



WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE
Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

“Pillole” dal webinar



Spesso però
rarietà significa
SOLITUDINE

Mulan

"Il fiore che sboccia nelle avversità è
il più raro e il più bello di tutti"

La nostra storia



Nascita dell'Associazione Nazionale Macrodtattilia

Prima Giornata Nazionale sulla macrodtattilia

Inizio collaborazione con i centri e con altre associazioni internazionali

Nascita Comitato Scientifico

Opuscoli informativi per adulti e bambini

A breve e medio termine?

Gen 2017

Set 2017

Dic 2017

Nov 2018

Mar 2019

Apr 2019

Ott 2019

Gen 2020

Onlus

Codice di esenzione RNG093

AIMP



Crediamo nella collaborazione tra tutti i portatori d'interesse come valore imprescindibile

- Rafforzamento della rete nazionale e internazionale (centri, associazioni, ricercatori, famiglie)
- Contratto con biobanca del TNGB
- Registro longitudinale
- Percorso di cura

Di cosa ci occupiamo

RICEVERE UNA DIAGNOSI NON È MAI FACILE.
QUANDO SI TRATTA DI UNA MALATTIA RARA
ANCORA MENO...

- ❖ mutuo aiuto
- ❖ supporto e informazione alle famiglie
- ❖ supporto alla ricerca
- ❖ collaborazione con i centri clinici

info@associazione-nazionale-macrodattilia.org

"Crediamo nella collaborazione e nel far rete con tutti i portatori d'interesse.

Tutti insieme possiamo sicuramente ottenere maggiori informazioni su questa patologia che è ancora poco conosciuta e migliorare la presa in carico e il trattamento.

*Anche la **ricerca di base** è molto ben presente al paziente, perché sappiamo che senza ricerca di base non si ha la ricerca clinica e quindi non si arriva a delle cure per i pazienti.*

*Il movimento dei pazienti, soprattutto nelle malattie rare, ha già fatto molto, cercando di sensibilizzare le istituzioni sull'**importanza della ricerca**, che nel nostro campo abbiamo visto dare delle risposte anche per patologie più frequenti."*



Federica Borgini
AIMP, Responsabile area
scientifica e relazioni
internazionali

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*"Sono molto contento e onorato di aprire questa giornata. Abbiamo imparato che è fondamentale che i pazienti collaborino fra loro per far crescere le associazioni, perché le **associazioni** non sono solo uno strumento di mutuo aiuto ma sono **importantissime per la ricerca, per l'aumento delle conoscenze sulle malattie rare e per lo sviluppo della ricerca stessa.***

*Sono contento di quello che state facendo come associazione perché so che questo porterà a un **miglioramento dell'assistenza ai malati** e speriamo in una **collaborazione allo sviluppo di nuove terapie.** Su questo gruppo di patologie abbiamo veramente molti esperti che le studiano da angolature molto diverse, ma che hanno come fuoco la conoscenza e poi la traduzione della conoscenza in migliore approccio diagnostico e terapeutico. La possibilità che si sta aprendo di affrontare con **terapie eziologiche** patologie malformative così complesse rappresenta dal punto di vista clinico un passo avanti straordinario."*



G.B. Ferrero
Università degli Studi di
Torino

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*“PROS è un acronimo che recentemente in letteratura scientifica è stato definito un “ombrello” per varie entità cliniche estremamente eterogenee, precedentemente note con altri acronimi (CLOVES, CLAPO), con nomi che ne descrivevano le caratteristiche (macrodattilia, lipomatosi) o con i nomi dei primi medici descrittori della situazione clinica (sindrome di Klippel-Trenaunay). Tutte queste entità sono state riclassificate perché ne è stata compresa la **BASE MOLECOLARE**: mutazioni attivanti post-zigotiche nel gene PIK3CA. È un gene molto importante che codifica per una proteina chiave perché inizia la cascata di segnale che porta alla crescita cellulare. Si parla di spettro, perché la mutazione in un solo gene è in grado di dare molteplici manifestazioni cliniche, tutte contraddistinte da **iperaccrescimento** ma diverse per gravità, numero e tipologia di tessuti coinvolti a seconda della specifica mutazione, della sua sede e tempistica. Possiamo pensare a **PIK3CA** come a una **manopola del volume**, che nelle PROS si sregola ed è più alto del normale, e provoca un impulso alla crescita più o meno grave.”*



