamente però la gioia e l’appagamento legati a questo lieto evento compensano tutte le fatiche necessarie per la soddisfazione delle richieste del neonato. Quando nasce un bambino disabile, l’evento viene però classificato come altamente stressante, poiché la felicità e la gratificazione non sono presenti o sono ridotte (Zanobini, 2015). Questo evento, critico e non normativo, crea uno stress cronico e un cambiamento della vita dei neo genitori in vari ambiti. Spesso il prendersi cura, il crescere e l’educare un bambino affetto da sindrome di Down significa avere delle grandi ripercussioni sulla propria vita, nel contesto lavorativo, sociale e nel tempo libero (Gabriel, Zeender, & Bodenmann, 2008). Questi cambiamenti possono manifestarsi, nei primi mesi di vita, attraverso alcune delle modifiche che qualsiasi bambino comporta come il ritmo quotidiano (pasti, ore di sonno, ecc.), i ritmi lavorativi dei genitori e il tempo dedicato ad attività di svago. Ciò che va associato al bambino disabile sono i tempi di assistenza e di cura dovute alle limitazioni del bambino che portano spesso a mutamenti e rinunce maggiori nella vita dei genitori come ad esempio dover rinunciare al proprio lavoro o affrontare eventuali ospedalizzazioni del figlio (Carbonetti, & Carbonetti, 1996). Inoltre i genitori poterebbero ritrovarsi con emozioni negative come la difficoltà nell’accettare il bambino o la paura del futuro (Gabriel et al., 2008).

Un bambino affetto da sindrome di Down cambia lo stile di vita di tutti i componenti della famiglia. I cambiamenti variano in base all’età del bambino e al tipo di famiglia. Accettare e convivere con un bambino disabile e le sue difficoltà comporta un adattamento di ogni membro della famiglia. Solo in questo modo essi riusciranno a sostenerlo e seguirlo nella sua crescita e non da ultimo a sostenersi l’un l’altro. In questo processo, i professionisti della salute giocano un ruolo importante. Essi devono fare in modo di identificare le problematiche di salute e sociali dell’intera famiglia, in modo da poter offrire un’assistenza mirata ad ogni tipologia di famiglia, compreso un adeguato piano di cura al bambino. (Sari, Baser, & Turan, 2006).

3. Motivazione

L’interesse per la disabilità mentale è sempre stato presente in me e in particolare lo è quello verso la sindrome di Down. Ho scelto di approfondire questo tema, principalmente ispirata da mio zio, 54enne affetto da sindrome di Down. Ho passato molti momenti a contatto con lui e altri suoi amici, a casa o durante colonie ed atelier

appositamente organizzati per persone con disabilità mentale, avendo così la fortuna di comprendere meglio il loro modo di vivere. La sua disabilità mi ha sempre incuriosita e porto con me l'interesse di approfondirla da molto tempo.
La decisione di concentrarmi sul periodo della nascita è nata durante il mio terzo stage, svolto in Nicaragua, durante il quale ho visto nascere molti bambini affetti da sindrome di Down (circa uno alla settimana). In quel contesto ho sentito più volte esclamazioni come "nessuno vuole un bambino così nella propria famiglia!". Queste parole mi hanno molto colpita, fino a desiderare un approfondimento della situazione alle nostre latitudini. In fondo, le uniche informazioni che avevo a disposizione erano i racconti di mia nonna sulla nascita di mio zio, ben 54 anni fa.
Infine ho scelto di trattare l'area materno infantile, in valore ad una delle mie idee per il futuro, diventare levatrice.
Nella mia ricerca voglio capire cosa implica per una famiglia la nascita di un figlio affetto da sindrome di Down, sia nel caso la diagnosi sia formulata prima della nascita sia nel caso essa sopraggiunga nel periodo postparto e soprattutto quale tipo di assistenza devono offrire gli infermieri in modo da sostenere al meglio le aspettative e i bisogni di genitori e bambino.

4. Domanda di ricerca

Qual è il ruolo infermieristico alla nascita di un bambino affetto da sindrome di Down in relazione al bisogno della famiglia e del neonato durante i primi mesi di vita.

5. Obiettivi

Il lavoro di Bachelor mi permetterà di:
Definire il ruolo infermieristico nelle situazioni di nascita di un bambino affetto da sindrome di Down in relazione ai bisogni del neonato e della famiglia nei primi mesi di vita, attraverso:

1. La conoscenza approfondita della sindrome di Down con le problematiche fisiche, cognitive, comportamentali e affettive correlate.
2. La comprensione delle scelte, le emozioni, le sensazioni, le difficoltà, i bisogni e le aspettative riscontrati dai neo genitori al momento della diagnosi e della nascita del loro bambino.

3. L’indagare il ruolo dell’infermiere nella presa a carico e nel supporto delle famiglie con una simile problematica. Capire quali sono le conoscenze necessarie e le risorse territoriali.
4. La ricerca, l’elaborazione e la proposta di interventi di supporto che puntino a promuovere la salute e la qualità di vita del bambino e dei componenti della sua famiglia con l’obbiettivo di elaborare un piano di cura per questo tipo di utenza in modo adatto, consapevole e completo.

6. Metodologia

Obiettivo 1

Per raggiungere questo obiettivo è stata effettuata una ricerca e analisi di articoli scientifici, lettura di libri e in siti internet inerenti al tema con l’obiettivo di creare un quadro teorico riguardante la sindrome di Down e le problematiche correlate, includendo una definizione di disabilità mentale, gli aspetti genetici, epidemiologici ed eziologici.

Obiettivo 2

Inizialmente ho analizzato, con lo stesso metodo di ricerca descritto sopra, aspetti maggiormente correlati al genitore, al desiderio di avere un bambino ed alle reazioni al momento della diagnosi.

Per completare il raggiungimento di questo obiettivo ed associare la teoria alla pratica, ho proceduto con un’intervista semistrutturata alla mamma di una bambina affetta da sindrome di Down ed alla sua analisi.

Obiettivo 3 e 4

Per il raggiungimento di questi obiettivi mi sono affidata in particolare all’analisi delle informazioni raccolte dall’incontro con la segretaria di organizzazione di ATGABBES e dall’intervista svolta con la mamma di una bambina affetta da sindrome di Down, integrando informazioni raccolte nella lettura di articoli scientifici e nella ricerca in siti internet.

Per raggiungere gli obiettivi descritti sopra e in particolare la stesura del quadro teorico, è stata inizialmente effettuata una ricerca di materiale scientifico, correlato al tema scelto, attraverso varie banche dati presenti nel web. Successivamente ho proceduto con un'indagine sul campo attraverso un colloquio esplorativo con Donatella Oggier-Fusi, segretaria di organizzazione di ATGABBES, in modo da avere una visione più ampia della rete territoriale, e un'intervista semistrutturata ad una mamma di una bambina affetta da sindrome di Down, in modo da avere un confronto pratico. La signora ha sottoscritto un consenso informato per la registrazione dell'intervista e la sua pubblicazione nel lavoro di tesi.

Le parole chiave e gli operatori booleani utilizzati per la ricerca di letteratura sono stati in particolare: "Down's Syndrome" OR "Trisomy 21" AND "Nurses"; "Down's Syndrome" AND "prental diagnosis"; "postnatal diagnosis"; "Down's Syndrome" AND "continue pregnancy"; "terminate pregnancy"; "Down's Syndrome diagnosis" AND "comunication"; "Down's Syndrome" AND "newborn care"; "Kinderwunsch".
Le parole chiave sono state inserite in numerose banche dati, tra le quali le più utili sono risultate essere: Wiley, EBSCO, Elsevier e SpringerLink.
I criteri di inclusioni sono stati: la data, includendo solamente gli articoli degli ultimi 15 anni; la lingua, includendo l'italiano, l'inglese, il tedesco e il francese.
Tra tutti gli articoli trovati sono risultati particolarmente significativi per la stesura del lavoro di tesi: Groot-van der Mooren et al. (2014) e Skotko (2005), così come Sheets, Crissman et al. (2011), riguardanti la comunicazione della diagnosi; Hurford et al. (2013), che tratta la decisione di proseguire la gravidanza mentre Korenromp et al. (2007), che si occupa invece dell'interruzione di gravidanza. Per quanto riguarda la genitorialità, l'attaccamento mamma bambino e la diagnostica prenatale è stato molto utile Luz et al. (2016).
Altre ricerche sono state effettuate tramite siti internet, in particolare quello dell'ufficio federale di Statistica per conoscere i dati relativi alla presenza della sindrome di Down in Svizzera e quello dell'Ufficio federale della sanità pubblica e dell'USZ per chiarire le tipologie di indagini prenatali.
Oltre a ciò sono stati utilizzati anche alcuni libri che parlano della genitorialità, la famiglia e lo sviluppo del bambino con disabilità: Carbonetti, D., & Carbonetti, G. (1996); Cecchetto, D. (2008); Stern, D.N., & Bruschweiler-Stern, N. (1999).

7. Cornice teorica del tema

7.1. La disabilità mentale

Il disturbo mentale viene definito così dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (2016): "il disturbo mentale comprende un ampio raggio di problemi, con sintomatologia differente. Tuttavia esso è generalmente caratterizzato da una combinazione di disturbi del pensiero, delle emozioni, del comportamento e nella relazione con gli altri. Degli esempi di disturbo mentale sono: schizofrenia, depressione, disabilità intellettuale, disturbi correlati alla dipendenza dalle droghe. La maggior parte di questi disturbi può essere trattato con successo".

Il grado di disabilità mentale nella sindrome di Down può variare. Il bambino può necessitare un'assistenza in un istituto specializzato nei quali vi è una supervisione assicurata e costante, oppure può rimanere con la famiglia per sviluppare in seguito un certo grado di indipendenza e di capacità relazionale (Schub & Boling, 2016).

7.2. La sindrome di Down

Dopo una serie di esami che si basavano sulla misurazione del diametro della testa, del palato dei pazienti e su altre osservazioni, John Langdon Down (1828-1896), descrisse per la prima volta nel 1862 la patologia, definendola come "mongoloidismo", termine correlato ai tratti somatici che ricordano quelli della popolazione mongola.

Questa denominazione si utilizzò fino al 1961, quando un gruppo di genetisti scrisse alla rivista medica specializzata "Lancet", proponendo quattro termini alternativi alla denominazione della patologia. Fra questi venne scelto il nome di sindrome di Down (Viola, 2015). Questa decisione è poi stata approvata dall'OMS nel 1965 (Conor, 2002).

7.3. Epidemiologia

La sindrome di Down è inserita dall'OMS (2016) nelle tre anomalie congenite più frequenti insieme a difetti cardiaci e difetti del tubo neurale.

Secondo una statistica dell'Ufficio Federale di Statistica del 2013 le persone disabili (mentali, fisiche e psichiche, senza distinzioni) in Svizzera sono circa 1.8 milioni, delle quali circa il 27% con una disabilità grave. Se si osservano poi le statistiche del 2012 sulla tipologia di handicap presente negli istituti per disabili, si può vedere che gli utenti con disabilità mentale sono il 55% (Ufficio federale di statistica, 2012).

Il tasso di nascite di neonati affetti da sindrome di Down è aumentato dal 2003 al 2013 da 40 a 89 nascite annue (Ufficio federale di statistica, 2014).
La Sindrome di Down è la malformazione cromosomale più comune nei neonati. Secondo Weijerman & de Winter (2010) in Europa essa rappresenta circa l'8% di tutte le anomalie congenite, mentre nel mondo si calcolano 10 casi su 10'000 nascite. Analizzando questo tasso si scopre che nei paesi dove l'aborto è illegale, le nascite sono notevolmente maggiori rispetto a dove è possibile un'interruzione di gravidanza (Weijerman & de Winter, 2010).

7.4. Genetica

In ogni essere umano avvengono due processi di divisione cellulare. Questi processi permettono la riproduzione delle cellule. Attraverso la mitosi si riproducono le cellule somatiche (qualsiasi cellula del corpo che non sia una cellula germinale), cellule diploidi, cioè contenenti 46 cromosomi (23 coppie). Il processo di mitosi porta alla formazione di due cellule identiche, cioè con la stessa quantità di cromosomi nel nucleo (23 coppie). Per formare i gameti, cellule necessarie alla riproduzione dell'organismo e risultato della divisione cellulare germinale, è invece necessario il processo di meiosi. In questo processo avvengono due stadi di divisione cellulare che hanno come risultato il dimezzamento dei cromosomi presenti nel nucleo (23 cromosomi); i gameti sono quindi cellule aploidi (contenenti un solo corredo cromosomico). Attraverso la fecondazione tra ovulo e spermatozoo si ripristinerà poi il numero diploide di cromosomi (Tortora & Derrickson, 2011).

La sindrome di Down si manifesta a causa della presenza di una parziale o completa terza coppia del cromosoma 21, ed è per questo motivo anche chiamata trisomia 21 (Sheets, Crissman et al., 2011). Questa anomalia genetica è dovuta nel 95% dei casi alla formazione di una terza copia causata da una non disgiunzione meiotica (questo succede quando, durante la divisione meiotica, in uno o più gameti le coppie di cromosomi 21 non si separano). Questo tipo di trisomia è detta "trisomia libera" e proviene nel 90% dei casi da una non disgiunzione negli ovuli materni e nel 10% negli spermatozoi. Nella trisomia libera tutte le cellule della persona presentano la trisomia. In casi più rari la trisomia è invece "a mosaico", in questo caso la non disgiunzione, e quindi la presenza di un terzo cromosoma 21 non si presenta in tutte le cellule dell'individuo. Nella trisomia "a mosaico" i sintomi che ne derivano possono essere

meno gravi rispetto a quelli correlati alla “trisomia libera”. Questo dipende da quante cellule della persona presentano la trisomia.
Esiste poi, nel 3-4% dei casi, una forma di sindrome di Down dovuta a traslocazione. In questo caso avviene una traslocazione tra la terza coppia del cromosoma 21 e un altro cromosoma al quale essa si fonde (Sheets, Crissman et al., 2011).

