



A NEWS
AIMAR

Anno XX n° 4
Dicembre 2014

Edizione
Speciale
Ventennale
Aimar

PROSSIMI INCONTRI AIMAR

MILANO

Serie di Incontri con il Dott. P. Gelli per adulti e bambini

NOVEMBRE 29 Sabato

Ore 15:00-16:00 Gruppo bambini (6 – 9 anni)

Ore 16:15-17:15 Gruppo preadolescenti e adolescenti (10 – 16 anni). I genitori, avranno a disposizione una sala per il loro Gruppo di Supporto Autoguidato (dalle 15:00 alle 17:15). Studio Gelli - viale Cassiodoro, 5, Milano - (cit. Gelli)
Orario: 15:00 - 17:15.

GENNAIO 17 Sabato *Data da confermare*

Ore 15:00-16:00 Gruppo bambini (6 – 9 anni)

Ore 16:15-17:15 Gruppo preadolescenti e adolescenti (10– 16 anni) I genitori, avranno a disposizione una sala per il loro Gruppo di Supporto Autoguidato (dalle 15:00 alle 17:15). Studio Gelli - viale Cassiodoro, 5, Milano - (cit. Gelli)
Orario: 15:00 - 17:15.

MARZO 28 Sabato

Ore 15:00 Incontro conclusivo con i genitori

Studio Gelli - viale Cassiodoro, 5, Milano - (cit. Gelli)
Orario: 15:00 - 17:15

SOSTIENI AIMAR

con il tuo
beneficiare... **5X1000** benefacendo

SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE

Sostegno del volontariato e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale e delle associazioni e fondazioni riconosciute che operano nei settori di cui all'art. 10 del Decreto legislativo n. 460 del 1997

FIRMA

Mario Rossi

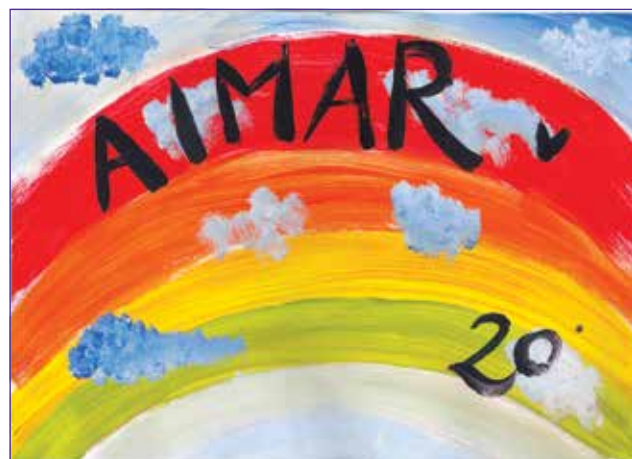
Codice fiscale
del beneficiario

96268000583

NAPOLI

Serie di incontri

1. Emozioni a confronto: permettersi di esprimerle, poterle affrontare (17 Gennaio) -
2. Scuola, parenti, amici: l'importanza della rete sociale (21 Febbraio) -
3. in equilibrio: nuove convivenze con la patologia (1a parte 21 Marzo - 2a parte 18 Aprile) – Si prega di mettersi in contatto con l'AIMAR al numero: 06.86219821 (dopo le 18:00) per la conferma.



13 giugno 2015

INCONTRO INTERNAZIONALE A MILANO

*Aula Magna Mangiagalli, Fondazione Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico*

Ore 10,00: Apertura dei lavori

Moderatori: Dott. E. Leva – Dott.sa P. Midrio

Ore 10,30: *Continenza fecale nei bambini con MAR: dove siamo?* Andrea Bischoff.

Ore 11,00: *Come è cambiata la mia vita con il Peristeen:* testimonianza delle famiglie.

Ore 12,00: *L'importanza delle Associazioni Genitori nei pazienti con MAR* Dalia Aminoff

Ore 12,20: Dott. Alberto Peña: *una vita dedicata alle famiglie di pazienti con MAR.*

Ore 13,00: Lunch

Moderatori: Dott. G.A. Manzoni – Dott. P. Bagolan

Ore 14,30: *Continenza Urinaria nei bambini con MAR.* Rama Yahianti

Ore 15,00: Ragazze e donne con MAR: *l'importanza di un centro dedicato di riabilitazione pelvica.* Marc Levitt

ore 15,30: Domande dei genitori

ore 16,15: Chiusura lavori

3



Il 2014 è stato un anno importante, quello del ventennale.

4

E' ancora nel mio cuore il ricordo dei due giorni passati in settembre a San Cerbone con molti di voi. Molti dei quali hanno fatto un bel tratto di cammino con noi di AIMAR, alcuni "nuovi", ma ugualmente cari. E' retorico dire che è l'unione la nostra forza? No, è la verità: e lo potete leggere nelle tante testimonianze che sempre raccogliamo di persone affette da MAR, e di tutte le altre che vivono loro intorno e che a volte non sono padri e madri o fratelli, ma anche persone belle che hanno scelto di dividere tutto con una persona affetta da MAR. A Lucca quest'anno abbiamo sentito le parole di Luana, che ha sposato Lorenzo e che ci ha detto piena di amore e di allegria: "Son io la fortunata ad averlo incontrato, io che posso dire grazie a lui per avermi voluta, per aver accettato di essere il padre meraviglioso del nostro bambino. Un bambino sanissimo, che molti avevano detto non sarebbe arrivato...".

A voi tutti va il nostro grazie.

Grazie perché ci avete sostenuto con il vostro 5 per mille e grazie se vorrete rinnovare le tessere associative anche per il 2015. Quest'anno con il vostro aiuto abbiamo:

- Organizzato incontri non solo fra genitori e medici, ma anche tra bambini, adolescenti e adulti a Milano, Roma, Napoli
- Il 28 febbraio abbiamo partecipato alla Giornata Mondiale delle Malattie Rare
- Per otto mesi (dal novembre del 2013 al giugno del 2014) abbiamo lavorato ad un lungo progetto, "Determinazione Rara" insieme alla Federazione Italiana Malattie Rare che ci ha visti noi di AIMAR protagonisti con 25 associazioni di pazienti, i cui risultati vi invito a consultare sul sito www.uniamo.org
- Dal 31 gennaio al 19 febbraio a Roma (e poi dal 27 febbraio al 10 marzo a Modena) siamo stati insieme al MIR (Movimento Italiano Malati Rari) con una bellissima mostra itinerante dal titolo "FotografARE" cui hanno dato il loro contributo molti artisti, vi cito tre per tutti Adriano Carnevali, Stefano Disegni e Fabio Vettori
- In aprile a Roma, dove siamo stati presenti anche ai primi Stati Generali sulla Salute, abbiamo incontrato il Ministro della Salute Beatrice Lorenzin che ha firmato il Piano Nazionale delle Malattie Rare che porterà molte novità per noi tutti
- Abbiamo partecipato a incontri internazionali (a Dublino, al Colorectal Club.) dove abbiamo potuto accrescere le nostre conoscenze, informazioni preziose che veicoliamo e dove noi di AIMAR abbiamo presentato un'indagine sui centri di eccellenza.
- Abbiamo seguito per l'intero 2014 all'università La Sapienza tre moduli (ognuno di due giorni) di "Volere non basta bisogna comunicare" dove abbiamo incontrato giornalisti, politici, uomini e donne delle istituzioni ai quali abbiamo parlato dei nostri problemi insieme ad altre associazioni di pazienti per imparare a comunicare meglio e a creare sempre di più quella rete tra pazienti affetti da malattie rare che aiuta a vivere meglio
- Non ultimo abbiamo sostenuto molte famiglie sul percorso della legge 104.

Grazie di tutto questo
Dalia Aminoff



San Cerbone-Convegno del Ventennale AIMAR 12 e 13 settembre 2014

A Lucca alcune delle eccellenze in Italia

di Daniela d'Isa

E' tra la sesta e la decima settimana della vita embrionale che si sviluppano le MAR, quei difetti congeniti (rari, ma non rarissimi, ogni anno il Italia nascono dai 110 ai 130 bambini con vari tipi di malformazioni) che colpiscono l'apparato intestinale, ma anche il vicino apparato urinario e genitale. Che si può fare?

Tanto ha fatto l'AIMAR (Associazione Italiana Malformazioni Anorettali), che fondata da genitori di piccoli pazienti ha scelto Lucca per i 20 dalla sua nascita. Nel convento di San Cerbone, in mezzo ai boschi della lucchesia, sono arrivati da tutta Italia e dal mondo pazienti, le loro famiglie, i migliori medici italiani che si occupano di MAR: "Come emerge da un'indagine condotta da AIMAR - dichiara Dalia Aminoff, Presidente e fondatrice dell'AIMAR-sulle varie Unità di chirurgia pediatrica del nostro Paese seguendo le raccomandazioni prodotte dall'Unione Europea, le cure e i trattamenti di questo tipo di patologie sono estremamente disuguali nelle varie regioni, con un quadro particolarmente desolante in quelle del sud Italia. La nostra è un'Associazione che opera per la messa in rete delle informazioni e per il dialogo tra pazienti, famiglie e medici".

E mentre i bambini hanno giocato (Lucca ha regalato due splendidi giorni di fine estate) e sono stati intrattenuti da clown ed hanno persino fatto il pane aiutati da Nicola De Palo, i grandi si sono riuniti nella sala convegni.

Aprendo la due giorni Dalia Aminoff ha scelto di ripercorrere con diapositive "d'epoca" il cammino dell'Associazione. Foto che hanno riportato tutti indietro di vent'anni e poi fino ai nostri giorni. Si è visto Emanuele, il figlioletto di Dalia, la cui nascita sorprese la mamma, ignara, in una Italia che poco sapeva su questa patologia. Poi arrivò la notizia che in America c'era un professore messicano, Alberto Peña, che operava negli Stati Uniti e che avrebbe potuto fare qualcosa. E' proprio nello stesso anno che nasce, sempre a Roma, il primogenito di Rossella, Riccardo. Dalia e Rossella si incontrano, diventano amiche, fanno del loro dolore e sgomento iniziale una forza e fondando l'AIMAR ("ognuno mise 100 mila lire") decidono che mai più una mamma si sarebbe sentita sola come era toccato a loro. Nel frattempo Dalia conosce Massimo Rivosecchi, un medico che sarà determinante per entrambe e alla fine è proprio lui che opererà sia Emanuele che Riccardo.

Il chirurgo, storico pediatra del Bambino Gesù di Roma, presente a San Cerbone, ha esordito ricordando gli Anni Settanta:

"Allora le MAR erano viste con un senso di impotenza. Non c'erano le tecniche che ci sono oggi. Nel 1987 il mio maestro il Prof. Pasquale Romualdi ha lasciato che due suoi collaboratori ed io stesso andassimo a New York a vedere e imparare cosa faceva Peña. Da allora a New York sono stato molte volte, poi nel 1994, con Dalia, ecco la svolta e l'intuizione di fondare l'AIMAR, dando grande importanza a chi ogni giorno convive con i bambini affetti da MAR, i genitori". "Volevamo fare gruppo - ha aggiunto Dalia - mettere insieme le varie chirurgie pediatriche italiane e ce l'abbiamo fatta. Nel 2000 Rivosecchi organizzò a Roma il primo Colorectal e iniziammo così ad operare in ambito internazionale.

Il legame con Peña è sempre stato costante: è venuto più di 9 volte in Italia ad operare, 25 famiglie sono andate in America a far operare i loro figli presso il suo centro, AIMAR ha dato borse di studio a infermiere per andare a studiare in America, borse a giovani specializzandi e nel tempo ha facilitato l'iter perchè molte famiglie ottenessero l'invalidità. E' stata costruita una rete fra i ragazzi adulti affinché potessero parlare fra di loro e sono stati organizzati incontri in tutta Italia. In tutti questi anni sono state molte le persone che si sono unite al lavoro di Aminoff: l'infermiera Kathleen Guardino, Louise Barnes, una

disegnatrice cui si devono tutte le illustrazioni sull'anatomia di queste malformazioni, Risto Rintola finlandese, Jay Grossfeld, il professor Guglielmi di Padova, chirurgo pediatra, Michael Mitchell urologo chirurgo di Seattle, Esther Hartmann, psicologa, Dietrich Kluth, embriologo e così via.

Collegato via skype nel pomeriggio della prima giornata a San Cerbone è stato proprio Alberto Peña, la massima autorità mondiale in campo di MAR. 76 anni, assente giustificato poiché solo qualche giorno prima erano nati i suoi due gemelli, Peña si è congratulato per il grande lavoro svolto dall'AIMAR, grazie alla quale non solo è venuto ad operare in Italia, ma ha anche potuto avere in America come allievi medici italiani, alcuni dei quali presenti a San Cerbone. Peña, che nella sua carriera ha operato 3.000 bambini, dopo New York oggi vive a Cincinnati e continua a seguire centinaia di pazienti. Ecco i tratti più

***"Allora le MAR
erano viste
con un senso
di impotenza.
Non c'erano le
tecniche che ci
sono oggi"***

6 significativi del messaggio che ha inviato Peña: “E’ stato solo a partire dal 1980 che abbiamo cominciato a scoprire l’anatomia intrinseca delle MAR. Oggi siamo in grado di intervenire con nuovi approcci chirurgici, certamente in modo mini-invasivo. Ecco che i nostri pazienti possono avverare i propri sogni, come scalare una montagna, eccellere in uno sport e naturalmente suonare il violoncello o laurearsi brillantemente. L’AIMAR è una chiara dimostrazione di quello che io definisco ‘il potere delle madri’. Nella mia esperienza di chirurgo, sono sempre stato colpito da quello che riescono a fare le madri quando decidono di proteggere il loro bambino. Prima che AIMAR nascesse i genitori portavano i figli nell’ospedale locale e davano per scontato che lì avrebbero trovato il chirurgo in grado di trattare la malformazione dei loro piccoli. Non era proprio così. AIMAR ha preso un’iniziativa unica: spingere gli ospedali a dichiarare il numero di casi di malformazioni anorettali trattati ogni anno, in modo da avere un quadro chiaro dell’esperienza di ogni ospedale. Di conseguenza i genitori oggi sanno in quale ospedale opera il chirurgo che ha più esperienza per quella particolare malformazione con cui è nato il loro bambino. Cosa ci proponiamo adesso? I nostri sforzi sono tesi a risolvere i problemi funzionali che seguono alle prime operazioni chirurgiche. Ecco che per questo verrà in nostro aiuto l’ingegneria tissutale: il nostro sogno è quello di mandare, per esempio, un piccolo frammento di vagina di una bambina ad un laboratorio di ingegneria tissutale e di ricevere, nel giro di qualche settimana, abbastanza tessuto vaginale per ampliare la vagina della paziente con un tessuto uguale a quello originario. E così fare la stessa cosa con il tessuto intestinale e con quello della vescica. Credo che tutto ciò sarà possibile nel giro di qualche anno. Altra innovazione è la stimolazione elettrica sacrale che consiste nella stimolazione elettrica di alcuni nervi del sacro (nei pazienti che hanno un buon sacro) per conseguire il controllo dell’alvo. Per migliorare la loro qualità della vita di questi pazienti bisogna arrivare al controllo farmacologico della motilità del colon e del retto-sigma. In pratica si tratta dell’invenzione di una farmaco che rilasciato



nell’organismo del paziente possa paralizzare completamente il colon per 24 ore, affiancato da un altro farmaco che provochi la contrazione del colon per aiutare i pazienti ad evacuare in circostanze controllate. Infine- ha concluso Peña- una delle soluzioni che l’ingegneria genetica ci riuscirà a regalare sarà una diagnosi prenatale precisa delle malformazioni anorettali e genitourinarie”.

Anche la giovane moglie di Peña, Andrea Bischoff, che lavora nel suo stesso centro, ha voluto mandare un messaggio: “Oggi, nel 2014, sono cambiate tante cose rispetto ai primi tempi in cui operava mio marito. Pensate alle informazioni che una madre trova su Internet. E ancora: in medicina l’applicazione della stampa in 3D potrebbe essere utile per chi ha malformazioni anorettali, ad esempio per definire per definire forme precise per l’ingegneria tessutale. Abbiamo fatto inoltre enormi progressi: il 75% dei pazienti controllano l’intestino. Abbiamo imparato a gestire precocemente la stipsi e per coloro che non controllano la defecazione iniziamo molto presto (nell’età in cui gli altri bambini tolgono il pannolone), la riabilitazione intestinale consentendo al bambino di rimanere artificialmente pulito con un clistere al giorno. Anche per i pazienti adulti cerchiamo costantemente di migliorare la riabilitazione intestinale, grazie ad esempio al sistema Peristeen e alla procedura di Malone. Attualmente gli studi si stanno concentrando sugli aspetti sessuali e riproduttivi”.

Dopo le interessanti relazioni dei coniugi Peña, Rossella, la madre di Riccardo, ha voluto dare la sua testimonianza: “25 anni fa ho avuto la stessa esperienza di Dalia. Oggi basta un clic e trovi tutto. Allora non avevamo nulla. Ho un fratello chirurgo che mi ha indirizzato al Dr. Rivosecchi, che ha operato mio figlio. L’iter è stato lungo e faticoso. Abbiamo cercato di aiutare nostro figlio a svolgere una vita normale (Riccardo è nato con altre malformazioni oltre la MAR). Con Dalia ci siamo riproposti di far vivere nel miglior modo possibile i nostri ragazzi. Certo, i sentimenti iniziali sono stati: sgomento, senso di colpa, provi tante cose...poi cerchi di affrontare tutto nel miglior modo possibile e fare della diversità una forza. Essere puliti è la cosa

più importante, quindi clisteri e un'alimentazione corretta. I ragazzi insieme parlavano delle loro difficoltà...tanto è stato fatto e tanto è ancora da fare". Quando subito dopo ha preso la parola proprio Riccardo, è stata una ventata di positività per tutti ascoltare questo bel ragazzo, senza i pudori e i timori che spesso caratterizzano chi è affetto da MAR: "Conduco una vita abbastanza normale, anche se i miei problemi riguardano anche una gamba. Durante la scuola materna e le elementari era difficile e alcune volte dovevo farmi venire a prendere dai genitori. Utilizzo il clistere il Peristeen, una scelta vincente, così resto pulito dalle 36 alle 48 ore. Vorrei lanciare un messaggio a tutti quei ragazzi che si sentono da meno con gli altri ragazzi e non riescono ad essere sinceri. Si parte svantaggiati, ma bisogna imparare a convivere, bisogna fare una dieta adatta, bisogna credere in quei (magari pochi) amici sinceri. Ho una ragazza da tre anni che mi aiuta e mi è vicina, mi capisce. Sono laureato in legge e lavoro in uno studio di un commercialista. Pratico diversi sport, mi piace molto la canoa".