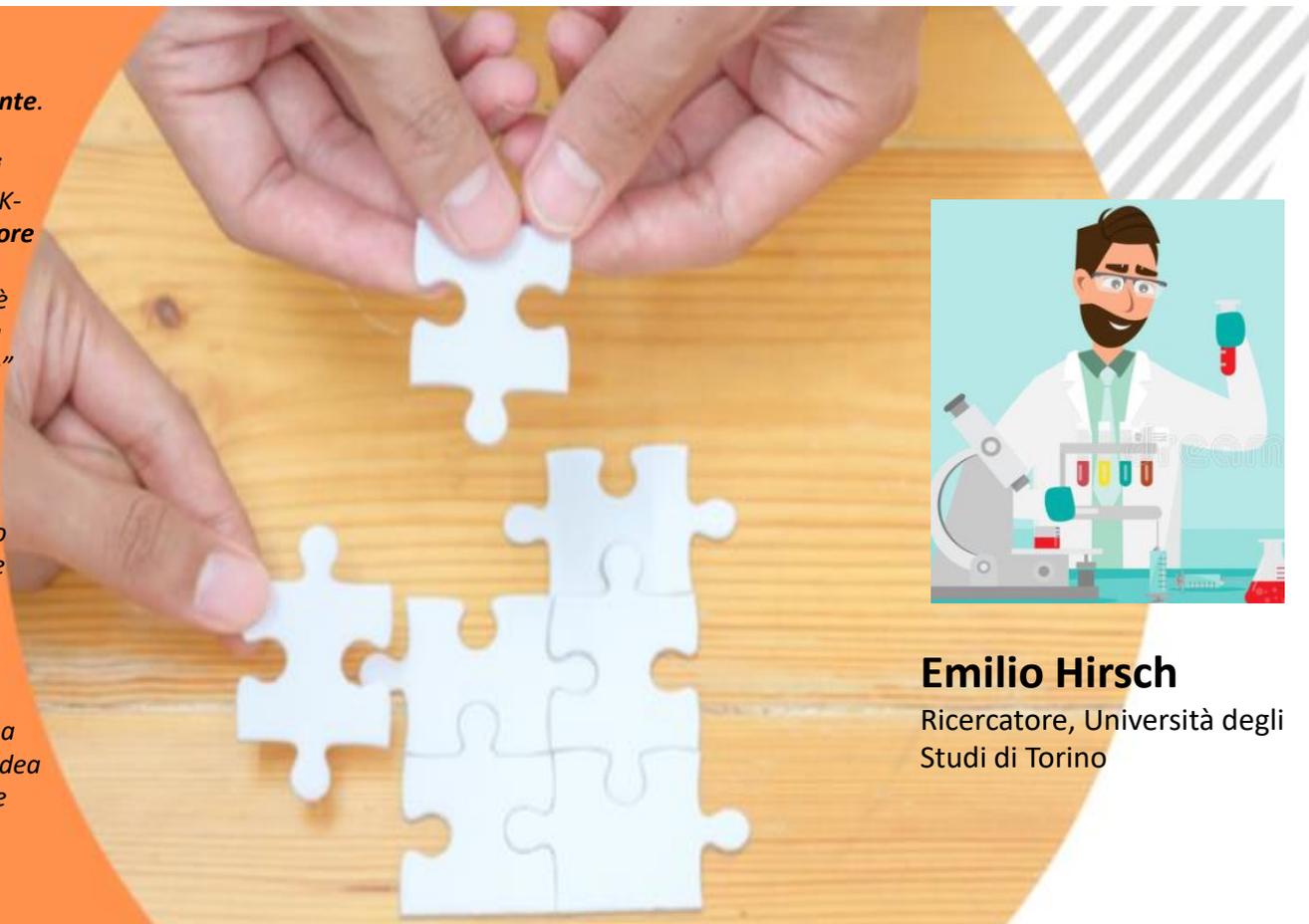
Alessandro Mussa
Pediatra, Ospedale Infantile
Regina Margherita

