



Università Cattolica del Sacro Cuore
Facoltà di Scienze della Formazione
Milano



Fondazione Don Carlo Gnocchi ONLUS
Polo Tecnologico
Milano

Corso di Perfezionamento
**Tecnologie per l'autonomia
e l'integrazione sociale delle persone disabili**
Anno Accademico 2007/2008

Preferisco vivere, grazie PAOLETTO

CANDIDATA: Elisa Robol

Tipo di elaborato: progetto su caso individuale

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). Paoletto e familiari sono stati progressivamente accompagnati durante le diverse tappe di accrescimento e le fasi alternanti della malattia, affrontando insieme di volta in volta problemi, obiettivi, delusioni e traguardi.

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.

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.

**Direttore del Corso
Responsabile Tecnico Scientifico**

**Prof. Giuseppe Vico
Ing. Renzo Andrich**

1. Sintesi del progetto

I protagonisti

Paoletto ha 14 anni. È figlio unico e vive con mamma e papà in una bella casa di campagna, alla periferia di un grande paese.

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.

Con la sua famiglia, Paoletto ha affrontato coraggiosamente l'evoluzione della malattia, partecipando sempre attivamente alle scelte che man mano si ponevano durante il percorso.

Il contesto

La presa in carico riabilitativa da parte del nostro Servizio di Riabilitazione è stata precoce (primi mesi di vita) e dura tuttora. Paoletto e famiglia sono stati progressivamente accompagnati durante le diverse tappe di accrescimento e le fasi alternanti della malattia, affrontando insieme di volta in volta problemi, dubbi, obiettivi, delusioni e traguardi.

Durante i primi mesi di vita il trattamento neuromotorio si è svolto presso il reparto per acuti dell'Ospedale in cui Paoletto era ricoverato. Al momento della dimissione, invece, si è programmato un intervento ambulatoriale. Dal punto di vista motorio Paoletto presentava fin dalla nascita una importante ipotonia muscolare diffusa, che associata al deficit di reazione di raddrizzamento assiale e derotativo e della reazione di sostegno, hanno limitato lo sviluppo motorio. Per quanto riguarda il versante segmentario, la motilità volontaria ai quattro arti era presente in ogni distretto ma caratterizzata da ipostenia marcata (specie del cingolo pelvico) e da tremori intenzionali che hanno compromesso la motilità fine degli arti superiori. Durante lo sviluppo si sono susseguite fasi di acquisizione di nuove abilità motorie e fasi di regressione (legate anche a diversi interventi chirurgici resi necessari dalla progressione della malattia). All'età di 27 mesi è iniziato l'intervento logopedico, sia per i problemi di alimentazione e di impaccio orofacciale che per valutare le abilità cognitive e comunicative, in considerazione dell'assenza di linguaggio orale.

Sono stati organizzati percorsi integrati con gli educatori e gli insegnanti al momento dell'ingresso a scuola.

Ad oggi, Paoletto è seguito ambulatorialmente dal nostro Servizio dal punto di vista logopedico, per migliorare ulteriormente le abilità morfo-semantiche e lessicali. Sul versante motorio al momento attuale non è in grado di raggiungere la stazione eretta e necessita di assistenza completa per le ADL.

Sono frequenti i ricoveri ospedalieri a causa di peggioranti in ambito respiratorio (apnee notturne, infezioni polmonari, deficit respiratorio), neurovegetativo (deficit di termoregolazione con iperpiressia) e viscerale (diverticolosi intestinale e vescicale).

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 in questione, gli obiettivi specifici del nostro intervento sono stati sviscerati man mano insieme alla famiglia; si è trattato di 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 tale proposito 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

Corretta 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.

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.

La carrozzina elettrica in uso dai sei anni è provvista di unità posturale per il tronco/bacino (*cuscinetto confezionato su misura, schienale in schiuma sagomata - marchio Jay, modello FIT - scheda portale SIVA n. 13.753*). Verso gli 11 anni è stata aggiunta un'unità posturale per il capo a singola imbottitura grande (*marchio Jay - scheda portale SIVA n. 13757*): il controllo del capo è discreto, ma insorge precocemente ipostenia ed è presente contrattura dolorosa della muscolatura cervicale con frequenti cervicalgie.

Mobilità interna ed esterna

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.

A 6 anni, in previsione dell'ingresso alla scuola elementare, viene proposta la carrozzina elettrica; per problematiche di trasportabilità in auto viene scelta una carrozzina manuale/elettrica per uso interno ed esterno: alle ruote della carrozzina manuale (*marchio Sunrise Medical, modello Sopur Friend - scheda portale SIVA n. 14574*) è stato applicato un propulsore elettrico (*marchio Alber, modello e-fix - scheda portale SIVA n. 7563*) 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.

