



Paoletto, 14 anni. Autonomia nella vita quotidiana per una persona con Malattia di Menkes.

Autore:

Elisa Robol

Medico fisiatra

Dipartimento Riabilitazione ULSS 20 Verona

Abstract

Paoletto ha oggi 14 anni e dalla nascita è affetto dalla Malattia di Menkes, una malattia genetica rara e rapidamente progressiva. L'alterazione genetica si traduce in un deficit di assorbimento intestinale e di trasporto intracellulare del rame (coenzima essenziale all'uomo, soprattutto durante la crescita e lo sviluppo neuromotorio) che si estrinseca in importanti danni a livello neurologico, muscoloscheletrico e viscerale. La presentazione clinica è in genere precoce (2-3 mesi) e la prognosi infausta solitamente entro i primi anni di vita. La presa in carico da parte del nostro Servizio Riabilitativo è stata precoce (primi mesi di vita), con approccio integrato (neuromotorio e logopedico). Gli ambiti di intervento hanno riguardato la mobilità, interna ed esterna all'abitazione (compresa l'accessibilità al giardino), l'accessibilità ai trasporti, la cura personale, la postura, l'accessibilità informatica e la scrittura, la comunicazione interpersonale e l'integrazione degli ausili in percorsi educativi. Gli obiettivi di tale intervento sono stati quelli di agevolare Paoletto nelle sue necessità della vita quotidiana (alleviando nello stesso tempo i compiti di chi lo assiste) e di consentirgli un inserimento ed una partecipazione più attiva possibile alla vita sociale a scuola, in famiglia e nella comunità.

Il protagonista

Paoletto ha 14 anni. A pochi mesi dalla nascita gli è stata diagnosticata la Malattia di Menkes, una patologia genetica rara e rapidamente progressiva; a causa dell'alterazione di una proteina per il trasporto del rame, si hanno gravi alterazioni dello sviluppo, con danni che coinvolgono il sistema nervoso, muscolo-scheletrico e viscerale.

Attualmente Paoletto pesa 15 Kg, non è in grado di raggiungere la stazione eretta, necessita di assistenza completa per le attività della vita quotidiana, di un pesante busto ortopedico su misura durante la postura seduta (a causa di una gravissima scoliosi neuromotoria progressiva, complicata da crolli vertebrali multipli) e di ventilazione assistita nelle ore notturne (per sindrome delle apnee notturne con insufficienza respiratoria). Nonostante le importanti problematiche cliniche ed i frequenti ricoveri ospedalieri (per insufficienza respiratoria, diverticolosi intestinale ed iperpiressie da deficit di termoregolazione), la sua forza di volontà è stupefacente: non si lamenta né si abbatte, frequenta con soddisfacente profitto la scuola media inferiore, è autonomo negli spostamenti una volta posizionato sulla carrozzina elettrica, comunica in famiglia con il suo alfabeto muto e con gli amici tramite il computer, gestisce il suo tempo e compie le sue scelte con padronanza; gioca in cortile con Leo, il suo nuovo cucciolo di cane.

Il contesto

Paoletto è figlio unico. Vive con i genitori in una casa di campagna alla periferia di un grande paese. La madre è casalinga (ha lasciato il lavoro subito dopo il matrimonio per spostarsi nel paese del marito), mentre il padre lavora come operaio vicino a casa. Partecipano entrambi attivamente alla vita del figlio,



anche se la madre ha più tempo a disposizione per seguirlo nei compiti ed accompagnarlo alle varie visite mediche o trattamenti; non ci sono altri familiari che possano aiutare la famiglia.

La casa è su due livelli. La zona letto è al primo piano, quella giorno, con il bagno più grande, adattato, si trova a piano terra.

Gli spazi sono ampi per cui fortunatamente non ci sono problemi di spazio per le manovre. L'accesso al cortile esterno è reso possibile attraverso una grande porta-finestra.

Vivere in un paese, se pur grande, ha permesso alla famiglia di misurarsi con una realtà "a misura d'uomo": probabilmente è stato più semplice trovare insegnanti disponibili all'interno della scuola del paese, volontari per il pulmino ed inserirsi nella cooperativa vicino a casa per le attività pomeridiane.

L'impatto di Paoletto con l'ambiente extra-familiare è stato vissuto inizialmente con un po' di ansia; ma presto ogni dubbio è stato cancellato dal calore e dalla solidarietà incontrata durante il percorso.

I compagni di classe e di giochi vengono descritti come premurosi e partecipi alle sue attività. Lo aiutano quando possibile e lo vanno spesso a trovare anche a casa o si danno appuntamento al centro pomeridiano. Paoletto spesso comunica con gli amici anche attraverso internet da casa.

Una nota di merito, che si aggiunge al contesto positivo riscontrato, è la buona integrazione creatasi tra i diversi attori che collaborano al progetto: genitori, insegnanti, operatori sanitari, vicini di casa, amici, volontari.