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*"Per un ricercatore di base come me **avere un contatto con i pazienti è profondamente motivante**. Anche perché in Italia fare ricerca è sempre più difficile e quindi **avere uno stimolo a superare gli ostacoli quotidiani è veramente importante**. PI3K-alfa, il prodotto del gene PIK3CA, è un **amplificatore di segnali**, che sono **segnali di crescita**, un amplificatore che, **in presenza di mutazioni** – cioè errori nelle istruzioni - è rotto, iperattivo, **segnala senza che nessuno canti** e trasmette un "rumore" disturbante. Poiché alcune mutazioni in PIK3CA e nei geni che codificano per proteine collegate sono coinvolte nei tumori, **c'è stato un grande entusiasmo nell'andare a ricercare farmaci in grado di bloccare l'attività di questi enzimi**. Dato che gli inibitori di PI3K hanno avuto storicamente (in ambito oncologico) **effetti collaterali (quali il diabete) e tossicità importanti e complicati da gestire**, è necessario lavorare su tollerabilità e sicurezza, andando ad esempio ad agire più selettivamente e più localmente. Bisogna andare a cercare molecole a potenza intermedia ma con l'idea che **rinormalizzino la segnalazione** senza causare troppi effetti collaterali, perché, a differenza dei tumori, le cellule non vanno distrutte."*