7.5. Eziologia e fattori di rischio

Sebbene secondo Sheets, Crissman et al. (2011) il 61% dei neonati colpiti da sindrome di Down siano concepiti da madri con un’età inferiore ai 35, l’età avanzata della madre è il fattore di rischio più significativo della sindrome di Down. Questo perché con l’invecchiamento della donna le cellule responsabili della divisione meiotica si deteriorano, portando ad un margine di errore più alto e quindi ad una maggiore probabilità di non disgiunzione meiotica (Sheets, Crissman et al., 2011). Non esistono invece fattori razziali che influiscono sulla quantità di nascite di bambini affetti da sindrome di Down (Schub & Boling, 2016).

7.6. Caratteristiche somatiche

Le caratteristiche somatiche comuni sono: viso appiattito, testa piccola, canna nasale ampia, occhi a mandorla con pieghe epicantali, lingua larga e sporgente ed orecchie piccole. Possono essere presenti anche: ipotonia, bassa statura e/o crescita rallentata, collo ampio, dita corte, genitali piccoli, macchie di Brushfield e ampio spazio tra l’alluce e l’illice (Kornusky & Schub, 2016).

7.7. Patologie correlate

L’anomalia genetica che caratterizza la sindrome di Down può influire sul funzionamento di ogni organo o apparato causando differenti problematiche. Queste possono esistere dalla nascita oppure essere conseguenza dell’invecchiamento (Schub & Boling, 2016).
Gli individui affetti da sindrome di Down sono quindi maggiormente suscettibili ad alcune patologie rispetto alla popolazione in generale (Schub & Boling, 2016).
In particolare, nel 44-58%, soffre di patologie cardiache congenite, importanti da identificare già in età neonatale così da poterle trattare in modo precoce e ottimale, prevenendo l’insorgenza di complicanze correlate, come ad esempio l’ipertensione

polmonare (Weijerman & de Winter, 2010). La diagnosi precoce è indispensabile poiché attraverso interventi chirurgici mirati è possibile correggere con successo la maggior parte delle malformazioni (Del Giudice, Langer, Mastroiacovo, Quadrino, & Seganti, 2005).

Inoltre, i neonati affetti da sindrome di Down sono anche confrontati con un'alta incidenza di ipertensione polmonare persistente (Schub & Boling, 2016).

Altre problematiche rilevanti si manifestano a livello oculare, all'udito (fino alla sordità) e nello sviluppo del linguaggio. Queste problematiche possono creare molte difficoltà, poiché compromettono lo sviluppo del bambino, che si ritrova ad affrontare un ulteriore disabilità (Weijerman & de Winter, 2010).

7.8. Adulti e generatività, il desiderio di diventare genitori

Secondo la teoria dello sviluppo psicosociale di Erikson durante la prima fase dell'età adulta, l'individuo si trova confrontato con una crisi di "generatività o stagnazione"; questo significa che egli avverte il bisogno di produrre qualcosa di significativo in modo da garantire e dimostrare la responsabilità di una continuità personale e sociale (Stassen Berger, 1996). Questa necessità viene soddisfatta in particolare attraverso il lavoro oppure con la maternità o la paternità (Stassen Berger, 1996).

Se questa continuità non può essere assicurata, l'adulto è impossibilitato a classificarsi come tale sul piano delle competenze genetiche e sociali richieste. Motivo che porta ad un senso di stagnazione, descrivibile come instabilità emotiva e psichica, impoverimento personale ed inadeguatezza personale e sociale. Quanto descritto può rendere difficile lo sviluppo funzionale dell'individuo (Cecchetto, 2008).

Questa dimensione di generatività può essere ritrovata anche nella teoria dello sviluppo psicosessuale di Freud che afferma come l'individuo adulto sia in grado di indirizzare la sua pulsione verso l'amare e il costruire, il donare e il riprodurre. La pulsione si concentra così su di una dimensione sociale (Cecchetto, 2008).

È così che il desiderio di diventare genitore si connette all'aspetto del doversi prendere cura della generazione successiva ed è quindi ricollegabile al bisogno di responsabilità ma anche flessibilità e adattamento continuo. Il periodo dell'adultità è contraddistinto dalla stabilità, ma anche dalla necessità di un continuo riassestamento soddisfatto dalla costruzione di nuove relazioni familiari, lavorative e sociali (Cecchetto, 2008).

La decisione di avere un figlio è influenzata in particolare dall'individuale scelta di diventare genitori o meno (Borchardt & Stöbel-Richter, 2004). Ci sono però altri fattori

che possono influenzare la scelta definitiva di avere un figlio, come: il tipo di infanzia e vita familiare avuta, gli obiettivi lavorativi futuri (in particolare nelle donne), le attività del tempo libero e sociali, i costi che un bambino porterà, il futuro della vita di coppia, il cambiamento della propria identità, gli aspetti religiosi e la situazione famigliare dei coetanei (Borchardt & Stöbel-Richter, 2004).

7.9. Diventare genitori

Diventare mamma e papà comporta un grande periodo di transizione, che inizia durante la gravidanza. Il processo psicologico durante il periodo di attesa del bambino ha, secondo Luz, George, & Spitz (2016) degli obiettivi ben precisi, il quale raggiungimento, benché attraverso percorsi individuali, è fondamentale per l'accoglienza della nuova vita. Durante il primo trimestre i genitori hanno tempo per riconoscere e accettare la gravidanza, potendosi così adattare alla nuova situazione (Luz et al., 2016).

Successivamente avverrà il riconoscimento del feto come soggetto realmente esistente; a questo punto è importante che i genitori inizino a creare un legame con il figlio attraverso la consapevolezza della sua presenza e i movimenti fetali (Luz et al., 2016).

A partire dal secondo trimestre si inizia a intraprendere un'elaborazione del tipo di relazione avuta con i propri genitori, attraverso la valutazione delle esperienze passate i futuri genitori costruiscono e assumono il loro nuovo ruolo di mamma o papà. L'assunzione di questo ruolo comporta anche una rielaborazione della propria identità, integrante la nuova identità di genitore, con l'analisi dei benefici e delle perdite implicate e l'accettazione dell'inevitabile cambiamento. Anche nel rapporto di coppia dovrà avvenire un adattamento alla nuova situazione, i coniugi dovranno creare una cosiddetta "alleanza parentale" per poter accogliere questa nuova dimensione (Luz et al., 2016).

Durante il terzo trimestre l'obiettivo principale è invece quello della preparazione al parto e alla nascita con la conseguente accoglienza del neonato (Luz et al., 2016).

7.9.1. La mamma

Quando si aspetta un figlio, il corpo della donna è impegnato nella gestazione fisica del feto, allo stesso tempo nella sua mente si crea un'idea del tipo di madre che diventerà, così come inizia a dare forma all'immagine mentale di come potrebbe essere il proprio bambino. Questo pensiero può essere definito come il fenomeno delle "tre gravidanze":

il feto che cresce, l'orientamento psichico verso la maternità (che madre sarò?) e il bambino immaginario che si forma nella mente (come sarà questo bambino?) (Stern, & Bruschweiler-Stern, 1999).

Oltre a ciò ci sono molte altre domande che una futura mamma si pone in questo periodo e che vanno man mano a creare la sua nuova identità. Esse possono riguardare la percezione di sé, la vita di coppia, il lavoro, il rapporto con la famiglia e con gli amici e non da ultimo si proietterà verso il parto: come sarà? E se il bambino non dovesse essere sano? (Stern et al., 1999)

Ogni mamma costruisce un'immagine ideale per il suo bambino, riferendosi ai suoi sogni, alle sue speranze, ma anche alle sue paure. Attraverso l'immaginazione si spinge fino all'idealizzare come sarà a un anno, quando andrà a scuola e quando sarà adulto. Dalle fantasie sul bambino una volta cresciuto si possono riconoscere gli aspetti che stanno più a cuore alla donna (Stern et al., 1999).

Si può affermare quindi, che se prima i pensieri si concentravano sulla vita di coppia, sul lavoro e sulla socialità, durante la gravidanza la mente si sposta completamente su questa nuova esperienza e su quello che verrà dopo il parto (Stern et al., 1999).

7.9.2. Il papà

Secondo uno studio di Genesoni & Tallandini (2009) sulla transizione psicologica alla paternità, il futuro papà si trova d'innanzi a tre principali difficoltà: dapprima nasce un sentimento d'inconsapevolezza della presenza del bambino, poiché essa non comprova prove tangibili. Questo porta al desiderio di creare un legame emotivo con il figlio ma anche ad un senso di impotenza dato dalla mancanza di un'influenza diretta sul corso degli eventi. In secondo luogo il padre percepisce delle problematiche nel rapporto di coppia, uno squilibrio dato dalle differenti aspettative e dai differenti bisogni manifestati da madre e padre. L'ultima difficoltà tratta la complessità riscontrata nella creazione di una nuova identità che si trasferisca dall'essere partner all'essere padre. I primi pensieri sulla propria identità da padre emergono già durante il primo trimestre di gravidanza, durante il quale il papà si prospetta nel suo futuro con il bambino, cercando di capire che tipo di padre potrà essere e quale sarà il suo ruolo nella vita del figlio (Genesoni & Tallandini, 2009).

Si può quindi concludere che i pensieri del papà si concentrano di più su come diventerà lui stesso con il bambino piuttosto che ideare un'immagine del proprio figlio.

7.10. Indagini prenatali

Negli ultimi decenni la medicina di diagnostica prenatale ha fatto dei grandi progressi, permettendo di diagnosticare la maggior parte delle anomalie prima della nascita, diminuendo anche la quantità di falsi positivi o falsi negativi (Radovanovic & Todaro, 2011).

Malgrado la diagnosi venga scoperta già nel feto, le possibilità di terapia sono poche se non completamente assenti (Radovanovic & Todaro, 2011).

Le indagini prenatali non sono esenti da molti conflitti etici, tra i quali il più grande nasce dalla decisione, dopo la diagnosi di un'anomalia, di interrompere o procedere la gravidanza (Radovanovic & Todaro, 2011).

Inoltre, le indagini invasive comportano un rischio, benché minimo, di aborto. Le mamme/coppie dovrebbero essere informate su questo pericolo, poiché nella decisione di sottoporsi alle indagini invasive è necessario considerare il rischio di incorrere nella perdita di un possibile bambino sano (Radovanovic & Todaro, 2011).

Da un altro punto di vista, le indagini prenatali sono giustificate dalla possibilità, per le mamme/coppie di prepararsi al meglio alla nascita del loro figlio (Radovanovic & Todaro, 2011).

7.10.1. Test del primo semestre

In Svizzera, tutte le donne incinte hanno la possibilità di effettuare uno screening prenatale per individuare un sospetto di trisomia 21, 18 e 13. Questo test viene consigliato dai ginecologi tra la sesta e la decima settimana di gravidanza. Se la gestante acconsente si procede, durante la decima settimana di gravidanza, con un prelievo di sangue con l'obbiettivo di identificare due marcatori biologici e cioè il Pregnancy Associated Plasma Protein-A (PAPP-A) e la subunità β libera della gonadotropina corionica umana (β-hCG libera) (Ufficio federale della sanità pubblica [UFSP], 2015). Questi marcatori biologici sono sostanze prodotte dall'embrione, dal feto o dai tessuti placentari che registrano un livello differente al normale nel corso di una gravidanza con feto affetto da trisomia (Dall'Amico & Viora, 2011).

In seguito, tra la dodicesima e la quattordicesima settimana di gravidanza, si realizza un'ecografia per stabilire l'età gestazionale, il numero di feti presenti, eventuali malformazioni e la translucenza nucale (UFSP, 2015). Analizzando la translucenza nucale, cioè i tessuti molli retronucali del feto, se ne rileva lo spessore che, nei feti

affetti, risulta essere aumentato di circa il doppio rispetto a quelli non affetti (Dall'Amico & Viora, 2011).

Se nell'ecografia si individuano malformazioni o una translucenza nucale anomala, la gravidanza risulta essere ad alto rischio di presenza di difetti genetici. In questi casi viene consultato uno specialista in medicina materno-fetale in modo da stabilire il metodo migliore per confermare la diagnosi (UFSP, 2015).

7.10.2. Indagini non invasive

I test prenatali non invasivi (NIPT) consistono in un'analisi di laboratorio, eseguita tramite un prelievo di sangue, volta a esaminare il genoma fetale nel sangue materno. Questo esame può essere effettuato a partire dalla dodicesima settimana di gravidanza e non comporta nessun rischio per il feto (UFSP, 2015).

Se l'esame risulta essere positivo è necessario confermare la diagnosi attraverso una procedura invasiva, poiché questo tipo di esame può indicare anche risultati falso positivi. Se l'esame ha esito negativo, non è necessario nessun altro tipo di esame (UFSP, 2015).

7.10.3. Indagini invasive

Questo tipo di indagini avvengono generalmente quando esiste un rischio di difetti genetici constatato dal test del primo trimestre e/o dalle indagini non invasive oppure in presenza di fattori di rischio come un'età materna maggiore dei 35 anni o la presenza di patologie genetiche in famiglia (Universitätsspital Zürich [USZ], s.d.).

<u>Amniocentesi</u>

L'amniocentesi viene effettuata tra la quattordicesima e la diciottesima settimana gestazionale. Consiste in un prelievo di un campione di liquido amniotico, realizzato tramite l'inserzione di un fine ago che dalla parete addominale penetra fino al sacco amniotico. Il procedimento avviene con il controllo di una sonda ecografica. Il campione di liquido amniotico verrà poi esaminato in laboratorio con l'obiettivo di determinarne il cariotipo. Per avere i risultati definitivi bisogna attendere dalle due alle tre settimane. Questa indagine implica un rischio di aborto spontaneo di circa lo 0,5-1% (USZ, s.d.).

<u>Biopsia dei villi coriali</u>

Questa indagine viene effettuata tra la decima e la quattordicesima settimana gestazionale. La biopsia avviene tramite l'estrazione di un campione di villi coriali che

può essere effettuata per via transaddominale o transvaginale con l'aiuto di un ago e una sonda ecografica, essa ha l'obiettivo di analizzare il cariotipo fetale. Questo esame comporta un rischio di aborto spontaneo leggermente maggiore rispetto a quello dell'amniocentesi. Il vantaggio della biopsia è che può essere effettuata prima dell'amniocentesi e i risultati sono disponibili già dopo qualche giorno (USZ, s.d.).

