

Prefazione

La modalità con la quale si è deciso di affrontare un tema particolarmente delicato come quello in oggetto, le sindromi rare ed i percorsi di cura educativa, sottende la profonda convinzione che ogni discorso sulla persona, e nello specifico, sull'individuo affetto da una particolare forma di disabilità, richieda necessariamente uno sguardo di carattere multidisciplinare, che conservi un posto privilegiato alla riflessione dell'uomo sull'uomo, sulla sua esistenza, sulla sua educazione.

L'incontro con la diversità, l'intreccio di relazioni con forme di sofferenza psichica e fisica, la conoscenza di situazioni esistenziali segnate dal dolore, dalla fatica di vivere e dai limiti imposti non solo da alterate condizioni biologiche, ma anche dalla difficoltà di riconoscimento di una particolare forma di disabilità, evocano spesso domande di senso, pongono quesiti teleologici ai quali molto spesso risulta complesso rispondere, se non adottando una peculiare prospettiva di indagine.

Vi è un filo rosso, un denominatore comune che collega i vissuti di persone affette da sindromi rare, che oltrepassa l'inquadramento nosologico ed il puro intervento tecnico-specialistico: sono storie che raccontano il dolore, la sofferenza e l'emarginazione; sono vicende di essere umani che chiedono di essere prese in carico, di essere *curate*, nell'accezione *heiddegeriana*¹ del termine. Ci riferiamo alla cura, come luogo dell'esistenza, come capacità di aver cura del mondo, degli altri e dell'essere, e quindi come dimensione essenzialmente connessa allo sguardo pedagogico. Ed ancora, sono percorsi e realtà che testimoniano come la vita, in qualsiasi modo essa venga offerta, non possa che essere intesa come epifania del progetto di Dio, come dono: un dono che, come sostenne Giovanni Paolo II “*ogni essere umano indipendentemente dalle condizioni in cui si svolge la sua vita e dalle capacità che può esprimere, possiede accanto ad una dignità unica e ad un valore singolare*”².

Diviene interessante riflettere sul fatto che l'uomo non può possedere pienamente il controllo, manipolare o modificare a proprio piacimento le dimensioni della sua vita pensando che il suo destino sia solo la perfezione (o ciò che in quel momento storico si pensa sia la perfezione) e che tutto ciò che non rientra in quel parametro sia eliminabile con opportune operazioni di “aggiustamento”, di “pulizia” o di “guarigione”. Inevitabilmente, la sfida della disabilità fa emergere un limite importante dell'esistenza, mettendo a nudo le fragilità e le debolezze insite

¹ Cfr. M. HEIDEGGER, *Essere e tempo*, tr.it. a cura di F.VOLPI, Longanesi, Milano 2001.

² Papa Giovanni Paolo II, *Redemptor Hominis*. Prima Lettera Enciclica, Roma, 4 marzo 1979.

nella condizione umana. *“La disabilità è una sollecitazione, un richiamo che si presenta nella sua nudità, nella sua radicale durezza, non consentendo, quindi, finzioni, simulazioni o vie di fuga nell’indifferenza e nel chiamarsi fuori: chiama a decidere, a prendere posizione, a interrogarsi, attorno a questioni di fondo che riguardano il senso del nostro stare al mondo. E’ una realtà che tocca le radici delle emozioni, dei sentimenti, dei legami; interroga, quindi, rispetto all’autenticità delle relazioni e ai valori sui quali sono fondate”*³.

Solo riflettendo attorno alla sua vulnerabilità, l’uomo riesce a realizzare una convivenza civile che guardi tutte le forme dell’esistenza in modo tale non solo da accettarle, ma anche da amarle.

La decisione di intraprendere un cammino di ricerca pedagogica all’interno del mondo delle sindromi genetiche rare muove da radicate e differenti motivazioni, di ordine scientifico e personale: in primis, la volontà di declinare in ambito educativo un tema già oggetto di studio di altre discipline (oltre all’ambito prettamente medico-sanitario, si pensi alla psicologia ed alla filosofia), e, pertanto, la correlata esigenza di individuare possibili e concreti percorsi di intervento pedagogico-didattico, che considerino la persona nella sua globalità. Questo lavoro, inoltre, lungi dalla pretenziosa quanto inutile intenzione di porre fine ai numerosi interrogativi che affliggono l’esistenza di ragazzi disabili e delle loro famiglie, si pone come stimolo per ulteriori indagini e riflessioni.

