

Guida Educativa ai “Bisogni Educativi Speciali”

per ragazzi affetti dalla Sindrome di Barth

In collaborazione con la Barth Syndrome Foundation (USA)

Questo opuscolo, frutto di più di dieci anni di esperienza, contributi e suggerimenti di genitori, insegnanti e medici, è condiviso dalle Associazioni affiliate alla Barth Syndrome Foundation e si propone di offrire informazioni utili perché i ragazzi affetti partecipino al meglio alla vita scolastica, mettendo a frutto il proprio potenziale.

I ragazzi con la Sindrome di Barth, sebbene abbiano analoghe problematiche, hanno caratteristiche ed esigenze molto diverse tra loro, per cui è essenziale costruire un rapporto di fiducia con il singolo bambino, con la sua famiglia ed i curanti, per predisporre un ambiente accogliente ed attento a ciò che li possa aiutare. La Sindrome di Barth è una malattia genetica rara, che causa un mal funzionamento dei mitocondri, responsabili dell’apporto energetico; si ritiene enormemente sotto-diagnosticata, a causa della varietà del fenotipo e dei numerosi decessi in età molto precoce. Colpisce solo i maschi ed è multi-sistemica, incide cioè sulla crescita e su più apparati organici che richiedono energia all’organismo, quello muscolo-scheletrico, in particolare il cuore, il sistema immunitario ed il sistema nervoso.

La normativa riguardante i Bisogni Educativi Speciali costituisce lo strumento più idoneo per tutelare l’esperienza didattica di questi ragazzi con uno strumento personalizzato di supporto ambientale e didattico.

Un bambino con Sindrome di Barth può presentare:

- ♥ **difficoltà di concentrazione** nel lavoro scolastico e nei compiti a casa, costante, periodica o intermittente,
- ♥ **difficoltà di scrittura a mano** a causa di un deficit visuo-spaziale unito a quello muscolare;

- ♥ **debolezza muscolare e stanchezza** che diminuisce sensibilmente la sua capacità di svolgere con regolarità le attività in classe e di educazione fisica;
- ♥ **la neutropenia**, riduzione delle difese immunitarie, che espone questi ragazzi a **maggior rischio di infezioni**;
- ♥ **problemi cardio-circolatori**: insufficienza cardiaca, problemi del ritmo cardiaco o di trapianto di cuore;
- ♥ **l'affaticamento**, di origine mitocondriale, **non è paragonabile al comune senso di fatica degli individui sani: è variabile, talora così pesante da causare spossatezza, irritabilità, confusione, paradossalmente eccitamento**;
- ♥ **il ritardo della crescita**: la maggior parte dei giovani in età scolare è inferiore per peso ed altezza alla media dei compagni, la massa muscolare è molto ridotta;
- ♥ **problemi di alimentazione**, selettività e disgusto, che possono variare o limitare rigidamente l’apporto energetico;
- ♥ **cefalea, nausea e sensazioni dolorose** (neuropatia), specialmente nel periodo puberale, sono intense e quotidiane.
- ♥ **deficit della motricità fine**, compreso il coordinamento tra occhi, mani e dita, coinvolto nel comune processo della letto-scrittura;
- ♥ **deficit di concentrazione e comprensione intermittenti**, che possono confondere i genitori, gli insegnanti e gli stessi ragazzi riguardo le loro effettive possibilità di apprendimento;
- ♥ **deficit motorio** che coinvolge braccia, gambe e gruppi di muscoli di grandi e piccole dimensioni, limita la loro performance anche sociale (salire le scale, aprire le bottiglie, portare cartelle pesanti, maneggiare il materiale scolastico...);
- ♥ **la stanchezza**, è molto più pesante ed ha caratteristiche differenti da quella avvertita di solito dagli individui sani;
- ♥ **disagio fisico posturale** che si manifesta quando restano a lungo nella stessa posizione, seduti sul pavimento o senza supporti - questo può spesso portare ad agitarsi, stirarsi o ad adottare posizioni inusuali per compensare il disagio;
- ♥ **le assenze**, molto elevate a causa di visite, malattia, estrema stanchezza.