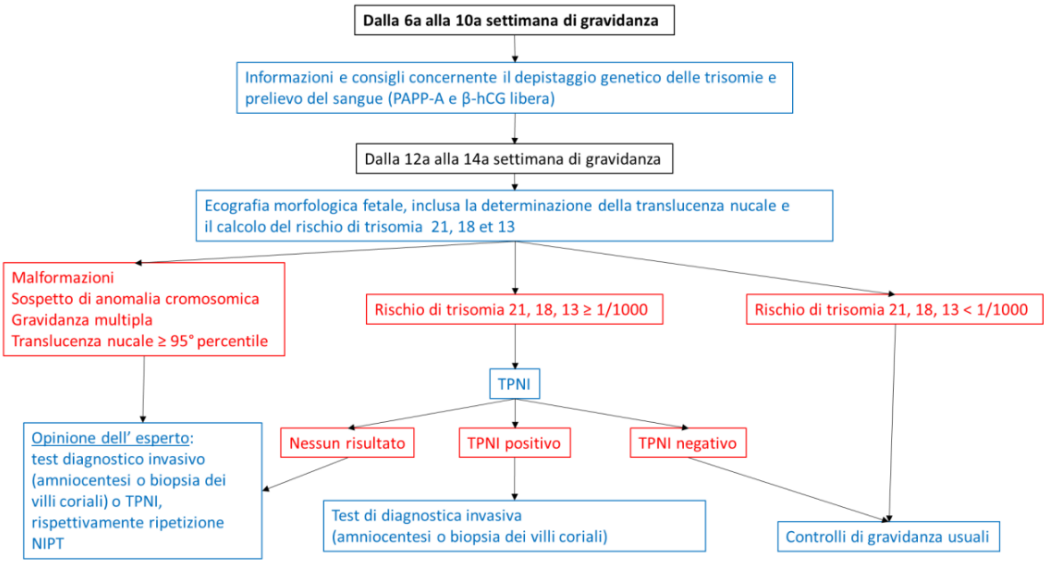

Figura 1: Ufficio federale della sanità pubblica [UFSP], 2015

7.11. La diagnosi prenatale

La scoperta di una patologia fetale è sempre una notizia traumatica ed impegnativa da affrontare. Essa scombussola infatti il progetto di transizione, già di per se complicato, le aspettative e i sogni in modo brusco, irreversibile e spesso difficile da affrontare (Luz et al., 2016).

La diagnosi risulta essere particolarmente difficile da gestire se viene scoperta dopo la prima ecografia, durante la quale i genitori hanno la possibilità di vedere e sentire la presenza del bambino (attraverso i battiti cardiaci) ed esso risulta essere apparentemente sano. Spesso viene consigliato alle mamme considerabili come "a rischio" di sottoporsi alle indagini prenatali senza che esse possano prepararsi in modo adatto a questi esami ed al loro possibile risultato (Radovanovic & Todaro, 2011).

Subito dopo la comunicazione della diagnosi i genitori si addentrano nella riflessione, individuale e di coppia, sul destino della gravidanza e della propria genitorialità. Questa difficile notizia richiede un riadattamento emotivo, la comprensione delle comunicazioni date dal medico e non da ultimo una decisione sul procedere (Luz et al., 2016).

L’immagine del bambino ideale, sano, scompare lasciando subentrare una dimensione di lutto dovuta alla sua perdita. Il bambino, non ancora nato, diventa un paziente medico poiché malato. Tutti questi cambiamenti sono difficili da sopportare per la mamma e il papà e possono causare shock emotivo, ansia, paura, rabbia, depressione e senso di colpa; tutti sentimenti che, in alcuni casi, attaccano il funzionamento degli equilibri del nucleo familiare (Luz et al., 2016).

La madre può sentirsi minacciata nella sua identità di donna e perdere quella sensazione di avere il controllo sugli eventi legati al proprio bambino. Spesso essa vive la situazione in maniera maggiormente traumatica poiché il suo legame affettivo con il bambino si sviluppa già a partire dalla gravidanza, essendo legata fisicamente al feto e potendo percepire direttamente i suoi movimenti e la sua crescita. Per il papà il feto è invece riconoscibile solamente come un’entità astratta con il quale più difficilmente riesce ad avere un attaccamento (Luz et al., 2016).

Secondo l’intensità di questi sentimenti e la presenza o mancanza di risorse i futuri genitori riusciranno a reagire e sistemare più o meno efficacemente questa circostanza (Luz et al., 2016).

7.11.1. La comunicazione della diagnosi prenatale

Come detto nel capitolo precedente, la diagnosi è spesso inattesa e crea una forte combinazione di emozioni. Per questo motivo, l’importanza delle informazioni date subito dopo la diagnosi sono di fondamentale importanza per poter aiutare i genitori nel processo decisionale (Sheets, Best, Brasington, & Will, 2011).

Queste informazioni riguardano gli aspetti clinici della patologia, in particolare la disabilità intellettiva, il ritardo nello sviluppo e le patologie correlate (Sheets, Best, Brasington, & Will, 2011). Inoltre, devono essere fornite delle indicazioni sull’interruzione di gravidanza (Sheets, Crissman et al., 2011).

L’obiettivo principale di una buona comunicazione della diagnosi deve essere la promozione della decisione autonoma sul proseguimento o l’interruzione della gravidanza (Sheets, Best et al., 2011). Durante il colloquio devono quindi essere illustrate tutte le opzioni (Sheets, Crissman et al., 2011).

Lo sviluppo fisico e cognitivo di un bambino affetto da sindrome di Down può essere molto variato e impossibile da prevedere nel periodo prenatale. Si possono però creare degli scenari sulla possibile vita futura di una persona affetta da sindrome di Down in modo da poter illustrare con più chiarezza come potrà essere la vita della coppia nel

caso in cui volessero proseguire la gravidanza e crescere il bambino (Sheets, Crissman et al., 2011).
Bisogna sempre considerare che i fattori che influenzano la reazione dei genitori sono molteplici e soggettivi. L'approccio adottato non può quindi essere "standard", bensì deve essere modellato alla situazione, alle persone che ci si trova di fronte e ai bisogni specifici di ogni coppia (Luz et al., 2016).
Nei bisogni della coppia può esserci anche quello di ricevere le comunicazioni in una lingua che non corrisponde a quella dell'operatore sanitario; in questo caso è necessario garantire la presenza di un interprete durante il colloquio (Luz et al., 2016).

7.12. Proseguire o interrompere la gravidanza?

Come già illustrato precedentemente, grazie alle tecniche di indagini prenatali si può venire a conoscenza dell'anomalia quando il bambino non è ancora nato (Korenromp, Page-Christiaens, van den Bout, Mulder, & Visser, 2007). Secondo uno studio della National Down Syndrome Cytogenetic Register [NDSCR], nel 2013, nel Regno Unito il 65% delle diagnosi veniva effettuata nel periodo prenatale.
Dopo la comunicazione della diagnosi deve avvenire la scelta tra il proseguire o il terminare questa gravidanza.
In Svizzera si trovano difficilmente dei dati sulla quantità di interruzioni di gravidanza dovute a trisomia 21, poiché l'aborto terapeutico deve essere annunciato dal medico ma non deve esserne annunciata la motivazione (Raio, 2012). Gli unici dati specifici documentati sono quelli del Canton Vaud, che riportano un tasso di circa il 70% di interruzioni di gravidanza (Raio, 2012). A livello europeo i numeri variano molto in base alla nazione, spaziando da nazioni dove l'aborto è illegale (Raio, 2012) a nazioni come l'Inghilterra, dove gli aborti terapeutici raggiungono il 90% dei casi (NDSCR, 2014).
Nel capitolo seguente verranno analizzate le motivazioni di questa scelta, considerando il risvolto etico di questo argomento molto complesso.

7.12.1. Interrompere la gravidanza

"Quando la mia ginecologa mi ha comunicato che la mia bambina, non ancora nata era affetta da trisomia 21, ho pensato che la mia vita non sarebbe potuta andare avanti. Non facevo altro che piangere! Non facevo altro che pensare alla mia tanto amata

bambina non ancora nata! Ma, dall'inizio, sapevo che tutto questo era più grande di me, dare la vita a questa bambina era oltre i miei limiti…"
Testimonianza tratta da Unione svizzera per decriminalizzare l'aborto (USPDA).

Come regolamentato dal codice penale svizzero (2015) articolo 119, l'interruzione di gravidanza, dopo la dodicesima settimana, è possibile nel caso in cui, secondo il giudizio medico, è necessario evitare alla madre un grave danno fisico o psichico.
Prima di procedere all'interruzione di gravidanza il medico è tenuto ad effettuare un approfondito colloquio con la donna nel quale devono essere fornite tutte le informazioni necessarie come, tra le essenziali: i possibili rischi medici dell'intervento, la presenza di associazioni o enti disponibili a fornire aiuto morale o materiale e la possibilità di adozione del neonato. La gestante deve inoltre consegnare una richiesta scritta di interruzione di gravidanza.
L'interruzione di gravidanza, soprattutto se essa era desiderata, è un evento segnante nella vita. La scelta è spesso confrontata con sentimenti ambivalenti che possono essere: dolore, senso di colpa, sensazione di sollievo o perdita di autostima (Korenromp et al., 2007).
In queste condizioni, così emozionalmente significative, le capacità di giudizio e di scelta possono essere compromesse. Per questo motivo è importante che i genitori abbiamo il maggior tempo possibile a disposizione per giungere alla decisione finale (Radovanovic & Todaro, 2011). Durante il processo decisionale può essere utile l'accompagnamento psicologico, che aiuti i genitori a proiettarsi nella possibile vita con il loro bambino disabile in modo da capire se essa possa divenire una possibilità sostenibile o meno (Radovanovic & Todaro, 2011).
Se fra i due partner dovessero nascere opinioni diverse è molto importante che esse vengano affrontate per evitare successive ripercussioni sul rapporto di coppia (Radovanovic & Todaro, 2011).
Secondo uno studio olandese, le motivazioni principale per l'interruzione della gravidanza, in caso di sindrome di Down, derivano da fattori legati al bambino. In particolare si crede che il bambino non potrà mai essere indipendente, che la sua disabilità e le conseguenze che da essa derivano saranno troppo gravi e pesanti da gestire, che il bambino non verrà accettato socialmente oppure si mostrano preoccupati per il futuro del figlio dopo la loro morte (Korenromp et al., 2007).
Altri fattori di scelta sono poi collegati alla mamma o alla famiglia. Tra questi c'è la preoccupazione per l'integrità degli altri figli, della relazione di coppia, della carriera

professionale o della mamma stessa oppure si dichiara chiaramente di non volere un bambino disabile o di temere di sentirsi inferiore alle altre mamme per aver avuto questo bambino “diverso” (Korenromp et al., 2007).

7.12.2. Proseguire la gravidanza

Secondo Hurford, Hawkins, Hudgins, & Taylor (2013) la maggior parte delle madri/coppie dichiarano di aver scelto di proseguire la gravidanza in seguito alla diagnosi prenatale di sindrome di Down, per motivi religiosi o morali.
Queste motivazioni possono essere in parte definite tramite le principali prese di posizione di chi è contrario alla legalizzazione dell’aborto. Tra queste il principale argomento è quello che considera l’embrione come vita umana già a partire dal concepimento e, di conseguenza, l’aborto come un vero e proprio omicidio (Mori, 2008).
Anche il principio di sacralità della vita si oppone all’aborto, considerandolo come una manipolazione della vita che dovrebbe essere invece inviolabile in quanto l’essere umano non ha potere decisionale sui processi vitali ed ha il dovere etico di rispettare le funzioni del corpo e di garantire la continuazione della specie. La sacralità della vita non è forzatamente legata alla religione anche se da essa è sostenuta e considerata come: “piano di vita di una mente sovraumana che non può essere violato” (Mori, 2008).
La scelta della madre viene però influenzata anche da altri fattori tra cui: l’impatto che questo bambino potrà avere sugli altri membri della famiglia, le opinioni del marito/compagno e/o dei famigliari, la presenza di risorse personali e finanziarie, le esperienze personali a contatto con la sindrome di Down o la disabilità e non da ultimo la buona qualità del supporto e le informazioni ottenute alla comunicazione della diagnosi (Hurford et al., 2013).
Un altro fattore che influenza soprattutto la decisione materna, è la presenza di un già forte senso di attaccamento al proprio bambino, data soprattutto dalla percezione fisica della sua presenza, e dal quale non può pensare di separarsi (Hurford et al., 2013).

7.13. La diagnosi postnatale

Malgrado l’incremento dell’utilizzo e delle tecnologie delle indagini prenatali, capita ancora spesso che i genitori non vengano a conoscenza della patologia fino al momento della nascita (Skotko, 2005).

Come nel caso della diagnosi prenatale, anch'essa provoca dei sentimenti di paura, ansia, rabbia e senso di colpa ed è considerata come un'esperienza scioccante (Groot-van der Mooren, Gemke, Cornel, & Weijerman, 2014).
I genitori vivono una situazione di perdita e sono costretti ad elaborare un lutto. Essi avevano immaginato la loro vita, la realizzazione dei loro sogni e dei loro progetti in presenza di un bambino sano; il neonato con sindrome di Down viene quindi visto come una presenza danneggiata che sostituisce quella perfetta che aveva preso forma nelle loro idee (Zanobini, 2005).
L'impatto di questa esperienza sulla famiglia dipende da differenti fattori come: la gravità della disabilità; le caratteristiche personali e le strategie utilizzate per far fronte al problema; la rete di sostegno familiare; il supporto sociale (Zanobini, 2005).
Anche la capacità di elaborare il lutto va considerata, poiché porta ad un adattamento alla presenza di questo bambino, diverso dal bambino che si era immaginato ed al quale ci si era già legati, e alle sue problematiche (Senno, 2016).
Generalmente questo processo avviene attraverso delle fasi durante le quali i genitori si sentono dapprima turbati e addolorati per la perdita del bambino immaginario; in seguito nasce un sentimento di rabbia e senso di colpa dati dal tentativo di recuperare ciò che non c'è più; questo tentativo fallisce ed i genitori cadono in uno stato di depressione e disorganizzazione; da questa sensazione essi capiscono di doversi riorganizzare nella nuova situazione lasciando così andare il bambino immaginario attraverso il distacco, adattandosi al bambino presente (Senno, 2016).
Queste fasi non vengono però sempre superate come descritto, possono infatti avvenire dei processi diversi che portano tuttavia all'adattamento oppure questo processo può avvenire in modo inadeguato. Quando una o più fasi non vengono superate, possono svilupparsi delle reazioni disadattive come un atteggiamento di rifiuto, iperprotettività o negazione del problema (Zanobini, 2005).
Durante questo periodo è molto importante sostenere la famiglia sul piano emotivo e psicologico aiutando ad accettare la disabilità del figlio, i cambiamenti personali e familiari che essa porterà e le problematiche che dovranno essere affrontate (Predebon, 2006).