Sempre via skipe da Padova si è collegata Dora, una giovane quasi trentenne, non presente a San Cerbone perché mancavano pochi giorni al suo matrimonio: "C'erano dei momenti in cui mi sentivo sola. Soffrivo quando gli altri andavano in piscina o al mare. Con tutti quei cambi al giorno e quelle mutandine da cambiare. Il disagio provocato dall'incontinenza è stato insopportabile specialmente nell'età dell'adolescenza. Il terrore poi è arrivato quando ho avuto un ragazzo, temevo che lui avrebbe trovato una ragazza migliore. Attraverso l'AIMAR ho imparato tante cose. Quando ero piccola i miei genitori avevano preso accordi perché mi potessi assentare dalle lezioni. Alle elementari avevo un bagno per me. Ora sto per coronare il mio sogno. Sono felice".

Francesca è la mamma di una bambina nata 10 anni fa. Una delle ultime ecografie le aveva dato già una diagnosi prenatale: Cloaca, la peggiore. Poi l'atresia esofagea, che invece è stata risolta subito. Fortunatamente nel giro di due o tre giorni dal parto ha conosciuto l'AIMAR. Nonostante questo lei e suo marito sono "rimasti ostaggi per tre mesi nel centro dove era nata la bimba. Poi è arrivato tramite l'associazione il contatto con un medico milanese, il dottor Leva". Leva ha insegnato a quei genitori la sincerità nei confronti del bambino.

***"io non avevo mai
sentito parlare
di MAR, ma fin
dall'inizio sono
stata informata e
ho capito che non
eravamo soli"***

L'incontinenza fecale e urinaria è stata risolta col cateterismo. Francesca ha capito l'importanza di far stare la bambina con altri affetti da MAR, per non sentirsi unica, per vivere meglio.

E' stata poi la volta della testimonianza di Nicole Schwarzer, Presidente della SOMA, l'Associazione tedesca corrispondente ad AIMAR: "L'organizzazione tedesca lavora da 20 anni, ha 800 membri tra Germania Austria e Svizzera. Sono mamma di una bimba, Giulia, nata nel 1997 a Monaco. Avevo già due figli maschi. Mi dissero che alla bambina dovevano fare un tagliettino, ma aveva un ano imperforato...e non era neppure la diagnosi corretta. Per caso quando uscii dall'ospedale incontrai un membro della SOMA, ma allora non volevo farne parte, volevo risolvere tutto da sola. La diagnosi giusta per mia figlia era la cloaca. Non avevo più fiducia in nessuno infine amici, parenti e i membri della SOMA e un contatto telefonico con il dottor Peña mi fecero decidere. Mia figlia fu operata per la prima volta da un chirurgo che lavorava in stretto contatto con Peña all'età di sei mesi,

dopo altri sei mesi le fu chiusa la stomia. Dopo l'intervento ebbe dolori anche anali, poi arrivò la stipsi che è un problema ancor oggi, anche se la bambina fu ben presto in grado di gestire la propria situazione. A scuola era sorridente ed era lei che dava coraggio a tutti gli altri. Giulia frequentava un asilo con bambini con disabilità. Veramente allora pensava che tutti i bambini facevano il clistere. Certo, delle volte la situazione è ancora stressante...Durante una gita scolastica decise di confidare ad una amichetta i suoi problemi (nel frattempo io avevo adottato altre due bimbe che la aiutavano molto anche fisicamente). A dieci anni Giulia ha iniziato a praticarsi i clisteri da se, oggi ne fa due alla settimana. Magari fa dei piccoli sacrifici: ad esempio mangia meno Nutella di quello che vorrebbe. Le piace molto l'Italia e il mare della Sardegna. Riassumendo la mia esperienza: io non avevo mai sentito parlare di MAR, ma fin dall'inizio sono stata informata e ho capito che non eravamo soli. Anche le cose che sembrano senza speranza possono cambiare, se la soluzione la si cerca la si trova. Oggi Giulia ha anche un ragazzo e vorrebbe lavorare con i bambini disabili".

A San Cerbone è venuto anche Nic, un insegnante olandese di 61 anni, anche lui nato con una MAR: "I miei genitori furono scioccati, allora non si conosceva nulla di questa malattia. Eravamo come delle cavia. Molti anni dopo facemmo una

stomia quando avevo già trentasei anni scoprii che non ero l'unico ad avere questa condizione e divenni il presidente dell'Associazione olandese. Non sapevo se diventare padre o meno. Oggi sono sposato, ho figli e nipoti che stanno benissimo. Nulla è più forte di una esperienza negativa in comune. Già tutti sanno in che situazione sei. Bisogna imparare tutto, anche le piccole cose: ad esempio insegnare a usare un vasino ad un piccolo con una MAR è molto più difficile che a un bambino normale. Fortunatamente oggi il mondo è molto più aperto di quando sono nato io. Mi ricordo che a scuola la cosa fondamentale era nascondere, ma facilmente si veniva smascherati. Poi, da grandi, il sesso è iniziato più tardi rispetto alla media....oggiogiorno si spiega meglio".

Nella seconda giornata di lavori è stato molto seguito anche l'intervento dello psicologo Paolo Gelli che ha svolto un intervento dal titolo "Come far superare i momenti difficili". I lavori si sono chiusi con la cerimonia del Premio Marco Tonini che è quest'anno è stato attribuito ad un membro dell'Associazione tedesca, Ekkehart Jenetzky, creatore anche di un database del consorzio ARM-Net (www.arm-net.eu).

Ma quanti e quali sono in Italia gli "allievi" di Peña che operano nei centri chirurgici pediatrici italiani di eccellenza? A Padova ci sono Piergiorgio Gamba, Direttore della Chirurgia pediatrica dell'Università di Padova e Paola Midrio, al Policlinico di Milano c'è Ernesto Leva e a Roma, al Bambino Gesù, ci sono Piero Bagolan e Antonio Zaccara, a Pescara il Dott. Lelli Chiesa e il Dr. Lisi e tanti altri. Alcuni di loro a San Cerbone, ecco le loro voci: Piergiorgio Gamba, Direttore della chirurgia pediatrica della clinica universitaria di Padova, punta sul lavoro di equipe: "Un bambino con MAR non solo deve essere operato (ogni anni sono almeno 10 i nuovi piccoli pazienti, ma poi nel corso della vita si rendono necessari altri interventi) nel miglior modo possibile secondo il tipo di malformazione (sono moltissime e diverse), ma poi deve essere seguito da un pool di medici. I pazienti di MAR sono pazienti per la vita e i loro problemi devono essere a conoscenza del: neurologo, ortopedico, cardiologo, ortopedico e anche dallo psicologo".

Paola Midrio ha cercato di rispondere alla domanda cui tutti vorrebbero una risposta: "Quale è la causa? Perché si nasce con una MAR? Non si sa, ma si è notato che, ad esempio, avere la febbre nei primi mesi di gravidanza o le maternità con fecondazione artificiale, potrebbero essere cause di MAR. Quando un bambino nasce con una MAR (l'incidenza tra maschio e femmina è uguale) ci sono, purtroppo, molte malformazioni che possono essere associate, per citarne alcune: 9% atresia esofagea, 27% cardiache, 41% uro genitali, 17% anomalie sacrali. Le complicanze più frequenti che possono seguire gli interventi? infezione della ferita, lesioni vaginali, prolasso rettale".

Ernesto Leva, Direttore della chirurgia pediatrica della Mangiagalli di Milano non ha dubbi: "La forza di un lavoro di gruppo è la chiave del successo per donare ad un bimbo con MAR e alla sua famiglia una vita serena e il più possibile uguale a quella dei loro coetanei. Ogni anno a Milano io e altri tre chirurghi operiamo dai 20 ai 25 casi di MAR e attualmente seguiamo 230 bambini. Dobbiamo permettere loro di fare tutto, anche lo sport, magari indirizzando il bambino verso attività che, ad esempio, non comportino eccessive pressioni addominali. Il nuoto è lo sport più armonico e meno problematico. Ma se noi chirurghi abbiamo fatto bene il nostro lavoro, i bambini con MAR non solo possono fare sport, ma possono diventare campioni al pari di quelli nati senza malformazioni".

Antonio Zaccara, che non ha esitato a dire che "All'inizio non ci si capiva niente. Poi nel 1982 Peña spiegò la sua tecnica, che già praticava in Messico collocando il paziente a pancia sotto. Abbiamo imparato i ferri del mestiere, il bisturi elettrico, abbiamo capito che la malformazione anorettale richiede una gestione multidisciplinare, il follow up deve essere lungo e costante e i pazienti devono essere curati oltre la minore età".

Infine un pò di numeri: oggi AIMAR ha 750 associati e ha organizzato convegni di studi in tutto il mondo: in Turchia ad esempio, ad Ankara nel 2011, in Norvegia, Finlandia, Stati Uniti, Israele, Germania, Olanda, India. Fa parte della rete italiana delle malattie rare UNIAMO, collabora con associazioni europee come Eurordis e con istituzioni come il Ministero della Salute e con l'Istituto Superiore di Sanità. ■

***"Oggi l'AIMAR ha
750 associati ed
ha organizzato
convegni di studi
non solo in Italia,
ma in tutto il
mondo"***



STORIA DELL'AIMAR - I MEDICI

...C'era una volta un bambino nato con MAR...

Dott. Massimo Rivosecchi, Direttore Area Dipartimentale Chirurgica Regionale, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.

Partecipare al Ventennale di Aimar è per me molto emozionante: sento l'Associazione molto vicina al mio modo di essere medico, chirurgo pediatrico, è un qualcosa che ho contribuito a creare.

Vent'anni fa costituire un'associazione di genitori e di pazienti era un'idea nuova. Significava consentire loro di avere contatti diretti, immediati con i medici che li avevano in cura in modo semplice, informale. Voleva dire creare uno spazio, un luogo dove scambiarsi esperienze, informazioni. E questa non era ancora una consuetudine in Italia. Le mie frequentazioni negli Stati Uniti, e credo anche quelle di Dalia, ci avevano fatto capire che era ora di provarci. Nacque l'Aimar.

Oggi stiamo raccogliendo i risultati di questo lavoro che ha portato dei frutti incredibili. La collaborazione tra genitori, mamma e papà, medici nelle varie specialità, infermieri e psicologi, tutti intorno al paziente, centro dell'attenzione, è l'unico modo per ottenere risultati ed immaginare di sottovalutare l'importanza di una sola di queste componenti sarebbe sbagliato.

Alla fine degli anni '60 le malformazioni ano-rettali erano viste con senso di impotenza da parte dei medici. Il Prof. Pasquale Romualdi, il primo Chirurgo Pediatrico del Bambino Gesù, aveva tentato di approcciarsi alle MAR. Per lui, dal punto di vista chirurgico, il problema fondamentale era di avvicinarsi il più possibile alla vescica per staccare la fistola, ideando così la dissezione extramucosa della fistola stessa.

In qualche modo aveva intuito un qualche cosa di fondamentale. Infatti, la tecnica della dissezione extramucosa è stata poi universalmente applicata per il morbo di Hirschsprung, che è un'altra malattia, riscuotendo notevole successo, senza riuscire, però, ad applicarlo fino in fondo alle MAR, perché ai quei tempi non si capiva come realizzare l'abbassamento attraverso il perineo. Era un abbassamento totalmente cieco, che ho fatto tante volte anche io, e del quale forse oggi mi vergogno un poco, ma nessuno fino alla fine degli anni '80 ebbe l'intuizione che potesse essere fatto in altro modo.

L'altro chirurgo che in passato si è occupato di MAR al Bambino Gesù è stato il Professor Bergami. Anche lui ebbe difficoltà a comprendere il senso fisiopatologico di queste anomalie spesso differenti una dall'altra e coinvolgenti tanti organi ed apparati.

Nell'87, tuttavia, permise a due suoi collaboratori, Rivosecchi e Zaccara, di andare a conoscere il Prof. Peña e le sue nuove tecniche, direttamente a New York. Già prima dell'87, Peña era venuto in Italia, a Treviso, per fare una presentazione del suo lavoro ed eravamo rimasti molto entusiasti della sua tecnica. Peña ha illuminato questo punto oscuro dell'abbassamento con un metodo, una tecnica rispettosa dell'anatomia e della fisiologia.

Da allora, in realtà, è iniziata la mia personale progressione sulla conoscenza delle MAR. A tal fine sono stato da Peña, a New York, 3 volte. In una di queste, ho avuto l'onore e il privilegio di affiancare Peña durante una sua lezione, come insegnante. Era consuetudine di Peña, infatti,

associare durante il suo corso degli esperti, forieri di qualcosa di nuovo. Noi avevamo approfondito il concetto del disrafismo spinale, patologia del midollo, spesso solo associata e silente, ma alcune volte responsabile di problemi alla vescica e agli arti inferiori. Nel '94 in Italia avvenne la svolta: vale a dire la presa di coscienza da parte dei genitori di essere primi attori nell'assistenza dei loro figli. Non si affidava semplicemente il proprio figlio al pur "bravissimo" chirurgo, ma visto e considerato che questi bimbi avevano problemi diversi e spesso di difficile soluzione, i genitori capirono che dovevano essere più presenti: fu fondata l'Aimar.

Ci siamo attivati, poi, con Alberto Peña ad organizzare il Paediatric Colorectal Club Meeting. Voleva essere, come poi è stato, un modo informale di coinvolgere, a livello internazionale, medici e pazienti, genitori e rappresentanti dell'Associazionismo nella discussione di problemi comuni. Al terzo incontro, da noi organizzato nel '96 a Roma, non parteciparono i genitori, nonostante Aimar fosse già esistente. Ma lentamente nei Paediatric Colorectal Club Meeting successivi cominciarono a prendere parte tutte quelle componenti, specialisti medici, pazienti, genitori e Associazioni che rappresentano, nel loro insieme, il caposaldo dell'assistenza ai pazienti con malformazioni così complesse.

Nel 2012 abbiamo riorganizzato uno di questi incontri a Roma, nell'ambito del congresso delle Società Europee ed Inglesi di Chirurgia Pediatrica, ed è stato un grande successo: oltre 150 partecipanti che per due giornate hanno parlato, discusso in modo informale e produttivo.

Ricordo, infine, solo due dati che ci fanno capire perché noi come "tecnici" siamo così coinvolti: abbiamo la certezza che in Italia nascono oggi più o meno tra i 110 e i 130 bambini con malformazioni ano-rettali. Inoltre, la malformazione è spesso un segnale di altre malformazioni associate, come ad esempio per il 40-45% quelle genito-urinarie, per il 30 % quelle scheletriche, e per il 10 quelle gastro-intestinali. È quindi appropriato che attorno al paziente con MAR debbano entrare in gioco tutte le forze cliniche ed assistenziali possibili, con dedizione, cultura e disponibilità all'ascolto.

In conclusione, posso dire che tanto, forse tutto, è partito tutto da un Maestro, il Prof. Alberto Peña.

Socrate aveva la capacità di adunare attorno a sé i suoi allievi per discutere e approfondire i vari temi. Peña ha svolto e svolge lo stesso ruolo e, in tal senso, sono orgoglioso e mi sento un privilegiato nell'affermare che abbiamo avuto un grande Maestro



Dott. Massimo Rivosecchi
Dalia Aminoff

STORIA DELL'AIMAR - I MEDICI

...C'era una volta un bambino nato con MAR...

*Dott. Antonio Maria Zaccara, Urologo e Chirurgo pediatra,
Ospedale Bambino Gesù, Roma.*

10

Innanzi tutto vorrei dire che mi sento onorato di essere qui assieme a voi tutti e ringrazio Dalia per il lavoro svolto in vent'anni.

Quando ho iniziato ad occuparmi di malformazioni ano-rettali, era tutto molto confuso. Le prime volte non capivo esattamente di cosa si trattasse. Si parlava, infatti, di muscolo ileo coccigeo, di abbassamento addomino-perineale, di sfintere anale interno ed esterno e di tanto altro, ma non si capiva dove erano posizionati muscoli e sfinteri. Non si comprendeva nulla dell'anatomia e niente si conosceva.

Ogni medico descriveva il proprio intervento, così vi erano dieci medici e dieci interventi. Di fatto si intuiva che tale malattia presentava prolasso, incontinenza, ma la situazione era ben più complicata e non si riusciva a trovare il bandolo della matassa.

Le malformazioni anorettali, infatti, richiedono un approccio multidisciplinare, cosa che mi ha sempre appassionato. Le MAR esigono interventi non solo di chirurgia ricostruttiva, ma anche di chirurgia pediatrica e urologia pediatrica, disciplina a cui ormai sono quasi totalmente dedicato.

In un articolo del 1986, Peña descrive per la prima volta la sua tecnica chirurgica, negli anni in cui lavorava ancora a Città del Messico. E da quell'anno iniziava il mio percorso con i primi viaggi al seguito dei pazienti. Cercavo di rimanere al passo con i tempi, studiavo e mi tenevo aggiornato sui progressi consentiti da questa nuova tecnica chirurgica. Il primo approccio alle metodiche di Peña è stato sistemare il paziente in posizione prona, cosa che dà sempre ansia al chirurgo, in quanto innaturale per la maggior parte degli interventi.

Ma cosa abbiamo realmente imparato dal Dott. Peña? Abbiamo imparato la tecnica chirurgica, a seguire bene il paziente, a fare tecnicamente un uso ragionato e a volte un abuso del bisturi elettrico, strumento prediletto da Peña stesso ed infine ad utilizzare l'apparecchiatura per identificare correttamente le fibre muscolari. Alla fine, forse, abbiamo finalmente chiarito come è realmente l'anatomia del perineo. Di certo abbiamo imparato anche qualcosa

in più, vale a dire, che le malformazioni anorettali esigono una gestione multidisciplinare con un'équipe medica formata da diversi professionisti, quali: il chirurgo, l'urologo, il neurochirurgo, il ginecologo, l'ortopedico, lo psicologo ed un'infermiera particolarmente addestrata alla gestione delle stomie.

Il follow up, inoltre, deve essere prolungato e costante nel tempo, perché non bisogna mai abbassare la guardia e per fare ciò è necessaria la costituzione di un ambulatorio dedicato, con personale che

gestisce i pazienti fin oltre l'età pediatrica, attivando quella che, in termini tecnici, si chiama "assistenza transizionale", con la quale si assiste il paziente anche in età adulta. Personalmente, invece, ho anche imparato che bisogna avere una formidabile attenzione "sociale", considerando anche i problemi relativi all'invalidità, argomento da sempre al centro delle cure e dell'interesse di Aimar.

Vorrei presentarvi, infine, delle frasi celebri pronunciate dal Dott. Peña, che ho il piacere di riproporvi per la loro profondità ed ironia:

"I tuoi occhi vedono solo ciò che la tua mente sospetta».

