

IN ATTESA DI DIAGNOSI

Asja è nata il 6-12-1999 con taglio cesareo a 36 settimane. Il termine della gravidanza era il 30-12-1999.

A 6 mesi e mezzo nella vita intrauterina la mia placenta inizia ad invecchiare

A 7 mesi e mezzo era invecchiata, il 12-11-1999 ricovero in ospedale programmato per tre giorni con lo scopo di preparare i polmoni di mia figlia dove ho eseguito una profilassi intramuscolare.

Al quarto giorno di dimissione eseguo il monitoraggio e si evidenziano le contrazioni e di conseguenza salta la dimissione.

Dal quel giorno per due settimane sono in terapia endovenosa per far terminare le contrazioni, eseguo per 3 volte al giorno il monitoraggio e 1 alla settimana l'ecografia morfologica.

Dall'ecografia morfologica era tutto nella norma. Poi alla quarta settimana di ricovero decidono la data di nascita. Dal 12-11-1999 il peso era di Kg. 1500, alla nascita Asja pesava Kg. 2220.

Dal 6-12-99 fino al 24-12-99 asja aveva avuto il calo fisiologico di 220, le davo il mio latte ma cresce al giorno 5-10gr. Le eseguo degli esami per vedere se aveva delle infezioni risultati nella norma. Nella mia disperazione più totale nel vedere asja crescere pochissimo il 23-12-99 butto "letteralmente" il mio latte e dato che ero nella nursery le do il pre-humana. Per tutto il giorno asja poi mangiava spesso faceva 7 pasti fino al giorno dopo che era il giorno di pesa. Aveva messo 50 gr. Per me un miracolo ed ero felicissima e quel giorno il pediatra aveva deciso di dimetterci insieme. Con il controllo al 2-01-2000.

La NPI dell'ospedale vedendo Asja mi propose di eseguire il cariotipo, aveva dei dismorfismi facciali che quando piangeva secondo loro metteva la bocca in un certo modo. Ho chiesto spiegazioni al pediatra che mi aveva riferito che pensavano che era down!

Il cariotipo è risultato normale e mi ricordo che la pediatra della mutua si era quasi arrabbiata e mi ricordo queste parole "speriamo che riconosca il vero down!" che mi fece sorridere.

Asja cresceva benissimo, mangiava ogni 2 ore e cresceva bene, dai 0 ai tre mesi.

Ai tre mesi soffriva di stitichezza. Soffriva di coliche addominale ed era molto nervosa e irritabile. Non voleva essere cullata e per farla addormentare dovevo metterla nella sua culla e si addormentava da sola. Verso i 4 mesi rilevano microcefalia, in realtà è sempre stata proporzionata, era solo più piccola.

Cresceva comunque bene fino ai 6 mesi, a 7 mesi e mezzo Asja ha avuto un picco di febbre, di un giorno risolto da solo con 1 supposta di tachipirina che avevo pensato che aveva preso un colpo d'aria. Non aveva nulla solo febbre di 1 giorno. Stitica come sempre. Irritabile fino all'età di 5 anni poi si è un po' tranquillizzata. Verso i 7-8 mesi la "microcefalia" comincia ad essere evidente e il ritardo psicomotorio lieve. Inizia ad avere nistagmo ai 5 mesi e strabismo fino all'età di due anni quando sono state prescritte le lenti. La pediatra e la NPI della mia zona mi dissero che era nata piccolina ed era come se fosse nata prematura.e quindi si doveva dare tempo alla bambina. Asja si presentava una bambina tranquilla e vivace con gli occhietti vispi nei momenti di non irritabilità. Partecipava agli stimoli vari. Era presente il contatto oculare e rispondeva alle chiamate girandosi verso di me. Era presente. Ha iniziato a stare seduta a 8-9 mesi con appoggi e da sola senza nessun appoggio alle spalle e di lato verso i 12 mesi. Non ha mai gattonato, né si è mai alzata da terra da sola, non si aggrappava. Praticamente o stava seduta messa da me o in piedi messa da me.

Mi ricordo questo di Asja, aveva 9-12 mesi giocavamo insieme, ci guardavamo e ci sorridevamo in modo intenzionale e facendo dei passetti veniva verso di me e ci abbracciavamo... se il papà gli chiedeva dove era la mamma si voltava intenzionalmente verso di me. Ha iniziato a dire mamma verso i 15-16 mesi circa e dire ta-ta e poi non l'ho più sentita parlare e diceva solo A. Intorno ai 18 mesi il ritardo psicomotorio e cognitivo era evidente.