La diagnosi postnatale si fonda su di un accurato esame clinico basato sulle caratteristiche e i segni tipici del neonato affetto da sindrome di Down. Essa può però essere confermata solamente attraverso un'analisi del cariotipo (Weijerman & de Winter, 2010).

Table 1 Characteristics of Down syndrome and specific clinical signs at birth

Neonatal signs of Down syndrome [20, 30]	
Most reliable and discriminative signs	Small ears
	Wide space in between the 1st and 2nd toe ("Sandal gap")
	Small internipple distance
	Brushfield spots
	Nuchal skin fold
Reliable and discriminative signs	Brachycephaly
	Hypotonia
	Flat face
	Upward slant of the eye split
	Transverse line in the palm of the hand ("Simian fold")
Age-dependent signs	Epicanthic fold
Difficult to differentiate	Low, flat nose bridge
	Small mouth

Figura 2: Weijerman & de Winter, 2010

7.13.1. La comunicazione della diagnosi postnatale

Quando la diagnosi avviene dopo la nascita, la sua comunicazione si focalizza sull'accettazione da parte dei genitori e sul loro adattamento alla situazione promovendo un clima di sostegno (Sheets, Best et al., 2011). La prima conversazione riguardante la diagnosi è, secondo Groot-van der Mooren et al. (2014) un momento cruciale per il futuro del neonato e della famiglia ed è quindi fondamentale provvedere ad alcuni accorgimenti.

È importante non dimenticarsi di evidenziare i punti positivi che può portare la vita con un figlio affetto da sindrome di Down, congratularsi per la nascita e non focalizzarsi solamente sugli aspetti negativi rischiando di incrementare i sentimenti avversi (Skotko, 2005). La madre e il padre devono però anche avere la possibilità di vivere il lutto della perdita del bambino immaginario (Sheets, Crissman et al., 2011).

La diagnosi deve essere supportata, se desiderato, con del materiale informativo da poter consegnare ai genitori (Skotko, 2005). Molti studi specificano l'importanza di offrire e non sovraccaricare i genitori con le nuove informazioni. Questo perché la mamma ed il papà devono poter decidere quante e quali informazioni vogliono ricevere in quel momento, in base al loro stato emotivo e grado di comprensione momentaneo. Le informazioni da dare al primo incontro sono solitamente: la genesi della sindrome di Down, la procedura diagnostica, le possibili complicazioni mediche che necessitano un intervento immediato ed una breve descrizione della prognosi. È comunque

fondamentale non limitare la comunicazione delle informazioni ad un solo incontro ma effettuare un percorso graduale di sostegno (Groot-van der Mooren et al., 2014).
Per i motivi sopracitati, il professionista che comunica la diagnosi deve avere un'ottima conoscenza dell'anomalia genetica, delle sue conseguenze e della prognosi e le informazioni date da ogni operatore sanitario a contatto con il nucleo famigliare devono essere coerenti con quelle ricevute precedentemente (Sheets, Crissman et al., 2011).
La comunicazione della notizia deve avvenire in un ambiente tranquillo e riservato, in presenza di entrambi i genitori (Skotko, 2005). Anche in questo caso è essenziale offrire la possibilità di essere informati nella lingua preferita dai genitori (Sheets, Crissman et al., 2011).
I genitori devono essere informati sulla presenza di una rete di supporto territoriale composta da associazioni tematiche, gruppi di auto-aiuto, assistenza spirituale o contatti con altri genitori (Skotko, 2005).
La comunicazione della diagnosi deve avvenire subito dopo la sua conoscenza, anche se essa è ancora solamente un sospetto non ancora confermato dall'esame del cariotipo (Sheets, Crissman et al., 2011). Questo per evitare l'ansia dei genitori dovuta all'assidua percezione di "qualcosa che non va" al quale però non possono dare un nome (Skotko, 2005). Tale percezione può scaturire dal comportamento dei curanti definito da Carbonetti, & Carbonetti (1996) come "opaco", come se si tentasse di smorzare la gioia che porta la nascita di un figlio, nell'inconsapevolezza dei genitori dell'esistenza di un problema. Inoltre, la comunicazione tempestiva della diagnosi permette l'erogazione di interventi precoci che possono contribuire ad un migliore outcome ed una migliore qualità di vita per il neonato e la sua famiglia (Groot-van der Mooren et al., 2014).

8. Indagine sul campo

8.1. La rete territoriale

In Ticino sono presenti differenti risorse territoriali, la loro conoscenza è stata amplificata attraverso un colloquio con Donatella Oggier-Fusi, segretaria di organizzazione di ATGABBES e alla ricerca approfondita attraverso internet. La ricerca si è concentrata sulle risorse specifiche per il periodo della nascita e quello subito successivo.

8.1.1. L'Associazione Ticinese di Genitori e Amici dei Bambini Bisognosi di Educazione Speciale [ATGABBES]

L'ATGABBES è presente, attraverso cinque gruppi regionali, su tutto il territorio ticinese. Essa è aperta a tutti coloro che si sentono coinvolti nella realtà della disabilità. Non è quindi formata solo da genitori e persone con disabilità, ma anche da professionisti, volontari e altre persone che ne condividono il concetto (ATGABBES). L'obiettivo principale di ATGABBES è quello di "creare occasioni di incontro e scambio tra le persone in situazione di disabilità, i loro famigliari e la società tutta, in un'ottica di integrazione scolastica, professionale e sociale" (ATGABBES).

Nell'ambito della nascita e del periodo successivo sono in particolare le offerte per i genitori ad essere rilevanti. Il gruppo di parola consiste in un gruppo di persone che condivide la stessa situazione o le stesse difficoltà e ha lo scopo di soddisfare dei bisogni, di superare dei problemi e quindi ottenere dei cambiamenti con la partecipazione reciproca dei componenti. All'interno del gruppo ogni membro può contemporaneamente ricevere come dispensare aiuto. Ognuno ha la possibilità di comunicare spontaneamente il proprio pensiero, le proprie emozioni o esigenze creando un confronto tra i membri del gruppo che genererà informazione ed apprendimento reciproco, condivisione, sostegno emotivo ed attivazione delle risorse personali. I gruppi di parola sono condotti da un operatore professionale che ha il compito di organizzare gli incontri (scelta dei partecipanti, sede ed orario), di facilitare gli scambi comunicativi all'interno del gruppo e di svolgere il ruolo di collegamento tra il gruppo e i vari servizi esterni (ATGABBES).

La pedagogia dei genitori è un progetto promosso da ATGABBES. La metodologia di questo progetto vuole integrare l'esperienza quotidiana, pratica e concreta dei genitori con il sapere scientifico, promuovendo quindi l'unione delle conoscenze dei genitori con

quelle dei professionisti sociali, scolastici e sanitari. Il genitore assume il ruolo attivo di esperto conoscitore del proprio figlio, ruolo che deve essere riconosciuto come paritario a quello dei professionisti. All'interno di questo progetto si lavora in particolare attraverso la metodologia delle narrazioni, che danno un valore di formazione al racconto di vita dei genitori. Le narrazioni permettono ai genitori di raccontare, ripercorrere e condividere le esperienze e le scelte effettuate durante il loro percorso quotidiano. Attraverso la divulgazione dei singoli racconti si crea un capitale di conoscenza comune che dà valore alla dimensione individuale e collettiva dell'educazione, originando un elemento di crescita per i professionisti e per gli altri genitori (ATGABBES).

8.1.2. Pro Infirmis

Pro Infirmis è la più grande organizzazione Svizzera attiva nel campo della disabilità. Essa sostiene le persone disabili e i loro famigliari nell'organizzazione della vita quotidiana e nell'inserimento adatto in tutti gli ambiti della vita come l'abitare, il lavoro, la formazione o il tempo libero (Pro Infirmis). Il principio portante della Pro Infirmis è il diritto di ogni persona di condurre una vita autodeterminata e indipendente. Per questo si impegna nel garantire la partecipazione delle persone disabili alla vita sociale e nel combattere le condotte discriminatorie e emarginanti che ostacolano questo obiettivo (Pro Infirmis).

Concentrandosi sul periodo della nascita, si può citare la consulenza sociale "La Bussola". Questo tipo di consulenza vuole accompagnare e sostenere il più precocemente possibile tutti i genitori e minorenni confrontati con l'annuncio di una malattia o di un handicap (Pro Infirmis). Il compito degli operatori sociali consiste nell'offrire consulenza e sostegno su temi come l'assicurazione invalidità, i servizi specializzati presenti sul territorio, il disbrigo di pratiche amministrative, l'inserimento prescolastico e scolastico e la possibilità di ricevere dei contributi finanziari. L'accompagnamento offerto è individualizzato alla famiglia ed alle sue necessità quotidiane (Pro Infirmis).

8.1.3. Servizio dell'Educazione Precoce Speciale [SEPS]

Il SEPS è un servizio di prevenzione e di intervento precoce, operante a livello pedagogico-terapeutico, che offre sostegno alle famiglie e la presa a carico dei bambini

con disarmonia evolutiva, ritardi dello sviluppo causati da deficit motori, sensoriali e cognitivi o ad alto rischio evolutivo dalla nascita all'età scolastica.
Il servizio offre in particolare attività di pedagogia specializzata, ergoterapia, logopedia e psicomotricità (Dipartimento della Socialità e della Sanità [DSS]).

8.1.4. Gruppo Interregionale Infermiere Pediatriche Svizzera Italiana [GIIPSI]

Il GIIPSI è un servizio di cure pediatriche per tutti i bambini e ragazzi che necessitano di cure infermieristiche al proprio domicilio. Il personale del GIIPSI si rivolge anche ai neonati con disabilità e alle loro famiglie, in particolare attraverso la valutazione del bambino e dell'ambiente circostante, la definizione di un piano di cura e, se necessario, di presa a carico interdisciplinare; accompagnamento, informazioni e educazione terapeutica per l'attuazione delle cure, la somministrazione di medicamenti e l'utilizzo di apparecchiature medico-tecniche. Il servizio effettua inoltre numerosi esami e cure medico-terapeutiche (GIIPSI).

8.2. Intervista

<u>La gravidanza, la nascita e la comunicazione della diagnosi</u>

L'intervista è stata effettuata alla mamma di due gemelle, nate 11 anni fa a Lucerna. Una delle due bambine è affetta da trisomia 21. Dopo una gravidanza senza problemi rilevanti, le gemelle sono nate prematuramente, a 27 settimane di gestazione, dopo un trasferimento d'urgenza dal Pronto Soccorso di Lugano a Lucerna. I primi accenni alla diagnosi sono avvenuti durante le visite iniziali fuori cantone durante i quali i medici si riferivano a uno dei due gemelli come "defekt". La mamma, pur non essendo di madre lingua tedesca ha percepito subito che c'era qualcosa che non andava, ha perciò chiesto chiarimenti ai quali è stato risposto che la bambina soffriva di un'anomalia cardiaca, facilmente risolvibile attraverso un'operazione di routine. Poco dopo i genitori sono però stati convocati dai medici per ricevere la comunicazione che la maggior parte dei neonati affetti da questa anomalia cardiaca sono anche portatori di trisomia 21. La conferma della diagnosi sarebbe potuta essere confermata solamente attraverso un'amniocentesi. L'esame è stato rifiutato dai genitori perché ritenuto rischioso alla gravidanza in quel momento e perché qualsiasi fosse stato il risultato avrebbero proceduto comunque. La conferma della diagnosi è quindi avvenuta dopo il parto.

Una volta che la bambina è nata, la conferma della diagnosi avviene attraverso l'analisi del cariotipo tramite un prelievo di sangue venoso. La mamma riferisce però di aver già capito in precedenza che la sua bambina fosse affetta da sindrome di Down. Il solo vederla nel lettino le fa percepire alcuni segni che non le lasciano dubbi.
La signora racconta che il momento più duro è stato quando ha saputo della malformazione cardiaca con la probabile associazione alla trisomia 21. In quel momento si sono creati tanti pensieri tra i quali quello costante era: "non può succedere anche questo".
Più della diagnosi stessa è stata però difficile la situazione in cui si trovava. Sola, fuori cantone, con due bambine premature e altri due figli piccoli a casa che avevano altrettanto bisogno della sua presenza. Ripensando a quei momenti dice di essere stata "travolta da un vortice" che non le ha permesso di soffermarsi su sentimenti come quello del lutto, ma di agire quasi meccanicamente concentrandosi su ciò che doveva essere fatto in quella particolare situazione. L'intervento tempestivo prima della nascita, la buona assistenza alla bambina, il grande sostegno della famiglia e degli amici hanno permesso un'esperienza positiva. Ripensando però a quei momenti emerge spesso il sentimento di solitudine. Sono state molte le ore passate in cure intensive, completamente da sola. Riflettere su questi momenti fa constatare che magari non tutti accettano questo rimanere soli, magari non tutti hanno lo stesso sostegno al di fuori dell'ospedale. Secondo la mamma sarebbe necessario offrire maggior sostegno emotivo e pratico, in particolare alle mamme che devono partorire oltre Gottardo, soprattutto pensando che, se il bambino nasce in Ticino viene attivata automaticamente una rete di sostegno.