Sicurezza fisica e medica

La sicurezza fisica di un bambino è il fattore più importante a cui prestare attenzione quando è scuola: è necessario occuparsi della **formazione** del personale scolastico per quanto riguarda:

- **Rianimazione** (e defibrillazione se il bambino ha un defibrillatore esterno automatico)
- **il rilievo dei Sintomi e dei segnali di allarme** quali pallore, eccessi di tosse, febbre.

E' inoltre necessario sviluppare una chiara procedura in caso di emergenza e assicurarsi che questa sia nota e accessibile **a tutto il personale; informare i genitori quando una malattia contagiosa si sta diffondendo in classe o a scuola può costituire una profilassi importante.**

Può essere utile valutare la richiesta di un educatore e di un fisioterapista che supporti il ragazzo con un programma personalizzato che viene implementato regolarmente a scuola.

Mobilità fisica e adattamenti in aula

Potrebbe essere necessario prevedere per il ragazzo la possibilità di avere dei momenti di riposo in aula, è opportuno inoltre valutare la necessità di supporti (come una sedia a rotelle, una bicicletta, etc.) per le gite o particolari attività scolastiche.

Semplici accorgimenti, dispense e strumenti compensativi possono rendere la vita del ragazzo più facile a scuola e supportarne l'apprendimento, ad esempio:

- un posto tranquillo per lavorare lontano da eccessive distrazioni o stimoli
- un tempo aggiuntivo per completare un compito
- un posto comodo tranquillo per riposare quando si è stanchi (troppi stimoli visivi ed uditivi confondono ed irritano poiché richiedono selezione ed attenzione che, a loro volta, determinano una richiesta energetica talora troppo gravosa per il sistema del ragazzo)

- impugnatura appropriata per penne, matite, un sistema di auto-apertura per le forbici
- l'accesso ad un computer portatile con un flash drive, in modo che il lavoro possa essere completato a casa sul computer e poi stampato a scuola
- toilette attrezzata con corrimano o con supporto per i piedi
- sedia speciale con braccioli e con un poggiatesta per garantire una base stabile di sostegno
- eventuale aiuto per allacciare stringhe, bottoni e cerniere
- aiuto per mangiare
- pause regolari, per stirarsi e riposarsi durante le lezioni più lunghe

L'inizio della **Scuola Secondaria** coincide con un momento molto difficile per i ragazzi Barth, in quanto spesso lo sviluppo pre-puberale e l'accelerazione della crescita propongono, come nella prima infanzia, un periodo in cui affaticamento e dolori neuropatici, uniti al rischio di riacutizzazione dei problemi cardiaci, si ripresentano ed interferiscono con l'apprendimento.

Per le difficoltà che ne conseguono occorrerebbe provvedere ai seguenti aspetti:

- una programmazione oraria con lezioni in aule vicine tra loro ed all'accesso al bagno
- permesso di alzarsi, stirarsi e muoversi durante le lezioni lunghe
- utilizzare sedie, poggiatesta e sgabelli alti con spalle e / o braccioli che diano sostegno
- doppi libri di testo, a casa ed a scuola, per evitare di portare i libri avanti e indietro
- risorse online per inviare eventuali compiti a casa, un notebook o laptop leggero
- carrozzina elettrica per i campus più grandi oppure un aiuto trasportare borse e libri pesanti
- orario con dispensa o esonero da lezioni se il carico di lavoro diventa troppo pesante
- più tempo per verifiche
- avere il permesso di uscire prima della corsa nel corridoio
- tenere conto di quale sia l'ora più produttiva per il ragazzo (alcuni fanno più fatica di primo mattino, altri in altri momenti della giornata)

Fisioterapia e educazione fisica a scuola

Partecipare alle lezioni di educazione fisica con i compagni è importante per questi ragazzi, che sperimentano sempre una diversità che li pone a rischio di emarginazione, esclusione e bullismo; il programma delle lezioni potrebbe essere pensato in modo da svolgere tutti una parte di esercizi di stretching ed equilibrio adatti ai bambini affetti da Sindrome di Barth.

I ragazzi con la Sindrome di Barth difettano, oltre che di resistenza, anche di equilibrio e forza, pertanto è utile porre loro attenzione durante le pause di gioco coi coetanei.

La tematica della FATICA, la capacità di distinguere tra reale affaticamento reale o riluttanza a eseguire il lavoro, è uno dei problemi più spinosi e ricorrenti affrontati dai ragazzi, dalle loro famiglie e dai loro insegnanti. **Misurare accuratamente il “vero livello” di fatica può rappresentare talora il vero dilemma della malattia.**

Non è possibile fornire una risposta chiara, l'esperienza dell'affaticamento di questi pazienti è complessa e per alcuni aspetti ancora poco conosciuta, ma si prega di tenere presente quanto segue:

- **La fatica mitocondriale è totalmente diversa dalla stanchezza percepita da una persona sana, è uno stato di spossamento psico-fisico anche implica anche sensazioni dolorose;**
- I ragazzi possono entrare e uscire da questi stati di affaticamento in qualsiasi momento della giornata, spesso accompagnati da pallore;
- Alcuni studenti si sentono meglio il pomeriggio o la sera e possono essere in grossa difficoltà la mattina presto, quando la prestazione scolastica richiederebbe loro di essere al meglio;
- Studi sul sonno hanno documentato che questi bambini spesso non dormono bene per sentirsi riposati, a causa di problematiche neurologiche o cardio circolatorie;

- un eccesso di sforzo o una malattia può causare un affaticamento che può durare anche per alcuni giorni;
- Alcuni ragazzi hanno difficoltà ad auto-regolarsi nelle varie prestazioni per risparmiare energia;
- E' piuttosto comune l'esperienza di non essere creduti quando dicono che sono stanchi, pertanto i ragazzi potrebbero non manifestare la stanchezza perché si vergognano e sono preoccupati di attirare l'attenzione su di sé;
- ...a volte, come molti altri bambini, potrebbero non essere così stanchi come dicono!

Può essere utile sviluppare alcune strategie durante i periodi di affaticamento come:

- incoraggiarlo ad avere un periodo di riposo, fare merenda e / o bere qualcosa.
- dividere il compito in sezioni gestibili e richiedere al bambino di lavorare per step.
- Non proporgli alcun lavoro accessorio ed offrirgli assistenza in compiti come tagliare, incollare, colorare, in modo che l'energia possa essere conservata per la parte più importante del compito.
- I ragazzi spesso hanno bisogno di un tranquillo, confortevole spazio lontano da tutti per riposarsi.
- Inviare a casa qualsiasi compito non svolto a scuola via e-mail il più presto possibile in modo che possa essere fatto non appena il bambino si sente meglio.

Di tanto in tanto i bambini con sindrome di Barth possono conservare la loro energia per le attività più divertenti e potrebbero invece chiedere aiuto agli adulti per svolgere compiti che sono effettivamente in grado di fare in prima persona. Questo aspetto dipende dal fatto che diverse attività richiedono diversi apporti e tipi di applicazione dell'energia.

L'ambiente scolastico è un'arena meravigliosa in cui costruire lentamente indipendenza e fiducia in se stessi: occorre incoraggiare i bambini a fare quanto sono in grado di fare, ad imparare ad organizzarsi, che è una capacità che servirà per tutta la loro vita. Sarebbe utile esplorare modi creativi e personalizzati per affrontare questi aspetti; occorre che genitori e ragazzi siano attivamente coinvolti in queste discussioni, in modo da fornire indicazioni in merito a ciò che si può e che non si può fare, e ciò che è essenziale.

Osservazioni sull'alimentazione

Come tutti, i ragazzi con sindrome di Barth hanno bisogno di una varietà completa di cibi per favorirne la crescita e il benessere: tuttavia i ragazzi con sindrome di Barth spesso hanno una struttura fisica, una chimica corporea, un tasso di crescita e livelli di prestazione motoria molto diversi da quelli dei loro coetanei, per cui le loro esigenze nutrizionali sono differenti.

Alcuni ragazzi con sindrome di Barth hanno ulteriori difficoltà nel nutrirsi e quindi necessitano di maggiore aiuto e comprensione: la scuola può fornire un rinforzo positivo alle buone abitudini alimentari e contribuire a sviluppare una varietà nella dieta dei ragazzi.

Per i ragazzi con la sindrome di Barth può essere necessario considerare porzioni più piccole di quelle normali, dato che il loro fisico è più esile ed hanno bisogno di quantità di cibo proporzionate. Svolgendo meno attività fisica ed avendo una crescita più lenta, la quantità di energia richiesta (Calorie) è inferiore.

Spesso si stancano facilmente quando mangiano e sono lenti: può essere utile assicurarsi che non siano ultimi in coda per il pranzo ed aiutarli, se necessario, ad aprire le confezioni di cibo e bevande (sacchetti, tappi, lattine...) che talora richiedono capacità e destrezza che non hanno. Alcuni hanno difficoltà di masticazione; per i bambini più piccoli tagliare il cibo bene e scegliere i pezzi più morbidi, ove possibile.

I ragazzi hanno riserve muscolari inferiori e vanno incoraggiati ad assumere ad ogni pasto e spuntino un buon apporto di proteine, necessario per aiutare a costruire e proteggere i loro

muscoli. Buone fonti di proteine sono alimenti come latte, formaggio, yogurt, affettati, frutta secca, pesce, fagioli e uova.

Anche se hanno bisogno di meno calorie nel complesso, un piccolo spuntino tra i pasti aiuta a mantenere l'energia e fornisce un approvvigionamento regolare di proteine, mentre è opportuno limitare l'apporto di grassi.

Yogurt o una bevanda allo yogurt, una piccola manciata di noci, una barretta di cereali con semi e noci e frutta o verdure crude sono tutti spuntini sani.

Non sappiamo ancora perché i ragazzi con la sindrome di Barth siano particolarmente attratti da cibo molto saporito, salato e dalle salse (fattore talora comune nei maschi di tutto il mondo): in letteratura c'è tuttavia una correlazione tra le patologie con ipotono muscolare e la preferenza di cibi salati, attribuibile alla maggior produzione di saliva che "laverebbe" via il sapore dai cibi.

Una dieta ad alto contenuto di sodio, tuttavia, porterebbe a sviluppare una pressione sanguigna alta e quindi le linee guida generali di una sana alimentazione suggeriscono di limitare il sale nella dieta.

Molti ragazzi presentano scarsa varietà nella loro dieta, che contiene quantità elevate di latte, formaggio e pane e meno di carne, frutta e verdura. Mangiare con gli amici può motivarli a provare nuovi cibi: la persuasione a provare nuovi alimenti senza pressione può essere utile.

Talvolta le posate standard possono essere difficile da usare: ci sono diversi tipi di posate speciali che possono essere sperimentate. Tecniche semplici, come l'utilizzo di un coltello da bistecca per tutto il tempo per tagliare il cibo, può essere di grande aiuto.

Un certo numero di ragazzi con sindrome di Barth hanno una riduzione dell'appetito e hanno bisogno di un sondino naso-gastrico a lungo termine per fornire ulteriori calorie, poiché senza non sarebbero in grado di mangiare abbastanza per supportare la loro crescita.

Sono nutriti con latte speciale di solito tramite un tubo inserito chirurgicamente direttamente nel loro stomaco, chiamato gastrostomia. Sarebbe opportuno prevedere per questi bambini che si possano nutrire con la gastrostomia a scuola se necessario; tuttavia è importante che il bambino partecipi a normali pasti con gli amici anche se assume molto poco per bocca.

Anche se molti ragazzi lottano per aumentare di peso ed hanno bisogno di aiuto usando il sondino, per altri l'aumento di peso non è un problema.

Questa situazione può verificarsi durante la prima adolescenza quando il loro rallentamento della crescita in altezza e la ridotta attività fisica contribuiscono ad un aumento di peso in particolare intorno alla zona addominale.

Percorsi didattici

Nelle indagini e relazioni, i genitori di ragazzi con la Sindrome di Barth e i ragazzi stessi hanno suggerito che si possono affrontare molte sfide a scuola.

Le maggiori difficoltà descritte dagli stessi studenti sono:

- **rimanere concentrati** durante le lezioni;
- **problemi di memoria**, in particolare visiva, a breve ma talora anche a lungo termine;
- **difficoltà di lettura e comprensione, difficoltà di memorizzazione e in matematica;**
- **lacune nella conoscenza a causa delle frequenti assenze.**

E' necessario avere incontri periodici con la famiglia per attuare un piano di sostegno per i bambini per ovviare alle assenze: un buon collegamento tra scuola e famiglia è di vitale importanza.

Occorre fare in modo che ad ogni assenza il lavoro svolto in classe venga mandato a casa il più rapidamente possibile, si suggeriscono strumenti che i bambini possano usare a casa per garantire che non ci siano lacune nelle conoscenze (invio via mail dei compiti etc).

Una ricerca (Mazzocco, Henry & Kelley, 2007) suggerisce che i ragazzi con Sindrome di Barth sono a maggior rischio di difficoltà scolastiche e le valutazioni condotte

nel Regno Unito mostrano che questi ragazzi hanno diverse difficoltà di attenzione e concentrazione, ne consegue che la loro capacità generale è generalmente inferiore alla media. Dato che la capacità di imparare di ciascun individuo può essere influenzata in diversi modi e gradi, è importante che i genitori e gli insegnanti valutino le esigenze ed i progressi nei vari stadi di sviluppo per poter garantire un sostegno adeguato e, se necessario, un piano formativo personalizzato.

Obiettivi riguardanti la socializzazione e lo sviluppo psico-emotivo

Molti ragazzi con la sindrome di Barth si trovano a dover fare i conti con l'essere molto più piccoli e deboli dei loro compagni di classe; a causa dell'affaticamento in molte attività, come lo sport, è difficile per loro tenere il passo con il programma scolastico e restare nel gruppo con i coetanei, anche per le frequenti assenze.

Dato che l'insegnamento nella scuola secondaria diventa più impegnativo dal punto di vista didattico, questo rende ancora più difficile stare al passo a causa delle difficoltà di scrittura, attenzione e memoria: quando i ragazzi crescono, si possono trovare in situazioni di solitudine quando i loro coetanei diventano più indipendenti.

Con le sempre maggiori richieste della vita scolastica e le conseguenze della fatica, può diventare difficile per loro trovare il tempo per le attività sociali al di fuori della scuola.

La progressiva consapevolezza dei propri limiti può comportare sentimenti depressivi, di rabbia, frustrazione e la sempre maggior conoscenza riguardo le proprie condizioni di salute potrebbe portare a sentimenti di ansia e preoccupazione. E 'quindi importante che i genitori e gli insegnanti prestino molta attenzione per evidenziare precocemente eventuali problemi, in modo che si possa attuare quanto possibile per garantire ai ragazzi maggiore autonomia, soddisfazione e benessere per tutto il loro tempo a scuola. E 'importante per i bambini ed i ragazzi con la sindrome di Barth, come per tutti, sentirsi parte attiva del gruppo dei pari ed è prezioso che anche gli altri studenti comprendano che questi bambini possono essere compagni ed amici validi, poiché attraverso le relazioni con i



*"Salvare vite, promuovere l'informazione, l'educazione e
trovare una cura per la Sindrome di Barth"*

coetanei e nell'essere parte delle attività i ragazzi sviluppano la propria identità e costruiscono la loro autostima.

Avere incontri periodici con la scuola ed instaurare una comunicazione fiduciosa tra famiglia, ragazzo ed insegnanti, contribuisce a costruire un quadro di esperienza sostenibile alla quale il ragazzo partecipi attivamente e si senta tutelato ed incoraggiato a crescere.

"La crudele ironia per i bambini affetti da Sindrome di Barth riguarda il fatto che possono sembrare apparentemente sani; un osservatore casuale non si renderebbe mai conto di quanto sia debilitante e potenzialmente devastante la loro malattia"

Dr. Peter Barth, Neurologia Pediatrica, Ospedale di Emma per bambini, Academic Medical Centre, Amsterdam

*Brochure informativa per i Bisogni Educativi Speciali
per i ragazzi affetti dalla Sindrome di Barth*