Gli obiettivi dell'intervento

All'interno del progetto riabilitativo individuale la prescrizione degli ausili rappresenta una tappa fondamentale; adattando il "sistema persona-ambiente", gli ausili contribuiscono alla promozione della sua autonomia, obiettivo comune ad ogni progetto riabilitativo.

Nel caso di Paoletto, gli obiettivi specifici dell'intervento sono stati sviscerati progressivamente insieme alla famiglia. Si è mirato ad agevolarlo nelle sue necessità della vita quotidiana (alleviando nello stesso tempo i compiti di chi lo assiste) e di consentirgli un inserimento ed una partecipazione più attiva possibile alla vita sociale in famiglia, a scuola e nella comunità.

A tal fine sono stati previsti diversi ambiti di intervento:

- La corretta postura
- La mobilità interna ed esterna all'abitazione (compresa l'accessibilità al giardino)
- L'accessibilità ai trasporti
- La cura personale
- La comunicazione interpersonale
- L'accessibilità informatica e la scrittura ed integrazione degli ausili in percorsi educativi

Tali ambiti sono stati presi in considerazione in tempi diversi ed all'interno dello stesso ambito sono state necessarie diverse modifiche di obiettivo, sulla base dell'evoluzione della malattia e delle nuove necessità che man mano si sono presentate.



Le soluzioni adottate

Postura

Dall'età di due anni è stato prescritto uno stabilizzatore per statica in postura eretta, che permette a Paoletto di mantenere la stazione eretta ancora oggi, anche se per meno di un'ora al giorno, data la precoce insorgenza di affaticabilità.

A 3 anni Paoletto viene avviato alla deambulazione, possibile solo con assistenza e con tutori tipo HKAFO per compensare il deficit di forza ai muscoli del bacino e dell'anca.

Fino ai sette anni riesce a deambulare per brevi tragitti con tutori, assistenza di una persona e deambulatore 4 ruote a spinta anteriore. Paoletto non ha mai mostrato particolare simpatia per tale modalità di spostamento.

All'età di otto anni per Paoletto è diventato impossibile il cammino, anche con tutori e sostegno. La scoliosi neuromuscolare (T5-L2 destro-convessa toracica e sinistro-convessa lombare) si è rapidamente aggravata ed in pochi anni ha raggiunto i 38°; la delicata situazione generale, soprattutto respiratoria, ha reso impossibile un intervento di stabilizzazione vertebrale. Ad ulteriore complicazione, si sono verificati crolli vertebrali multipli su base osteoporotica. È stato adottato un corsetto ortopedico statico equilibrato, con presa di bacino ischiofemorale separata dalla presa toracica (le due parti vengono sovrapposte al momento di indossare l'ortesi, allo scopo di facilitare l'assistenza), che Paoletto porta praticamente tutto il giorno.

Mobilità interna, esterna e sistema posturale

A 6 anni, in previsione dell'ingresso alla scuola elementare, viene proposta la carrozzina elettronica; per problematiche di trasportabilità in auto viene scelta una carrozzina manuale/elettrica per uso interno ed esterno: alle ruote della carrozzina manuale (marchio Zippie, modello [Friend](#)), è stato applicato un propulsore elettrico (marchio Alber, modello [E-FIX](#)) che permette di trasformare la carrozzina da manuale ad elettrica; è dotata di un dispositivo di guida da parte dell'operatore, in caso di percorsi angusti o particolarmente affollati. Paoletto impara in fretta a gestirla autonomamente tramite un joystick che muove con la mano sinistra.

La presenza di un gradino d'ingresso è stata superata con la costruzione di uno scivolo in cemento, ricoperto con materiale antiscivolo, per cui con la sua carrozzina Paoletto ha facile accesso al cortile per giocare con i suoi amici animali.

La carrozzina elettrica è provvista di unità posturale per il tronco/bacino. Per il controllo del bacino è stato confezionato un cuscino su misura mentre per il corretto posizionamento del tronco si è utilizzato uno schienale posturale (marchio Jay, modello [FIT](#)). Verso gli 11 anni è stato aggiunto un appoggiatesta (marchio Whitmyer, modello [Cuddles Infant](#)) a singola imbottitura grande, Marchio Jay. Si è dovuto utilizzare questo sistema pur essendo il controllo del capo discreto, ma si rilevava una precoce insorgenza di ipostenia e contrattura dolorosa della muscolatura cervicale con frequenti cervicalgie.

Per gli spostamenti in auto i genitori hanno acquistato ed adattato un'auto, con possibilità di accesso diretto con la carrozzina al vano posteriore attraverso l'estrazione elettrica di una pedana mobile. Una volta raggiunto il vano posteriore, sprovvisto di sedile sul lato passeggero, è possibile agganciare la carrozzina alle sicure predisposte.

Per raggiungere la scuola e la comunità pomeridiana di svago che Paoletto frequenta bisettimanalmente è a sua disposizione il piccolo pulmino di una Cooperativa di volontari del paese di residenza.