I primi mesi di vita, la presa a carico

I primi tre mesi di vita sono trascorsi nel reparto di cure intensive a Lucerna. La bambina era completamente nelle mani del personale sanitario, la mamma trascorreva metà del tempo in ospedale e l'altra metà a casa con gli altri figli, si fidava della loro competenza, "io dovevo pendere da quello che dicevano loro, anche se poi ho imparato anch'io a capire cosa succedeva quando suonavano le macchine". Dopo il trasferimento in Ticino e i primi congedi al domicilio si rende necessario imparare degli accorgimenti come posizionare il sondino naso-gastrico o somministrare l'ossigeno, in modo da poter portare la bambina definitivamente a casa.
Nel primo periodo a casa viene attivato il servizio a domicilio, con due infermiere che rilevavano i valori e valutavano lo stato di salute della bambina, una fisioterapista e la

continua disponibilità del pediatra. Il supporto e l'educazione terapeutica permettono una serena convivenza con la piccola.
Nel frattempo la signora è stata anche contattata da associazioni quali Pro Infirmis e ATGABBES. Tra queste l'ATGABBES è stata molto presente nella vita di mamma e figlia. Inizialmente le offerte venivano vissute con qualche scetticismo: "al gruppo parola mi chiedevo cosa ci andavo a fare visto che mi deprimevo ancora di più ascoltando le storie degli altri"; le narrazioni: "perché devo raccontare i fatti miei a voi". Provando però, i benefici sono prevalsi agli scetticismi. Come si può intravvedere da affermazioni come: "ho iniziato a scrivere e non mi sono più fermata, mi ha fatto bene mettere nero su bianco alcuni punti" oppure "dai genitori "vecchi" potevo imparare dalle cose che a loro erano già successe…i loro racconti mi permettevano di essere pronta ad affrontare più consapevolmente ciò che sarebbe stato".

L'assistenza infermieristica

Gli spunti che emergono alla domanda "Cosa consiglierebbe alle infermiere/gli infermieri che devono affrontare una situazione come la sua?" sono collegati in particolare a ricoveri successivi.
Il primo consiglio è l'assunzione di un comportamento empatico nella relazione con il genitore. Può capitare che il genitore si mostri scontroso nei confronti del personale infermieristico, è però fondamentale riuscire a pensare aldilà di questo atteggiamento, poiché il genitore che si trova in ospedale è forzatamente confrontato con un problema ed è quindi importante comprendere il suo vissuto e la sua situazione al domicilio prima del ricovero in modo da poter offrire un'assistenza adatta alla situazione.
Il secondo consiglio è quello di sorridere durante il lavoro: "io guardo se la persona sorride, non c'è più nessuno che sorride". Diventare infermieri è stata una scelta, diventare genitori di un bambino disabile no.
Il terzo consiglio è l'indispensabilità di ascoltare sempre il genitore, nell'individualità delle sue affermazioni e nella grande conoscenza del figlio.

8.3. Il ruolo infermieristico

Il capitolo seguente tratterà il ruolo infermieristico nella presa a carico della tipologia d'utenza tematizzata nel lavoro di tesi. L'analisi è focalizzata sulla presa a carico dei genitori nel periodo postnatale. Per delineare il ruolo è stato utilizzato il profilo di competenze finali per le professioni sanitarie SUP, Bachelor of Science in cure

infermieristiche. Da questo profilo sono stati estratti i tre ruoli ritenuti più importanti, correlando ad essi alcuni possibili interventi per permettere l'elaborazione di un piano di cura.

8.3.1. Ruolo di comunicatore

Il ruolo di comunicatore è composto dallo sviluppo di una relazione di fiducia, l'adattamento della tipologia di comunicazione idonea ad ogni situazione, la gestione di eventuali conflitti, la documentazione e la condivisione delle informazioni all'interno del team (Scuola Universitaria Professionale Svizzera Italiana [SUPSI], 2011).

Come già accennato in precedenza, in questo tipo di situazione, è fondamentale costruire un rapporto di fiducia con la mamma, il papà e gli altri componenti della famiglia. Uno dei punti fondamentali per costruire questo tipo di rapporto è l'ascolto attivo. Anche durante l'intervista l'importanza dell'ascolto è stata puntualizzata più volte, attraverso esempi di esperienze negative nel quale questo fattore veniva sottovalutato compromettendo la costruzione o il proseguimento del rapporto di fiducia. L'ascolto deve essere associato alla formulazione di domande riguardo lo stato fisico e psichico di genitori e bambino, così come alla creazione di un ambiente adatto e incoraggiante nell'esprimere i propri problemi (Demott et al., 2006).
La figura dell'infermiere deve rappresentare una presenza costante nel nuovo percorso dei genitori. Lungo tutto il percorso è necessario prestare attenzione all'utilizzo della comunicazione adatta alla situazione. Attraverso l'ascolto e la presenza costante sarà possibile riconoscere i bisogni delle persone, offrire sostegno emotivo e supporto nell'affrontarli.
Riprendendo l'intervista si può evincere in più momenti che la mamma si sia ritrovata "travolta da un vortice", così come viene menzionato il sentimento di solitudine. La mamma stessa indica come elemento di miglioramento per la presa a carico infermieristica un aumento del supporto emotivo e dell'ascolto attivo del genitore.
Un sentimento che compare frequentemente in questo tipo di situazioni è il senso di colpa, manifestato attraverso la colpevolizzazione di se stessi o del proprio partner. Questo tipo di emozione può creare dei conflitti che in alcuni casi arrivano a minacciare l'integrità della coppia (Stern et al., 1999). In questo caso è molto importante consapevolizzare i genitori sull'importanza e l'utilità di verbalizzare e condividere le

esperienze vissute in modo da analizzarle, affrontarle e proseguire con la propria vita (Stern et al., 1999).
Le informazioni e le conoscenze sviluppate durante la relazione con i genitori, i bisogni e i desideri devono essere costantemente documentati, affinché la continuità delle cure possa essere garantita da parte di ogni membro del team.

8.3.2. Ruolo di promotore della salute (Health Advocate)

Il ruolo di promotore della salute consiste nell'utilizzare concretamente le conoscenze di esperto nell'interesse della salute e della qualità di vita dei pazienti, delle famiglie e della società. Questo avviene tramite programmi per la promozione della salute e la prevenzione delle malattie integrati nella pratica professionale e sostenendo i pazienti e le loro famiglie nell'individuare i mezzi per prevenire ed affrontare la malattia, così come mantenere una buona qualità di vita (SUPSI, 2011).

La nascita di un figlio affetto da sindrome di Down comporta parecchie ripercussioni emotive, lavorative, sociali ed economiche nella vita dei genitori e proprio per questo motivo è necessario offrire il pieno supporto infermieristico, il quale può giocare un ruolo fondamentale nel processo di promozione della salute. Processo che conduce ad un aumento di controllo e miglioramento della propria salute e al raggiungimento di uno stato di benessere fisico, mentale e sociale (OMS, 1986). Gli infermieri possono essere d'aiuto nell'identificazione dei bisogni, delle risorse, nelle modifiche relative all'ambiente e al conseguente adattamento.
Da considerare durante la presa a carico e in particolare durante le cure a domicilio, è la valutazione della soddisfazione dei bisogni fisiologici della madre come ad esempio la qualità del sonno o il bisogno di tempo da dedicare a sé stessa. Attraverso questa valutazione è possibile intervenire miratamente sui bisogni, con la necessaria intensità, offrendo ad esempio dei momenti di supplenza ai genitori.
Considerando che il benessere del bambino viene influenzato dai comportamenti, dalle strategie di coping e dal grado di coinvolgimento della famiglia, essa deve assumere un ruolo centrale nel piano di cura e deve essere considerata come una risorsa per la funzionalità dell'assistenza (Dal Gesso, 2010).
Ogni famiglia, così come ogni singolo individuo è differente, nelle reazioni, nelle necessità, eccetera. È necessario identificare la tipologia di famiglia con la quale si è

confrontati, così come individuare le singole problematiche e dinamiche che la riguardano (Dal Gesso, 2010).
I genitori devono essere coinvolti attivamente nel processo di cura del loro bambino attraverso l'educazione terapeutica, definita dall'OMS (1998) come un processo che, attraverso attività mirate di informazione ed insegnamento, collaborazione, consapevolizzazione e responsabilizzazione, permette ai pazienti ed alle loro famiglie di acquisire e mantenere le competenze necessarie per la gestione ottimale della convivenza con la malattia, con l'obiettivo di conservare o migliorare la qualità di vita, così come permettere alla famiglia di disporre di un maggior controllo sulla situazione e di conseguenza di diminuire l'ansia e il senso di impotenza.
Le informazioni e le istruzioni date ai famigliari devono perseguire l'obiettivo di un buon mantenimento della qualità di vita, così come devono permettere il riconoscimento e la risposta ad eventuali problematiche (Dal Gesso, 2010).
Questi insegnamenti devono essere mirati alle necessità del bambino e possono ad esempio riguardare: l'educazione all'alimentazione, data la difficoltà nell'alimentare il neonato al seno a causa del frequente ridotto riflesso della suzione; il riconoscimento e la gestione di segni e sintomi allarmanti; la somministrazione di medicamenti; la gestione di presidi medico-tecnici.
Dopo la nascita è frequente che il bambino disabile debba rimanere ricoverato in ospedale per un periodo più o meno prolungato. A dipendenza dello stato di salute del bambino i genitori possono ritrovarsi ad avere un ruolo secondario nella vita del figlio. Come citato in Stern et al. (1999) i genitori potrebbero "sentire di essere per lui meno speciale delle stesse infermiere e, soprattutto, meno competente di loro". Questo sentimento viene percepito anche nell'intervista con affermazioni come: "io potevo stare in cure intensive solo durante la notte…le mie bambine erano nelle loro mani"; "dovevo pendere da quello che dicevano loro" oppure "i bisogni della mia bambina erano i professionisti delle cure intensive".
Il ricovero ospedaliero può così complicare lo sviluppo dell'attaccamento, considerato come "la creazione di un legame fisico e psicologico tra genitore e bambino" attraverso la vicinanza e la trasmissione di un senso di sicurezza (Stern et al., 1999).
Per evitare la compromissione dell'attaccamento tra il genitore e il bambino bisognoso di assistenza medica e promuovere il contatto fisico è possibile ad esempio adottare il metodo "madre canguro", nel quale il genitore adagia il suo bambino al petto (Stern et al., 1999). Questo tipo di contatto è molto importante sia per il genitore che per il

bambino e va quindi introdotto il più presto possibile subito dopo la nascita (Wright, 2015).

8.3.3. Ruolo di esperto in cure infermieristiche

Nel ruolo di esperto in cure infermieristiche è essenziale individuare i bisogni di cura dei pazienti e delle loro persone di riferimento, così come basare i propri interventi, scelte e valutazioni professionali su conoscenze scientifiche assumendo la responsabilità delle proprie azioni (SUPSI, 2011).

A partire dalla comunicazione della diagnosi, in qualunque momento essa avvenga, i genitori si confronteranno con una grande varietà di domande riguardanti svariati temi relativi al loro bambino e ai cambiamenti che avverranno nella loro vita.
Come visto in precedenza le informazioni date al genitore, in particolare nel periodo successivo alla comunicazione della diagnosi, devono essere, per quanto possibile bilanciate, non focalizzate solo sulle problematiche e le cure necessarie ma consideranti anche le gioie della nuova vita, gli aspetti del bambino e le necessità che sono comparabili a quelle di qualsiasi altro neonato (Skotko, 2005). In ogni momento, deve essere offerta la possibilità di porre ogni tipo di domanda ritenuta necessaria. Inoltre le informazioni date da ogni componente del team devono essere coerenti fra loro, aggiornate e devono permettere al genitore di prendere delle decisioni consapevoli (Wright, 2015).
Per poter garantire una presa a carico ottimale, consapevole e che risponda alle esigenze della famiglia, è indispensabile possedere le conoscenze teoriche di base sulla trisomia 21, sulle sue possibili conseguenze e sui possibili scenari di vita che riguarderanno queste persone. È inoltre utile, per comprendere al meglio i turbamenti dei genitori e offrire un sostegno consapevole, considerare il vissuto psicologico durante la gravidanza e nel momento in cui il “bambino immaginario” viene distrutto.
Per un maggior approfondimento di queste informazioni e per attivare un supporto multidisciplinare riguardante tutte le aree di vita del bambino e della famiglia, è possibile indirizzare i genitori verso le varie risorse territoriali (descritte nel capitolo 8.1) in modo da attivare precocemente l’importante lavoro di rete. Anche la conoscenza delle possibilità offerte dal territorio e delle varie figure professionali che ruotano attorno a questo tipo di utenza è quindi parte integrante del ruolo infermieristico.

9. Conclusioni

Al termine della redazione del lavoro di tesi e le indagini sul campo, riprendo in questa parte finale i punti focali, i principali spunti di riflessione e le difficoltà emerse durante la stesura.

Durante la stesura del lavoro di tesi ho avuto la possibilità di addentrarmi in uno stimolante viaggio attraverso molteplici aspetti sconosciuti della disabilità mentale.
Come prima cosa ho deciso di dedicarmi alle conoscenze generali della sindrome di Down e in particolare del neonato. Argomenti poco o affatto trattati durante la mia formazione. Per completare questo primo passo non ho avuto particolari difficoltà nel trovare materiale; al contrario ho dovuto limitarmi all'essenzialità del periodo neonatale estrapolando dal molto materiale solo quello che riguardava questa fase di vita.
La parte per me più interessante è stata l'indagine delle esperienze genitoriali.
La ricerca attraverso articoli scientifici e libri mi ha aperto lo sguardo su differenti prospettive correlate al rapporto tra genitori e figlio. Ho apprezzato però particolarmente gli spunti ricavati dall'intervista, che mi hanno permesso di correlare le conoscenze teoriche con una situazione reale, traendone le similitudini e le differenze.
La parte dedicata ai vissuti dei genitori mi ha dato anche la possibilità di interrogarmi sulle tematiche etiche correlate a questo tema (ad esempio lo screening prenatale o l'aborto). Comprendendo una volta in più quanto sia importante permettere ai genitori una scelta consapevole, attraverso l'illustrazione delle varie possibilità, così come rispettare le ragioni che spingono alla decisione.
Le difficoltà più grandi sono state riscontrate nell'indagine del ruolo infermieristico, essendo il materiale specificamente correlato a questo tema limitato.
Il personale infermieristico ricopre nella maggior parte dei casi un ruolo secondario nella vita della persona affetta da sindrome di Down. Questo aspetto evidenzia la fondamentale importanza del lavoro di rete, che, introdotto alla nascita, accompagnerà la persona durante il suo percorso di vita.
Come si può percepire in quanto elaborato nel lavoro di tesi il ruolo degli infermieri diventa rilevante nell'accompagnamento dei genitori. Nell'intervista emerge una grande competenza del personale infermieristico nel trattamento al neonato, ma anche una carenza nella considerazione degli aspetti emotivi dei genitori, ad esempio attraverso l'ascolto o l'empatia. Questo mi porta a puntualizzare l'importanza di poter usufruire di

buone conoscenze di background correlate, non solamente alla sindrome di Down, ma soprattutto ai vissuti delle famiglie confrontati con questa problematica.
Attraverso l'indagine sul campo ho anche potuto scoprire la quantità di offerte a disposizione per questo tipo di utenza, comprendendo quanto sia fondamentale la conoscenza della rete per offrire un accompagnamento globale, adeguato e individualizzato ai bisogni della famiglia.