Si era chiusa in se stessa che mi ero spaventata pensavo fosse diventata autistica. Giocava da sola, adorava i giornali e i giochi rumorosi e la televisione.

Le dava fastidio il contatto fisico.

Asja ha iniziato a camminare senza fare i soliti passaggi che fa ogni bambino di quell'età.

Stava seduta o in piedi messa da me, camminava con la mia mano male perchè poi le era venuto il piede piatto-valgo. A 11 mesi l'avevo portata dall'oculista, aveva il nistagmo dall'età di 5 mesi e strabismo che ha ancora tutt'ora con tutti gli occhiali che toglie. Ora senza occhiali fa le stesse cose che con gli occhiali. Non vedo differenze! Non so da lontano se vede bene ma capita ogni tanto che quando sale le scale e non c'è più il gradino lei alza ugualmente il piede come ci fosse, alterazione della figura-sfondo.

Ai 2 anni dopo la nascita di suo fratello nato a termine senza nessun tipo di problemi, e sta bene!

La portiamo a Pavia dove esegue esami tutti risultati negativi. Ad esclusione della PEV agli occhi che risultava leggermente alterato dato che era strabica. Indagini strumentali tutti nella norma e da

lì che incominciamo a parlare di RETT. Portata all'auxologico a Milano esegue il test risultato negativo. Ha eseguito anche la fish telomerica con il risultato: negativo.

Non soffre di crisi epilettiche. Ha avuto degli episodi che mi hanno fatto spaventare comunque. Non li ha spesso anzi raramente e quando era + piccola, mi ricordo che per avere le mani facevo fatica e lei aveva gli occhi sbarrati e non si alzava, si irrigidiva che mi ero parecchio spaventata e dopo alcuni secondi era come se nulla fosse successo. Nell'arco dei suoi 8 anni è capitato due o tre volte, l'ultima l'anno scorso a scuola.

Asja in passato e anche ora, ma solo ogni tanto, piangeva in modo inconsolabile, senza un apparente motivo... delle volte diventava quasi isterica per un cambiamento intorno a lei...Rifiutava il contatto anche essere presa in braccio e io impazzivo.... non riuscendo a capire il perchè.. Guardava da un'altra parte e si negava al contatto visivo. Tutto questo è iniziato verso i 18 mesi in maniera evidente. Ho visto mia figlia cambiata a quest'età. In peggio... ora è un periodo migliore che è iniziata all'età dei 4-5 anni. Psicomotoriamente era in ritardo e cominciava a notarsi, e cominciava a crescere poco anche di peso.

Prima non riusciva a dare un senso nelle cose ed era molto nervosa quasi ingestibile, mi capitava di essere a casa di qualcuno e all'improvviso piangeva da disperata ed io non riuscivo a calmarla e andavo a casa dove si calmava. Questo fino ai 4 anni circa, ora non capita quasi più è raro.

I movimenti stereotipati delle mani sono insorti verso i 15-18 mesi: sfregamento come se li stesse lavando, sfregamento palmare, metteva le dita in bocca, applaudiva e mi sono accorta dalle foto che non sempre, ma spesso tiene le mani o le unisce fra di loro, o torce le dita. O batte le mani a semipugno in modo evidente quando cammina da sola in modo continuo, o mette la mano sulla bocca e mordicchia la lingua o gioca con la lingua.

Non ha l'intenzionalità delle cose e nei movimenti e soprattutto quest'ultimo le sta uscendo ora. Non indica. Prende il gioco lo guarda e poi lo butta, adora i tamburi, la carta e ciò che è colorato.

Ha imparato a prendere le posate per mettere in bocca il cibo, quando ne ha voglia riesce a fare la presa a pinza per prendere un pezzetto di cibo lo avvicina alla bocca ed io la aiuto a metterlo in bocca.

La velocità o il ritmo dei movimenti delle mani varia con il suo umore. E se cerco ad aiutarla a fare un semplice movimento come schiacciare, una volta si rifiutava, non sopportava di farsi toccare le mani, ora aumentano i movimenti se è nervosa e o agitata. Comincia a sfregare le mani e a emettere un suono un mugugno....e inizia a iperventilare: quando iperventila forte, chiude anche gli occhi e le mani sono unite tra loro o le sfrega tipo lavaggio. Ho notato che il cuore inizia a battere + forte.

