

• Testimonianza raccolta da Francesca Galeazzi

# Tra mille difficoltà mi preparo alla LAUREA MAGISTRALE



Il racconto di Lucrezia



*Lucrezia Giannoccaro, 25 anni, è affetta dalla sindrome dell'X fragile, la principale causa genetica dei disturbi dello spettro autistico. Vive a Polignano a Mare (Bari) con la sua famiglia composta dal padre Vito, dalla mamma Edda e dal fratello Pierantonio. Fidanzata, ha conseguito lo scorso ottobre la laurea triennale.*

**L**a difficoltà costante di interagire con gli altri bambini. È stato questo il campanello d'allarme notato dalla mia maestra della scuola materna, la prima ad accorgersi che qualcosa in me non andava. I miei genitori, preoccupati, mi hanno subito portato all'ospedale pediatrico Giovanni XXIII di Bari, dove mi hanno fatto una serie di analisi e alla fine mi hanno diagnosticato l'X fragile, una sindrome di origine genetica e poco conosciuta. La diagnosi precoce è stata determinante e ho potuto essere affiancata, fin dalla scuola elementare, da insegnanti di sostegno. Da parte mia, è sempre stato massimo l'impegno: mi rendevo conto che impiegavo più tempo degli altri per imparare a leggere e scrivere, ma mi è sempre piaciuto molto studiare e per le interrogazioni mi facevo aiutare dall'uso delle immagini ogni volta che esponevo un argomento. All'inizio la mia grafia era difficile da comprendere, le parole non avevano un senso logico e i miei discorsi mancavano di collegamenti, ma non mi sono arresa. Grazie all'amore della mia famiglia, sono stata una bambina e un'adolescente serena, anche se

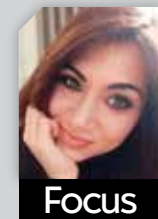
quando ero più piccola è stato difficile avere delle amicizie: gli altri vedevano in me soltanto un "problema", mentre io avrei voluto essere percepita come una persona, sebbene con delle abilità differenti e un modo diverso di avvicinarmi al prossimo. Ho avuto la fortuna di essere incoraggiata dai miei genitori nelle mie curiosità, coltivando anche sport e interessi vari: ho praticato nuoto e ho frequentato per diversi anni un laboratorio teatrale sfruttando la mia abilità di imparare facilmente i testi a memoria. Grazie al teatro, mi sono aperta sempre più nelle relazioni con gli altri e ho acquisito maggiore fiducia in me stessa. Al liceo, poi, ho voluto e ottenuto «una programmazione paritaria con obiettivi minimi», ovvero non ho seguito un iter diverso o una scuola differenziata, rispetto ai miei coetanei, ma ho voluto accedere agli stessi programmi degli altri studenti. E' stata una sfida che sono riuscita a superare con successo e per questo,

dopo il diploma al liceo artistico, ho deciso di iscrivermi all'università, facoltà di lettere. Mi hanno aiutato i tutor dell'ateneo e, ogni volta che ho potuto, ho chiesto di sostenere gli esami orali al posto delle prove scritte. Determinante, però, è stato il percorso psicologico intrapreso dal 2018 con la dottoressa Alice Montanaro, che è riuscita a tirare fuori il meglio di me. Ho imparato a organizzare gli esami universitari facendo degli schemi per ogni materia d'esame e a dividere in step le materie più complicate.

## LA TESI SULLA MIA SINDROME

L'università è stata molto impegnativa, ma lo scorso ottobre ho conseguito la laurea triennale discutendo la tesi con la docente di glottologia e linguistica. Il tema che ho scelto riguardava proprio la mia condizione genetica, in particolare, la modalità con cui evolve il linguaggio nei bambini normodotati e in quelli portatori di X fragile. Il mio obiettivo era far conoscere meglio questa sindrome, e le peculiarità psicologiche e cognitive che la caratterizzano. Attraverso la mia esperienza, mi sono resa conto di quanto sia importante per le famiglie avere più informazioni possibili per affrontare al meglio le evoluzioni del

## TE LO SPIEGA LA NEUROPSICOLOGA



### La Sindrome dell'X Fragile causa disabilità intellettive

**Focus** ALICE MONTANARO, NEUROPSICOLOGA LIBERA PROFESSIONISTA - CLINICA ISTITUTO SANTA CHIARA, CON SEDI A LECCE E A ROMA

**L**a Sindrome dell'X Fragile (XFS) è una condizione genetica ereditaria, inserita dal 2001 tra le patologie rare perché colpisce solo 1/4.000 maschi e 1/7.000 femmine. È ritenuta la principale causa ereditaria di disabilità intellettiva e la più comune causa genetica dei disturbi dello spettro autistico.