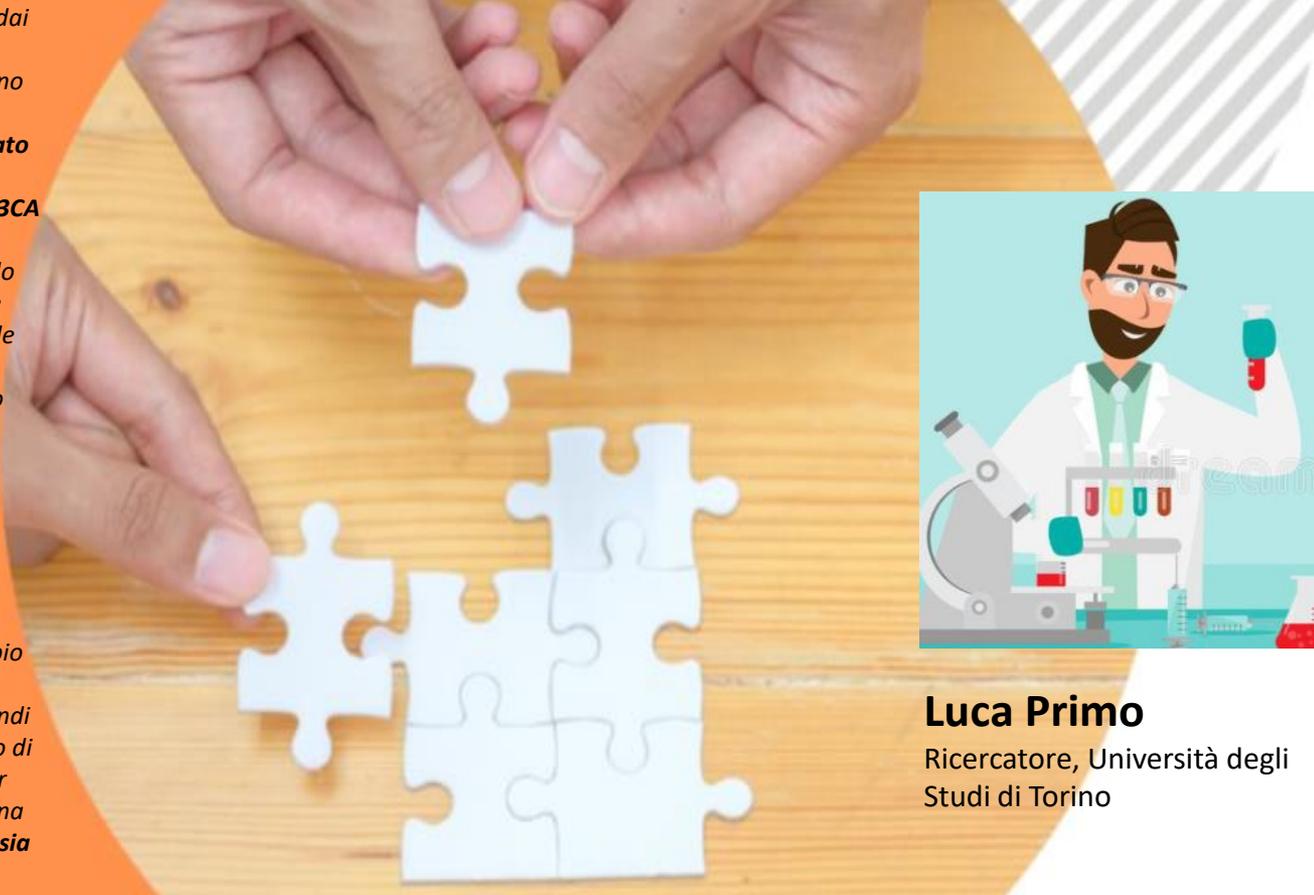


Emilio Hirsch

Ricercatore, Università degli Studi di Torino

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE
Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate
17 Ottobre 2020

*“Lo stimolo motivazionale che arriva dai pazienti o dai familiari per noi che facciamo ricerca di base è fondamentale. Il nostro interesse è nato qualche anno fa, a seguito della pubblicazione di alcuni lavori dai quali emergeva che **in un numero abbastanza elevato di pazienti con malformazioni vascolari, anche isolate, erano presenti mutazioni somatiche di PIK3CA in zone molto precise del gene** (le stesse presenti in una rilevante quantità di tumori, specialmente quello del seno). Abbiamo cercato quindi di dimostrare che questa mutazione fosse effettivamente la causa delle malformazioni, usando dei modelli animali, e scoprendo che queste mutazioni, se presenti in tutto l'organismo, e non in mosaico, sono incompatibili con la vita. L'espressione localizzata di mutazioni attivanti di PIK3CA nelle cellule endoteliali vascolari induce **iperproliferazione vascolare** (soprattutto in presenza di fattori di crescita) e concomitante **senescenza** e questo è un risultato che in parte ci spiega perché il gene attivato in questi tessuti **non induce lesioni neoplastiche** come avviene ad esempio nei tumori del seno, perché questi tessuti vanno incontro anche a senescenza cellulare. Abbiamo quindi provato e confrontato l'attività sia in vitro sia in vivo di una serie di molecole, ottenendo risultati positivi per alcune. Dato che la biopsia tissutale diagnostica è una procedura invasiva e talvolta ad alto rischio, la **biopsia liquida** potrebbe essere una valida alternativa.”*



Luca Primo

Ricercatore, Università degli
Studi di Torino

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE
Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate
17 Ottobre 2020

*"Il periodo di sviluppo che va dal 20° al 56° giorno è estremamente delicato, e può insorgere qui una mutazione di PIK3CA, che, in relazione all'estensione, può avere effetti a livello fenotipico che possono essere differenti. In realtà è qualcosa che avviene prima che è interessante e cioè che c'è una sorta di **esclusione di alcuni tessuti** (ad esempio, le cellule del sangue), sebbene condividano la stessa origine di quelli coinvolti (scheletrici, muscolari, cerebrali). I tessuti interessati nelle PROS sono quelli di derivazione neuroectodermica oltre che di derivazione mesodermica. Anche nelle PROS vediamo confermata quasi sempre l'**ipotesi di Happle: mutazioni molto forti ("cattive")** – che sono anche **le più frequenti** – è improbabile che vengano trovate come costituzionali; sono invece **somatiche** (in mosaico), **di solito** con manifestazioni **più focali e senza interessamento cerebrale**, perché se fossero costituzionali sarebbero assolutamente letali. Quelle più deboli hanno iperaccrescimento meno grave e più generalizzato e interessamento cerebrale, **ma sono sempre somatiche**. È tuttavia possibile che casi di **mutazioni costituzionali più deboli** vengano **sottodiagnosticati** perché non fanno pensare subito a un fenotipo PROS. PI3K (la subunità catalitica) per funzionare ha bisogno di una subunità regolatoria, una sorta di "partner", e non è un caso che tutte le mutazioni che in qualche modo possono interessare i vari domini della proteina sono per lo più anche quelle che possono alterare il legame con la subunità regolatoria."*