Proposte di sviluppo

Durante la stesura del lavoro di tesi ho dovuto fare delle scelte riguardanti l'approfondimento dei temi di ricerca così come impostare delle priorità.
Pensando alle possibili prospettive di sviluppo della ricerca svolta o agli aspetti che mi sarebbe piaciuto approfondire ulteriormente, posso citare l'indagine dei vissuti degli infermieri a contatto con questa tipologia di famiglia, ad esempio attraverso delle interviste. Sarebbe inoltre interessante basare una futura ricerca su un campione più ampio di esperienze di vita reale, in modo da analizzare le differenze fra i vissuti dei diversi genitori e correlarne la tipologia di interventi infermieristici adeguati. Riflettendo sulle mie motivazioni iniziali, posso immaginare un confronto della ricerca con un paese come il Nicaragua, dove le condizioni di vita di neonati e famiglie sono molto differenti dalle nostre. Essendo questo lavoro di tesi concentrato sulla gravidanza e la nascita, molto spazio è stato dedicato ai genitori, sarebbe però interessante proseguire la ricerca nelle seguenti fasi di vita di questa tipologia di utenza, approfondendo la relazione tra infermiere e persona affetta da sindrome di Down.

Valutazione personale

Giunta al termine del lavoro di tesi, posso affermare di essere soddisfatta del percorso svolto e di ciò che ho potuto imparare.
Il momento di difficoltà maggiore è stato l'inizio, con la difficoltà della scelta del tema e la pianificazione della stesura del lavoro. La particolarità dell'argomento mi ha portata a nutrire delle iniziali incertezze sul buon svolgimento del lavoro. La personale motivazione mi ha però spinta a proseguire. La ricerca si è rivelata in seguito molto stimolante, fino al punto di dovermi spesso fermare a riflettere su cosa fosse più pertinente trattare per il raggiungimento dei miei obiettivi. Posso quindi dire di aver potuto migliorare la mia capacità di ordinare le priorità, senza compromettere il raggiungimento degli obiettivi prefissati.

Le conoscenze acquisite non si fermano agli spunti teorici, bensì, attraverso la metodologia utilizzata, ho avuto la possibilità di migliorare le capacità di ricerca, di analisi e di critica.
Questo lavoro di tesi mi ha arricchita sia a livello professionale che personale e, considerando che molti aspetti assistenziali possono essere trasferiti ad ogni tipo di famiglia, sono certa che mi potrà essere d'aiuto nel mio futuro lavorativo.

10. Ringraziamenti

Il primo ringraziamento va a mio zio Marco, principale fonte di ispirazione di questo lavoro di tesi. Ringrazio tutta la mia famiglia per avermi sempre sensibilizzato riguardo a questo tipo di tematica e sostenuta in ogni mia scelta.
Grazie a chi mi ha dato la sua disponibilità per svolgere l'interessante intervista e a Donatella per il tempo dedicatomi.
Un ringraziamento speciale va al mio direttore di tesi, Graziano Meli, che mi ha supportata, incoraggiata e stimolata durante questo percorso.
Ringrazio infine tutti i docenti e i compagni, per i momenti condivisi in questi anni.

11. Bibliografia

Articoli da banche dati

Borchardt, A., & Stöbel-Richter, Y. (2004). Die Genese des Kinderwunsches bei Paaren: eine qualitative Studie. Recuperato da http://www.ssoar.info/ssoar/handle/document/33123

Del Giudice, E., Langer, A., Mastroiacovo, P., Quadrino, S., & Seganti, G. (2005). Linee guida multidisciplinari per l'assistenza integrata alle persone con sindrome di down e alle loro famiglie. Recuperato da http://www.archivio.formazione.unimib.it/DATA/Insegnamenti/8_1635/materiale/comunicazione_controlli_libretto1aipd.pdf

Dall'Amico, D., Viora, E. (2011). Linea guida per lo screening prenatale della trisomia 21 (sindrome di Down). Recuperato da www.sibioc.it/bc/download/articolo/658

Demott, K., Bick, D., Norman, R., Ritchie, G., Turnbull, N., Adams, C. (2006). Clinical guidelines and evidence review for post natal care: routine post natal care of recently delivered women and their babies. Recuperato da https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0015545/pdf/PubMedHealth_PMH0015545.pdf

Gabriel, B., Zeender, N., & Bodenmann, G. (2008). Stress und Coping bei Eltern von einem Kind mit einem Down-Syndrom: die Überprüfung eines theoretischen Modells. Zeitschrift für Familienforschung, 20(1), 80–95. Recuperato da http://nbn-resolving.de/urn:nbn:de:0168-ssoar-269652

Genesoni, L., & Tallandini, M. A. (2009). Men's Psychological Transition to Fatherhood: An Analysis of the Literature, 1989–2008. Birth, 36(4), 305–318. https://doi.org/10.1111/j.1523-536X.2009.00358.x

Groot-van der Mooren, M. D., Gemke, R. J. B. J., Cornel, M. C., & Weijerman, M. E. (2014). Neonatal diagnosis of Down syndrome in the Netherlands: suspicion and communication with parents. Journal of Intellectual Disability Research, 58(10), 953–961.
https://doi.org/10.1111/jir.12125

Hurford, E., Hawkins, A., Hudgins, L., & Taylor, J. (2013). The Decision to Continue a Pregnancy Affected by Down Syndrome: Timing of Decision and Satisfaction with Receiving a Prenatal Diagnosis. Journal of Genetic Counseling, 22(5), 587–593. https://doi.org/10.1007/s10897-013-9590-6

Korenromp, M. J., Page-Christiaens, G. C. M. L., van den Bout, J., Mulder, E. J. H., & Visser, G. H. A. (2007). Maternal decision to terminate pregnancy in case of Down syndrome. American Journal of Obstetrics and Gynecology, 196(2), 149.e1-149.e11. https://doi.org/10.1016/j.ajog.2006.09.013

Luz, R., George, A., & Spitz, E. (2016). Attachement, parentalité et diagnostic prénatal: perspectives théorique, clinique et de recherche en psychologie de la santé. Pratiques Psychologiques, 22(4), 399–415. https://doi.org/10.1016/j.prps.2016.03.005

National Down Syndrome Cytogenetic Register [NDSCR]. (2014). The national Down syndrome cytogenetic register for England and Wales: 2013 Annual Report. Recuperato da
http://www.binocar.org/content/annrep2013_FINAL_nologo.pdf

Radovanovic, G., & Todaro, S. (2011). Schwangerschaftsabbruch aufgrund fetaler Fehlbildungen und/oder Chromosomenstörungen: psychisches Befinden der Frauen nach dem Eingriff und Konsequenzen für die Betreuung. Recuperato da
https://digitalcollection.zhaw.ch/handle/11475/623

Raio, L. (2012). Down Syndrom in der Schweiz. Gedanken, Fakten und pränatales Screening. Geburtshilfe aktuell, 21. Recuperato da
http://www.frauenheilkunde-aktuell.ch/frauenheilkunde-d/PDF-Ordner-FHA-Frauenheilkunde-aktuell/Frauenheilkunde-Aktuell-Ausgabe-12-03/FHA-Artikel_Down-Syndrom-Schweiz.pdf

Sheets, K. B., Best, R. G., Brasington, C. K., & Will, M. C. (2011). Balanced information about Down syndrome: What is essential? American Journal of Medical Genetics Part A, 155(6), 1246–1257.
https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34018

Sheets, K. B., Crissman, B. G., Feist, C. D., Sell, S. L., Johnson, L. R., Donahue, K. C. (2011). Practice Guidelines for Communicating a Prenatal or Postnatal Diagnosis of Down Syndrome: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. Journal of Genetic Counseling, 20(5), 432–441. https://doi.org/10.1007/s10897-011-9375-8

Skotko, B. G. (2005). Communicating the postnatal diagnosis of Down's syndrome: An international call for change. Italian Journal of Pediatrics, 31(4), 237. Recuperato da
http://www.brianskotko.com/documents/italianjournalofpediatricsfinal.pdf

Weijerman, M. E., & de Winter, J. P. (2010). Clinical practice: The care of children with Down syndrome. European Journal of Pediatrics, 169(12), 1445–1452.
https://doi.org/10.1007/s00431-010-1253-0

Wright, D. (2015). Supporting Transitions to Parenthood: Bonding with a Baby that has Down's Syndrome. Midwifery Matters, (147), 9–12. Recuperato da
http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=ccm&AN=111347858&site=ehost-live

Libri

Dal Gesso, A. (2010). Principi fondamentali dell'assistenza infermieristica ai bambini e alle famiglie. In Badon, P., Zampieron, A (cur.), *Procedure infermieristiche in psichiatria* (pp. 3-5). Milano: Casa editrice Ambrosiana.

Carbonetti, D., & Carbonetti, G. (1996). *Vivere con un figlio Down. Per costruire, giorno per giorno, un rapporto d'amore e un progetto di vita.* Milano: FrancoAngeli.

Cecchetto, D. (2008). Età adulta e funzione genitoriale. In C. Castelli & F. Sbattella (cur.), *Psicologia del ciclo di vita* (pp. 225-244). Milano: FrancoAngeli.

Predebon, V. (2006). Ipotesi di un percorso di sostegno alla famiglia con un figlio diversamente abile. Un caso: il figlio adottivo con handicap. In P. Causin & S. De Pieri (cur.), *Disabili e rete sociale. Modelli e buone pratiche di integrazione* (pp. 45-50). Milano: FrancoAngeli.

Senno, L. (2006). La famiglia di fronte alla nascita di un figlio con disabilità: dall'elaborazione del lutto, all'adattamento al figlio reale. In P. Causin & S. De Pieri (cur.), *Disabili e rete sociale. Modelli e buone pratiche di integrazione* (pp. 39-44). Milano: FrancoAngeli.

Stassen Berger, K. (1996). *Lo sviluppo della persona. Periodo prenatale, infanzia, adolescenza, maturità, vecchiaia.* Bologna: Zanichelli.

Stern, D.N., & Bruschweiler-Stern, N. (1999). *Nascita di una madre. Come l'esperienza della maternità cambia una donna.* Milano: Oscar Mondadori.

Tortora, G.J., & Derrickson, B. (2011). *Principi di anatomia e fisiologia.* Rozzano: Casa Editrice Ambrosiana.

Zanobini, M. (2005). Disabilità e famiglia. In M. Zanobini & M.C. Usai (cur.), *Psicologia della disabilità e della riabilitazione. I soggetti, le relazioni, i contesti in prospettiva evolutiva* (pp. 195-206). Milano: FrancoAngeli.

Viola, D. (2015). La disabilità intellettiva: Aspetti clinici, riabilitativi, sociali. Edizioni FerrariSinibaldi.

Sitografia

Assemblea federale della Confederazione Svizzera. (2015). Codice penale svizzero.
https://www.admin.ch/opc/it/classified-compilation/19370083/201501010000/311.0.pdf
(consultato il 19 marzo 2017)

Associazione Ticinese di Genitori e Amici dei Bambini Bisognosi di Educazione Speciale [ATGABBES].
https://www.atgabbes.ch/
(consultato il 27 giugno 2017)

Avventuno
http://www.avventuno.org/associazione/
(consultato il 28 giugno 2017)

Dipartimento della Socialità e della Sanità [DSS]
http://www3.ti.ch/DSS/infofamiglie/?pre=83&attivita=154
(consultato il 27 giugno 2017)

Gruppo Interregionale Infermiere Pediatriche Svizzera Italiana [GIISPI]
http://giipsi.ch/
(consultato il 27 giugno 2017)

Organizzazione Mondiale della Sanità [OMS]. (2016, settembre). Congenital anomalies. Fact sheet.
http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs370/en/
(consultato il 18 febbraio 2017)

Organizzazione Mondiale della Sanità [OMS]. (1998). Educazione terapeutica del paziente.
http://apps.who.int/iris/handle/10665/108151
(consultato il 13 luglio 2017)

Organizzazione Mondiale della Sanità [OMS]. (1986). The Ottawa Charter for Health Promotion.
http://www.who.int/healthpromotion/conferences/previous/ottawa/en/#
(consultato il 11 luglio 2017)

Pro Infirmis
http://www.proinfirmis.ch/it/home.html
(consultato il 28 giugno 2017)

Scuola Universitaria Professionale Svizzera Italiana [SUPSI]. (2011). Competenze finali per le professioni sanitarie SUP.
http://www.supsi.ch/deass/bachelor/cure-infermieristiche.html
(consultato il 10 luglio 2017)

Universitätsspital Zürich [USZ]. (s.d.). Amniocentese und Chorionzottenbiopsie. Frequently asked questions.
http://www.geburtshilfe.usz.ch/fachwissen/sprechstunden/diagnostik/Seiten/Amniocentese-und-Chorionzottenbiopsie.aspx
(consultato il 10 febbraio 2017)

Ufficio federale della sanità pubblica [UFSP]. (2015, 7 luglio). Screening prenatale per individuare la trisomia. Scheda informativa.
https://www.newsd.admin.ch/newsd/message/attachments/40280.pdf
(consultato il 10 febbraio 2017)

Ufficio federale di statistica. (2016, 24 maggio). Menschen mit Behinderungen. Anzahl Menschen mit Behinderungen.
https://www.bfs.admin.ch/bfs/de/home/statistiken/wirtschaftliche-soziale-situation-bevoelkerung/gleichstellung-menschen-behinderungen/behinderungen.html
(consultato il 26 gennaio 2017)

Ufficio federale di statistica. (2012). Gleichstellung von Menschen mit Behinderungen. Behinderungsart.
https://www.bfs.admin.ch/bfs/de/home/statistiken/wirtschaftliche-soziale-situation-bevoelkerung.assetdetail.410597.html
(consultato il 26 gennaio 2017)

Ufficio federale di statistica. (2014). Medizinische Statistik der Krankenhäuser 2014.
http://www.bfs.admin.ch/bfs/portal/de/index/themen/14/04/01/data/01/05.html#parsys_15430
(consultato il 26 gennaio 2017)

Unione svizzera per decriminalizzare l'aborto [USPDA]. (n.d.). Erfahrungsberichte von Frauen. Sonja.
http://www.svss-uspda.ch/de/berichte_meinungen/sonja.htm
(consultato il 12 marzo 2017)

Iconografia

Figura 1: Schema di Screening
Ufficio federale della sanità pubblica [UFSP]. (2015, 7 luglio). Screening prenatale per individuare la trisomia. Scheda informativa.
https://www.newsd.admin.ch/newsd/message/attachments/40280.pdf

Figura 2: Characterstics of Down Syndrome and specific clinical signs at birth.
Weijerman, M. E., & de Winter, J. P. (2010). Clinical practice: The care of children with Down syndrome. European Journal of Pediatrics, 169(12), 1445–1452.
https://doi.org/10.1007/s00431-010-1253-0

12. Allegati

Allegato 1: Domande dell'intervista

Presa di contatto tramite informazioni sulla famiglia, sulla posizione nella famiglia (fratelli, sorelle), sull'età della mamma e del papà alla nascita e su eventuali antecedente familiari.