#### CAUSE

È determinata dalla mutazione del gene FMR1, localizzato sul cromosoma X, che a sua volta codifica per la proteina FMRP, espressa soprattutto nel cervello e che riveste un ruolo fondamentale nello sviluppo del sistema nervoso centrale. Il cromosoma X responsabile della comparsa della sindrome può essere trasmesso sia da padre che da madre; la XFS è più grave nei maschi, poiché presentano un'unica copia del cromosoma X.

#### SINTOMI

Nonostante la diagnosi possa essere effettuata sin dalla nascita, la XFS è spesso diagnosticata più tardi, intorno ai tre anni, quando la traiettoria di sviluppo atipico diventa più evidente, e anche a causa della grande variabilità del fenotipo. Le manifestazioni cliniche possono

essere di tre tipi: fisico (viso sottile e allungato, orecchie lunghe, piedi piatti, ecc.); psicologico-cognitivo (disabilità intellettiva, disturbi dell'attenzione, difficoltà di elaborazione dei dettagli, disturbi dell'apprendimento, ecc.); comportamentale (difficoltà relazionali, comportamenti manipolativi, discontrollo degli impulsi, ecc.).

#### DIAGNOSI

Viene effettuata mediante prelievo di sangue: si effettua di solito una diagnosi di tipo molecolare che mira a osservare direttamente il gene FMR1. Grazie al progresso scientifico è oggi possibile effettuare ulteriori esami: test prenatale (che valuta lo stato di salute del feto); genetica pre-impianto (che identifica alterazioni sui geni paterno e materno); pre-concepimento (che indaga prima del concepimento eventuali mutazioni dei geni materni).

#### TRATTAMENTI

Attualmente non vi è cura per la XFS, i trattamenti mirano al miglioramento della sintomatologia associata. Le terapie farmacologiche più efficaci includono molecole antagoniste dei recettori glutammatergici, impiegate

per ridurre i comportamenti aggressivi e ripetitivi, e farmaci stabilizzatori dell'umore, tra cui il litio. Tra le terapie non farmacologiche, altamente consigliate per l'assenza di effetti collaterali e per la dimostrata efficacia, rientrano: le terapie comportamentali (impiegate per modificare i comportamenti disfunzionali), la riabilitazione neuropsicologica (utilizzata per trattare i disturbi cognitivi e preservare) e la terapia cognitivo-comportamentale (effettuata solo con individui con capacità cognitive più elevate; aiuta il paziente a identificare i propri pensieri, emozioni e comportamenti e a sostituirli quando non adattivi). In questa direzione, con l'Associazione X Fragile Puglia, ho avviato un progetto multi-integrato che ho denominato "CORP-OSA-MENTE ABILI" e che unisce i tre interventi non farmacologici di cui sopra.

#### QUALITÀ DELLA VITA

Cambia in base alla gravità della sintomatologia associata; ad esempio, la comorbilità con epilessia e altri disturbi neurologici/psichiatrici può limitare le autonomie personali. Le persone con maggiore livello intellettivo e che effettuano con costanza terapie come la stimolazione neurocognitiva mostrano però un maggiore funzionamento personale, sociale ed eventualmente lavorativo. L'aspettativa di vita delle persone con XFS non è diversa da quella di chiunque altro.

bambino, come hanno fatto i miei genitori, incoraggiandomi e stimolandomi sempre. Ora mi sono iscritta alla laurea magistrale in storia dell'arte e sto frequentando le lezioni a distanza con grande interesse: le materie che più amo sono letteratura e storia. Da un paio di anni, ho anche aderito al progetto regionale PROVI (progetto di vita autonoma e

indipendente), che consente alle persone con disabilità di seguire un determinato percorso verso la vita indipendente sia per l'inserimento in ambito socio-lavorativo, sia a livello sociale. E da quando ho trovato il coraggio di allargare la cerchia di amici, ho conosciuto tante persone nuove con cui ho instaurato un bellissimo rapporto.

Oggi ho tanti sogni nel cassetto, mi piacerebbe molto in futuro lavorare in una biblioteca e crearmi una famiglia mia. Ho capito che va rifiutata l'idea di una diagnosi immobile e statica: anche chi ha l'X fragile ha tante potenzialità e doti che, indirizzate e potenziate nella giusta direzione, possono permettere di raggiungere traguardi incredibili.

Lucrezia Giannoccaro