Si è consapevoli del fatto che, solo continuando a porsi domande, è possibile individuare differenti risposte, e che solo dai dubbi, dai quesiti e dal desiderio di conoscere nascono le forze per proseguire il cammino di ricerca. La speranza è che lo studio e le considerazioni qui svolte possano rappresentare al contempo un contributo alla diffusione di informazioni, di conoscenze e di realtà poco note, spesso anche all’interno del mondo medico, ed un tentativo di recuperare, in chiave pedagogica, la dimensione della cura dell’altro, della persona disabile, del bambino affetto da una rara condizione genetica. Notevoli progressi sono stati compiuti negli ultimi anni nel campo delle neuroscienze e sorprendenti i traguardi raggiunti dalla biologia molecolare e dallo studio del genoma umano. In un futuro non lontano, un numero sempre maggiore di sindromi e di malattie cromosomiche potrà essere diagnosticato precocemente e saranno disponibili nuove terapie e concrete possibilità di intervento. Ci sono, tuttavia, quesiti etici ai quali queste scienze difficilmente potranno rispondere, *“vale a dire le possibilità e le modalità con cui noi decidiamo di stabilire una priorità di valori, di scelte che*

³ M. COLLEONI, *La provocazione della disabilità*, in *Animazione Sociale*, Vol.10, 2003, p. 71.

riguardano anche l'intervento abilitativo e riabilitativo. Questo può e deve essere un importante ambito di ricerca della psicologia clinica e delle scienze umane che si occupano delle relazioni interpersonali, della sofferenza e del miglioramento della qualità della vita"⁴.

Scienze queste, che vedono, in prima linea, proprio la riflessione pedagogica, in quanto scienza che ha come fine l'educazione, la crescita e l'armonico sviluppo della persona umana. Non vi è qui l'obiettivo di raggiungere una *restitutio ad integrum*, ossia un recupero di funzionalità perse; neppure quello di stringere un'alleanza "con la parte malata" dell'individuo, al fine di giungere ad una presunta "normalità", intesa come media dei comportamenti e delle prestazioni. L'approccio pedagogico muove dalla conoscenza della specifica singolarità di ogni essere umano, dal valore inalienabile della sua esistenza, cogliendone significati e potenzialità, non per completare mancanze o colmare differenze, ma per rispondere a speciali esigenze evolutive e quindi educative.

In tal senso è possibile parlare di una diagnosi educativa, sia richiamando il pensiero di De La Garanderie⁵, secondo il quale compito della pedagogia speciale non è quello di evidenziare inabilità, ma attivare processi ed attitudini, sia evidenziando il significato etimologico del termine *diagnosi* (dal greco, *dià*, attraverso e *gnosis*, conoscenza⁶), come processo conoscitivo che "passa attraverso", considerando ogni aspetto, dimensione e caratteristica della persona, contrariamente all'accezione comune del termine, che lo riduce, assottigliandone lo spessore, ad un puro accertamento di condizioni patologica.

In secondo luogo, questo mio lavoro rappresenta una sorta di scommessa con me stessa e con la professione che ho deciso di intraprendere, qualche tempo fa, occupandomi di bambini disabili: più volte, mi sono imbattuta in situazioni familiari drammatiche, ho incrociato il dolore di molti genitori e di molte famiglie, smarrite di fronte all'ignoranza, all'inefficienza, alla chiusura ed alla burocratizzazione di certi sistemi, costrette ad aggrapparsi unicamente al buon senso o all'inclinazione di singole persone, facendone tesoro come di un regalo eccezionale. Ho raccolto il loro bisogno di narrare la propria storia e le proprie fatiche per sentirsi meno soli, ma anche per condividere, creare legami e mettere a disposizione di altri i frutti di una lunga esperienza. Ho ascoltato la sofferenza e le paure di madri e padri, appesantiti dal fardello quotidiano del "dopo di noi". Il mio obiettivo, in qualche modo, è

⁴ E. MOLINARI, *Clinica psicologica in sindromi rare*, Bollati Boringhieri, Torino 2002.

⁵ Antoine De La Garanderie, filosofo, pedagogista francese fondatore di quella che è nota come Gestione Mentale, che ha il suo fuoco di interesse nella esplorazione, descrizione e studio dei processi di pensiero. Intensa è sempre stata la sua attività di ricerca sui temi dell'apprendimento e della formazione. L'interesse per una pedagogia dei modi di apprendere nasce per De La Garanderie dall'aver sperimentato in prima persona le difficoltà connesse al mancato riconoscimento e valorizzazione delle differenze, punto che assumerà un ruolo centrale nella sua ricerca sulle risorse mentali.

⁶ Dizionario etimologico della lingua italiana, Zanichelli, Bologna 2004.

venuto a coincidere in parte con il loro: incrementare la conoscenza, la divulgazione, lo studio, tracciando quindi possibili percorsi per tradurre in azione il bisogno di speranza.