"Non si può discutere quando qualcosa riesce».

"Ci sono molti modi per spellare un gatto». (Cioè: ogni cosa può essere considerata da diversi punti di vista).

"Se conosci l'intervento, se sai gestire le complicazioni e parlare con i genitori... fallo!».

"Faresti operare tuo figlio da costui?». (Peña pronunciò questa frase rialzandosi dopo una goffa caduta nella sala d'aspetto dell'aeroporto di Jersey nel 1996).

Voglio ringraziare, ancora, il dott. Peña e Dalia per avere messo assieme un'assise così autorevole e aver iniziato un percorso che ha di fronte a sé molteplici prospettive ■



Dott. Antonio Maria Zaccara

***"Le malformazioni
anorettali, infatti,
richiedono
un approccio
multidisciplinare,
cosa che mi
ha sempre
appassionato."***

STORIA DELL'AIMAR – I GENITORI

Come abbiamo vissuto questa esperienza.

Rossella Conzo, socia fondatrice AIMAR Onlus.

Sono la mamma di Riccardo che oggi ha 25 anni. Riccardo è amico di Emanuele, il figlio di Dalia, anche lui affetto da MAR. Ho avuto la stessa esperienza di Dalia. Oggi con un dito basta dare un clic ad un qualsiasi mezzo informatico ed appaiono link, schermate, informazioni che noi non avevamo. Non c'era l'associazione che ora dà sostegno a genitori e pazienti.

Il mio percorso è stato simile a quello di Dalia. Si sapeva poco. Conoscevo Peña, mio fratello è chirurgo e mi ha indirizzato al Dottor Massimo Rivosecchi, che ringrazio pubblicamente. La prima cosa che abbiamo dovuto affrontare con Riccardo è stato cosa significasse effettivamente avere un figlio con questo tipo di malformazione.

Ci siamo rivolti a Rivosecchi che ha operato Riccardo e abbiamo iniziato questo iter lungo e faticoso perché anche reperire informazioni sul percorso da seguire non è stato sempre molto chiaro ed abbiamo dovuto far fronte a determinati tipi di situazioni.

Come genitori, abbiamo aiutato nostro figlio a svolgere una vita normale e affrontare questo suo handicap nel miglior modo possibile. Oltre alle MAR, Riccardo ha anche altre malformazioni associate. Per questo motivo, abbiamo

"Quando nasce un bimbo con malformazione, si prova sgomento, paura, rabbia e senso di colpa."

avuto diverse esperienze di ospedalizzazioni. Attraverso Rivosecchi abbiamo conosciuto Dalia.

Con Dalia, nel costruire l'associazione, ci siamo proposti di cercare di far vivere questi ragazzi nel miglior modo possibile, migliorando la loro qualità di vita e intraprendendo interventi per accettare il loro handicap e la loro

diversità. Quando nasce un bimbo con malformazione, si prova sgomento, paura, rabbia e senso di colpa. Solo affrontando la situazione, possiamo cercare di sostenere e aiutare questi ragazzi a fare della loro diversità una forza.

Quando Peña è venuto in Italia, Dalia ed io ci siamo recate ad Udine, dove lui operava, con i nostri figli. Lì Peña era con Kathrine, un'infermiera professionale che in America seguiva i bambini da lui operati. Lei ci ha aiutato nel bowel management, quando ancora si parlava pochissimo di questa



gestione intestinale. Per i nostri ragazzi, infatti, è importante essere puliti attraverso clisteri e un'alimentazione corretta. Quello che ha spinto Dalia e me a portare avanti l'associazione è stato vedere i nostri figli parlare e confrontarsi tra loro. Di solito i ragazzi si raccontano della scuola o delle attività sportive.

I nostri parlavano, invece, delle difficoltà ad affrontare i clisteri, o per quanto tempo rimanessero puliti. L'associazione, quindi, è stato un modo per mostrare ai ragazzi che non erano soli e che la loro difficoltà non era un fatto personale. Anche per i genitori, l'associazione diventava importante perché c'era uno scambio di idee e opinioni.

Tanto è stato fatto, ma tanto c'è ancora da fare, come ad esempio capire il perché della malformazione. Il mio consiglio come genitore ad altri genitori è di vivere quotidianamente il problema. Quando nasce un bimbo proiettiamo speranze, aspettative ed ansie future sui figli, ma i figli sono altro da noi. Io ho aiutato Riccardo ad accettare l'handicap, a convivere, ad andare avanti, affrontando i problemi un po' per volta. I problemi sono tanti, ma il segreto è appunto affrontarli quando ti si presentano, avendo pazienza nell'andare avanti. L'associazione è un punto di partenza, un modo per stare assieme.

Ringrazio tutti quelli che hanno dato un contributo all'Aimar: dai fondatori al comitato scientifico, specie a Massimo Rivosecchi, a tutti voi che siete qui e sostenete l'associazione ■

STORIA DELL'AIMAR-LE PERSONE CON MAR

Cosa mi è successo 30 anni fa e come sono oggi.

Dora Caregnato, socia AIMAR Onlus.

12

Fin da piccola ricordo di aver vissuto periodi di sconforto totale. C'erano dei momenti in cui mi sentivo sola, diversa. Soffrivo il fatto di non poter fare liberamente tutto ciò che volevo... Intendo giocare ininterrottamente per ore con gli amichetti senza che la nonna mi richiamasse, sempre discretamente, per andare a cambiarmi; soffrivo quando gli altri andavano in piscina e io dovevo fare qualcosa di alternativo o quando la zia portava al mare le altre nipoti e me no... mi commiseravo, ma allo stesso tempo capivo che avrei dato troppo da fare. Con tutti quei cambi al giorno, quelle mutandine da lavare e tutto il resto. Vedevo la mamma e la nonna ogni giorno chine su quelle bacinelle a lavare-rilavare-disinfettare le mie mutandine.

Si perché io il pannolino lo odiavo. Allora c'erano quelli lunghi e spessi, che si vedevano persino sotto i vestiti e davano fastidio nei movimenti. E allora io non lo mettevo... piuttosto due o tre paia di mutandine alla volta!

Ma un giorno papà, insieme ad un amico fidato cui aveva spiegato il problema, mise a punto una lavatrice speciale. Fu un estremo sollievo per tutti!

Ricordo che i miei genitori avevano preso accordi con le maestre a scuola affinché potessi assentarmi dalla lezione ogniqualvolta fosse necessario andare in bagno. All'asilo bastava facessi un cenno alla suora e sgattaiolavo dalla bidella che mi lavava amorevolmente.

Alle elementari, già più grandicella, avevo un bagno con armadietto riservato... Di sicuro suscitavo gran curiosità e invidia tra i compagni per un tale trattamento di favore; so che qualcuno mi seguiva o andava alla ricerca dei miei presunti segreti... Ne avevo il terrore! Non ci sarebbe stato nulla di più mortificante dell'essere scoperta in questa mia diversità. Fortunatamente non ho mai avuto di questi incidenti ma, dentro di me, in vari periodi della vita, il disagio provocato dall'incontinenza è stato pesante. Soprattutto nell'età dell'adolescenza.

Prima, però, dovrei fare un passo indietro.

La mente corre a un episodio avvenuto all'età di tre anni: ricordo il medico che indossava i guanti in lattice per visitare il mio buchino ricostruito e poco elastico. Io che mi divincolavo su un lettino di ospedale, altri medici che mi tenevano gambe e braccia per farmi star ferma, le urla che uscivano dalla mia bocca, da quella stanzetta, da quel corridoio.

Visita vissuta come una violenza... Tanto che da allora, fino all'età di trent'anni, non sono più riuscita a sottopormi ad alcun tipo di controllo, né a vivere pienamente il rapporto con i fidanzati... Mettevo persino le due cose sullo stesso piano. In più ero terrorizzata dal timore che, in certi momenti, potesse "scappare" qualcosa che avrebbe rovinato la mia immagine agli occhi di lui. Ma la cosa che più mi faceva soffrire era la convinzione che, in qualsiasi momento, il mio lui potesse trovare in ogni momento qualcuna migliore di me. In realtà nessuno mi ha fatto pesare certe mancanze... Per correttezza ho sempre accennato i miei problemi a priori, per sondare il terreno e soprattutto, prima che fosse lui a farlo, ero io a darmela a gambe! La mia autostima non avrebbe retto un abbandono!

Col passare degli anni mi sono chiariti i motivi di tanti cambi di umore, di incertezze e insicurezza. Forse proprio perché dovevo acquistare autostima mi

impegnavo al cento per cento in tutto ciò che facevo (scuola, lavoro, hobby, amicizie), e di riflesso i complimenti ricevuti dagli altri mi aiutavano ad avere un'immagine migliore di me...

Ma tutto questo non bastava.

Dopo vari periodi cupi ho deciso di affrontare il problema e mi sono rivolta all'Aimar, scoperta solo all'età di trent'anni...

Attraverso l'associazione ho conosciuto esperti e ragazzi speciali con i quali ho trovato subito intesa e confidenza, come se ci si conoscesse da sempre. Ho trovato il metodo per avere il controllo sulla mia pancia, e quindi sui miei umori, e da allora la mia vita è cambiata. Uso infatti il Peristeen, un lavaggio intestinale che molti di voi già conosceranno, che rende tutto più semplice e normale! E pensare che avevo il terrore della sonda e adesso lo faccio praticamente tutti i giorni.

Ogni volta che mi trovo a parlare apertamente a voi, persone diverse dalla mia famiglia è sempre una grande esperienza. Non mi sento più sola e guardo positivamente in avanti quando, fino a qualche anno fa, vivevo alla giornata. In più spero che la mia testimonianza a lieto fine possa servire a quanti ancora vedono ostacoli insormontabili, portando un po' di positività, la base da cui fiorisce tutto.

Oggi, rileggendo questa testimonianza, posso dire di aver percorso molta strada. Mese dopo mese, anno dopo anno, ho raggiunto tanti piccoli traguardi che mi piace raccontarvi... Ho voluto imparare a conoscermi, ho fatto qualche visita, cosa che non è ancora facile per me...

Durante il recente ricovero per sub occlusione intestinale, nonostante i forti dolori, la difficoltà a sopportare il sondino naso gastrico per giorni, la paura di subire un altro intervento a distanza di più di trent'anni, ho avuto tanto tempo a disposizione per pensare e riflettere su come la mia vita sia cambiata positivamente

negli ultimi cinque anni. Moltissimo devo all'Associazione Aimar, a Dalia, Lorenzo, Luana, Emanuela, Emilio, Luca, Marco, Sandro, Francesca, Alessia, amici "fratelli" sempre vicini nei momenti belli e di sostegno nei periodi meno facili... Ho la fortuna di poter sempre contare sulla Dott.ssa Midrio, che con la sua grande esperienza ha saputo starmi vicina e indirizzarmi nel mio percorso. Ma soprattutto c'è Antonio, mio compagno straordinario da più di cinque anni, la fortuna più bella che mi sia capitata nella vita.

Ha accettato tutto di me, i pregi e i difetti, gli umori, le paure, gli "incidenti"... Insieme abbiamo raggiunto importanti conquiste così come tante saranno quelle future. L'ultimo traguardo è stato il 19 settembre quando siamo saliti all'altare coronando la mia felicità... in attesa dei prossimi meravigliosi colpi di scena! ■



STORIA DELL'AIMAR-LE PERSONE CON MAR

Cosa mi è successo 30 anni fa e come sono oggi.

Riccardo Cecere, socio AIMAR Onlus.

Sono nato oltre che con la MAR anche con altre malformazioni associate, tra cui una ipoplasia ed ipometria della gamba sinistra, cosa che ha incrementato i miei problemi fin dalla nascita. Al momento conduco una vita abbastanza normale con alcune complicazioni dovute a questa malformazione.

Durante la scuola materna ed elementare, è stato difficile avere contatti normali e tranquilli con altri bambini perché scappava sempre fuori qualche inconveniente legato alla MAR che comprometteva i rapporti con gli altri. Con l'andare del tempo le tecniche di gestione si sono evolute.

Attualmente utilizzo con profitto il clistere della Peristeen e so che anche altri ragazzi lo fanno. L'uso di questo strumento è stata davvero una scelta vincente. È da 5 o 6 anni che lo utilizzo e mi permette di rimanere pulito per 36 e 48 ore. Rispetto ad una persona normale, noi affetti da MAR partiamo sempre svantaggiati: dobbiamo sempre stare attenti a quello che mangiamo e all'attività fisica che pratichiamo perché queste cose possono aumentare la motilità intestinale e ridurre la durata della pulizia.

Vorrei lanciare un messaggio ai ragazzi che si sentono inferiori perché hanno questa malformazione sin dalla nascita e che magari non riescono ad avere rapporti sani e soprattutto sinceri con altre persone, perché, alla fine, si tratta di sincerità. Si possono fare tanti amicizie, ma gli amici veri si contano sulla punta delle dita: gli

amici veri riescono in qualsiasi momento a trovare una parola di conforto nei momenti di difficoltà o a salvarti quando ti trovi in situazioni ingestibili e spiacevoli che ti fan trovare nel panico. A questi ragazzi il mio consiglio è di stare tranquilli, di vivere una vita normale, forse non piena di eccessi. È vero che partiamo svantaggiati: l'handicap con la MAR c'è, esiste, ma bisogna accettarlo ed imparare a convivere. Riuscire, infatti, a gestire la malformazione, avere una vita normale, rimanere puliti, avere una persona che ti stia accanto in modo più o meno regolare è sicuramente una bella soddisfazione che vale doppio, rispetto ad altre soddisfazioni che può provare una persona nata senza MAR che giudica banali e scontati questi nostri traguardi.

Il mio suggerimento è, pertanto, andare avanti, non fermarsi mai, fare una vita normalissima. Informandosi se ci possano essere altre soluzioni per rimanere più a lungo puliti e seguire eventualmente altri particolari tipi di diete



Riccardo Cecere

13



Bimbi che fanno il pane in una attività a San Cerbone

FAR PARTE DI UN'ASSOCIAZIONE

L'Associazione AIMAR.

Francesca Pace, socia AIMAR Onlus.

14

Sono la mamma di una bambina, di nome Maria Teresa, nata dieci anni fa.

Era dicembre, quando ad una delle solite ecografie di controllo, si inizia a capire che qualcosa non andava.

A rileggere ora il referto finale, con cui la mia ecografista mi presentava alla chirurgia pediatrica dell'ospedale dove mi consigliarono di andare a partorire, era invece tutto chiarissimo!

"Gravida all 35+5 di gestazione, con feto affetto da malformazione all'apparato genitale fetale (idrocolpo. Idrosalpinge bilaterale, vagina imperforata settata, sospetta atresia anale) e polidramnios. Considerata l'associazione tra il quadro malformativo fetale descritto e sindromi che prevedono la presenza di anomalie gastroenterico, si richiede la valutazione neonatale chirurgica!"

Continuavamo a riportare su Google le parole chiave dei referti che da dicembre a marzo la mia ecografista compilava, ma non eravamo mai riusciti a trovare qualcosa.

Il 15 Marzo Maria Teresa è nata ed ecco finalmente la risposta: cloaca! Che orrida parola! Ma perfetta... perché subito spiega quanto orribile sia la malformazione. Nella gamma delle malformazioni femminili quella di Maria Teresa era tra le peggiori: canale lungo e superiore ai 4 cm, idrocolpo e atresia esofagea.

Viene portata subito in sala operatoria e dopo circa 18 ore dalla sua nascita Maria Teresa aveva tutti i rattoppi necessari: stomia, vescico stomia e l'atresia esofagea riparata.

Il dopo è meglio dimenticarlo: tre lunghi mesi, un ricordo doloroso di lunga e lenta agonia, veri ostaggi!

Nel giro di due o tre giorni, però, riusciamo a trovare l'indirizzo dell'associazione, iniziamo a leggere e documentarci. tecnica Psarp o "Peña"...Chi è Alberto Peña? È vivo? Sì! Esiste!

Decidiamo subito che doveva essere lui il chirurgo che avrebbe operato nostra figlia. Dalia ci mette in contatto con Peña e si prospetta la possibilità di un suo viaggio in Italia e la sua disponibilità ad operare Maria Teresa.

La chirurgia pediatrica che l'aveva presa in cura alla nascita è un vero muro, in modo subdolo e direi poco professionale mostra totale resistenza, resistenza a confrontarsi con un luminare e a seguire i suoi consigli che via email continuava ad inviare. Volevano il caso tutto per loro: forse per aggiungere una PSARP nella lista degli interventi fatti? Ma si trattava di una PSARP contro diverse centinaia fatte da Peña!

Finalmente, Maria Teresa a giugno viene dimessa e ci affidiamo ad un centro specializzato e ad un medico speciale come il Dott. Leva. Quando faccio i conti con la nostra storia penso sempre che la nostra fortuna e soprattutto di mia figlia, sia stata incontrare l'associazione: ho potuto



Francesca Pace e Dalia Aminoff

leggere, studiare ed imparare per poter parlare con i medici e capire ciò che mi dicevano. Ho potuto SCEGLIERE! Capita di incontrare genitori che ancora oggi non sanno e per questo non sempre finiscono nelle mani giuste: i loro bambini non ricevono le cure che mia figlia riceve e ha ricevuto!

**Non mi piace la
commiserazione
ma neanche
essere
considerata un
super eroe.**

Non mi piace la commiserazione ma neanche essere considerata un super eroe. Le mie scelte forse sono state un po' dettate da un certo egoismo di fondo ma necessario, dico io, a proteggere le altre mie figlie e Maria Teresa.

Maria Teresa fa una vita assolutamente normale, nonostante la sua incontinenza fecale e urinaria. Lei è felice e serena.

Il primo consiglio? Imparare a conoscere la malformazione dei propri figli, solo così ci si può confrontare con i medici. L'Aimar fornisce documenti, relazioni, studi scientifici e medici. Ho letto e cercato di studiare e osservare mia figlia; piano piano ho iniziato a prendere coscienza di quello che sarebbe successo e quali sarebbero state le tappe importanti per mia figlia, quali sarebbero stati i traguardi da raggiungere per regalarle una vita felice e serena.

L'Aimar mi ha regalato grandi amicizie, ho conosciuto altri genitori con cui abbiamo condiviso momenti importanti della storia delle nostre figlie. Fiamma e Andrea sono cari amici, non amici di sventura! Le nostre figlie hanno subito il loro intervento più importante negli stessi giorni. Luna e Maria Teresa sono diventate amiche e nonostante non ci si veda tantissimo Maria Teresa sa che con Luna ha qualcosa in comune, di speciale, e si possono capire senza doversi spiegare.

Far parte dell'associazione credo offra la possibilità di condividere, conoscere, sapere e regalare a noi genitori e ai propri figli una possibilità ■

FAR PARTE DI UN'ASSOCIAZIONE

L'Associazione SoMA.