Quanti anni ha sua figlia?

Cosa ricorda della sua gravidanza? Come l'ha vissuta?

Quando ha saputo della diagnosi di sindrome di Down? Prima o dopo il parto? Da parte di chi? Cosa ricorda di quel momento?

Com'è avvenuta la comunicazione della diagnosi?

Nel caso di diagnosi prenatale: cosa l'ha spinta a decidere di proseguire la gravidanza e come si è preparata alla nascita?

Quali sono stati i suoi primi pensieri dopo la comunicazione della diagnosi?

Quali sono stati gli aspetti positivi e cosa invece avrebbe preferito venisse fatto differentemente?

Mi parli della nascita di sua figlia? Che sentimenti ha provato?

Che rapporto ha avuto con le infermiere/gli infermieri in questo delicato momento?

Mi parli della presa a carico di sua figlia durante i primi mesi di vita?

Su chi ha potuto contare? Quanto è stata importante la sua famiglia, quella di suo marito?

Quali sono stati i suoi bisogni primari nel periodo successivo alla nascita?

Quali quelli di sua figlia?

Che rapporto ha avuto con le infermiere/gli infermieri in seguito?

Quali sono state le principali difficoltà?

Quali figure professionali e istituzioni le sono state particolarmente d'aiuto in seguito?

Cosa si sente di consigliare alle infermiere che affrontano la situazione che lei ha vissuto?

Desidera aggiungere qualcosa rispetto alla sua esperienza?

Allegato 2: Consenso informato

Consenso informato

Domanda di ricerca del lavoro di tesi:
Qual è il ruolo infermieristico alla nascita di un bambino affetto da sindrome di Down in relazione al bisogno del neonato e della famiglia durante i primi mesi di vita.

Sono una studentessa del corso di Bachelor in Cure infermieristiche della SUPSI.
Nell'ambito del mio lavoro di tesi avrei bisogno della sua gentile collaborazione per venire a conoscenza, attraverso un'intervista, dei suoi vissuti riguardanti la nascita di una figlia affetta da sindrome di Down.

I dati saranno trattati e conservati in forma anonima e saranno utilizzati unicamente ai fini della mia ricerca di tesi.
Prima della pubblicazione dell'intervista, le verrà fornita una copia della trascrizione, affinché possa confermarne la fedeltà e consentirmi la copiatura della stessa all'interno del lavoro di tesi.

Si richiederà, inoltre, di registrare l'intervista, solo laddove lei fosse d'accordo con tale pratica.

La ringrazio per la sua disponibilità

Data.....Firma.....

Allegato 3: Trascrizione dell'intervista

Mi parli della sua famiglia, quanti figli avete e quanti anni hanno.

Abbiamo 4 bambini il più grande ha 16 anni, il secondo ha 14 anni e le bambine che ne fanno 12 a dicembre. Una delle due gemelle ha la trisomia 21.

Quanti anni aveva alla nascita della bambina?

32 anni.

Avete altri casi di trisomia 21 in famiglia?

No.

Cosa si ricorda della sua gravidanza? Come l'ha vissuta?

La gravidanza io l'ho vissuta tranquillamente, non ci sono stati assolutamente problemi, avevo sempre solo delle perdite trasparenti. La mattina che sono stata ricoverata ero alla scuola dell'infanzia a fare scuola aperta con il primo figlio, giocando per terra, perché comunque la gravidanza non è una malattia, mi rialzo e dico a mio marito "guarda che le goccioline le sento andare ancora". Allora sono andata a fare un controllo all'ospedale perché ho chiamato la dottoressa e non c'era. Ho fatto il controllo e si sono accorte…allora, la dottoressa è poi arrivata, mi ha fatto la visita e si è accorta che ero già dilatata di due centimetri. Perciò fino a quel momento tutto bene, dopo sono stata ricoverata.

A quante settimane?

Sono stata ricoverata a 25 e sono nate a 27, a Lucerna.

La diagnosi di sindrome di Down l'ha saputa prima o dopo il parto?

Sono stata ricoverata a Lucerna…innanzitutto mi hanno messa subito in sala parto per fare gli accertamenti perché, dal momento che ero dilatata, il parto poteva partire e temevano fosse partita per davvero la dilatazione. Poi mi hanno tenuta in sala tutto il giorno e la notte e vedendo che non è successo niente il giorno dopo mi hanno messa in reparto dicendomi di stare tranquilla, perciò io sono stata sdraiata. Da lì per due settimane facevano i vari controlli, le ecografie, questo e quell'altro e durante un'ecografia, in tedesco dicevano "defekt", e "defekt" vuol dire difetto, lo percepisco ance se non sono di lingua madre tedesca. Allora mi dicono che uno dei due gemelli, non sapevano ancora che erano due bambine, aveva un difetto al cuore. Io ho chiesto se era operabile, se era…se poteva andare a posto…mi ha detto si, che era un'operazione di routine e che era a posto…e poi mi chiedono di far venire su il marito il giorno dopo. Perché loro volevano spiegarmi l'operazione, cosa comportava questa operazione al cuore, ma volevano anche dirmi che i bambini con questo difetto cardiaco nella maggior parte dei casi erano portatori anche della trisomia 21. Perciò mi dicono,

con mio marito, che se voglio la certezza devo fare l'amniocentesi. Ma a me non interessava, perché voleva dire disturbarmi, non me, disturbare la gravidanza e magari far partire il parto. No, gli ho detto che non mi interessava e forse qui rispondo già alla domanda successiva, perché nel caso la bambina avesse davvero la trisomia 21 andavo avanti così. Fare l'amniocentesi voleva dire perforare la pancia e provocare stress, invece io dovevo cercare di star tranquilla e ferma il più possibile, dovevo fare da incubatrice per i miei bambini e proteggerli il più a lungo possibile.
Non avevo la diagnosi definitiva ma lo avrei saputo dopo il parto.

Quindi la comunicazione della diagnosi confermata è avvenuta dopo il parto.

Dopo il parto, essendo nate premature, sono state trasferite nell'altro ospedale in incubatrice e la dottoressa per sapere se la bambina è con la trisomia 21 doveva fare un prelievo di sangue. Anche in quel caso disturbare la bambina era pericoloso…gli ho detto non mi interessa, anche perché, lascio la bambina di domenica, ritorno di mercoledì in ospedale, la vedo e capisco. Allora ancora lì mi dice che c'è in sospeso l'analisi del sangue, gli ho detto "guarda non mi interessa, so che la bambina lo è, quando tu devi fare un prelievo per qualcos'altro, allora con quel prelievo fai anche questo esame". Perciò poi l'hanno fatto e alla vigilia di Natale mi hanno detto che la bambina era una bambina con trisomia 21.

Gliel'ha detto il medico?

Devo essere sincera…che io ero qui, di nuovo in Ticino, perché capitava la festa natalizia della scuola dell'infanzia del primo figlio e la sera ho chiamato in ospedale e mi dicono che la dottoressa vuole parlarmi. Perciò me l'ha detto la dottoressa neonatologa di Lucerna al telefono. Per forza, la mia situazione era particolare e non mi ha dato fastidio…lo sapevo, cioè io sono la prima a dirti…se io sono la prima a dirti la mia bambina lo è non ho bisogno di un pezzetto di carta che lo attesti nero su bianco è chiaro che se poi tu fai il prelievo…io ho parlato prima con l'infermiera e mi ha detto la dottoressa vuole parlarle e mi ha detto che il risultato del test era positivo. Perciò a me non ha toccato personalmente, non desideravo saperlo in un'altra maniera, perché era una situazione particolare, comunque due bambine la e due bambini qua. Non ritengo che mi hanno mancato di tatto o altro, quello no.

Quali sono stati i suoi primi pensieri dopo la diagnosi?

Allora, io l'avevo già detto, ripeto, l'ho lasciata di domenica e sono salita di mercoledì, la bambina dall'incubatrice ha alzato la manina e aveva la linguetta tipica fuori, piccola piccola con tutti questi tubicini. Perciò lei a modo suo me l'aveva già detto. È stato più…è stato quasi più duro quando mi hanno detto che poteva probabilmente essere una bambina con trisomia 21, perciò prima di tutto, quando c'era il problema cardiaco. Perché io mi trovavo su a Lucerna…sto guardando un percorso…sì perché uscivo dalle cure intensive e andavo a chiamare mio marito quando io ho capito che la bambina lo

era…perciò, ecco, è stato forse più…ma neanche più duro…mi ha dato forse più pensieri li perché dicevo no tanto non può capitare anche questo e allora li rimani un po' col chi va là. Quando io invece vedo che la mia bambina…mi osserva…insomma è lì nell'incubatrice in quella maniera, lo capisci e appunto non avevo bisogno più niente e dopo anche a mio marito gli ho detto "guarda che la bambina a la trisomia 21, iniziate a elaborare questa cosa". Infatti lui ha poi avuto bisogno di dirlo ai suoi genitori e anch'io l'ho detto ai miei. Niente, mi son trovata un po' in una voragine dove mi sono dovuta muovere e non ho avuto tanto da soffermarmi. Non l'ho neanche vissuta come lutto…come ho scritto nella narrazione nel bollettino di Atgabbes, lo pensi "come mai, perché, cosa ho sbagliato, perché a me" è chiaro è una batosta, però o ti alzi o…? O…? Mi sono rialzata perché comunque ero in una situazione davvero particolare.

Mi parli invece della nascita di sua figlia

Allora, alla nascita invece è successo così che io facendo tutto da sdraiata a letto, mi ero appena lavata e portavo sempre un assorbente perché volevano vedere quanto liquido perdevo…alla fine le goccioline che perdevo erano liquido amniotico perché uno dei sacchi era forato e perdeva liquido che però si riformava e quindi non era grave…loro volevano vedere quanto io perdevo. Quella notte lì ho sentito una perdita più notevole, ho controllato e invece che liquido era sangue. Allora ho chiamato l'infermiera che mi ha portata in sala parto per fare accertamenti per la placenta. La placenta era apposto ma io ero dilatata di 8 centimetri…senza dolori e senza niente. Allora mi dice "procediamo" e mi hanno fatto il cesareo. Sono nate a distanza di due minuti l'una dall'altra, le ho sentite piangere entrambe…ad un certo momento non le ho più sentite piangere e il pediatra mi ha detto che non avrei più sentito le bambine piangere perché erano state intubate e subito dopo portate in pediatria. Dopo loro sono andate di là e io sono stata riportata in camera mia e ho aspettato mio marito, che non ha fatto in tempo ad arrivare per il parto, ed ho chiesto a lui di andare a vedere le bambine. Io le ho viste al pomeriggio.

Di tutta questa delicata situazione quali pensa siano gli aspetti positivi e cosa invece avrebbe preferito venisse fatto diversamente?

Gli aspetti positivi è che secondo me la dottoressa del civico è intervenuta in modo tempestivo, perché mi ha fatto la visita e ha visto la testa del bambino…mi dice "stai ferma qua, ti ricoveriamo e parti per Lucerna". L'avevo davanti, così mi sono girata e le ho detto "ma chi io? Fino ad un attimo fa saltavo". Mi fa "si te". Questo è stato positivo perché se fossi rimasta qua non so come sarebbe andata visto che per i prematuri non sono pronti. In tutto mi è andata bene…io dovevo solo organizzare…"solo"…i bambini e andare su. Poi mi sono lasciata trasportare dal caso, dovevo fare quello che mi dicevano…non so neanch'io come ho fatto…ma se mi dicono per il bene dei tuoi figli devi stare ferma…io sono stata ferma.

Quindi c'è qualcosa che avrebbe fatto differentemente?