Ma come è evidente, la solidarietà e la generosità da sole non bastano. Occorrono informazione, preparazione e competenza nei diversi settori ed ambiti disciplinari. Ho deciso così di arricchire il mio bagaglio formativo e professionale, addentrandomi in territori ancora poco esplorati, con il duplice desiderio di aggiungere un piccolo tassello alla conoscenza delle sindromi rare, fornendovi un apporto di stampo educativo, e di riuscire a dar voce, attraverso la mia fatica, a tutte quelle persone, bambini, ragazzi, genitori che per lungo tempo si sono visti relegati in secondo piano, omologati ad altre forme di disabilità, annoverati ultimi tra gli ultimi.

Ed ancora, non ultima, una motivazione strettamente legata alla mia personale vicenda. Sono infatti profondamente convinta che la scelta di ogni professione non avvenga mai casualmente, in modo particolare quando la materia prima con la quale si decide di lavorare è l'essere umano, in tutta la sua complessità. Appare inevitabile che gli intrecci, le vicissitudini ed i percorsi positivi o negativi che la vita porta a compiere, spesso in modo silente, svolgano un ruolo determinante in tal senso; così è stato anche nel mio caso.

Ho sperimentato l'impotenza e lo smarrimento dei miei genitori di fronte alla comunicazione di una diagnosi, poi rivelatasi errata, di sclerosi multipla all'età di 17 anni. Per qualche tempo, ho visto come i tentativi di aiuto, di sostegno, la volontà di fare del bene, la paura o l'imbarazzo nell'affrontare situazioni delicate possano spesso facilmente tramutarsi in atteggiamenti compassionevoli e pietistici, poco costruttivi e decisamente poco rispettosi della dignità umana. Ho vissuto, seppur solo in parte, un sentimento di incomprensione, di mancato riconoscimento che mi ha naturalmente spinto a riflettere sulla condizione quotidiana di molti individui disabili, sui loro bisogni, troppo schematicamente ricondotti ad emergenze di tipo sanitario. Da tutto ciò emerge facilmente come non sia pensabile, né ammissibile affidarsi al pressapochismo o all'improvvisazione, soprattutto se ci riferiamo ad un campo di intervento, quello educativo, ove è riposta la speranza di costruire significativamente la vita di ogni persona, soprattutto di coloro che richiedono particolari attenzioni.

Il presente lavoro risulta articolato in due parti fondamentali. La prima affronta il problema della cura e del prendersi cura, nel loro stretto legame con la scienza pedagogica e, in modo peculiare, con la sua sezione specifica che rientra sotto il nome di pedagogia speciale. Muovendo da alcune riflessioni di carattere filosofico, si giunge pertanto a delineare il ruolo, il significato, i contesti in cui è possibile identificare possibili percorsi di cura educativa, in cui

*“L’aver cura diviene un anticipare, liberando; in cui si ha cura, non del mondo dell’altro - banalmente di ciò di cui l’altro ha bisogno- ma dell’esistenza dell’altro, del rapporto dell’altro con la sua possibilità di essere sé stesso, o, tradotto in termini pedagogici, della formazione esistenziale dell’altro”*⁷. Emerge con evidenza come ogni professione educativa sia una professione di cura, o meglio ancora di *care*, e come ogni professione di cura, a sua volta, trascenda un implicito educativo sempre presente⁸.

Solo in tempi recenti si è cominciato a riflettere sul valore e sul significato della cura in chiave pedagogica, uscendo quindi dai secolari schematismi che la vedevano relegata e ridotta da un lato a pratiche di intervento medico, dall’altro al naturale processo di assistenza genitoriale e familiare. Gli studi e le ricerche ci mostrano invece come l’educazione e la formazione sono le dimensioni originarie del diventare uomo dell’uomo, del suo pervenire ad essere il proprio poter essere⁹. Esse si radicano nell’esistenza umana che, in quanto relazione, costruzione e pre-occupazione, in quanto essere dell’Esser-ci, secondo Heidegger, sono ontologicamente cura¹⁰. Si è voluto, pertanto, giungere ad una problematizzazione di alcuni concetti cruciali (farsi carico, avere e prendersi cura, relazione di aiuto) che delineano l’orizzonte entro il quale si collocano molte riflessioni antropologiche sul limite e sulla fragilità.

*“L’antropologia e la pedagogia dell’ospitalità [dell’ascolto, dell’accoglienza, dell’intervento, N.d.A] abitano dunque tutti i territori della tutela della salute ed esigono una rinnovata riconsiderazione e ricomprensione, anche sotto il profilo dell’epistemologia delle scienze umane [...]. Prendersi cura esige dunque un compiuto cammino, capace di ricomprendere e correlare prevenzione, cura, riabilitazione, abilitazione ed assistenza, in ogni momento della vita, sempre esposta agli insulti di eventi lesivi o invalidanti ”*¹¹.

Diviene pertanto auspicabile, richiamando le parole del Prof. Canevaro, che *“il sistema cura interagisca con il sistema educante, formando un solo sistema”*¹².