Nicole Schwarzer, Presidente dell'Associazione tedesca SoMA.

Inanzi tutto vorrei ringraziare Dalia per il cortese invito a questo incontro molto particolare. Buon compleanno ad Aimar, a Dalia e al suo gruppo di lavoro!

Occorrono persone speciali per compiti speciali e quindi ancor oggi io sono davvero lieta di avere incontrato Dalia 14 anni fa al Colorectal Club a Roma. Allora io divenni presidente di SoMA (l'Associazione tedesca di pazienti con malformazioni anorettali). Così oggi io posso dire di essere la "Dalia tedesca dell'AIMAR tedesca". L'entusiasmo e l'impegno di Dalia hanno ispirato il mio team di lavoro e me stessa. Lei ha messo in stretto contatto la nostra associazione con persone molto importanti, quali ad esempio il Prof. Peña, ed ancor oggi ci scambiamo esperienze, idee, progetti.

L'organizzazione tedesca di pazienti con MAR, e da oggi anche con la malattia di Hirschsprung, esiste da 25 anni e conta 880 soci in Germania, Austria e Svizzera. Ma io, come Dalia, sono mamma di una bambina con MAR e la nascita di mia figlia ha cambiato molte cose.

Così, ora vi racconterò cosa è successo nella mia vita, dalla nascita della mia piccola Julia, nel giugno del 1997.

Prima che lei nascesse, avevo già due maschietti. In retrospettiva, conducevamo una vita più o meno normale, con due bimbi forse un po' gelosi. La nostra esperienza con ospedali e dottori era limitata a piccoli incidenti o a un intervento per un'ernia. Ma le cose stavano per cambiare. Julia nacque in un ospedale di Monaco. Era davvero una gioia avere finalmente una femminuccia. Già immaginavo, infatti, che mi avrebbe aiutato con gli uomini di casa: i suoi fratelli e mio marito. E il suo stato clinico, paragonato a quello dei fratelli, sembrava perfetto. Ma la felicità non durò a lungo, perché un'infermiera mi disse che mia figlia doveva essere portata via da me e trasferita in un altro ospedale per un piccolo intervento chirurgico, "solo un piccolo taglio" mi assicurò. Ma questa non era la verità: al secondo giorno di vita, dissero che aveva bisogno di una colostomia. La diagnosi era di "ano imperforato", ma non si trattava della diagnosi corretta, come venimmo a sapere più tardi. Ci trovammo di fronte ad una situazione totalmente nuova che io tentai di gestire: ho dovuto imparare e capire cosa stava succedendo e cercare di spiegare l'intera circostanza pure ai suoi fratelli, cui la loro sorellina mancava tantissimo a casa. Anche loro cercarono di capire. Ma quando i vicini di casa chiedevano loro dove e come stesse la loro sorellina, i bimbi rispondevano: "Julia non ha il buchino nel sederino, così deve restare in ospedale per averne uno". E da quel momento la gente non chiese più nulla.

Dopo una settimana, uscimmo dall'ospedale. E per caso, all'uscita dell'ospedale, proprio poco prima di uscire, incontrammo un membro dell'Associazione SoMA. Ma io non volli mantenere alcun contatto perché volevo capire ed accettare la nuova situazione da sola, per tentare di avere una specie di vita normale.

Poco dopo, però, Julia cominciò ad avere infezioni alle vie urinarie e a stare ancora in ospedale. I medici trovarono anche qualche malformazione ai reni e un piccolo difetto cardiaco. Segui un continuo peregrinare in altri ospedali per fare diversi esami. Ero sommersa da un'enorme quantità di informazioni. Cosa sarebbe successo in futuro? Avrebbe sofferto di questa malattia per tutto l'arco della sua vita? O un dottore dei miracoli con un miracoloso intervento avrebbe risolto tutto?



Vi fu un periodo in cui ogni settimana ci piombava addosso una nuova, e purtroppo brutta, notizia. In breve: la prima diagnosi fu di "atresia del basso ano"; la seconda di "fistola rettovaginale" e l'ultima, quella corretta, fu di "malformazione alla cloaca", quella, cioè, con la peggior prognosi di tutte e tre le diagnosi.

Quante lacrime e quanti dolori... Penso sia stato un periodo difficile anche per i miei figli che vedevano la loro mamma piangere molto spesso e pensare e ripensare a che cosa bisognava fare. Ma giunse il tempo di una decisione molto importante: quale ospedale sarebbe stato il migliore per l'intervento? Il problema era che non c'era più fiducia né nel futuro, né nei cosiddetti esperti. Una ragione era che avevo tra le mani tre diverse diagnosi e non sapevo a quale credere.

Alla fine sono stati di grande aiuto i parenti, gli amici più cari, che semplicemente stavano ad ascoltare la mia storia, ma soprattutto i soci di SoMA, che capirono i miei problemi sin dal primo momento in cui iniziai a confidarmi.

Dopo aver contattato il Prof. Peña telefonicamente, ebbi un quadro molto chiaro della situazione di mia figlia. Decisi di farla operare in un ospedale vicino a Monaco, da un chirurgo che era in stretto contatto con Peña. Questo chirurgo spiegò in modo pacato ed onesto che tipo di futuro ci sarebbe stato. Mi parlò dei possibili problemi e delle possibili soluzioni, ma non promise nulla. Così Julia fu operata a 6 mesi e 6 mesi dopo fu chiusa la colostomia. Come molti altri bambini con MAR, ebbe episodi gravi di diarrea subito dopo l'intervento e più tardi delle infiammazioni nella zona anale. Dopo di ciò, le cose cambiarono e cominciò a sviluppare stitichezza che è ancor oggi un problema. Per fortuna, grazie alle informazioni che giungevano da SoMA, ricevemmo un grande aiuto ed iniziammo il bowel management con clisteri e di seguito un particolare tipo di fisioterapia. Una cosa per me incredibile era che Julia riusciva da sola a gestire la sua degenza in ospedale e i diversi tipi di trattamenti cui era sottoposta. Per la maggior parte del tempo rideva e ci faceva degli scherzi. E questo mi diede grande fiducia nel futuro.

Julia ha frequentato un asilo per bambini con e senza disabilità. In quel periodo dovevamo fare i clisteri ogni 2 giorni. All'età di 5 anni mi chiese a che ora gli altri bimbi facevano i clisteri e rimase molto sorpresa ed anche un po' triste quando

*"Sai mamma
che anche
quella ragazza
ha quello
che ho io!"*

le dissi che nessuno dei suoi compagni li faceva. D'altro canto, però, durante gli incontri dell'associazione, le dicevo che tutti quei bambini vivevano nella sua stessa condizione. Un giorno, una ragazza appartenente alla SoMA dovette cambiarsi i pantaloni. A quel punto Julia fu davvero contenta e disse: "Sai mamma che anche quella ragazza ha quello che ho io!".

La situazione a scuola cambiò. Decisi di mandarla in una scuola normale. Parlammo solo alle insegnanti circa il problema del bagno e loro cercarono di tenerla d'occhio. Ma a causa di ragioni organizzative, non fu un grande successo. Talora era stressante per lei: lei voleva essere come gli altri e non avere un ruolo particolare, così per esempio decise di non andare al bagno perché si vergognava e non voleva chiedere il permesso. Da ciò derivarono episodi più numerosi di mal di stomaco e flatulenza, ma anche minor concentrazione nel seguire le lezioni a scuola. A casa, però, con alcuni amichetti dell'asilo che conoscevano la sua situazione, Julia era più rilassata. Aveva, inoltre, due fratelli, che se da un lato non la lasciavano in pace, dall'altro la proteggevano. Nel frattempo, Julia ebbe anche una sorella e un fratello acquisiti.

La sorella, in special modo, giocò un ruolo fondamentale: la accompagnava alla toilette per fare i clisteri, perché talora Julia si stancava a stare in bagno a svolgere queste procedure. Julia andò assieme alla sorella, anche quando dovette lasciare le lezioni di Hip-Hop, per via di un piccolo incidente dovuto all'incontinenza.

Ma un'altra decisione ci aspettava: che tipo di scuole superiori avrebbe frequentato. Decidemmo per la Scuola con il metodo Montessori, che promette di soddisfare le aspettative dei bambini, i quali trovano così la propria strada. Come con la prima scuola, informai le insegnanti della sua situazione. Solo nel corso del primo mese ci fu qualche incidente, perché Julia viveva una nuova ed elettrizzante situazione e non aveva amici.

In seguito, durante una gita scolastica di tre giorni, Julia decise di rivelare ad una sua nuova amica la sua malformazione, gli interventi chirurgici subiti e le cicatrici. Prima di questo momento, a nessuno era stato mai permesso di vedere le sue cicatrici e questo per lei era molto importante. La reazione dell'amica fu molto positiva tanto che confidò a Julia dei suoi problemi psicologici. Decisero così di aiutarsi vicendevolmente, qualora qualcuno le infastidisse.

Julia continuò a praticare il bowel management e dall'età di 10 anni iniziò a farsi da sola i clisteri. Con una buona attività fisica e magari non troppa Nutella oggi fa due clisteri a settimana e negli altri giorni va in bagno regolarmente. Fuori dalla scuola frequenta i suoi amici e mantiene i suoi hobby, come ad esempio: Hip Hop e tutti gli altri tipi di danza (eccetto quella classica); ama andare in bici, ascoltare musica, trascorrere le vacanze in Italia, soprattutto in Sardegna e in Toscana, ma il suo hobby preferito è stare al telefono e chiacchierare con le sue amiche 28 ore al giorno!

Prima di parlare della situazione odierna di Julia, vorrei parlare di me stessa, di quello che ho provato e provo e dei cambiamenti nella mia famiglia.

Non avevo mai sentito nulla in merito questa malformazione ed ero davvero molto preoccupata circa il futuro di mia figlia. Ma in fondo siamo stati ancora fortunati, perché sin dall'inizio avevo capito che non ero sola e dal momento in cui ho avuto più contatti con l'associazione, i problemi medici rimasero di certo gli stessi, ma il mio modo di affrontare la situazione cambiò. Mi sentivo supportata. Ed anche per la mia famiglia le cose cambiarono: penso che i fratelli di Julia siano cresciuti e maturati in questo particolare stato. Ho incontrato persone, specialmente grazie a SoMA, che hanno fortemente influenzato la mia vita fino ad oggi. E penso che pure io crescerò ancora. Per esempio vent'anni fa nessuno mi avrebbe mai obbligata a tenere una relazione in un Paese straniero in inglese! Ma in definitiva quello che ho imparato è che le cose possono cambiare, anche le cose che sembrano senza speranza possono cambiare. Assieme a mia figlia, ho imparato questo: mai smettere di cercare la soluzione, se si cerca una soluzione, la si trova!

Ma qual è la situazione attuale di Julia?

Ha finito la scuola lo scorso anno ed ora sta per frequentare un corso di orientamento professionale per l'assistenza dei bambini. Ora sta pensando di lavorare con bimbi disabili, una volta concluso il suo periodo di formazione, il prossimo anno. Da 6 mesi ha un ragazzo, dopo giorni e giorni di parole e attese, alla fine ha deciso di parlargli della sua malformazione. Prima di esporgli i suoi problemi, è stata abile nel raccontargli svariati tipi di scuse per giustificare come mai trascorrevano un sacco di tempo in bagno e soprattutto ad una certa ora. Julia mi ha detto che ora è felice di essersi completamente aperta a lui e di non dover più nascondersi. Ma non fu una coincidenza o il semplice fluire degli eventi che spinse Julia a rivelargli tutto. Di fondo, c'è stata la paura di essere lasciata da lui.

Le persone che più aiutarono Julia in quel momento così delicato nel rapporto tra i due, furono i gli amici di SoMA. Con loro, Julia passò ore ed ore a discutere se e quando dovesse rivelare al "suo lui" il suo segreto. Da molti anni, Julia è in stretto contatto con gli amici dell'associazione, avendoli conosciuti nel corso dei Seminari di SoMA e dei viaggi organizzati per i giovani dell'organizzazione. Si capiscono subito in un modo tale che né i genitori né gli altri amici non malati sono in grado di fare. Per questa ragione sono davvero felice che SoMA abbia creato al proprio interno un gruppo giovani.

Concludo la mia relazione affrontando l'importante tema del coinvolgimento dei ragazzi. Come può SoMA portare avanti progetti per i giovani? Illustro qualche esempio, parlandovi di alcuni ragazzi impegnati come volontari in SoMA. Mi piace ricordare, infatti, l'esempio di una ragazza che oggi studia Biologia Marina e sta lavorando come volontaria in SoMA. Partecipa ai seminari SoMA dedicati ai bambini dai 9 ai 12 anni e parla loro della sua vita e della possibilità di vivere in modo indipendente. Menziono anche Johanna, nata nel 1977 con una cloaca e diventata socia di SoMA nel 2002. Il primo viaggio per ragazzi fu organizzato proprio da lei. Assieme al Direttivo di SoMA ha costruito diversi progetti ed ha continuato a farlo finché lasciò la Germania per andare a vivere e lavorare a New York come assistente sociale. Ma c'è anche il caso di Jenny, nata con una forma molto grave di malformazione ed operata in modo non corretto. Lei, tuttavia, ha continuato il lavoro di Johanna e ora a 28 anni lavora come assistente sociale, impegnandosi a favore dei ragazzi di SoMA.

Grazie



FAR PARTE DI UN'ASSOCIAZIONE

L'associazione olandese VA.

Michel Haanen, Nic Looijaard, soci dell'Associazione olandese VA.

(al posto di Michel Haanen assente per motivi di famiglia è stato presentato da Lydia Jonkers Presidente della VA)

Michel: Buon Pomeriggio Signore e Signori. Vogliamo ringraziare Aimar per l'invito e congratularci per il Ventesimo Anniversario dell'Associazione.

Nic: Mi chiamo Nic Looijaard e vengo dall'Olanda. Sono papà di due figli e un nonno felice di 3 nipotini di 2, 4 e 6 anni. Insegno in una scuola tecnico-professionale. E la ragione per cui io sono qui è perché sono nato con una malformazione ano-rettale, 61 anni fa.

Michel: Io ho 52 anni e sono nato anch'io con una malformazione ano-rettale. Mi chiamo Michel Haanen, sono sposato e padre di due figli. Sono un assistente sociale.

Nic: Certamente i nostri genitori furono scioccati come molti di voi genitori, che hanno vissuto la stessa esperienza. Avrete ripetuto più volte: "Che cosa c'è di sbagliato in mio figlio e qual è la prognosi?"

Michel: All'epoca, l'informazione era davvero poca perché i medici stessi non sapevano nulla. Sentimenti di rabbia, paura e delusione ci sono, è vero, ma esprimeteli!

Nic: Il medico suggerì ai miei genitori di aspettare per l'invio di biglietti augurio per la mia nascita, tanto che furono spediti dopo 3 mesi.

Michel: Il medico dei miei genitori disse che probabilmente io non ce l'avrei fatta e che avrebbero fatto meglio a sbrigarsi a battezzarmi. Mio padre rifiutò questo consiglio finché il pericolo passò.

Nic: Anche se abbiamo una notevole differenza di età, Michel ed io abbiamo avuto trattamenti simili, sfortunatamente spesso con gli stessi spiacevoli risultati. In alcuni casi, siamo stati delle caviglie e talora molti danni

sono stati fatti senza sapere.

Michel: Per esempio, la graciloplastica non ha funzionato per niente. Oggi, grazie alla ricerca clinica, sappiamo che questo tipo di trattamento non funziona per il paziente con MAR, come pure le sue diverse varianti.

Nic: Molti anni più tardi, entrambi, in modo indipendente, decidemmo di tornare ad avere una colostomia. L'incontinenza stava diventando un importante disturbo quotidiano.

Michel: Mi stavo dimenticando di dirvi che per lungo tempo entrambi pensavamo di essere le uniche persone al mondo con questo disturbo. Fortunatamente ora sappiamo di non essere gli unici. Da quando ci siamo conosciuti, circa 25 anni fa nell'associazione per pazienti, siamo diventati grandi amici.

Nic: Avevo 36 anni quando scoprii per caso che non ero l'unico con questo disturbo. Qualcuno mi disse di conoscere una persona con l'identico problema. Fui subito incuriosito da questa notizia e seppi che esisteva un piccolo gruppo d'aiuto per i genitori di bimbi con MAR. Mi lasciai subito coinvolgere da questo piccolo gruppo e di lì a poco divenni presidente.

Da un esiguo numero di persone siamo diventati un'organizzazione di pazienti perfettamente funzionante e con oltre 400 soci. E questo è stato possibile grazie alla collaborazione di chirurghi pediatri, infermieri, psicologi e certamente degli stessi pazienti. Ho ricoperto la carica di presidente fino a 10 anni fa. Da allora sono ancora attivo, collaborando in molti progetti e partecipando ai vari incontri, in Olanda per l'associazione VA, in Germania per

SoMA e oggi per Aimar, in Italia.

Michel: Nic ed io avemmo una lunga conversazione e una volta abbiamo concluso che, malgrado la chirurgia, la vita quotidiana è spesso molto complicata per i pazienti della nostra Associazione. A quel punto decidemmo che per i nostri pazienti c'era bisogno di maggior attenzione e cure dal punto di vista psico-sociale. Cominciammo con l'organizzare seminari per genitori, bambini, ragazzi e adulti. Attualmente i temi di questi incontri sono: come contrastare la tua incontinenza, come va a scuola e al lavoro, amicizie, partner, sessualità, fertilità, fare figli oppure no e così via. Quando ci sono questi seminari, insistiamo affinché qualche chirurgo pediatra sia presente. Così, noi possiamo chiedere alcune domande relative a problemi medici e loro possono imparare dalle nostre esperienze. Circa 10 anni fa, io per primo mi misi in contatto con l'associazione tedesca SoMA e con Aimar. Ora aiuto ad organizzare seminari per SoMA e preparo delle presentazioni per SoMA, Aimar, VA e il Colorectal Club. I temi dei miei seminari riguardano per lo più l'autostima, l'immagine del corpo e la sessualità e la domanda: come ti senti veramente?

Nic: Niente può vincere l'insuperabile potere di una coppia in angoscia. Parlando con persone che vivono ogni giorno le stesse esperienze, non c'è bisogno di spiegare la situazione perché sanno che stai parlando di una situazione che tu stai vivendo. E non sei da solo!

Michel: E capiamo di non essere soli, soprattutto quando

18 consideriamo com'era la nostra vita prima di conoscere i benefici portati dall'associazione e come invece è ora.

Nic: Insegnare ad usare il vasino ai bambini con MAR non è così naturale. I nostri genitori, però, non capivano perché non funzionava con noi, poiché i medici avevano assicurato loro che sarebbe stato un grande successo. Ma fu solo un periodo di vergogna e incertezza.

Michel: Ora, la maggior parte dei genitori sa esattamente che alcune cose funzionano in maniera diversa. E possono spiegarlo agli altri.

Nic: Quando andavamo a scuola, la cosa più importante era nascondere la verità. Nessuno doveva sapere. Ogni volta finiva con l'essere una missione impossibile. Piccolo particolare: era

consentito andare al bagno una sola volta al giorno. Sfortunatamente, sempre troppo tardi.

Michel: Oggigiorno i bambini parlano dei loro problemi in classe e si fidano con amici ed insegnanti. Vanno in gita scolastica e partecipano ai campi scuola. Facendo ciò, i bambini acquisiscono maggior sicurezza in loro stessi ed imparano a prendersi cura di loro stessi.

Nic: A me non fu permesso di fare la Prima Comunione. Davvero una sfortuna.

Michel: Io potei farla, ma mia mamma mi confezionò per l'occasione una veste molto particolare di color marrone diarrea con 3 paia di pantaloni uguali.

Nic: Mi sarebbe piaciuto un vestito

bianco, sapete?

Michel: Anche a me!!

Nic: Gli studi insegnano che i ragazzi con MAR iniziano ad avere rapporti sessuali più tardi rispetto alla media della popolazione. Noi non parlavamo di sesso, non sapevamo nemmeno cosa fosse. Ma... lo abbiamo fatto... come potevamo imparare altrimenti? E, in tal modo, scoprimmo presto se tutto funzionava bene là sotto oppure no.

Michel: Ora i ragazzi parlano, parlano e spiegano tutto, com'è andata, come dovrebbe andare... parlano così tanto che ormai non c'è neanche più tempo per fare sesso!

Nic e Michel: Il nostro intervento è finito: ringraziamo tutti per l'attenzione



DOVE SIAMO ARRIVATI OGGI

Cosa abbiamo imparato sulle femmine/maschi in questi anni?

Dott.ssa Andrea Bischoff,

Chirurgo pediatria Cincinnati Colorectal Centre, Cincinnati Ohio.

È un piacere e un onore rivolgermi oggi all'Associazione italiana di genitori e pazienti, per parlare di quello che abbiamo imparato negli anni al riguardo dei soggetti maschi e femmine con malformazioni ano-rettali.

Ma prima di iniziare vorrei congratularmi con tutti i soci dell'Aimar per questo straordinario traguardo dei Vent'anni dell'associazione, che spero continui a crescere e ad aiutare molti pazienti e famiglie in Italia e in tutto il mondo.

Inizierò questa presentazione ritornando al 1994, anno di costituzione dell'Aimar. E la domanda che mi viene in mente è: cosa succedeva nel mondo nel 1994? E nel campo della medicina? E delle malformazioni ano-rettali?

Uno degli avvenimenti più importanti a livello internazionale fu l'elezione di Nelson Mandela a presidente del Sud Africa. Ricorderete che Mandela ha lottato contro la discriminazione razziale, ha trascorso 27 anni in prigione, è diventato un leader mondiale in questa lotta, ed infine presidente della sua nazione. Di sicuro è l'esempio di una persona che ha saputo superare difficoltà ed ostacoli. Le persone come Nelson Mandela e molti altri che hanno vissuto situazioni simili, dovrebbero essere esempi per i pazienti nati con malformazioni ano-rettali di come superare positivamente anche quei limiti che inizialmente sembrano così grandi. Allora la popolazione mondiale era di 5,6 miliardi di persone.



Se ci pensiamo, le nostre vite erano molto diverse nel 1994: la maggior parte delle persone non aveva il cellulare né l'e-mail, Internet era solo agli esordi e Google non esisteva!

Quell'anno il film che ha vinto l'Oscar è stato "Schindler's list". Anche quella era una storia sui pregiudizi razziali che evidenzia quanto crudeli, ma anche buoni possano essere gli esseri umani. Nel campo della medicina, le innovazioni più importanti nel 1994 sono state la scoperta del primo gene responsabile dell'Alzheimer (successivamente non sono stati scoperti altri geni correlati alla malattia fino al 2009) e l'eradicazione della poliomielite nell'emisfero occidentale.

E infine cosa accadeva nel campo delle malformazioni ano-rettali?

Gli studi più importanti al riguardo venivano dai Paesi Bassi, la Finlandia, l'Italia e gli Stati Uniti, non a caso i Paesi

che più hanno continuato ad interessarsi al trattamento delle malformazioni ano-rettali.

Nei primi due articoli, l'aspetto che colpisce è il numero di pazienti che soffrivano di incontinenza fecale: 100% in uno studio e 85% nell'altro. In quel periodo i pazienti venivano sottoposti ad interventi chirurgici diversi da quelli praticati attualmente e non c'è dubbio che i risultati erano peggiori di quelli che conseguiamo oggi. Fu allora che vennero anche pubblicati i primi dati sulla necessità di uno screening per l'ancoraggio del midollo spinale per spiegare i problemi del tratto urinario, come pure sull'opportunità di un cateterismo intermittente in alcuni pazienti.

Nel 1994 anche il Dott. Peña era molto attivo, soprattutto nel migliorare la tecnica di ricostruzione chirurgica per le pazienti nate con cloaca. Una delle grandi intuizioni del Dott. Peña nel 1994 è stata una manovra chirurgica definita mobilitazione uro-genitale totale che consente di mobilitare uretra e vagina insieme. Questa manovra ha rivoluzionato il trattamento chirurgico dei casi di cloaca con un canale comune di meno di 3 cm di lunghezza, semplificando la chirurgia, rendendola più ripetibile da altri chirurghi, più breve e con esiti migliori.

E ora acceleriamo fino al 2014. Ho dovuto ultimare questa presentazione ad agosto, e fino a quel momento gli eventi più riferiti dai media erano stati: a marzo la scomparsa di un aereo della Malesian, ad aprile il rapimento di 276 ragazze in Nigeria, a maggio la dichiarazione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità sull'emergenza di salute pubblica a livello internazionale dovuta alla diffusione della polio, a giugno la vittoria della Germania ai mondiali di calcio, a luglio la caduta di un aereo della Malaysian abbattuto da un missile e la riaccensione del conflitto israelo-palestinese. Sfortunatamente i media si concentrano sugli avvenimenti



Dott.ssa Andrea Bischoff



20 negativi che non sono necessariamente rappresentativi di quel che succede sul nostro pianeta.

La popolazione mondiale è cresciuta fino a 7 miliardi di persone.

Ora tutti noi beneficiamo del potere della comunicazione istantanea e lo subiamo al tempo stesso. Tutti hanno il cellulare, la mail, l'accesso ad Internet, ed indipendentemente dalla distanza che ci separa, basta premere un tasto per essere connessi! Provate ad immaginare quanto è diversa ora la situazione di una madre che viene a sapere che il suo bambino nascerà con un'imperforazione dell'ano: anche se non capisce la terminologia utilizzata dal medico, può fare una ricerca su Internet, mettersi in contatto con gli esperti, comunicare con altre madri, scoprire delle storie che le possano dare fiducia e conforto.

Quest'anno l'Oscar è stato vinto dal film "12 anni schiavo", che racconta una storia di discriminazione razziale con tutta la sofferenza che ne consegue. In medicina uno sviluppo che potrebbe riguardare i pazienti con malformazioni ano-rettali è l'applicazione della stampa in 3D per definire forme precise per l'ingegneria tissutale, come ad esempio per la vagina e la vescica.



Si conosce meglio il microbiota intestinale, ovvero sia i batteri normali e anomali che nell'intestino possono influenzare l'andamento dell'alvo verso la diarrea o la stipsi. Inoltre, si sono fatti progressi nella medicina riproduttiva che potrebbero portare a delle opportunità in futuro per gli uomini e le donne con malformazioni ano-rettali che hanno difficoltà nell'avere figli.

La domanda che si pone è: quali progressi abbiamo fatto nel campo delle malformazioni ano-rettali fino al 2014?

Senza alcun dubbio ci sono stati degli avanzamenti: nell'insieme il 75% dei pazienti controllano l'alvo. Abbiamo imparato a gestire precocemente la stipsi, altrimenti anche i pazienti che controllano l'alvo finiscono con l'avere problemi di incontinenza fecale. Per coloro che non controllano l'alvo iniziamo molto presto, nell'età in cui gli altri bambini si levano il pannolone, la riabilitazione intestinale, con un clistere al giorno che consente di tenere il bambino artificialmente pulito.

Abbiamo imparato l'importanza di valutare gli organi

Il Sistema Peristeen



riproduttivi femminili precocemente per cercare di evitare problemi durante le mestruazioni e prevedere il potenziale riproduttivo nel futuro. Cerchiamo costantemente di migliorare la riabilitazione intestinale in modo che i pazienti adulti possano essere più autonomi, grazie ad esempio al sistema Peristeen e alla procedura di Malone. I gruppi di sostegno dei genitori, d'altra parte, continuano a crescere e sono fondamentali per migliorare l'assistenza in tutto il mondo.

In Europa le associazioni fra i centri, come ad esempio l'ARM-Net, hanno fatto un ottimo lavoro, cercando di stabilire delle linee guida per il trattamento e portando avanti la ricerca: ora, il numero di centri per il trattamento dei pazienti con malformazioni ano-rettali è in continuo aumento.

Attualmente gli studi si concentrano sugli aspetti sessuali e riproduttivi ed i relativi problemi dei pazienti adulti con malformazioni ano-rettali. Presto ne sapremo di più! In futuro dovremo capire come affrontare la sfida del trattamento dei pazienti anziani con malformazioni ano-rettali.

In sintesi, abbiamo ancora molto da imparare, molto da migliorare e da fare, ma finché avremo pazienti che richiedono progressi, genitori devoti che lottano perché i loro figli abbiano il meglio, e medici appassionati del loro lavoro e interessati ai loro pazienti, sono sicura che continueremo a fare progressi e a migliorare la qualità di vita dei nostri meravigliosi pazienti nati con malformazioni ano-rettali.

La promessa che vi facciamo è che continueremo a lavorare per conseguire dei risultati migliori per tutti le persone con MAR ■

DOVE SIAMO ARRIVATI OGGI

40 anni di esperienza, cosa abbiamo imparato?

Dott. Alberto Peña,

Direttore, Fondatore del Colorectal Centre, Cincinnati Ohio.

Cari soci dell'Associazione Italiana Malformazioni Ano-rettali, mi scuso per non poter partecipare alla celebrazione del Ventesimo anniversario della vostra straordinaria associazione.

Posso dire di aver assistito al processo che ha portato alla costituzione dell'associazione, e ho seguito con ammirazione il modo in cui si è sviluppata ed è cresciuta fino a livelli difficilmente prevedibili.

Prima di tutto vorrei congratularmi sinceramente con i genitori dei pazienti con malformazioni ano-rettali nati in Italia e nei Paesi circostanti, con Dalia Aminoff e le altre persone che hanno collaborato con lei per rendere questa associazione forte ed influente.

Negli ultimi quarant'anni ho imparato molte cose dal punto di vista tecnico nella gestione di questi difetti. Prima dell'esplorazione chirurgica chiamata plastica ano-rettale sagittale posteriore, facevamo delle operazioni totalmente alla cieca. Di conseguenza, oltre alle limitazioni naturali con cui nascevano, e alle loro conseguenze, quei bambini dovevano soffrire dell'impatto di interventi scorretti e degli ulteriori danni provocati dalla chirurgia. È stato solo a partire dal 1980 che abbiamo cominciato a scoprire l'anatomia intrinseca di questi difetti. Vedendo direttamente i dettagli anatomici di queste malformazioni siamo riusciti a proteggerli e ad evitare di danneggiare le strutture circostanti nella pelvi.

Sono molto orgoglioso di dire che dal punto di vista tecnico abbiamo imparato a ricostruire l'anatomia di tutte queste malformazioni. Inoltre negli ultimi anni alcuni di questi difetti (anche se non tutti) possono essere riparati secondo i principi dei nuovi approcci chirurgici, ma in modo mini-invasivo. La mia personale interpretazione di ciò che l'Aimar ha fatto negli ultimi vent'anni, è che l'associazione è una chiara dimostrazione di ciò che definisco "il potere delle madri". Ovviamente anche i padri sono molto importanti nel cercare di aiutare i figli, ma nulla è raffrontabile alla forza e al potere delle mamme che lottano per i figli. E l'associazione è un chiaro esempio di questa forza.

In tutta la mia esperienza professionale di chirurgo, sono sempre stato colpito da quello che possono fare le mamme quando decidono di proteggere i loro bambini. Ho avuto il privilegio di visitare la maggior parte dei Paesi del mondo e anche di ricevere pazienti da tutto il mondo nel mio ospedale. I pazienti che ho operato venivano da ambienti socio-economici di tutti i tipi, con lingue, religioni e orientamenti politici molto diversi: ma avevano in comune il fatto di avere tutti una madre amorosa pronta a fare tutto il possibile per migliorare la

qualità di vita del proprio figlio o della propria figlia. Il mio rispetto e la mia ammirazione, con tutte le mie sincere congratulazioni, vanno a tutte le mamme che hanno contribuito a creare questa magnifica associazione. Abbiamo imparato molto, e la prima cosa è che i sogni si avverano. Non c'era nulla Vent'anni fa, e ora vediamo un'associazione di genitori forte, attiva e influente.

Inoltre abbiamo imparato che i bambini sono capaci di fare cose incredibili, malgrado le limitazioni fisiche e funzionali. Uno dei miei pazienti nato con una patologia grave, ad esempio, è riuscito a scalare le montagne, suonare il violoncello ed essere un brillante studente universitario, senza alcun impedimento. E questo è solo un esempio fra molti altri pazienti. Sono sempre molto orgoglioso quando ricevo cartoline o lettere dai miei pazienti che magari si laureano, si sposano, o intraprendono una brillante carriera nel settore degli affari, del diritto o dell'ingegneria. Colgo questa occasione per congratularmi con tutti i miei pazienti per i loro successi, e per ringraziare i loro genitori per la fiducia e la collaborazione durante i momenti difficili nel trattamento dei problemi dei loro figli.

Abbiamo anche imparato che grazie all'Aimar, i genitori hanno il diritto di conoscere quanta esperienza hanno gli ospedali e i chirurghi che intervengono sulle malformazioni ano-rettali in Italia. Questa è un risultato senza precedenti e davvero prezioso. In passato, se un bambino nasceva con un difetto congenito, i genitori lo portavano all'ospedale locale e davano per scontato che i chirurghi sapessero come trattarlo. Ai giorni d'oggi, grazie all'esplosione delle tecnologie per la comunicazione, ad Internet e al maggior livello di conoscenze dei genitori, le cose sono cambiate in meglio.

Quando i genitori hanno un bambino con una malformazione congenita possono raccogliere informazioni e rendersi conto che alcuni difetti congeniti complessi vanno trattati solo da chirurghi estremamente specializzati in centri medici dedicati. In altre parole, se distribuiamo il numero di pazienti nati con malformazioni ogni anno fra il numero di chirurghi pediatrici in un dato Paese, il risultato è che la maggior parte di loro non hanno esperienza. Pertanto l'Aimar ha



Dott. Alberto Peña

***Tuttavia questa
soluzione è
tutt'altro che
ideale, quindi
cosa ci riserva il
futuro?***

preso un'iniziativa unica che è consistita nello spingere gli ospedali a dichiarare il numero di casi di malformazioni ano-rettali trattati ogni anno, dato che consente di avere un quadro chiaro dell'esperienza dell'ospedale. Inoltre, dividendo il numero di casi trattati da ogni ospedale per il numero di chirurghi che vi lavorano, si può dedurre che pochissimi chirurghi hanno abbastanza esperienza per operare con sicurezza queste malformazioni.

Il vostro è un esempio che dovrebbe essere replicato in tutti i Paesi del mondo. Sappiamo ad esempio che in Inghilterra, una malformazione specifica chiamata atresia biliare può essere operata solo in un centro specializzato in tutto il Paese. In questo modo si concentrano in quel centro un numero significativo di casi che consentono ai chirurghi di sviluppare un livello elevato di competenza.

È prevedibile che le organizzazioni di genitori come l'Aimar avranno una decisa influenza sui governi dei vari Paesi, affinché vengano creati centri di eccellenza per il trattamento delle malformazioni colorettali e genito-urinarie. In pratica, non tutti i chirurghi saranno autorizzati ad operare questi bambini.

Attualmente siamo in grado di riparare, dal punto di vista anatomico, tutte le malformazioni ano-rettali e genito-urinarie, ma



dobbiamo ancora risolvere il problema di una serie di sequele funzionali. Ad esempio, molte pazienti con una malformazione detta "cloaca", nascono senza vagina o con una vagina molto piccola, che dobbiamo sostituire con un pezzo di intestino. Una soluzione buona, ma non ideale. Molte delle pazienti con cloaca nascono con una vescica piccola ed ipertonica di cui dobbiamo aumentare

la dimensione con un pezzo di intestino. Si tratta di una soluzione buona, ma non ideale, che in realtà presenta gravi inconvenienti. Infine, alcuni pazienti non hanno il colon o ne sviluppano uno corto, pertanto non riescono a formare feci solide e di conseguenza sono destinati ad una stomia a vita. La risposta a tutti questi problemi sarà l'ingegneria tissutale che si basa sull'idea di prelevare un pezzetto di tessuto dalla vescica, dal colon o dalla vagina del paziente.

Le cellule tissutali vengono prima messe in isolamento e poi in un ambiente adatto, e tecnologicamente sofisticato, che consente loro di proliferare. Successivamente le cellule proliferate vengono messe su un supporto biologico per generare un tessuto simile a quello della vagina, della vescica o del colon. La procedura è ovviamente più complessa: le cellule proliferate sono anche stimulate con dei fattori di crescita, e sottoposte a stimoli meccanici per promuovere la generazione del tessuto richiesto. In altri termini, il nostro sogno è quello di mandare un piccolo frammento di vagina di una bambina a un laboratorio di ingegneria tissutale e di ricevere, nel giro di qualche settimana, abbastanza tessuto vaginale per ampliare la vagina della paziente con un tessuto uguale a quello originario. In pratica, sostituire il tessuto vaginale con quello vaginale, il tessuto

intestinale con quello intestinale, il tessuto della vescica con quello della vescica. Questo che sembra ancora un sogno, in realtà sta già succedendo a livello sperimentale, e credo che nel giro di qualche altro anno sarà possibile a livello clinico.

Uno dei problemi più gravi nel trattamento delle malformazioni ano-rettali è ovviamente l'incapacità di controllare l'alvo, che definiamo incontinenza fecale. Attualmente cerchiamo di migliorare la qualità della vita dei pazienti con incontinenza fecale grazie ai programmi di riabilitazione intestinale, e sono orgoglioso di dire che la riabilitazione intestinale ha migliorato la qualità della vita di migliaia di bambini in tutto il mondo, a costi ridotti e senza significativi sviluppi tecnologici. Tuttavia questa soluzione è tutt'altro che ideale, quindi cosa ci riserva il futuro?

Sono sicuro che abbiate tutti letto qualcosa sull'utilizzo degli sfinteri artificiali, ma penso che non sia una soluzione ideale perché abbiamo già fatto degli studi in laboratorio con animali, e gli sfinteri

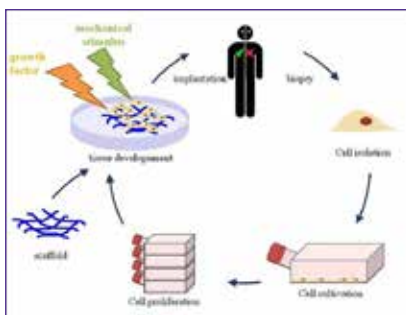
artificiali consentono di mantenere le feci dentro il colon, ma non garantiscono al soggetto la sensibilità necessaria per capire quando è necessario attivare lo sfintere e quando invece disattivarlo. Quindi per il momento non consiglio il ricorso agli sfinteri artificiali, anche perché sono interventi associati ad un'elevata morbidità. Un'altra cosa di cui forse avete sentito parlare è la stimolazione elettrica sacrale (o neuromodulazione sacrale) che consiste nella stimolazione elettrica di alcuni nervi del sacro per conseguire il controllo dell'alvo.

Questa procedura è stata applicata soprattutto in donne adulte che soffrono di un tipo diverso di incontinenza fecale, essenzialmente dovuta ad un parto vaginale difficile. Queste pazienti, per definizione, hanno nervi e sacro normali, anche se talvolta danneggiati da un parto complicato, pertanto la neuromodulazione sacrale può migliorare in una certa misura il loro controllo dell'alvo. Sfortunatamente questo non è applicabile ai pazienti con malformazioni ano-rettali perché sono nati con deficit seri del sacro e del midollo, e quindi non c'è nulla da stimolare nella maggioranza di questi pazienti. I pazienti con un buon sacro riescono a controllare l'alvo.

L'idea che mi sembra più promettente per migliorare la qualità di vita di questi pazienti è il controllo farmacologico della motilità del colon e del retto-sigma. In pratica l'invenzione di un farmaco che rilasciato nell'organismo del paziente possa paralizzare completamente il colon per 24 ore, affiancato da un altro farmaco che provochi la contrazione del colon per aiutare i pazienti ad evacuare in circostanze controllate. Così facendo il paziente potrebbe comportarsi come un soggetto normale.

Una delle possibili soluzioni definitive consisterebbe in una diagnosi prenatale precisa delle malformazioni ano-rettali e genito-urinarie, e in questo campo stiamo facendo grossi progressi perché fortunatamente possiamo individuare molto precocemente i tipi più complessi di malformazioni, dando così ai genitori la possibilità di decidere se interrompere la gravidanza di un bambino con un difetto molto complesso. A lungo termine pensiamo che l'ingegneria genetica risolverà il problema e che non ci saranno più bambini nati con queste malformazioni.

Vorrei augurare all'Aimar e a tutte le altre associazioni simili di genitori di continuare a lavorare insieme a favore di migliaia di bambini in tutto il mondo



DOVE SIAMO ARRIVATI OGGI

ARM-Net Consortium: quali obiettivi?

Dott.ssa Paola Midrio, Chirurgo pediatrica, UO Chirurgia Pediatrica, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino - Sdb, Università di Padova.

Il Consorzio nasce dalle esigenze espresse dai pazienti con malformazione anorettale. Chi ha le MAR soffre di una anomalia rara, riconosciuta a livello europeo, che ha un'incidenza di meno 4 casi su 10.000 o 1 su 3.000 circa, anche se si registrano variazioni regionali o nazionali. L'Italia ha apparentemente un quadro più consolatorio, con soli 2,5 casi su 10.000 nati, mentre l'Austria e la Germania ne hanno il doppio. Sottolineo "apparentemente" perché la registrazione delle malformazioni consiste nel fatto che gli ospedali comunichino con i centri di raccolta. È verosimile che il dato reale sia più alto di quello rilevato e che ci sia un difetto di registrazione.

Le MAR sono rare e complesse e l'unione di cose rare e complesse non è mai un fatto favorevole. I bambini con MAR possono avere anomalie in diversi apparati, quali il sistema cardio-circolatorio, gli arti, i reni, eccetera.

Le grandi domande che tutti noi ci poniamo sono: a cosa sono dovute le MAR, qual è la causa, in che cosa abbiamo sbagliato o cosa abbiamo fatto. Attualmente non sappiamo dare delle risposte, sebbene ci siano degli studi in corso. Qualche malformazione ano-rettale si accompagna a particolari sindromi. Sicuramente c'è un'interazione tra i geni e l'ambiente in cui viviamo. Questo risultato deriva anche dalla rielaborazione dei dati raccolti attraverso i questionari che ogni tanto vi chiediamo di compilare. Di certo i questionari sono noiosi, però ci aiutano a conoscere meglio la malattia e a comunicare le informazioni ai vostri figli e agli adulti che avranno figli. I questionari nascono dalla necessità di mettere assieme dati provenienti da diversi centri, perché affidarsi all'esperienza di un singolo presidio ospedaliero non permette di dare risposte complete e delineare in modo approfondito lo stato di conoscenze sulla malattia. D'altra parte, perché sentiamo l'esigenza di dare risposte? Perché, come ricorda il Dott. Peña, i pazienti con le MAR sono pazienti per tutta la vita: per tutta la vita, cioè, hanno qualcosa da dover far funzionare, perché non funziona bene da solo. E più fatica ci si mette per far funzionare qualcosa, peggiore è la qualità di vita; mentre meglio cerchiamo di far funzionare questo meccanismo che si è inceppato, migliore è la qualità di vita, cosa che veramente ci interessa.

Nell'ambito di queste esigenze è nato il consorzio. Si è costituito per volontà delle Associazioni di pazienti tedeschi, italiani e olandesi. Le Associazioni hanno spinto noi medici a parlarci: i chirurghi, gli epidemiologi, i pediatri, i genetisti finalmente si sono confrontati, dialogando anche con i pazienti o i loro genitori. Questi gruppi di lavoro hanno come primo scopo quello di accumulare dati e scambiarsi in maniera anonima. Nell'ambito dell'Arm-Net,

a livello europeo, registriamo i casi di bambini nati dal 2007 in poi con un codice anonimo. Le notizie che io do sull'incidenza di determinate malformazioni, su cosa succederà in futuro, sono le stesse che dà il Dott. Leva o il Prof. Gamba, perché tutti noi attingiamo a questo pool di informazioni. E questo è importante, perché finora tutto quello che noi sapevamo era dato dall'enorme esperienza di Peña che ha accumulato 3.000 casi, ma come sempre la voce di una persona va integrata con le voci di altre persone. Avere, quindi, un altro gruppo di dati a livello europeo composto dalle esperienze di varie nazioni, offre anche un quadro più realistico di cosa succede quando nasce un bimbo con le MAR.

Nel nostro Consortium ci sono varie linee di ricerca che vanno dalla ricerca base (cercare idealmente il gene delle MAR) a lavori di carattere clinico (conoscere quanti sono gli incontinenti, com'è stato il decorso con determinati trattamenti, qual è l'incidenza delle infezioni, qual è l'antibiotico migliore da usare in caso di infezioni urinarie, eccetera). La ricerca ha lo scopo di migliorare la salute dei pazienti con MAR. L'Arm-Net ha 4 linee di ricerca.

1. la Genetica, cui tutti guardiamo con fiducia e speranza;
2. l'Epidemiologia, in cui gli epidemiologi cercano di capire se i fattori ambientali influenzano la nascita di bambini con MAR. Ovviamente, questo tipo di conoscenza non serve ai bimbi con le MAR già nati, ma i pazienti ad un certo punto vorranno sapere se i loro figli rischieranno di avere delle malformazioni ano-rettali. Sono notizie, quindi, fornite per il futuro;
3. la ricerca clinica, rappresentata dal lavoro dei chirurghi;
4. l'impegno delle associazioni di pazienti, la cui missione è di metterci tutti assieme a confronto e indirizzare i malati di varie nazioni europee verso i centri di eccellenza. Esiste, infatti, una normativa europea volta ad individuare i centri nazionali di eccellenza per le singole patologie, cui speriamo che l'Italia si adegui.

I centri europei che fanno parte dell'Arm-Net sono i seguenti: Rotterdam, Groningen, Nijmegen (Olanda), Brema, Hannover, Bonn, Wuerzburg, Heidelberg (Germania), Dnepropetrovsk (Ucraina), Londra (Gran Bretagna), Parigi (Francia), Basilea (Svizzera), Milano, Padova, Roma (Italia) e Madrid (Spagna). Abbiamo incluso anche il



Dott.ssa Paola Midrio

centro di Ankara in Turchia perché la Dott.ssa Billur Demirogullari è estremamente esperta, dotata e sensibile in questo campo. In Turchia, inoltre, si registra un'alta natalità di bimbi con MAR. Ankara quindi è stato incluso per il suo grande contributo. L'Italia è generosamente rappresentata da tre centri; Parigi, invece, è in ombra in questo momento perché non sta partecipando, ma la grossa concentrazione degli ospedali specializzati in MAR si trova in Germania e Olanda. Londra, infine, è entrata da poco. Sostanzialmente laddove c'è una forte organizzazione di pazienti, ci sono più centri che partecipano perché c'è più stimolo e comunicazione. Nello specifico, sono 17 i centri clinici e 603 i pazienti arruolati, nati dal 2007 in poi.

Nello studio non consideriamo le persone con MAR più vecchie (nate prima del 2007) perché è difficile recuperare tutti i dati. Il Consortium, infatti, intende reperire tutta una serie di dettagliate informazioni, talora mancanti nelle schede dei nati prima del 2007: è stato, pertanto, un buon compromesso tornare indietro di tre anni rispetto al 2010, anno in cui il consorzio si è costituito. Il numero di pazienti è comunque consistente ed aumenta di circa 100 casi all'anno, che è il numero atteso di nuovi casi italiani all'anno. Al momento in Italia se ne registra solo il 10% e il resto deriva dal contributo di tutte le nazioni coinvolte. In questo modo, si è potuto estrapolare dei risultati che suggeriscono la stima di incidenza, vale a dire 1 su 3.000, stima che deriva dalla somma dell'incidenza media delle varie nazioni.

Questi dati vengono forniti ad una coppia in gravidanza, qualora giunga in consulenza con questa diagnosi. È comunque molto raro che le coppie vengano da noi durante la gravidanza. La diagnosi prenatale di certezza, infatti, non è possibile, essa è solo di sospetto, è indiretta: è possibile che l'ecografista abbia il sospetto a causa di anomalie renali, o per il riscontro di colon dilatato, elementi indiretti, perché — intendo ribadirlo — la diagnosi di certezza non è al momento possibile. Pur tuttavia, ogni tanto arrivano coppie disperate poiché l'ecografista ha ventilato l'eventualità di atresia anorettale.

A queste persone diciamo che se avessero un figlio con MAR, il bimbo avrebbe queste patologie correlate: per il 40% dei casi difetti al cuore ed altre malformazioni, per il 30% anomalie cardiache. In generale, comunichiamo pure alla coppia che una grande maggioranza di bambini, il 25%, presenta forme molto lievi, quelle, cioè, che si risolvono con un unico intervento alla nascita; che il 50% ha la forma classica che richiede 3 interventi, e, per fortuna, che solo una piccola quota, 5-8%, ha delle forme molto complesse. Una coppia in gravidanza chiede cosa potrà succedere alla nascita. La nostra risposta è che un 5-10% dei casi è difficile da correggere e per questo la qualità della vita sarà complessa; ma nel 90% dei casi le diverse situazioni sono correggibili e garantiscono, se gli interventi sono effettuati da mani esperte, un'ottima qualità di vita al bambino.

Dagli studi condotti dal Consortium abbiamo ricavato anche

informazioni sugli interventi.

Si è rilevato che 1/3 dei casi ha complicanze, quali ad esempio: infezioni della ferita 4%, cedimento dei punti di sutura 11%, stenosi 5%, lesioni vaginali 5%, prolasso rettale 5%, rifacimento PSARP (anorettoplastica posteriore) 3%. La veridicità di queste notizie sta anche nell'onestà di chi riporta i dati. Fortunatamente nessuno nel nostro gruppo europeo è una prima donna e c'è un modo omogeneo ed onesto di riferire i dati, mettendoci a confronto. Un altro risultato degno di interesse è che c'è un'uguale incidenza delle MAR tra maschio e femmina, mentre tutti sapevamo dalla casistica di Peña che il genere più rappresentato era quello maschile. Esistono, infine, varianti rare, stimabili attorno al 7,5%.

Nel nostro gruppo di lavoro, oltre al contributo di noi chirurghi, abbiamo anche l'apporto dei genetisti. Questi professionisti hanno prodotto diversi articoli su singoli geni che, però, non stanno a indicare che esiste o è stato scoperto il gene delle malformazioni ano-rettali. La crescente quantità di testi scientifici riguardanti queste patologie significa solo che stanno uscendo dati sulla famosa causa scatenante le MAR: questi dati, quindi, potrebbero essere utili per il futuro.

Gli epidemiologi, invece, rielaborano e studiano le risposte ai questionari che di tanto in tanto somministriamo ai pazienti. Attualmente quello che si è estrapolato è che aver avuto la febbre in gravidanza, nel primo trimestre, può aumentare il rischio di malformazioni ano-rettali; un altro fattore di rischio è sicuramente il diabete che comporta una serie di anomalie. Emerge in modo netto, infine, che la fecondazione artificiale porta ad un aumento di malformazioni ano-rettali.

Anche a Padova abbiamo analizzato e pubblicato questo aspetto ed è emerso che i bambini con MAR concepiti da fecondazione artificiale (tipo FIVET e ICSI) hanno un'incidenza di 12 volte superiore di MAR rispetto a quelli concepiti naturalmente. L'organizzazione dei pazienti, infine, sta alle spalle, davanti e di lato a noi medici. Fornisce informazioni neutrali, senza cioè nessun interesse e senza dovere di far aumentare il numero dei casi di un centro piuttosto che un altro. L'associazione ha l'obbligo morale di fornire dati ai pazienti e ai genitori dei bambini con MAR in modo oggettivo e svolge un ruolo di controllo sui centri clinici e sui professionisti della Sanità.

Si spera che con il lavoro delle organizzazioni si arrivi fino ai livelli più alti della gestione sanitaria, per la creazione e il controllo dei protocolli di questi pazienti. Se non sono i pazienti stessi a parlare, il governo non ci viene a chiedere niente; se siamo noi singoli centri ospedalieri a reclamare attenzione, abbiamo poco successo. L'unica speranza è quindi quella di riuscire a reclutare altre organizzazioni di pazienti



**Le MAR
sono rare e
complesse
e l'unione di
cose rare e
complesse non
è mai un fatto
favorevole.**

Mi stupisce molto il fatto che in questo incontro dell'Associazione, qualcuno mi abbia chiesto di parlare, in quanto moglie di una persona con la MAR. Ma mi domando: cosa serve il discorso di una persona che è moglie di un'altra persona con la MAR? Io sono semplicemente la moglie di Lorenzo. Cosa devo dire di più? Pensate al rapporto che voi donne avete con vostro marito, compagno, fidanzato: io non ho molto altro da aggiungere. Non è che avere un marito con la MAR è vivere con extraterrestre: non pensatelo!

Per voi tutto quello che dirò sarà scontato, perché siete persone con un certo vissuto, una certa predisposizione, una particolare mentalità. Mi è capitato, però, di sentire delle mamme di ragazzi adulti con MAR, che sicuramente sono state molto sole nel periodo in cui hanno affrontato le difficoltà dell'infanzia di loro figlio, dire che loro figlio non si sarebbe mai sposato o che non avrebbe mai potuto avere una fidanzata... Ho sentito dire: "È un miracolo che si sia sposato". Penso alla mia situazione e a sentire queste parole mi chiedo: e allora io cosa sono? Scusate, ma crediamo veramente che io, o chiunque altra, possa fare la crocerossina? E di che cosa poi? Se pensiamo questo, non credo che possiamo fare del bene a nostro figlio.

Ora vi racconto tutto, anche se mi pare una storia all'insegna della normalità, perché grandi problemi con Lorenzo non ci sono mai stati.

L'innamoramento lo conosciamo tutti. Quando ci siamo innamorati io avevo 22 anni e Lorenzo 27. Tutto molto bello. Hai voglia di stare con lui, non ti sembra che esista alcun ostacolo per vivere felice con questa persona. Poi si passa dall'innamoramento all'amore. E cominci ad interrogarti: con questa persona posso provare a scrivere un progetto di vita insieme? Diventi più realistico e realizzi che forse il tuo lui non è proprio così super, al 100%, forse lo è al 70%; ha qualche difetto; ma pure io ho i miei... Probabilmente sono molto diversa da quella che lui avrebbe voluto. E a questa cosa ci si pensa in due. Questi ragionamenti, credete, sono slegati dalla MAR.

In definitiva, comunque, viviamo come tutte le coppie nel loro percorso quotidiano: lavorando, vivendo i momenti belli, facendo delle litigate assurde, arrabbiandoci, cercando di realizzare i nostri sogni. Ed io sono una grande sognatrice in tutto e per tutto. Lui, invece, i sogni si è abituato a metterli spesso da parte. E a me questa cosa fa arrabbiare tantissimo! Perché se a lui piace fare teatro, segua questa sua attitudine! All'università si è iscritto, per fortuna, ma perché era attaccata a casa! Lorenzo era rinunciatario e in un certo senso "rassegnato".

Nel nostro vivere quotidiano, tuttavia, non vi faccio un quadretto di un mondo felice, dichiarando che la malattia non esiste. Lorenzo si gestisce bene, anche se incontinente alle feci. Prima di conoscere il



Luana Mazzoni in Mordenti

Peristeen, grazie ad Aimar, era in balia di quello che capitava. Io allora mi chiedevo: dove sta la MAR nel rapporto di coppia e dove riesce a disturbare la nostra relazione? Il problema non stava nel fatto che noi andavamo a cena e ad un certo punto Lorenzo si sentiva male e dovevamo rientrare a casa. Ma che me ne importa! Tornavamo a casa senza problemi. Il problema sorgeva quando lui non aveva il coraggio di dire agli amici che stava tanto male e doveva andare a casa. Così semplicemente. Lui non riusciva a dire queste cose a 28 anni e neanche a 30 e neanche 35 e forse neanche ora fino in fondo!

Pensate che da fidanzati mi ha dato appuntamento e all'ultimo secondo non si è presentato! A quel punto mi sono infuriata e in quell'occasione il dialogo è stato più o meno il seguente.

Luana: Come non vieni all'appuntamento? E perché? Allora vuol dire che a te non interessa niente di me!

Lorenzo: No, no, scusa (con le lacrime agli occhi).

Luana: Ma cosa hai fatto?

Lorenzo: No, niente non potevo venire.

Luana: Perché?

Lorenzo: Non posso dirtelo.

Luana: No, adesso tu me lo dici. Altrimenti tanti saluti! Io un altro appuntamento con te, col cavolo che te lo concedo!

Lorenzo: Ho la MAR. (mi disse una sera tra lacrime e singhiozzi).

Luana: Bé, Tutto qua? E che cosa vuol dire? (e nel mentre pensavo: Oddio questo qua ora mi dice che ha un'altra donna per cui non possiamo stare assieme!).

Lorenzo: Eh, io sono nato senza l'ano.

Luana: Quindi? Adesso? Per questo non sei venuto l'altro giorno, all'appuntamento? Perché sei nato senza l'ano? (Figuriamoci: io con mia mamma ammalata da anni, mio papà non vedente, non capivo proprio il motivo per cui non potessimo stare assieme, se

lui era senza l'ano! Ma non c'era proprio la possibilità di conoscere il problema, perché lui non sapeva niente della malattia). Spiegami che cos'hai, allora.

Lorenzo: Mi manca un muscolo. E l'intestino mi dà dei problemi.

Luana: Che operazioni hai fatto?

Lorenzo: Non lo so esattamente.

Luana: Ma come non lo so? Tu devi conoscere te stesso. (E il discorso andò avanti).

Luana: Quali sono i cibi che ti fanno male?

Lorenzo: Non lo so.

Luana: Ma come non lo so?! (Per me tutto questo era inaccettabile, specie a 28 anni). Ora ti prendi un quaderno, per piacere, e annoti cosa hai mangiato oggi e come ti sentirai domani. Devi sapere se quella cosa che hai mangiato ti fa male. È semplice. A 28 anni devi saperlo perché non hai 14, 15 o 5 anni, ma 28!

In questo modo scoprimmo che puntualmente dopo la pizza mangiata di sera, Lorenzo stava male. C'era dunque qualcosa nella pizza. E non era fantascienza! In pratica Lorenzo, fino a 28 anni e prima del Peristeen, era in balia di tutto quello che capitava e non ne analizzava gli esiti e le cause. Non si conosceva. Forse era troppo faticoso e doloroso considerare profondamente certi aspetti, ma questo non poteva andar bene.

Un giorno il confronto divenne più vivo tanto che arrivai a dirgli: "Se tu non sei disposto a conoscerti, io e te non possiamo stare assieme, poiché abbiamo un modo di vivere e pensare che è troppo distante". Molte cose sono cambiate da allora, in questi 11 anni insieme. Parliamo ora della vita sessuale. C'erano delle difficoltà a livello sessuale, ma non perché lui avesse problemi nella prestazione, ma perché lui si creava dei problemi. Io abitavo da sola dall'età di 18 anni. Tutti i ragazzi vorrebbero abitare da soli a quell'età, con la propria camera, i genitori lontani 500 km... Ebbene sono passati tre anni prima che lui venisse a dormire una notte a casa mia!

Una notte, in tre anni, di dormita! E sottolineo dormita perché per tutto il resto c'è voluto di più! Io gli voglio bene, lo amo e lo risposerei anche oggi.

Mi veniva rabbia, però, quando vedevo che non voleva affrontare la situazione. Io non mi arrabbio con la MAR, ma con lui quando non prende in mano la sua vita. Hai vissuto così, t'è andata bene così finora? A me non va bene. Quindi, se vuoi facciamo un percorso assieme. La non capacità di affrontare il problema, l'atteggiamento improduttivo del piangersi addosso e del dire "non sono mai riuscito a..." non mi piacciono per niente perché in realtà puoi fare tutto ciò che vuoi. Se al centro della tua vita metti la MAR non vai da nessuna parte. Se al centro metti te stesso, invece, gestisci perfettamente anche la MAR che è solo una parte della tua esistenza.

In amore, inoltre, c'è reciprocità, se questa manca, il rapporto cade. Io ti dono e desidero da te. Se tu sei un po' più sicuro e padrone di te, sei capace di dare di più all'altro: se io sono ciò che vuoi, perché altrimenti puoi scegliere anche un'altra persona. Non è che lui debba

scegliere per forza me, perché sono l'unica donna che se l'è preso, come pensa qualche mamma. Lui può scegliere chi vuole. Se non gli sto bene io, mi lascia e ne trova un'altra. Attenzione, non fate l'errore di mettere i due partner su piani diversi. Non potrei essere solo io a lasciarlo, un domani. Noi siamo arrivati a delle crisi, come tutte le coppie, credo. Siamo arrivati al fatidico "Domani faccio le valigie".

Ma sono certa che se io lo lascio, agli occhi della gente diventerei quella che ha abbandonato lui perché il povero Lorenzo ha i suoi problemi di salute. Ma ci potete credere veramente? Io se ti lascio è perché il nostro rapporto è finito e lo stesso è per te. Mica devi stare con me per forza. Ed è in questo che si gioca la relazione. Quando il rapporto funziona, non c'è MAR che tenga, non c'è ragione dietro cui nascondersi e cadono gli stereotipi.

A me non dà fastidio che per le vacanze prendiamo una camera in hotel anziché il camper, perché non ha un bagno comodo per lui. O ancora: io vorrei andare in Africa, ma mi sa che non ci andremo mai, perché per Lorenzo diverrebbe un viaggio tra i virus. Un conto, quindi, sono i limiti fisici, un conto quelli psicologici, che all'inizio del nostro rapporto erano il maggior handicap.

Adesso col Peristeen va tutto meglio. Ma del resto, prima, non aveva mai cercato altre soluzioni. Invece, bisogna sempre provare a raggiungere il massimo raggiungibile. Esistevano tanti tabù: della

malattia non si poteva parlare. Ma invece no, noi ne parliamo. Gli consigliai di andare a prendere tutte le cartelle cliniche, perché doveva conoscere il suo corpo centimetro per centimetro, al fine di gestire le complicanze da solo senza l'aiuto del padre e della madre.

Trattiamo ora del capitolo figli. La sua prima affermazione è stata: "Ah non ne avrò mai..." Ne sei sicuro? In realtà non è che è stato molto approfondito questo discorso. Avevamo uno spermogramma con motilità ridotta. Un giorno Lorenzo ha preso un integratore alimentare, che gli ha consigliato l'urologo... È stato quello, non è stato quello? Intanto il bambino è arrivato e senza

cercarlo!

In conclusione, è solo iniziando dai genitori che un ragazzo tiene sotto controllo le proprie ansie. Certo, aiuta anche il parlarne con il gruppo o con uno psicologo. Dallo psicologo, però, ci vado io mamma per me stessa, affinché mio figlio stia bene. Sono certa che se la mamma di Lorenzo avesse avuto tutti questi strumenti (psicologi, associazione, amici), ne avrebbe beneficiato anche lui. E anche lei. Nei primi anni di vita, infatti, non porti un bambino dallo psicologo, ma ci vai tu genitore perché sei tu che filtri la conoscenza del mondo a tuo figlio. Se il genitore sta bene, di riflesso può stare bene suo figlio. I genitori devono stare bene, per fare stare bene il proprio bambino.

Oltre a tutta la documentazione e la conoscenza molto approfondita delle tecniche, della gestione quotidiana, degli interventi chirurgici, della salute, pensiamo a salvaguardare di più l'aspetto del benessere del genitore che è prima di tutto una persona, affinché lo star bene passi anche al bambino. Se non ci dimenticassimo di vivere più in sintonia con noi stessi, saremmo più liberi e staremmo meglio. ■

***"Se tu non
sei disposto
a conoscerti,
io e te non
possiamo stare
assieme"***

Sono nato nel 1976. In quel periodo non esisteva ancora Internet e nemmeno alcun supporto per capire questa malformazione, come fortunatamente succede ora.

I miei genitori si sono trovati soli, senza alcun aiuto da parte dei medici, una volta finite le operazioni tanti saluti ed arrangiatevi! Hanno scelto, così, di muoversi nell'anonimato, tenendo sempre nascosto il problema e facendomi crescere all'interno di una "campana di vetro", cosa che io non ho accettato, specie nell'adolescenza. La campana, infatti, era troppo piccola e stretta per me. Mi ricordo, ad esempio, il periodo in cui tutti i miei amici andavano ai campi scuola ed io no.

Mi ribellai e decisi: "No, non mi interessa niente, ci vado pure io!". Quando dovevo partire, c'era mia mamma che quasi lacrimava di fronte al pullman. Ero consapevole che potevo capitare qualsiasi cosa, in quanto io sono incontinente, anche se privilegiato, perché rispetto ad altre persone posso fare tutto.

Ai campi scuola è capitato qualche episodio di incontinenza particolarmente fastidioso e ci sono state delle volte in cui sono rimasto molto male, ma ne è valsa la pena ugualmente. Molte scelte della mia vita sono state condizionate dalla MAR, avrei potuto fare tante cose che invece non ho fatto e questo è il grande rammarico che sempre avrò.

Nella mia vita ho sempre ragionato con un solo cervello, quello dell'intestino, e non con l'altro, quello vero: ora è giunto il momento di fare cambio e ragionare con la testa.

Penso comunque di essere riuscito a vivere molte esperienze:

Amo molto la montagna e mi sono concesso diverse escursioni: in alcune sono stato bene, in altre ho avuto qualche difficoltà, ma le ho fatte ugualmente.

Nei viaggi che io e Luana facciamo escludiamo i campeggi, preferendo hotel con il bagno in camera, così in caso di necessità so come gestirmi. Il nostro viaggio di nozze in Islanda, poi, è stato uno spettacolo. Ho altre passioni, come il teatro e lo sport che ho praticato sempre a livello amatoriale. Non mi sono spinto oltre, sempre per la paura di... Ho avuto soddisfazioni ma forse avrei potuto osare di più. Nello sport, infatti, non ho raggiunto mai livelli agonistici ed ho fatto sempre attività con gli amici. Nel giugno scorso, ad esempio, ho gareggiato in una corsa di 21 km. Ora vado due o tre volte a settimana ad allenarmi con gli amici e ad ottobre andremo in provincia di Siena a fare una gara di corsa di 18 km su sterrato. Nella mia condizione la cosa peggiore è l'ansia, forse

è ancora peggio degli incidenti che possono accadere e che sono sporadici. L'ansia invece c'è sempre e ora sto lavorando per gestirla.

Nell'aprile 2008 c'è stato l'incontro con Aimar. Nel mese di giugno mi sposavo e già l'ansia si faceva sentire sotto forma di paura di stare male quel giorno: desideravo, infatti, che tutto fosse a posto e soprattutto non volevo avere "incidenti".

Non sapendo dove sbattere la testa ho inserito alcune parole chiave su Google e poco dopo ero al telefono con Dalia. Dopo qualche giorno andai a Padova dalla Dott.ssa Midrio e il 1° Giugno 2008 il matrimonio è andato benissimo. C'eravamo informati per avere dei figli e da esami e confronti vari ci avevano detto che non potevo avere bambini. L'11 novembre 2012 è nato Tommaso, il mio primo figlio, che è identico a me e, mi dicono, non assomiglia all'elettricista!

Nel 2009 ho conosciuto dei coetanei italiani con le MAR.

Ai miei genitori i dottori avevano sempre detto che la mia malformazione era molto rara e che c'erano due o tre casi in tutta Europa. Invece cosa scopro? che a mezz'ora di distanza da casa mia c'era un ragazzo operato dallo stesso medico che aveva

operato me! Per questo motivo, e dopo episodi sempre poco umani, era cresciuta solo rabbia e astio contro i medici, ma grazie alla Dott.ssa Midrio e a persone come lei mi sono riappacificato con questo mondo.

Collaboro, anche, con Aimar, come volontario: gestisco, infatti, la pagina Facebook per i ragazzi con MAR e sono il referente dell'associazione per la regione Emilia Romagna. Ora grazie all'uso del Peristeen riesco a fare tutto, prima gli sforzi eccessivi mi creavano qualche problema, ora non più. Uso il Peristeen, faccio di tutto e mangio di tutto, senza seguire diete. Questo è l'effetto che fa l'utilizzo del Peristeen su di me, effetto che varia da persona a persona. In conclusione qual è il mio problema? è nascondersi dietro un dito, che a noi sembra una montagna, ma alla fine è solo un dito; sono convinto di questo, grazie soprattutto all'aiuto di mia moglie che mi fa aprire gli occhi quando vedo le cose più grandi di quelle che in realtà sono. Ho iniziato da poco un percorso dallo psicoterapeuta, ci vado per eliminare queste ansie che ogni tanto mi bloccano. Sono cresciuto per trent'anni facendo le scelte in conseguenza della MAR! So che c'è e che ci sarà per sempre, ma il suo ruolo da protagonista deve sparire, la metterò da parte, in un angolino, perché ora è giunto il momento di fare le scelte che voglio io, per il bene mio e della mia famiglia e non per paura di sporcarmi le mutande ■



VITA QUOTIDIANA

MAR e attività sportiva.

Dott. Ernesto Leva, Responsabile U.O.S. Chirurgia Neonatale, Fondazione Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico, Milano.

28

Prima di iniziare a parlare dello sport nelle persone con le MAR, vorrei presentare tutti i miei collaboratori, perché penso sia fondamentale avere una struttura, e non un singolo medico, che segua le famiglie ed offra un servizio migliore a pazienti e genitori. Le Dott.sse Lorena Canazza, Giulia Brisighelli, Anna Morandi e Irene Paraboschi sono le persone che mi aiutano ed in questa sede vorrei citare anche la Dott.ssa Arnoldi che oggi lavora in un altro centro.

Concedetemi anche un breve excursus sulla mia vita professionale, perché voglio raccontarvi come ho deciso di occuparmi di MAR. Parto dal 1994. Ebbene, nel luglio di quell'anno ottenni il mio primo contratto con l'Ospedale Buzzi di Milano. Nel 1990, infatti, mi sono specializzato in Chirurgia Pediatrica e nel '93 andai a Treviso a seguire un corso di un certo Dott. Peña dagli Stati Uniti. Terminato il corso dissi a me stesso: "Questo non è un uomo, è uno sciamano! Ecco, ho trovato la mia strada". Mi ricordo che Peña non solo ci tartassava dalle 8 del mattino alle 7 di sera, ma durante i pranzi girava per i tavoli perché non amava chi sonnecchiava nel pomeriggio, dopo qualche boccone o bicchiere di vino in più. Da lì ho iniziato ad occuparmi di MAR.

Quando un chirurgo si occupa di MAR comincia a studiare: dapprima la classificazione delle MAR, poi la Vacterl, poi studia, studia e studia ancora. A quel punto, però, comincio a capire che non c'è solo lo studio e lentamente inizio a rendermi conto che, portata a termine la parte chirurgica, alle famiglie mancava qualcosa. Mancava, cioè, l'aiuto nel risolvere tutto quello che veniva dopo la chirurgia con la colostomia e le problematiche post operatorie. Il Dott. Peña ci insegnò come fare le colostomie. Mi dico: "Io non ce la farò mai a fare un intervento di tale difficoltà". Ma poi vedo che pian piano riesco ad eseguire l'operazione e con l'andar del tempo mi accorgo di diventare sempre più capace.

Conosco il Dott. Zaccara ed assieme a lui ci entusiasmiamo nell'affrontare queste problematiche. Andiamo a visitare i centri che fanno questi interventi e mettiamo assieme tutte queste tecniche. Ritenevo che Peña fosse lo sciamano esperto e che nessuno lo contestasse ed invece non era così. Cominciano ad affacciarsi nuove tecniche; si parla di laparoscopia e compaiono anche delle variabili. Capisco che lo studio sulle MAR non finisce mai. Poi, incontro Dalia e capisco che, come diceva Seneca, "la fortuna non esiste, esiste solo una situazione in cui il talento incontra l'opportunità". Io non so se ho talento, ma di certo ho incontrato l'opportunità che mi viene offerta da Dalia, la quale mi mette in contatto con Alberto Peña ed io inizio a conoscere il centro coloretale di New York dove lavora anche il Dott. Marc Levitt. Realizzo che c'è uno sciamano e una

serie di persone che seguono questo sciamano e queste persone diventano sempre più numerose. Comprendo, anche, che ho bisogno di Dalia e Dalia stessa diventa il mio sciamano. A questo punto ci si mette anche Peña che mi dice: "In Italia avete bisogno di una rivoluzione". Io chiedo: "Bene, dottor Peña ma questa rivoluzione chi è che la deve fare?". E lui ribatte: "Tu, hai il nome giusto!" (come Ernesto Che Guevara, ndr). Il Dott. Peña,

nel frattempo, era venuto ad operare in Italia due bimbe oggi qui presenti al nostro incontro. Il giorno dopo l'operazione, nel corso di un congresso organizzato da Aimar, Peña ricordò che in Italia c'erano solo 3 centri specializzati nelle MAR. Ovviamente, gli altri centri italiani esclusi dalla classifica di Peña non furono affatto contenti. Per questo motivo Dalia, io e Peña ci tirammo addosso le ire di professionisti molto qualificati, ma lasciati fuori dalla lista di Peña. Nonostante ciò, io ho trovato una donna molto forte e molto determinata che non ebbe paura ad andare avanti perché mi spiegò risoluta "noi abbiamo delle famiglie cui dare delle risposte". Per questo motivo, iniziammo a lavorare sempre di più su quello che il Dott. Peña ci insegnava. Tutti i pazienti che hanno le MAR, dopo i 3 anni, devono rimanere asciutti e puliti e se questo non succede significa che c'è stato un fallimento da parte del chirurgo pediatrico. Il nostro scopo non è solo ricostruire l'anatomia, ma rendere i vostri figli continenti, affinché possano vivere una vita il più uguale possibile a tutti gli altri bambini e a tutti gli altri adulti. Il concetto di asciutti e puliti, però, è variabile perché dipende dal tipo di fistola e continenza.