Cura personale

Paoletto necessita di assistenza pressoché completa per la cura personale, dall'alimentarsi al vestirsi, dal WC all'igiene personale. La presenza di disfagia per impaccio oro-facciale costringe Paoletto ad una dieta semisolida; deve essere comunque imboccato dalla madre.

Attualmente Paoletto pesa 15 Kg. Questo ha facilitato i genitori nella gestione degli spostamenti (non è stato preso in considerazione per il momento l'utilizzo di solleva persone né di montascale).

Nell'abitazione, disposta su due livelli, sono presenti due bagni, di cui il principale al piano terra è stato adattato per meglio rispondere alle necessità di Paoletto e della mamma. Per il WC è bastato un riduttore (marchio Chicco) ed una pedana di appoggio sotto i piedi.

Per aiutarlo a mantenere la stazione eretta durante l'assistenza sono stati posizionati due maniglioni alle pareti del bagno.

Per indossare il busto ortopedico o per vestire e svestire Paoletto, la mamma utilizza un lettino fisso nel bagno principale ed un lettino pieghevole nel bagno al piano superiore. Questo secondo lettino è diventato essenziale dopo i crolli vertebrali (la fragilità ossea è sempre più marcata) e l'assenza di presidi simili nei bagni pubblici rappresenta un forte limite per tutta la famiglia, costretta ad uscite limitate anche nel tempo.

Per il bagno i genitori utilizzano una comune vasca da bagno, che gestiscono in coppia autonomamente, in considerazione dell'esiguo peso corporeo.

Comunicazione interpersonale, accessibilità informatica, scrittura, e integrazione degli ausili in percorsi educativi

Paoletto non ha mai utilizzato la comunicazione verbale in senso stretto. L'uso della voce è intenzionale ma limitato a poche vocali e consonanti. Ha sviluppato nel corso degli anni un'ottima gestualità e padronanza dell'alfabeto muto, con cui completa le parole più lunghe. All'età di 3 anni la sua comprensione non era completa, per cui si è deciso di adottare un comunicatore simbolico, con l'obiettivo primario di favorire lo scambio comunicativo, la formulazione delle risposte con sì e no e successivamente la comunicazione dei bisogni primari. Si è partiti con un comunicatore simbolico a 8 caselle, presto abbandonato per la scarsa duttilità dello strumento e per la scarsa fiducia delle insegnanti della scuola materna nelle possibilità da esso offerte. Miglior successo ha avuto il comunicatore simbolico a 32 caselle, utilizzato sia per richiamo che per esprimere alcuni desideri.

Per la preparazione all'ingresso alla scuola elementare è stato introdotto durante le sedute di logopedia l'uso del PC, con la tastiera con scudo per neutralizzare l'interferenza dei tremori distali e di emulatore di mouse a trackball per gestire i comandi programmando uno dei tasti alla funzione del doppio-click.

Attualmente Paoletto utilizza il PC sia a casa che a scuola (frequenta con soddisfacente profitto la seconda media) per fare i compiti ed a scopo ludico (sono stati installati nel suo PC diversi programmi educativi e didattici). Gli piace navigare in internet per approfondire i suoi argomenti preferiti (che poi stampa e porta con sé nel suo zainetto) e per comunicare con gli amici.

Nell'ambito del percorso scolastico sono stati programmati numerosi incontri tra insegnanti, fisiatra, terapeuta e logopedista; gli apprendimenti scolastici sono adeguati ed in continua evoluzione. Permangono ridotta resistenza e ridotta attenzione. Il numero di vocaboli utilizzati è basso, a volte nelle frasi vengono dimenticate le preposizioni ed il verbo resta all'infinito.

È stata fornita un'assistenza scolastica di integrazione ed un'assistenza trisettimanale per i compiti a casa.



Valutazione dell'esperienza

Rivedendo a posteriori il percorso di Paoletto e famiglia, si potrebbero trovare diversi momenti in cui forse la scelta adottata non corrisponde alla migliore possibile. Tuttavia, ogni scelta è stata fatta in relazione all'esigenza del momento, dalla convinzione dei genitori o dalle richieste stesse di Paoletto.

Talvolta, a dispetto della prognosi in genere rapidamente infausta della malattia, sono state la stessa forza di volontà ed insistenza di Paoletto a condizionare le scelte degli ausili e delle strategie: è in grado di gestire il suo tempo, compie le sue scelte con decisione e razionalità, è un suo diritto avere potere decisionale in questo percorso, nel suo percorso. Ha accettato suo malgrado il busto ortopedico, pur con le problematiche di gestione ed i decubiti cutanei, perché ne ha capito la necessità. Utilizza con piacere il PC per le sue attività. Segue con interesse le sedute di logopedia mentre si stancava precocemente durante quelle di riabilitazione. Non manca mai, anche se sta male, agli appuntamenti presso la Comunità ricreativa in cui segue musicoterapia, arteterapia e clownterapia. Non ha interesse invece per i tentativi di comunicazione verbale né per la deambulazione.

Credo che assecondare le propensioni di Paoletto sia più importante che perseguire un nostro ideale di autonomia, per cui concordo con il percorso che è stato seguito.