No, penso solo che essendo ticinesi oltre Gottardo, col senno di poi, forse dovrebbero vedere se c'è più bisogno personalmente. Perché in cure intensive non possiamo stare di notte, io avevo una camera per quando stavo lì…perché poi io ho detto loro che avevo anche altre due bambini…"le mie bambine sono nate e sono nelle vostre mani…perciò io avrei pensato di fare metà qui e metà a casa". Loro hanno detto che andava benissimo. Tante volte mi ritrovavo dalla tot ora alla tot ora completamente sola, a me è andata bene però mi domando se a tutti va bene, o se magari c'è la persona più fragile che ha bisogno di qualcuno. Penso che quando nasce un bambino con trisomia 21 qui in Ticino parte subito un sostegno e mi domando se per oltre Gottardo non bisognerebbe fare qualcosa in più. Investivo tutto il mio tempo in cure intensive, poi hanno separato le bambine, quindi ne avevo due a casa e due là, divise. Col senno di poi mi dico "cosa caspita ho passato e come ho fatto a passarlo"…però è così, mi sono trovata come se mi fosse arrivato addosso un uragano e perciò ripeto o reagisci, ed ho reagito…o sicuramente c'è chi è più fragile…e non dico che non lo sono perché ho una bella maschera…e magari ti butti giù in altre maniere.

In tutto questo che rapporto ha avuto con le infermiere/gli infermieri?

A Lucerna squisite, perché ormai sono io che devo pendere da quello che dicono loro, anche se poi ho imparato anch'io a capire cosa succedeva quando suonavano le macchine…però devo dire che è un posto al top. Sono proprio bravi. Poi sono stata fortunata perché ad un certo punto è arrivato anche un medico ticinese e perciò in quei momenti capivo completamente. Li bene e a Bellinzona anche bene…non ho mai avuto problemi.

Si ricorda di qualche infermiera/e in particolare?

Si di un'infermiera di Lucerna, di cui non ricordo il nome. Era svizzera tedesca ma parlava italiano…così ti senti un po' più a casa. E poi anche di altre di Bellinzona. Posso solo parlare in positivo.

Poi come è continuata la presa a carico della bambina durante i primi mesi?

La bambina è nata il 7 dicembre ed è rimasta a Lucerna fino al 16 febbraio. Quel giorno dovevo salire ma mi hanno chiamato e mi hanno detto aspetta perché facciamo salire l'ambulanza e le portiamo a Bellinzona. Poi una è venuta a casa e l'altra doveva riuscire a succhiare in modo autonomo. Perché lei veniva sondata e rigettava molto e mi spiegavano che era un problema anche dovuto al cuore. Ad aprile proviamo un paio di congedi a casa. Perciò le mettono il sondino, mi danno il latte e imparo anch'io. Esco dall'ospedale, si è tirata via il sondino…perciò ho dovuto imparare a sondarla. Allora la porto a casa, vediamo che bene o male va…proviamo un paio di congedi dove devo portare a casa anche un ossigeno portatile, perché a volte desaturava e dovevo darle

l’ossigeno…ho imparato a conoscerla, perché per me tutto questo era nuovo. Poi a maggio vediamo che lei inizia a prendere peso, nonostante i rigurgiti, riesco a sondarla e a conoscerla…ce la portiamo a casa. Con cosa? Con un…io lo chiamo bidone…un aggeggio grande che era l’ossigeno, fisso in casa. Poi avevo una macchinetta che la chiamo borraccia…un ossigeno portatile. Lei era ipotonica, il testolino glielo dovevo tenere su perché altrimenti ricadeva indietro. Perciò una volta imparati questi accorgimenti continuiamo a casa e da Bellinzona mi organizzano le infermiere che venivano per prendere i vari valori della bambina ed una fisioterapista. Il pediatra era disponibile in caso di bisogno…ma non l’ho più chiamato. Bisognava fare qualche controllino in più per tenere d’occhio lo scompenso cardiaco…lei doveva raggiungere un dato peso prima di essere operata.

È poi stata operata?

A giugno. A Zurigo.

Dopo l’operazione si è risolto il problema?

Dopo l’operazione…secondo me siamo entrati in ospedale che a livello motorio lei stava meglio e siamo usciti che a livello motorio…rovinata. Perché la tenevano calma a botta di dormicum…normale. La testolina prima riusciva a tenerla su e dopo non la teneva più su. E col senno di poi…lei non ha più i capelli, li ha persi a 2 anni, 2 anni e mezzo…e col senno di poi, forse…perché io ho visto un adulto dopo un’operazione al cuore risvegliarsi e ho capito com’è...quando ho visto questo adulto risvegliarsi ho capito la mia bambina. Dicono che se ti subentra un’alopecia probabilmente è un disagio, che hai vissuto o stai vivendo qualcosa che non va bene, solo che tu parli e lo puoi dire, lei ha perso e basta. Io dico che secondo me ha patito talmente tanto per l’operazione che poi dopo gli è venuta fuori questa cosa qui. Lei tutt’ora a quasi 12 anni non ha i capelli e da alopecia totale è diventata alopecia universale…lei non ha un pelo.

Ha potuto contare sulla sua famiglia? La sua e quella di suo marito?

Mio marito al cento per cento. Penso però, lo dico sempre, sia venuto dietro di me, io tiravo la carriola e lui veniva dietro, io dicevo e lui… Poi ho avuto l’appoggio dei miei genitori perché quando io ero a Lucerna il secondo figlio aveva due anni e perciò non era ancora inserito alla scuola dell’infanzia mentre il primo era alla scuola dell’infanzia, perciò di notte stavano col papà e per il resto del tempo stavano dai miei…che sono anche quelli più vicino.

Anche quando mi era stato richiesto l’esame del sangue c’è stato un momento in cui ho chiamato mio marito e gli dico per sapere se la bambina ha la trisomia 21 c’è questo prelievo del sangue che io non faccio, inizia a elaborare questa realtà e lui ad un certo momento mi ha detto “voglio farlo”. No, dico io che la bambina lo è, ora è pericoloso…l’ho dovuto tranquillizzare un attimo…quando sarà necessario faranno loro.

Quindi spesso mi trovavo a fare da sostegno da là a quelli che erano qui. Anche a mia mamma quando gli ho dato la notizia al telefono. Perché lei ha letto nel volto di mio marito che non era il solito e allora al telefono mi dice “tutto bene?” io gli ho detto “si si tutto bene”, poi mi chiede ancora “tutto ok?”…io non volevo dirglielo al telefono…”no, non è tutto ok, è così e così”…poi quando ho chiuso il telefono ho capito che anche lei non era al top…l’ho dovuta richiamare. Perciò anche lì, magari sono io ad avere bisogno sostegno che son di qua da sola, lontana dalle persone a me care…ma mi son sentita di vedere come stavano di qua.

Quali erano i bisogni primari subito dopo la nascita?

Della bambina?

Sia suoi che quelli della bambina.

Per la bambina i bisogni erano i professionisti delle cure intensive. Io davo completo affidamento a loro. I miei bisogni nulla, là, perché io ero lì per loro, del resto non mi interessava, tutto il tempo che avevo lo passavo con loro, la notte stavo nella mia camera perché ormai era lontano da casa…se era più vicino sarei tornata a casa. Però bisogni non ne avevo.

In seguito quali sono state le figure professionali e le istituzioni che le sono state d’aiuto?

La fisioterapista che segue ancora, che ormai per me fa parte della famiglia. Allora avevo due infermiere a domicilio. È partito un bell’aiuto.

E come istituzioni?

Mi ha contattata la pro infirmis, non so come hanno fatto ad avere il mio nome. Non ho mai avuto bisogno e quindi dopo un po’ di anni hanno chiuso la cartella.

Anche per l’atgabbes mi hanno chiamata, e loro avevano appena messo in atto un gruppo di parola con altri genitori. Ero andata…ero fresca perché ero in attesa dell’operazione…ho partecipato a questo primo giro e poi ho detto cosa ci vengo a fare che mi deprimo ancora di più. Poi dopo mi hanno fatta entrare nella pedagogia dei genitori, mi hanno chiesto se volevo raccontare la mia storia e anche li faccio ma perché devo raccontare i fatti miei a voi e poi invece sono venuta a casa, ho detto provo, ho iniziato a scrivere e non mi sono più fermata e mi ha fatto bene mettere nero su bianco alcuni punti. Poi sono entrata in comitato, ho fatto 10 anni di atgabbes e poi l’anno scorso gli ho detto basta, perché non ce la faccio più. Da loro, dai genitori “vecchi” potevo imparare dalle cose che a loro erano già successe, per esempio l’alopecia, c’era una ragazzina che l’aveva fatta, la sua mamma me l’aveva spiegato e perciò io ero pronta. E anche per altre cose…

Adesso esiste anche l'Avventuno, sono andata alla riunione iniziale e poi non sono più andata.

Quindi è stato più un aiuto per lei con il gruppo parola, la narrazione, ecc.

Il gruppo parola il primo periodo, poi l'ho lasciato perché si andava un po' fuori…se ci incontriamo per i nostri figli, dobbiamo incontrarci per loro, se è per parlare di altre cose io ho le mie amicizie fuori e il mio tempo lo investo diversamente. Perciò, la primissima volta mi sono chiesta cosa ci vengo a fare, perché piangevo come una fontana per le cose degli altri e io non sapevo ancora cosa mi aspettava perché la mia bambina doveva ancora essere operata. Poi anni dopo hanno aperto un nuovo gruppo e mi hanno chiesto di andare per gli altri. Però non ho sempre bisogno, ogni tanto mi piace anche la normalità.

Invece la bambina ha partecipato a qualche attività?

Ha partecipato a diverse colonie con l'atgabbes e a diversi pomeriggi ricreativi con la pro infirmis.

Ed associazioni che si occupano più del lato economico, giuridico, ecc.?

No, non abbiamo avuto bisogno di niente.

Cosa consiglierebbe alle infermiere/gli infermieri che devono affrontare una situazione come la sua?

Quando vado nelle scuole dico sempre che i genitori scorbutici ci sono sempre, tu dici una cosa e il genitore te ne dice un'altra…io dico sempre di provare…lo so che non si può capire…di mettersi nei panni del genitore che hai di fronte. Se è da te non è perché sta facendo una passeggiata ma perché un problema c'è. Perciò non sappiamo il vissuto di questi genitori. Allora, se tu vuoi giocare la tua carta completamente, tu osa…a chiedere qualsiasi cosa…nel senso che, se il genitore è disposto e ha voglia di darti retta vedi che ti risponde; se invece non ha voglia in quel momento, tu hai capito, ci hai provato, hai giocato la tua carta e quindi non è che vai a casa e dici "però avrei potuto fare così e non l'ho fatto, e però che antipatico…"…si è vero è antipatico, però tu non sai cos'ha…cosa…magari il genitore si trova al pronto soccorso a mezzanotte e tu non sai cos'ha passato prima, com'è la realtà prima a casa. Allora io dico, giocatevela la vostra carta, perché voi siete lì per aiutare. Io oggi guardo se una persona sorride, non c'è più nessuno che sorride…l'hai scelto tu quel lavoro lì, sei tu che devi avere una marcia in più…perché tu inizi, per dire alle 8.00 e finisci alle 18.00, io inizio alle 8.00 e continuo, alle 18.00 continuo. È la stessa cosa che dico agli educatori di Sorengo, questo lavoro l'hai scelto tu, io non ho scelto di diventare genitore di un bambino con handicap.

Perciò io dico chiedete e con questo ti faccio un esempio al pronto soccorso del Civico, di sera: ho portato la bambina, ero contenta perché l'assistente ha fatto una bella

visita…alla fine della sua visita mi dice “adesso mi deve dire come si chiama questa cosa”. Allora visto che aveva già detto una frase del genere durante la visita ma avevo fatto finta di niente, la seconda l’ho sentita, mi è arrivata e non l’ho potuta ammortizzare perché ero stanca. Gli ho detto “adesso per cortesia mi chiama il dottore, prima ho fatto finta di non sentire”…gli ho detto “che cos’è questa cosa?” Sai cosa voleva sapere? La diagnosi della bambina. Questo lo dico sempre quando vado nelle scuole…se alla fine di tutto mi fossi un attimino fermata e lavoravo ancora su di me…ma io ero stanca…non ho sempre voglia di lavorare su di me e mettere il tappeto verde agli altri, perché io ho bisogno di te, non sei tu che hai bisogno di me…sarei andata a cercare questa ragazza e sarei andata a dirgli “guarda sono stanca, non è successo niente però se tu vuoi sapere qualcosa poniti in un’altra maniera, cerca di usare le parole adatte nel posto giusto, perché tu non conosci la mia realtà”. Io non l’ho cercata perché non avevo forze…ma se potessi tornare indietro e mi fermavo un attimo e mi mettevo ancora giù io per te e non tu per me…mi ha chiamata a casa e mi ha chiesto scusa. Gli ho detto “guarda che non mi devi chiedere scusa per niente, però se volevi sapere la diagnosi altro non avevi che usare le parole corrette”. Perciò giocate la vostra carta senza paura, e sorridete che oggi bisogna sorridere.

Anche ascoltare il genitore. A Zurigo durante il periodo dove la bambina è stata operata, io, per non staccarmi nuovamente dalla famiglia, ho fatto in modo che accadesse durante l’estate e mi sono portata tutti, avevo un appartamento a Zurigo. Quando è uscita dalle cure intensive e l’hanno messa nell’altro reparto, ho detto all’infermiera “io sono qua con la famiglia, ma sono qui per lei, se sono fuori dalla stanza e avete bisogno, i numeri li avete, mi chiamate”. L’ho detto, non ho paura di fare la notte in bianco per mia figlia, sono lì per lei…me l’ha messa a dormire con il dormicum…dico “ma non è malata, mia figlia deve riprendersi, cosa caspita fai” “E ma io ho pensato a lei”, ma se io ti dico che sono qua per mia figlia, non sono in via Nassa a fare la spesa o a fare una passeggiata, sono qui perché mia figlia ha fatto un’operazione al cuore, sono qui per lei! Te lo dico, ascoltami, non lo so cosa fanno gli altri, ascolta me. Poi gli ho detto “scusami ma quando io vado a casa mi dai il dormicum? Se non ce la faccio ho il dormicum?”. Lì non mi ha ascoltato…tu sei il professionista ma tu devi ascoltare il genitore.

Vuole aggiungere qualcosa riguardo la sua esperienza?

A parte che penso che in generale negli ospedali bisogna ascoltare di più il genitore… Io, come ti ho detto sono stata travolta da un vortice dove non ho avuto il tempo per soffermarmi e pensare…mi dicevo devo fare così così così e così ho fatto. Tutto sommato devo dire che siamo stati fortunati.

Lavoro approvato in data: