

Consenso Informato

Testimonianza di Torrero Stefano,
presentata da papà Roberto

Consenso Informato

- Testimonianza del caso di Stefano
- Che cos'è la SMARD1
- Le nostre tappe verso la vita terapeutica
- Come abbiamo affrontato i primi momenti
- Come viviamo oggi, le nostre scelte quotidiane
- Conclusione testimonianza



Testimonianza di Stefano

- Stefano Torrero nasce a Torino il 18/05/2004 con parto cesareo. La gravidanza è stata regolare fino al settimo mese dove, nell'ultima ecografia di controllo, viene riscontrato un iposviluppo grave. Le cause di questo iposviluppo non sono facilmente individuabili con gli strumenti di cui la medicina dispone e si opta quindi per il parto cesareo avvenuto all'ottavo mese di gravidanza. Nasce così Stefano, bimbo molto vivace, ma anche molto piccolo e denutrito. Pesava infatti 1,3 Kg.



Testimonianza di Stefano

- Dopo circa cinquanta giorni di terapia intensiva neonatale della clinica universitaria del S.Anna, il bambino viene dimesso ed inizia il primo periodo a casa. Fin dai primi momenti ci rendiamo conto che Stefano ha difficoltà nell'alimentazione, fatica a crescere, ha continue coliche e, quando ha fame diventa a dir poco inconsolabile. Nella nostra prima esperienza di genitori non diamo troppo peso a certi fenomeni, relegandoli alla normalità delle cose. Tanto normale poi scopriremo che non era. A metà settembre del 2004 decidiamo di portare Stefano a fare una visita gastroenterologica. Qui gli viene riscontrato un torace a campana ed in più il bambino si presenta sofferente. In un ulteriore approfondimento con day hospital presso il Regina Margherita ha un'evidente crisi respiratoria che lo porta in sala rianimazione e da qui inizia il nostro percorso di sofferenza.



Testimonianza di Stefano

- Siamo catapultati in una realtà per noi sconosciuta, entriamo per la prima volta in un reparto di rianimazione e subito ci fanno firmare un foglio che permetterà ai medici di effettuare tutto quanto necessario affinché Stefano possa sopravvivere. Certamente capiamo che la situazione è drammatica, non ci si domanda ancora che cosa ha Stefano, ma se ce la farà a sopravvivere. Sono attimi tremendi, attimi che per noi sono durati due mesi e mezzo....un'eternità. Perdi la cognizione del tempo, sei in balia degli eventi, perdi la consapevolezza di riuscire, te stesso, a cambiare lo stato delle cose. Di fatto vediamo Stefano sempre sedato, pieno di flebo, attaccato ad un respiratore per via endotracheale, alimentato con sondino nasogastrico. Cerchiamo di capire subito dopo che futuro ci aspetta con la paura che la sua esistenza possa essere compromessa. Non sappiamo ancora nulla della malattia, che poi scopriremo.

Testimonianza di Stefano

- In rianimazione fanno tutto il possibile per stabilizzare la situazione, condizione essenziale per proseguire nella diagnosi della malattia che lo affligge.
Un giorno lo lasciamo all'ora di pranzo e, all'ora di cena, lo troviamo collegato ad un nuovo macchinario (chiamato il frullino). I medici ci informano che hanno dovuto effettuare un pneumotorace. Inizia la settimana decisiva per la sopravvivenza di Stefano. Lui si lascia trasportare dai macchinari e supera questo momento critico. Passato un mese da quando è stato intubato, iniziano le indagini genetiche, muscolari, ortopediche. Tutti gli esiti degli esami effettuati per la ricerca delle malattie più comuni (SMA, Distrofie, Miopatie) danno esito negativo. A questo punto i medici ci espongono la necessità d'intervenire su Stefano praticandogli una tracheostomia ed una PEG. Noi genitori capiamo che, passato il momento più critico, potrebbe aprirsi una strada senza ritorno. Nonostante tutto, non avendo ancora una diagnosi, viviamo ancora la speranza che Stefano si riprenda.

Testimonianza di Stefano

- Chiediamo quindi, prima di dare il consenso definitivo, che venga effettuato su Stefano ancora un tentativo di svezzamento dal ventilatore. I medici ci accontentano e presenziamo a questo tentativo. Vediamo Stefano tentare di respirare in forma assistita, con una sofferenza che non ci lascia dubbi: Stefano non può respirare autonomamente. Con maggiore consapevolezza, ma con tanti interrogativi riguardanti la malattia che ha colpito Stefano, diamo il consenso ad effettuare l'intervento. "Il pacchetto" così definito dai medici, si compone di "Tracheo e PEG".



Testimonianza di Stefano

- Nel frattempo viene ancora effettuato un prelievo a tutti e tre (papà, mamma e Stefano) ed inviato in Germania per verificare se può trattarsi di una malattia molto rara: la SMARD1. Riceviamo all'atto dell'esame un documento in inglese che ci informa tecnicamente che cos'è questa malattia, cosa si conosce di essa. Su internet non esistono ancora riferimenti, si brancola nel buio.
- Ci attende ancora un mese e mezzo di rianimazione per stabilizzare la situazione e successivamente veniamo trasferiti nel reparto di pneumologia del Regina Margherita. In questo reparto apprendiamo tutte le tecniche per supportare Stefano

Cos'è la SMARD1

- Il 9 febbraio 2005 arriva il responso, si tratta di SMARD1.

La Smard1 è un acronimo di Atrofia Muscolare Spinale con Distress Respiratorio di tipo 1. Malattia molto rara, autosomica recessiva, ovvero si manifesta quando entrambi i genitori sono portatori sani di una mutazione genetica sul cromosoma 11. Il bambino ha una possibilità su quattro di ammalarsi.

Il gene mutato che causa la malattia è IGHMBP2 ed è stato scoperto nel 2002 in Germania presso la clinica Charitè. Proprio in Germania esistono 25 casi malattia, mentre si stimano in totale una cinquantina di casi al mondo.

Cos'è la SMARD1

Le caratteristiche della malattia che si riscontrano anche in Stefano sono:

- Paralisi del diaframma
- Piedini equini
- Pianto flebile
- Torace a campana, scoliosi con cifosi
- Tachicardia
- Vescica neurologica
- Paralisi progressiva degli arti superiori ed inferiori
- Difficoltà di deglutizione



Le nostre tappe verso la vita terapeutica

- **IL RUOLO DELL'OSPEDALE**
I nostri bimbi sono destinati ad avere una vita di terapia intensiva, assistiti costantemente 24h/24h, legati a macchinari salvavita che comunque permettono loro di comunicare, monitorati costantemente per valutare l'adeguatezza del supporto ventilatorio.
L'ospedale si lega a doppio filo con la nostra vita quotidiana, dando un supporto iniziale di addestramento ed essendo successivamente punto di riferimento essenziale per gestire i casi acuti d'infezione e/o peggioramento della malattia.
In ospedale abbiamo raggiunto autonomia e sicurezza imparando a gestire i momenti critici, imparando a fare le medicazioni giornaliere delle stomie, a fare i cambi cannula autonomamente.



Le nostre tappe verso la vita terapeutica

- **LA NOSTRA DOMICILIAZIONE**
Siamo stati domiciliati nel marzo 2005 dopo aver imparato le tecniche di assistenza presso il reparto di pneumologia del Regina Margherita di Torino.
Il primo periodo di stabilizzazione a casa è stato il più intenso ed il più critico. Abbiamo festeggiato non senza apprensione la nostra prima uscita a piedi, il compleanno di Stefano, il nostro primo viaggio.
La nostra casa si è riempita di tutti gli strumenti necessari per permettere a Stefano di vivere con la necessaria sicurezza, doppi ventilatori, doppi aspiratori, pompe nutrizionali, umidificatori, ambu, ossigeno, gruppo elettrogeno, condizionatore.



Le nostre tappe verso la vita terapeutica

- **LA NOSTRA DOMICILIAZIONE**

I momenti critici ci hanno compattato, per il bene di Stefano, buttando oltre l'ostacolo le paure, per concentrare tutte le forze nel cercare prima di tutto di capire quali sono le sue necessità e subito dopo trovare tutte le strade possibili per poter risolvere quelle situazioni che potrebbero generare un rischio, un'instabilità.

L'ospedale è sempre IL punto di riferimento principale.

Il territorio e l'ASL ci danno un supporto umano, di mezzi e materiale encomiabile. La nostra casa è diventata per noi un punto di riferimento sicuro, dove girano attorno le competenze che danno un contributo importante per tentare di stabilizzare una situazione che può variare velocemente nel breve.

Abbiamo imparato a non sottovalutare nulla, a non essere mai troppo sicuri....siamo sempre all'erta, ma anche sempre più fiduciosi dei nostri mezzi. Situazioni che comunque si acquisiscono con il tempo, anche a volte rischiando, ma quel rischio positivo che serve a superare prima di tutto le nostre stesse paure.

Le nostre tappe verso la vita terapeutica

- Quest'anno siamo andati in pellegrinaggio a Lourdes. Esperienza certamente rischiosa, ma nello stesso tempo unica e meritevole di essere vissuta. Questi tre anni di domiciliatazione sono stati caratterizzati anche da un lieve, ma costante peggioramento della malattia. Stefano ora non muove più per nulla. Abbiamo imparato a fare cateterismi (3 volte al giorno) poiché non urina più autonomamente. Di contro giornalmente scopriamo un bambino sereno, gioioso, che ti fa dimenticare attraverso il suo sguardo ed il suo sorriso il problema della malattia.



Come abbiamo affrontato i primi momenti

- LA CONOSCENZA DELLA MALATTIA E LA RAGIONE DI VITA

Non è stato facile riuscire a conoscere ed accettare la malattia. Chiunque ha voluto/vuole fortemente un figlio, immagina per lui un futuro pieno di buone aspettative. La prospettiva di dover affrontare un futuro di malattia per il proprio figlio, quando si scopre che la malattia è rara, degenerativa, inguaribile è un qualcosa che ti deprime, ti toglie motivazione. Come combattere una battaglia già persa in partenza.

Nonostante questo stato d'animo abbiamo cercato di scoprire di più, di capire meglio quali potevano essere i nostri spazi d'intervento. Abbiamo costruito un sito, www.smard1.it dove abbiamo raccolto tutte le informazioni sulla malattia e dato una testimonianza dettagliata di quanto abbiamo finora vissuto.

Abbiamo certamente capito che abbiamo a che fare con una situazione che non lascia speranze future di miglioramento ed abbiamo incentrato tutto sul fare vivere al meglio questa esistenza a Stefano, cercando di non farlo soffrire, di fargli vedere più cose possibili, di non esporlo troppo a rischi gratuiti, ma di fargli apprezzare tutto ciò che c'è attorno a lui.

Condividiamo la nostra esperienza affinché altre famiglie possano conoscere, condividere con noi questo cammino difficile ed accettare questa situazione per il bene dei nostri bambini

Come viviamo oggi, le nostre scelte quotidiane

- **VIVIAMO IL PRESENTE**

Quello che viviamo oggi si chiama Presente. Non facciamo programmi futuri, pur consapevoli di aver raggiunto un certo equilibrio. Non è facile rapportarsi al mondo "normale" che ci circonda, alle problematiche che a volte reputiamo "semplici" delle famiglie con bambini sani.

Il cercare di salvaguardare questo fragile equilibrio che a fatica abbiamo raggiunto, ci pone davanti delle scelte obbligate che ci isolano come famiglia all'interno della nostra comunità. Ad esempio nel periodo invernale Stefano non esce di casa (se non per rari casi eccezionali, es. ricovero) e non frequenta quindi l'asilo. Ma ci sono le scelte più difficili che riguardano le azioni da intraprendere nel caso in cui si manifestano situazioni ambigue, in cui si percepisce che la situazione sta peggiorando e diventa instabile. Scelte che possono in qualche maniera portare ad una nuova stabilizzazione o che invece possono portare ad un peggioramento della situazione.

Come viviamo oggi, le nostre scelte quotidiane

- L'importante è comunque seguire Stefano, vederlo sorridere e cercare di comunicare con noi. Rispondere alle nostre richieste, sempre contento. Questo ci tira su di morale nei continui alti e bassi che caratterizzano questo momento della nostra esistenza. Con il suo sorriso e la sua serenità, di fatto allenta il peso delle nostre scelte nei suoi confronti.



Conclusione Testimonianza

- La nostra esperienza è la sintesi di quanto abbiamo imparato ad accettare, non recriminando nulla dei passi che abbiamo fatto, delle scelte che abbiamo dovuto prendere, anche quelle più "invasive" e direi obbligate. La cosa più bella infatti è non portare con sé alcun rimorso, ma la consapevolezza di aver fatto tutto il possibile, seguendo il personale medico verso cui abbiamo riposto piena fiducia e sentiamo il dovere di ringraziare per la presenza ed il supporto che costantemente ci garantisce.