Nicoletta Resta
Genetista, Università degli
Studi di Bari

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*"La biobanca è il luogo in cui vengono **custoditi e catalogati**, in modo organizzato, **i campioni biologici** (come sangue, tessuto, cellule e DNA) e **i dati ad essi associati**. Ciò rappresenta una **preziosa risorsa** sia per la **ricerca scientifica** che per risvolti **clinico-diagnostici**.*

*Dati e campioni sono conferiti alla biobanca **MA restano di proprietà del paziente**. Le biobanche utilizzano procedure che rispettino in ogni fase standard certificati e che garantiscano la qualità dei campioni e dei dati ad essi associati, con l'obiettivo ultimo di migliorare sia la presa in carico dei pazienti che la qualità della ricerca, **garantendo privacy e diritti dei depositanti**. **Le biobanche delle malattie rare** sono un sottotipo che più delle altre necessita di una raccolta strutturata e organizzata dei campioni, una collaborazione nazionale e internazionale, una partecipazione attiva delle associazioni di pazienti e una **gestione in qualità** dei campioni ancor più preziosi. "*



Manuela Locatelli

Biobanca Biogen, Istituto
Ortopedico Rizzoli

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*"Nella gestione dei **nuovi trattamenti** che si sono via via resi disponibili nell'ambito di sperimentazioni cliniche, uso compassionevole o off-label (fuori dalle indicazioni autorizzate) (sirolimus, miransertib, alpelisib) chiaramente sono maggiormente interessate le **situazioni cliniche più gravi**, importanti, perché si devono mettere sul piatto della bilancia benefici e rischi. Avere una **conferma diagnostica** è fondamentale per aprire le porte a un **trattamento mirato**, che si deve sempre basare sul metodo scientifico sperimentale. La difficoltà del trattamento delle PROS, che generalmente è di tipo sistemico, è **localizzare l'effetto lì dove serve** e non avere effetti collaterali. Non abbiamo la bacchetta magica ancora per risolvere tutte le situazioni, però **qualche chiave per aprire le porte più ostiche** secondo me adesso cominciamo ad averla. "*



**Sabrina
Buonuomo**
Pediatra, Ospedale
Pediatrico Bambino Gesù

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*"Il trattamento della macrodatilia, che può essere anche associata ad un gigantismo del piede o anche della gamba, è stato un problema un po' orfano di punti di riferimento, anche perché ha certamente le caratteristiche della **chirurgia plastica** ma, trattandosi di un'estremità, il problema è anche **ortopedico** e risiede anche nella **larghezza** del piede, oltre che nella sua **lunghezza**, e inoltre nell'**accumulo di tessuti** sulla pianta del piede. La classificazione e il trattamento sono **complessi**, perché non c'è un manuale, c'è solo l'esperienza, ci sono quadri clinici molto vari, deve essere chiaro lo **scopo del trattamento** (ridurre le dimensioni e consentire l'uso di calzature, ottenere un buon risultato funzionale, ottenere un buon risultato estetico), definire la **strategia terapeutica** e **condividerla** con il paziente e i familiari, che hanno le loro esigenze. Spesso sono necessari più interventi. Nella nostra esperienza, l'epifisiodesi è inefficace. In tutti i casi, l'asportazione del raggio è efficace ma può avere complicanze (necrosi), l'osteotomia di accorciamento è efficace nelle macrodatilie di modesta entità."*



Maurizio De Pellegrin
Chirurgo, Ospedale San Raffaele

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*“L’**epifisiodesi** la possiamo fare fintanto che il dito è in accrescimento. Quando il dito è cresciuto troppo è inutile farla, anche perché ha un’azione estremamente limitata. Quando abbiamo delle dita che sono un pochino più grandi del normale, allora posso bloccare la crescita, non ho però nessun effetto su quello che è il tessuto ipertrofico circostante. Durante le fasi più critiche della **pandemia** fortunatamente non avevamo interventi urgenti. Considerate che il nostro reparto di ortopedia è stato chiuso e che tutti i traumi sono stati dirottati verso altri ospedali, e quindi a noi è stata lasciata solo l’attività strettamente ambulatoriale, che fortunatamente ci ha consentito di continuare almeno a seguire i pazienti, pur non potendo intervenire chirurgicamente. Per quanto concerne un possibile collegamento tra una serie di interventi, e quindi di **anestesi** totali, in età prescolare e un ritardo nel linguaggio e altri ritardi, non ho oggettività clinica. Nella Beckwith-Wiedemann ci sono ragazze che abbiamo sottoposto anche a 6-7 interventi e onestamente non abbiamo riscontrato tali eventi.”*



Dario Fracassetti
Chirurgo, Ospedale San Raffaele

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*“Per noi la **qualità** del trattamento nei pazienti pediatrici prevede il cercare di **essere più vicini possibile alle famiglie**, con contatto, risposte e possibilità di condivisione con altri genitori, in modo da permettere ai genitori di arrivare a scelte chirurgiche di un certo peso con una maggiore consapevolezza e maturazione. Mentre l’arto inferiore ha una grossissima importanza di appoggio e deambulazione, l’arto superiore ha importanti caratteristiche di funzionalità e alcune scelte amputative sono più difficili perché si tratta di un **distretto sociale, importante per la comunicazione** e morfologicamente più rilevante, ma in alcuni casi sono purtroppo inevitabili. È necessario soppesare e valutare attentamente l’indicazione al trattamento, e la sua tempistica, e non dimenticare che lo **scopo** deve essere **migliorare la FUNZIONE**, nonostante l’estetica sia importante, considerando i possibili esiti non voluti del trattamento chirurgico (cheloidi, rigidità, perdita di sensibilità), che però spesso già accompagnano la malattia.”*



Chiara Novelli
Chirurgo, Ospedale San
Giuseppe Multimedica

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*“Il grosso della sintomatologia neurologica (ritardo nello sviluppo neuropsicomotorio, vario grado di disabilità intellettiva, epilessia in alcuni casi farmaco-resistente, ipotonia, disturbi periferici sensitivo-motori) si riscontra nelle sindromi dello spettro con **interessamento cerebrale** (M-CM, DMEG/HMEG, CLOVES) mentre nella ipertrofia muscolare si possono avere delle **difficoltà motorie**. Il neuropsichiatra infantile, quando prende in carico il paziente neurologico, **analizza la storia clinica e i sintomi neurologici**, facendosi aiutare dalle **indagini strumentali** (neurofisiologiche: quali EEG e potenziali evocati, e neuroradiologiche di Risonanza Encefalo + midollo in base ai casi), da una **valutazione oculistico-ortottica** in caso di sintomi visivi e dalle **valutazioni neuropsicologiche** rispetto all'andamento globale dello sviluppo (valutazione cognitiva, logopedica, neuropsicomotoria...). Si prende pertanto in carico il paziente che necessitasse di **eventuale trattamento riabilitativo e di monitoraggio dello sviluppo**, cognitivo e del comportamento, e degli apprendimenti scolastici. In caso di paziente **con epilessia sintomatica** da patologia di base, si procede con il trattamento farmacologico antiepilettico e con il monitoraggio clinico ed EEG-rafico periodico e, in casi selezionati, con l'avvio alla chirurgia funzionale dell'epilessia.”*



Francesca Torta
NPI, Ospedale Infantile
Regina Margherita

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE
Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate
17 Ottobre 2020

*"Alcuni di questi pazienti con PROS sono **pazienti ad alta complessità assistenziale**, un termine tecnico che identifica pazienti **cronici**, che spesso necessitano di dimissioni protette (cioè di un'equipe medico-specialistica con personale paramedico per gestire anche a domicilio la presenza di presidi indispensabili) e di una **forma altamente integrata di assistenza**. A questi pazienti deve essere offerta sicuramente una **diagnosi medica** secondo un approccio multidisciplinare, cui consegue un trattamento medico-chirurgico, ma l'equipe deve anche effettuare una **diagnosi funzionale** (fisica, mentale, sociale) che ha come obiettivo quello di preservare la funzione di tutte queste aree e di potenziarle, ove possibile. La diagnosi funzionale ha l'obiettivo di conoscere in maniera più approfondita possibile il bambino o il ragazzo in difficoltà da parte dei servizi territoriali al fine di avviare attività didattiche ed educative appropriate e orientare le decisioni riabilitative e terapeutiche. C'è poi il problema della transizione, che andrà implementato nel corso dei prossimi anni al fine di garantire una presa in carico globale efficiente anche al paziente adulto."*



Chiara Leoni
Pediatra, Ospedale
Pediatrico Bambino Gesù

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

“Durante lo sviluppo il cervello acquisisce sempre più “rugosità”, che corrispondono all’acquisizione di nuove funzioni e vi è una crescita armonica del cranio. In questi pazienti si ha una disproporzione: “contenitore” e “contenuto” non riescono a crescere in maniera armonica. Può capitare che il cervelletto iperaccresciuto scenda nel forame occipitale, interrompendo la corretta circolazione del liquido cerebro-spinal (Malformazione di Chiari I), con accumulo di liquido (idrocefalia) e progressiva dilatazione delle cavità ventricolari (ventricolomegalia). Il trattamento è di tipo chirurgico (ventricolocisternotomia, derivazioni ventricolo-peritoneali o decompressione della fossa posteriore). Displasia corticale, emimegalencefalia e megalencefalia sono invece un continuum delle malformazioni dello sviluppo corticale con implicazioni differenti a seconda del quadro e che possono determinare un caos elettrico e attività epilettica, spesso farmaco-resistente, con la necessità in alcuni casi di ricorrere alla chirurgia (emisferiectomia o emisferiotomia funzionale), che può avvalersi oggi anche delle metodiche di neuronavigazione, che consentono una maggiore precisione.”



Paola Peretta
Neurochirurgo, Ospedale
Infantile Regina Margherita

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*"Il **mosaicismo cutaneo**, la cui peculiarità è quella di rendere visibile la presenza di **popolazioni cellulari geneticamente diverse**, segue **pattern diversi** che corrispondono ai percorsi di migrazione delle cellule e che dipendono dalla tempistica della prima mutazione e dalla derivazione delle cellule, da cui dipende il tipo di tessuto interessato (ectodermica = epidermide; mesodermica = vascolare). Le manifestazioni cutanee a mosaico nelle PROS sono i **nevi epidermici** (nella CLOVES), le **malformazioni vascolari**, che possono essere capillari (estese = M-CM, al labbro inferiore = CLAPO), che sono le più frequenti, oppure venose e linfatiche (nella CLOVES e nella Klippel-Trenaunay). Essendo visibili, le lesioni cutanee possono avere una **FUNZIONE di SPIA** e condurre al sospetto di una diagnosi di mosaicismo e confermarlo mediante un prelievo di tessuto con una tecnica microinvasiva chirurgica ambulatoriale (punch biopsy), che però non è adatta per le malformazioni vascolari complesse superficializzate, perché non prevede un intervento emostatico."*



Roberta La Selva
Dermatologa, Ospedale
Infantile Regina Margherita

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020

*"Oltre alla possibilità di formulare un sospetto diagnostico, esiste per il dermatologo un piccolo spazio di **trattamento**. Le lesioni superficiali possono infatti essere parzialmente migliorate con il trattamento con il laser, e in alcuni casi, come nella Klippel-Trenaunay, hanno anche implicazioni funzionali, perché possono andare incontro a sanguinamento. L'onda che viene emessa ha 3 caratteristiche principali (è monocromatica, monodirezionale e coerente), quindi ottiene una assoluta uniformità di energia erogata senza dispersione e quindi danno biologico alla cute circostante. Inoltre, è più corretto parlare di **laser al plurale**, perché i laser hanno lunghezze d'onda diverse e diverse profondità dell'effetto. Ad esempio, il "dye laser" è usato per le **malformazioni capillari** ("rosse") in quanto non altera l'epidermide e va ad agire sui capillari del derma superficiale, mentre il "laser Co2", che è un laser fotoablativo, è indicato per **lesioni epiteliali superficiali** (nevo sebaceo e nevo verrucoso). Per le **malformazioni venose**, se sono molto sottili e piccole, vengono usati altri apparecchi specifici per le lesioni blu."*



Paola Coppo
Dermatologa, Ospedale
Infantile Regina Margherita

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE
Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate
17 Ottobre 2020

*"Le **malformazioni venose** sono anomalie vascolari congenite, causate da errori in fasi diverse dell'embriogenesi, caratterizzate da **vasi sanguigni ingranditi e distorti**, prevalentemente con localizzazione superficiale ma anche in sedi "profonde". Un accurato esame clinico è fondamentale e il primo approccio diagnostico è di tipo non invasivo (**ecografia**), che fornisce informazioni morfologiche e consente di visualizzare anche eventuali lipomi. Si esegue inoltre un **ecocolordoppler**, che fornisce informazioni emodinamiche, consente cioè di evidenziare il flusso venoso nelle lesioni (in genere a bassa velocità). Come esami di 2° livello abbiamo la **risonanza magnetica**, fondamentale nella valutazione pre-operatoria, per contestualizzare la lesione in relazione ai distretti anatomici, ma è esame piuttosto lungo che può richiedere narcosi, se il paziente non è collaborativo. La **TC** è invece meno valida della RM e il suo utilizzo va giustificato, dato che usa raggi X, ma può avere delle indicazioni in casi particolari, ad es. lo studio delle malformazioni vascolari intracraniche e facciali. Il trattamento invasivo (sclero-embolizzazione, chirurgia) viene praticato se intervengono sintomi o complicanze gravi."*



Roberta Cotti
Radiologa, Ospedale
Infantile Regina Margherita

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE
Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate
17 Ottobre 2020

*“Tutte le malformazioni che sono visibili agli occhi degli altri hanno un riscontro sul piano del confronto sociale. Noi costruiamo la nostra identità anche sul rimando che gli altri ci danno. **Quello che riguarda un bambino riguarda tutto il suo mondo**, che, nel caso di bambini con bisogni complessi, può comprendere anche tante figure professionali - anche se per un bambino piccolo questi “altri” sono per eccellenza i genitori, che sono un po’ il termometro del mondo. È importante parlare con il bambino di queste figure professionali, perché sapere che ci sono persone che si occupano di lui a diversi livelli, anche persone che potrebbe non incontrare mai, come il ricercatore, può farlo sentire un po’ meno solo, un po’ meno “particella di sodio”. Qual è il ruolo dello psicologo? Lo psicologo è quello che aiuta la famiglia che si può trovare di fronte ad emozioni anche molto forti e che sono assolutamente legittime a passare in una dimensione in cui l’emozione non è fine a sé stessa, perché emozioni come l’ansia e la paura non diventino paralizzanti o producano una fuga. Il genitore deve trasformare l’emozione in una azione (poter seguire un percorso terapeutico). Il bambino deve essere coinvolto fin da subito, per rassicurarlo, perché l’esclusione e il non parlare è in realtà una comunicazione potentissima che genera ansia. **L’emozione dell’incognito è l’emozione più difficile da tollerare.** Deve esserci una continua **narrazione** nella famiglia che va poi estesa al contesto sociale. **La diversità deve essere una “storia permessa”.** Il primo atto psicologico è informare.”*



Alessandra Viano

Psicologa, Ospedale San Giuseppe Multimedia

WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE

Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate

17 Ottobre 2020



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI TORINO



WEBINAR: GIORNATA MEDICI-FAMIGLIE Sindromi da iperaccrescimento PIK3CA-correlate 17 Ottobre 2020