Nella coordinazione oculo-manuale si sta lavorando, un tempo era veramente scarso anche il livello di attenzione, durava pochi secondi. Alcune volte quando guarda l'oggetto che le interessa in modo particolare lo guarda poi distoglie lo sguardo e raggiunge l'oggetto senza guardare. Se poi è in piedi si piega in avanti, se è seduta, inizia a dondolarsi, a iperventilare, e a fare bruxismo o a fare smorfie con il viso che non riesco a farla smettere è un continuo movimento che mi capita anche quando è seduta sulla sedia: comincia a dondolarsi e a fare smorfie con il viso alcune volte riesco a bloccarla altre volte purtroppo non ci riesco, è più forte di lei.

Per quanto riguarda la deglutizione, Asja sta imparando a masticare, e a succhiare lo sta acquisendo ora.

Il sonno notturno è un grande problema. Fa dei periodi che si sveglia piangendo e o ridendo e o borbottando qualcosa, e rimane sveglia per ben 2 ore. E purtroppo da un paio di mesi ho dovuto cedere e le dò il nopropon per farla riaddormentare. Non prende la dose piena, ma molto meno e vedo che si riaddormenta ugualmente senza problemi. Questi risvegli notturni sono incominciati dall'età di 12-15 mesi.

Stitichezza: asja già dai 1 mese fino ai 5 anni soffriva di stitichezza, le erano comparse anche le ragadi, sembra da un paio di anni che ne soffra meno. Ovviamente quando vedo che non si scarica le faccio una peretta per aiutarla.

Di Crisi gastrointestinali ultimamente ne soffre un po' e si lamenta tantissimo quando non riesce ad espellere l'aria e allora piange. Ogni tanto soffre di gonfiore intestinale.

Circolazione: asja ha i piedi e le mani sempre fredde e ogni tanto anche le labbra le vedo, non sempre, leggermente blu.

Inoltre non so se è normale, asja non l'ho mai vista sudata soprattutto quando fa caldo. Le vedo delle goccioline sopra il labbro e basta. E odia il cibo caldo. Lo preferisce sempre a temperatura ambiente.

Dolore in genere? Asia è capace di sentire dolore anche quando involontariamente la sfioro ai piedi una zona che non sopporta tanto. E per evitare di sentire dolore lei non muove la zona interessata.

Dai 18 mesi fino a 2 anni fa soffriva di scialorrea marcata, (perdita di saliva dalla bocca), che ho appunto quasi risolto tonificando la muscolatura oro-facciale. Ora tira fuori solo poche gocce e tende ad avere scialorrea quando gioca con la lingua, lo fa da sempre, e non riesco a farla smettere. Mi ero stancata di andare in giro con doppi bavagli! Si bagna ogni tanto ancora ma molto meno di una volta.

Sta imparando, con degli inconvenienti ogni tanto, il controllo sfinterico ma generalmente è brava.

Controllo i suoi segnali che mi manda e ormai so quando deve andare in bagno è sempre alla stessa ora.

A livello motorio asja ha imparato due anni fa a: strisciare per raggiungere un oggetto, ad aggrapparsi per mettersi in piedi e a gattonare come un coniglietto: saltella.

Asja, verso i 2 anni ha eseguito fisioterapia per ipertonica alle gambe. Sapeva solo stare seduta e in piedi, quest'ultimo messa da me. Non sapeva fare altro. In passato aveva le gambe rigide come un tronco, ora sono veramente morbide anche se ogni tanto, ma molto meno di prima, sono rigide.

Ai piedi Asja è stata operata quasi due anni fa per piede piatto-valgo. Ora cammina molto bene.

Non ha scoliosi ma un atteggiamento, in base a come si posiziona seduta, di cifosi. Le sto insegnando la posizione corretta.

Infine non ha crisi epilettiche, non presenta vomito e posso dire che asja onde evitare di vomitare evita di mangiare anche se ho notato che ogni tanto ha dei rigurgiti piccoli. E spesso fa ruttini a distanza di un ora- due ore anche tre.

Dice bene mamma e ogni tanto ba-ba; va-va; pi-bi e aia; be-be; ca-ca; VE-ve; bi-bi.

E' risultata negativa ben 5 volte all'esame mecp2 (perché l'ha dovuto fare 5 volte?)

Negativa ad angelmann, x-fragile e foxg1.

Maddalena Pentella, mamma di Asja, Mattias e Morgan