La seconda parte dell’elaborato sarà interamente focalizzata sullo studio delle problematiche educative connesse ad alcune condizioni genetiche rare. Dopo una disamina di carattere generale, vengono affrontate nel dettaglio quattro sindromi specifiche: la sindrome di Prader-Willi, di Angelman, di Rett e di Kabuki. Per ognuna di esse, sono presentate le più recenti

⁷ C.PALMIERI, *La cura educativa. Riflessioni ed esperienze tra le pieghe dell’educare*, Franco Angeli, Milano 2000.

⁸ V. BOFFO (a cura di), *La cura in pedagogia. Linee di lettura*, Clueb, Bologna 2006.

⁹ R. FADDA, *La cura, la forma, il rischio. Percorsi di psichiatria e pedagogia critica*, Unicopli, Milano 1997.

¹⁰ M. HEIDEGGER, *Essere e tempo*.

¹¹ C.M. MOZZANICA, *Cento parole di prossimità. Sulle strade di una prossimità esigente senza distanze di sicurezza*, Centro Ambrosiano Milano 2007.

¹² A. CANEVARO, *L’inclusione competente*, in <http://www.pedagogiaspeciale.it>.

acquisizioni nel campo del funzionamento cognitivo, dello sviluppo della personalità e delle possibili strategie di intervento educativo, riabilitativo e di inserimento sociale.

La pressoché inesistente letteratura pedagogica relativa al tema in oggetto, la difficoltà di reperimento del materiale e della necessaria documentazione, prevalentemente ricavati da riviste specializzate e redatte in lingua inglese, hanno ulteriormente incentivato l'interesse, la curiosità ed il desiderio di imbartermi in sentieri ancora poco esplorati, ma, nello stesso tempo, estremamente affascinanti, e dai quali emerge evidente un bisogno di riflessione pedagogica.

Molte sono le persone, i bambini e le famiglie che ho avuto modo di incontrare nel corso di questa ricerca: ognuno con la propria storia singolare, con un bagaglio di esperienze e di vissuti carichi di dolore, di lunghe attese, spesso di vane illusioni. Storie uniche, che fanno dare del "tu" alla sofferenza, che sanno parlare al cuore e far scoprire che la dignità, la forza d'animo, la solidarietà, la fiducia nella ricerca, negli studi e nella diffusione di informazioni possono ancora cambiare il mondo. Ciò che è emerso in modo lampante è il comune bisogno da parte dei ragazzi affetti da sindrome rara e delle loro famiglie di una presa in carico che, come è stato detto, possa definirsi globale, che vada oltre un'asettica definizione medica, per abbracciare la costruzione di significativi progetti di vita.

Il panorama delle malattie e delle sindromi considerate rare dalla letteratura medica è sicuramente molto ampio e variegato.

Si è scelto di focalizzare l'attenzione su quattro specifiche sindromi, accomunate dalla presenza di ritardo mentale, seppur in gradi differenti, e seguendo un criterio di incidenza statistica. Si è voluto, pertanto, analizzare la situazione e le conoscenze attualmente disponibili relativamente a diverse condizioni patologiche: muovendo dalla sindrome di Prader-Willi, meno rara, sino a giungere a quella di Kabuki, poco conosciuta, proprio perché particolarmente infrequente.

Il desiderio di chi scrive è che i contributi, le riflessioni e i risultati raggiunti dalla presente ricerca, derivati da uno studio attento e sistematico, unito ad una sincera passione per le problematiche educative speciali, possano rappresentare non solo una base di riflessione, ma soprattutto una guida operativa per tutti coloro che operano nel delicato campo della disabilità, e a stretto contatto con il mondo poco esplorato delle sindromi rare. Se è vero, come crediamo, che *“l'influenza sociale, in generale, educativa e scolastica, in particolare, è evidente. Le persone con ritardo mentale sono accomunate dal fatto di avere difficoltà cognitive, che comportano disabilità intellettive, ma anche dal fatto che il contesto ambientale li pone in*

*situazione di handicap a causa di interventi sociali ed educativi non adeguati*¹³, risulta imprescindibile ed urgente muovere da una maggiore conoscenza, consapevolezza e competenza pedagogicamente orientate per poter intervenire e rispondere alle complesse esigenze di coloro che, a causa delle proprie condizioni psico-fisiche, vivono spesso situazioni di estrema fragilità, vulnerabilità ed emarginazione.

¹³ E. DYKENS, R.M. HODAPP, B.M. FINUCANE, *Ritardo mentale: sindromi a base genetica. Nuove prospettive nella comprensione del comportamento e dell'intervento*, edizione italiana a cura di R. VIANELLO, Edizioni Junior, Bergamo 2003.