Se la MAR lo consente, la condizione di continenza viene acquisita naturalmente. D'altra parte, però, tutti i pazienti con la MAR possono essere stitici ed avere problemi di motilità intestinale. Anche questi aspetti devono essere seguiti da noi chirurghi. Se la MAR non consente la continenza, invece, dobbiamo mettere a punto un programma di bowel management che porterà alla condizione necessaria per il paziente, ovvero la continenza. Le persone con MAR sono pazienti per la vita che non possiamo permetterci di abbandonare. Immaginate cosa potrebbe succedere se non continuassimo a seguire i vostri figli dopo la data dell'intervento. Se non ci occupiamo di tutti questi aspetti, non saremmo dei veri chirurghi che trattano le MAR. Dedicarsi alle MAR non significa



Dott. Ernesto Leva

solo eseguire un intervento, ma essere sempre disponibili per voi. E questo l'ho imparato da Dalia e dal Dott. Peña. Dalia è una mamma con un figlio con MAR e mi trasmette tutta l'ansia e l'energia che può avere una mamma di un ragazzo con MAR. Ho iniziato a capire, quindi, che dovevamo interessarci di chirurgia e anatomia, ma anche di tutto quello che concerne il bowel management.

Sappiamo che la metà dei bambini conserva una pseudo-incontinenza, se non sottoposti a trattamento, che c'è una dilatazione del colon, che il risultato di tutto ciò sono l'impatto fecale e la pseudo-incontinenza. Ora veniamo, finalmente, al punto. I bambini crescono e fanno sport, fin dalla prima infanzia. Già dall'età di 4 anni, i bambini hanno un'attività sportiva intensa. Noi genitori, d'altro canto, stimoliamo i nostri figli a praticare sport. Rispetto a 10 anni fa, già dall'età di 4-5 anni i bambini hanno un'attività sportiva paragonabile a campioni olimpionici degli anni '70.

Ogni genitore oggi pensa di avere un piccolo campione. I bimbi con MAR comunque si integrano negli schemi scolastici senza problematiche e questi schemi prevedono attività sportive, che possono essere di tipo ludico, ma anche competitivo. Nel loro percorso scolastico o all'asilo trovano delle attività sportive che devono praticare e quindi per noi genitori il problema sport si pone abbastanza presto. Quali sono gli sport maggiormente praticati durante l'infanzia? Il nuoto, il calcio, il karate, lo sci, il tennis, l'atletica e il ballo. Tanti bimbi con MAR, infatti, si dedicano alla danza, che per questi giovani è motivo di gioia. Lo sport ha un'azione di aumento della pressione addominale, a seconda del tipo di attività, che va ad interagire con il meccanismo della continenza. In più, alcuni sport impegnano i muscoli della colonna vertebrale sia in termini statici (come sto in piedi) sia dinamici e su questo lavoriamo noi medici.

Consideriamo, allora, l'impatto sulla parete addominale e sulla colonna vertebrale.

- Parete addominale. Se noi utilizziamo i muscoli della parete addominale, ad esempio con la corsa, il cambio di direzione, il cambio di posizione, la cavità addominale risente di questi tipi di pressione, proprio come quando si schiaccia un palloncino. L'aria in pressione crea dei punti di scarico. Nel nostro addome i punti di scarico sono i punti da cui esce questa pressione che sono gli orifizi della cavità addominale, quali il diaframma e quindi il punto di passaggio dell'esofago verso lo stomaco, gli sfinteri e gli eventuali pertugi erniari. Nel momento in cui si incrementa la pressione addominale è chiaro che questa pressione si scarica da qualche parte. Se una

persona ha i muscoli del diaframma che tengono bene e non ha pertugi erniari, quasi tutta la sua continenza andrà ad interagire con gli sfinteri. Un bambino con MAR che fa? Con una tonicità ridotta degli sfinteri, il bimbo con MAR, quando fa sport, come gli altri bambini, sarà esposto ad una non continenza e a problemi urologici. Quindi se c'è una spinta sullo sfintere e lo sfintere ha una forza minore alla forza esterna, è chiaro che in quel punto possono insorgere dei problemi. Se la pressione spinge, il diaframma è integro e tiene e non ci sono pertugi erniari, tutta la pressione andrà a scaricarsi verso il basso, verso i due sfinteri. Quali sono gli sport in cui si esercita molto la parete addominale aumentando le pressioni? Sicuramente l'atletica, la corsa, il calcio, il rugby, il tennis, che presenta movimenti con picchi di pressione tra i più alti in assoluto e il karate, mentre il ballo è una forma di sport un po' più dolce.

- Colonna vertebrale. È chiaro che l'interazione dello sport con la colonna vertebrale non riguarda solo la MAR ma anche altre patologie che interessano la struttura della colonna. Pur tuttavia alcune anomalie della struttura ossea possono essere associate alla MAR

(scoliosi, emispondili, schisi, anomalie dei corpi vertebrali, esostosi e anomalie costali), come pure le anomalie nel canale midollare (lipomi, ancoraggi midollari, siringomieli, presenza di teratomi, cisti midollari, masse pre-sacrali). Quando un bambino fa sport, ha la MAR ed ha problemi vertebrali, può comparire dolore e se il movimento sportivo è intenso, questo dolore compare precocemente, poiché ciò è dovuto alla compressione e

all'aumento dei carichi della struttura osseo vertebrale. Ovviamente, il carico di peso ed energia sulla colonna per attività fisica moderata od intensa può portare a nevriti "paradosse". Dalla colonna vertebrale, cioè, si diramano rami nervosi e questi per le anomalie ossee si infiammano, conducendo a stati di nevrite. Il bambino con MAR, quindi, dovrebbe scegliere uno sport anche in base al tipo di anomalie ossee. Per le patologie del midollo, la sintomatologia, invece, si esprime sempre in termini di alterazione del movimento. Nella mia esperienza, l'unico caso trattato di patologia del midollo si è presentato con un ragazzo di 12 anni che praticava calcio in modo più intenso ed aveva un ancoraggio midollare. Faceva cadute più frequenti con sintomatologie agli arti inferiori. Cadendo si fratturò il braccio. A quel punto il ragazzo è stato disancorato, riprendendo da lì a poco le sue attività senza avere più sintomi. Il primo sintomo dall'alterazione midollare è nel movimento. Assai raramente, però, in pazienti con problematiche midollari, un'assenza di sintomo viene ad alterarsi in presenza di attività sportiva. Non mi è mai capitato

"Mio figlio che ha avuto una MAR può diventare un campione nello sport?"

di vedere un bambino che avesse una patologia midollare che non accusasse sintomi nella deambulazione e facendo attività sportiva questi sono comparsi. In generale, le problematiche midollari se non si manifestano in deambulazione, non prevedono forti limitazioni nell'attività sportiva.

Le difficoltà possono riguardare il compimento di movimenti coordinati. Queste possono comparire, nel ballo o nel karate. Se c'è una patologia midollare, essa si potrebbe manifestare nella capacità di eseguire movimenti coordinati e nell'aumentare la velocità di tali movimenti. La comparsa di dolore agli arti e una facilità di caduta deve comunque insospettire e deve far valutare la reale idoneità di quello sport. Quali sono gli sport che più lavorano sulla colonna vertebrale? La corsa, il calcio, il basket, il rugby, il tennis (soprattutto in caso di anomalie ossee), l'equitazione, (sport in cui la colonna vertebrale è molto sollecitata), il karate e il ballo. Lo sport migliore per le MAR è il nuoto perché è il più armonico per il nostro organismo, anche nelle forme più intense, poiché sottopone a degli sforzi progressivi la cavità addominale e la colonna vertebrale. Se analizziamo, infatti, le dinamiche di pressione e il lavoro di pressione su addome e colonna vertebrale sembra che il nuoto sia lo sport migliore. Ma il nuoto cosa prevede?

Il nuoto espone il bambino a differenze di temperature e per lunghi periodi. In più il nuoto ha in sé la necessità di essere eseguito in ambienti comuni, nei quali, se l'incidente nel tennis, nel calcio, nella corsa, è un incidente che riguarda l'individuo, nel nuoto è un incidente che riguarda la struttura. Se vostro figlio, cioè, ha una perdita di feci in piscina, conosciamo perfettamente le conseguenze della situazione. Nel nuoto non possiamo permetterci incidenti e dobbiamo portare il bambino con MAR ad uno stato di perfezione su quella che è la continenza fecale. È possibile che un bimbo con esiti di MAR faccia sport? Certo e lo faccia come gli altri. E soprattutto, mio figlio che ha avuto una MAR può diventare un campione nello sport? Sì, perché se noi chirurghi abbiamo lavorato in maniera corretta, evitiamo il problema della pseudo-incontinenza e l'accumulo di feci e mettiamo a punto un regime di pulizia intestinale che funziona perfettamente (con una giusta dose di lassativo, eludendo episodi di impatto fecale e clisteri per pulire intestino), vostro figlio può fare sport e, se ne avrà le capacità, potrà diventare un campione in quello sport. D'altra parte, nessun campione dello sport ammetterà di avere una malformazione ano-rettale. Uno sportivo può dire: "Mi hanno sostituito la valvola mitralica e son diventato un campione". Ma nessun campione dello sport dirà mai che ha subito un intervento di ricostruzione dell'ano.

Il nostro lavoro non è solo quello di prescrivere clisteri, ma trovare

il giusto clistere che pulisce l'intestino di vostro figlio. Dobbiamo fare quasi un lavoro di alchimisti assieme a voi genitori, perché noi ci interfacciamo con voi. Pertanto, dobbiamo cercare di capire qual è il clistere migliore, la concentrazione giusta, il modo giusto per farlo, evitare gli errori nella sua preparazione, (ad esempio iniettare in maniera errata il liquido).

Dobbiamo, insomma, fare le cose in modo adeguato e comprendere anche quali sono i problemi quando noi vi proponiamo un clistere: se, ad esempio, vostro figlio ci impiega troppo tempo ad evacuare, dovremmo aumentare le concentrazioni. Noi medici e tecnici, facciamo tutto questo lavoro con voi. Noi medici possiamo ragionare su una foto, ma siete voi a dirci la realtà dei fatti, se il clistere, cioè, è giusto per vostro figlio.

La teoria che condivido con Peña, è che non esiste l'associazione clistere-lassativo: o si utilizza l'uno o si utilizza l'altro. Anche per il lassativo, le dosi, i modi, la sostanza che dobbiamo trovare, si deve svolgere un lavoro lungo che facciamo assieme a voi e al personale che con noi lavora. Quando abbiamo raggiunto la giusta dose di lassativo, sappiamo che dobbiamo proseguire con quella dose, finché non ci sono delle modifiche nell'alveo. Abbiamo più o meno delle idee sulle quantità di clistere per i bambini, ma molto dipende dai bimbi stessi: ci sono bambini che hanno bisogno di 500 o 600 ml di clistere, altri che con 300 rimangono totalmente puliti.

Per quanto riguarda il bowel management e lo sport, infine, va da sé che quando io faccio un clistere adeguato che mi consente di rimanere pulito, posso fare sport. Quindi che cosa consente di fare il bowel management? Consente l'indipendenza per il bambino e migliora la qualità della vita del paziente e della famiglia. Perché se ho un bambino che riesce anche a fare dello sport, nonostante la MAR, ci sarà un bambino che si sentirà sempre più uguale agli altri ed un genitore che si sentirà sempre più uguale agli altri, fino al punto che il genitore spererà che il proprio figlio si metta in competizione con un altro bambino, per diventare un campione dello sport.

È cruciale che noi tecnici mettiamo a punto dei sistemi affinché vostro figlio sia regolare, pulito e continente. In casi di forme più complesse di MAR o di associazioni con anomalie della colonna, lo strumento migliore è il clistere. A molti di voi ho già detto io mi fermo al clistere e per me il Peristeen è un clistere. Gli adulti che nel tempo sono stati un po' trascurati (soprattutto le persone che ora hanno 30 e 40 anni) beneficiano solo ora di tutta questa crescita di conoscenze e scoprono che la vita può essere assolutamente normale.

Ringrazio ancora Dalia per tutto quello che ha fatto per me. Se non avessi avuto il suo stimolo, non saremmo riusciti ad arrivare dove siamo giunti oggi ■

IL PUNTO DI VISTA PSICOLOGICO: *Come fare a superare i momenti difficili.*

Dott. Paolo Gelli, Psicologo clinico, psicoterapeuta, presso il Centro di Psicologia Clinica e Psicoterapia del dr P. Gelli e s. Trotta, consulente Centro del Spina Bifida, Ospedale Niguarda, Milano, consulente Aimar.

Mi presento a tutti voi. Sono un clinico dell'età evolutiva e mi occupo di bambini, adolescenti, giovani adulti, genitori. La mia particolare formazione (ho lavorato per quasi vent'anni solo presso un centro privato, ma anche come consulente nella neuropsichiatria infantile di un grande ospedale milanese) mi ha consentito di avere una grande esperienza con tutto il tema della patologia medica acuta e cronica, e con quello della disabilità.

Il mio intervento di quest'oggi prevede una introduzione nella quale parlerò di quale tipo di aiuto possiamo dare ai nostri figli con MAR, ed una seconda parte dedicata alle domande di voi genitori.

Per iniziare, però, mi rivolgo da solo alcune domande: come facciamo ad aiutare i nostri bambini? Perché un bambino con la MAR ha bisogno di uno psicologo?

Durante i convegni medici o di associazioni di genitori cui partecipiamo, possiamo notare che la parola "psicologico" viene ripetuta tante volte. Spesso ci si riferisce a temi psicologici, valutando la vita che questi bambini devono svolgere. Vorrei inoltre raccontarvi un piccolo aneddoto, capitato proprio qui a San Cernone: ieri un papà mi ha fatto questa domanda: "La maestra di mio figlio, avendo osservato che era un pochino in difficoltà, ha consigliato a noi genitori di portarlo dallo psicologo. Ma perché lo devo portare dallo psicologo?".

Voglio smentire, innanzi tutto, un pregiudizio. Chi ha un problema organico o di disfunzionalità cronica non deve andare dallo psicologo per forza. Un'indicazione come quella raccontata ieri da quel papà, data così, senza spiegazione, ci potrebbe far pensare che se un bambino ha una patologia cronica allora dovrebbe avere anche problemi psicologici. Credo che le cose non stiano esattamente così, perché non c'è nesso causa-effetto diretto tra presenza di disfunzioni croniche e psicopatologia evolutiva.

Se invece parliamo dello sviluppo del Sé e dell'integrazione delle esperienze nella formazione della personalità, dobbiamo sviluppare altre considerazioni. Un bambino che fin dall'inizio della vita percepisce la preoccupazione dei genitori per la sua salute ed affronta il delicato tema del controllo degli sfinteri, con tutto quello che ne segue, si deve adeguare a molte situazioni di per sé problematiche. È chiaro che tutte queste variabili entrano nel gioco dello sviluppo della personalità, del modo di stare al mondo, dello sviluppo della propria autostima, delle impostazioni delle relazioni oggettuali.

Parlare di approccio psicologico allo sviluppo di un bambino con MAR significa, in quest'ottica, favorire l'apertura di uno "spazio mentale" di riflessione sul tema dell'adattamento alla patologia cronica dei bambini e dei ragazzi. Anche ieri durante il mio incontro con i bambini, ho chiesto quanto è faticoso vivere con la MAR, da 0 a 100. Risposta di un bambino molto vivace: 4000 (ridendo)!

La seconda cosa che è necessario considerare è il mondo degli adulti e il supporto alle famiglie. Se un genitore è sereno, il proprio bimbo sta bene. Se un bambino è ansioso, potremmo mettere in relazione la sua modalità di gestione dello stress con i paradigmi psicologico-educativi degli adulti che lo circondano.

Crescere un figlio con un problema cronico è molto complicato: da una parte bisogna fare i conti con il dolore, con lo stress e le preoccupazioni riguardo il presente ed il futuro del proprio cucciolo. Dall'altra si deve mantenere libera quella risorsa che ci permette di essere due passi avanti rispetto allo sviluppo del proprio bambino, e

che guida, in un certo senso, l'evoluzione del nostro modo di far crescere i figli in maniera sana ed autonoma. L'equilibrio di queste due componenti determina anche come si riesca a fare il genitore del proprio figlio quando è in difficoltà. Oggi ho sentito dei racconti bellissimi durante questo convegno: persone che si sono sposate, hanno avuto un figlio. Ma altre persone hanno fatto fatica a proseguire nel proprio percorso di vita. Ecco allora che l'aiuto, il sostegno psicologico può rappresentare una strategia per utilizzare al meglio le proprie risorse genitoriali, affrontando insieme le paure.

Il terzo elemento di interesse per uno psicologo è l'intervento nelle scuole. In generale, quando inseriamo un bimbo con o senza MAR a scuola, siamo molto preoccupati, perché demandiamo la cura di nostro figlio ad altre persone. Anche gli insegnanti fanno fatica, a comprendere come devono fare praticamente, a trovare la giusta distanza emotiva dal problema che sono chiamati a contribuire a tenere sotto controllo. Spesso le maestre mi chiedono: "Questo si sporca ed io come faccio a gestire lui e la classe?".

La risposta che dobbiamo costruire tutti insieme è di trovare un equilibrio tra i nostri bambini, la classe, la struttura della scuola, la personalità delle maestre. La riflessione psicologica sulla gestione della comunicazione, della privacy, delle prese in giro, diventa fondamentale per permettere che l'ambiente sociale diventi sufficientemente adeguato per i nostri bambini.

Il quarto ed ultimo fattore di intervento di uno psicologo è il colloquio terapeutico con le singole persone. Una persona ha il diritto di fare fatica. Gli adulti, i bambini e gli adolescenti devono sapere che, avendo questo problema fisico, dovranno essere molto più capaci nell'affrontare lo sviluppo della loro storia individuale.

In tutta questa situazione, credo sia auspicabile, a volte, avere uno "spazio terapeutico e di pensiero" finalizzato ad ascoltare ed elaborare la propria sofferenza, ma anche teso verso possibili elaborazioni di progettualità. Anche il lavoro di gruppo è importante.

Molti ragazzini nei gruppi che ho organizzato raccontano il loro vissuto, se opportunamente messi a proprio agio. Ovviamente si devono rivolgere domande in modo attento, non invasivo o intrusivo. I bimbi e i ragazzi hanno bisogno di nascondersi, di difendersi, di far finta che tutto questo non esista. D'altra parte, però, sentono anche il bisogno di potersi confidare e confrontarsi. Ieri durante i gruppi di ragazzi e ragazze di 13 e 14 anni, abbiamo discusso della possibile scelta di parlare o di non parlare dei propri problemi alle altre persone. Le storie raccontate erano differenti, alcune con una buona riuscita, altre drammatiche.

La riflessione in gruppo è stata molto accesa e partecipata: ci si confrontava sul fatto che non c'era una modalità giusta ed una sbagliata di gestire tali situazioni, ma che ognuno poteva, rispecchiandosi nell'altro, decidere la strategia migliore per sé. ■



Dott. Paolo Gelli



AIMAR News

Iscrizione c/o

Tribunale di Roma

n° 2098 del 19 gennaio 1998

via Tripolitania, 211

00199 Roma - Italy

tel. e fax 06/86219821

e-mail: aimar@aimar.eu

www.aimar.eu