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 orofacciale costringe Paoletto ad una dieta semisolida; dev'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 sollevapersona 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 (produttore: Chicco) (età 3 anni) 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, più stretto ed utilizzato anche dai genitori. Tale 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.

A causa delle difficoltà respiratorie e della sindrome delle apnee notturne, viene utilizzata una cPAP nelle ore notturne. Sono stati forniti dal Collega pneumologo anche PEP-Mask, saturimetro e broncoaspiratore per quando le secrezioni polmonari diventano particolarmente abbondanti.

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 scudo di tastiera per neutralizzare l'interferenza dei tremori distali e di trackball-mouse per gestire i comandi (con tasto predisposto al doppio-click).

Attualmente 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 scoprire nuove cose sui 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 a quella "migliore sulla piazza". Però ogni scelta è stata fatta in relazione all'esigenza del momento, della convinzione dei genitori o delle richieste stesse di Paoletto.

Talvolta, a dispetto della prognosi in genere rapidamente infausta della malattia, è stata 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 musicoterapica, 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.

2. Premesse teoriche

2.1 Motivazioni della scelta del caso

Mi sono sempre occupata, come fisiatra, di riabilitazione del paziente adulto. Per arricchire il mio bagaglio culturale, ho accettato la proposta di seguire qualche paziente con patologia dell'età evolutiva; così ho conosciuto il nostro protagonista.

Secondo la bibliografia attuale la prognosi della Malattia di Menkes viene stimata intorno ai tre anni di vita. Paoletto ne ha ora quattordici, non ha mai smesso di sorridere, di desiderare di andare avanti, affrontando ogni ostacolo ed ogni complicanza con determinazione e successo. Non si può non rimanere colpiti da tanta determinazione a vivere, né non cercare di apprenderne il segreto.

La difficoltà maggiore che ho incontrato durante l'elaborazione della mia tesi è stata quella di aver conosciuto Paoletto pochi mesi fa, quindi di non aver condiviso direttamente con lui e la sua famiglia le diverse tappe della malattia. Mi sono dovuta basare su relazioni, documentazione clinica pregressa, testimonianze riferite, colloqui con medici, terapisti e con la mamma per ricostruire la storia. I Colleghi che hanno seguito Paoletto fin dall'inizio e la logopedista che lo segue attualmente sono stati molto disponibili ed esaurienti sulle note cliniche e tecniche del percorso. La mamma è stata puntuale e precisa nel raccontare la sua esperienza e nel fornirmi tutte le indicazioni che man mano chiedevo. Tuttavia non credo sia paragonabile alla ricostruzione di un vissuto personale. Inoltre, non è stato sempre semplice risalire alle schede tecniche di ausili prescritti molti anni fa. Queste problematiche sono state in gran parte superate grazie ad un gruppo di lavoro molto affiatato ed una collaborazione ammirevole all'interno del team riabilitativo.

Pertanto, nonostante le difficoltà incontrate, il giudizio complessivo su questa esperienza non può che essere positivo, dal momento che mi ha permesso di affacciarmi ad una realtà a me poco familiare. Sicuramente ha ampliato la mia visione d'insieme e migliorato le mie modalità di approccio a problematiche simili che mi ritroverò ad affrontare.

2.2 Modelli teorici di riferimento

La clinica della malattia di Menkes

La Malattia di Menkes è una rara malattia genetica (incidenza di 1 su 100.000-250.000 nati vivi) trasmessa come carattere recessivo x-linked, in cui avviene una mutazione a livello del gene che codifica per una famiglia di proteine (ATP7A) che sono implicate nel trasporto del rame per i cuproenzimi (Bestini and Rosato, 2008; Goetz and Pappert, 2000; Kim et Al, 2002). Tale difetto genetico si estrinseca nell'alterazione di una pompa di membrana, a livello dell'apparato dei Golgi, che dovrebbe espellere il rame dalle cellule. A livello organico si traduce in un limitato trasporto di rame, introdotto con l'alimentazione) dagli enterociti al circolo ematico (con bassi livelli di concentrazione del metallo a livello plasmatici, epatico, cerebrale ed alta concentrazione paradossa a livello tissutale, tipo duodeno, reni, milza, pancreas e muscolo scheletrico).

Il rame rappresenta un metallo fondamentale per numerosi enzimi in qualità di co-enzima, soprattutto durante il primo anno di vita, in cui la richiesta di rame è estremamente elevata per far fronte alla rapida crescita ed allo sviluppo neuromotorio. Studi nel modello animale hanno evidenziato che il fenotipo (e la gravità della malattia) può essere influenzato dal tipo di mutazione genica (Kim and Petris, 2007).

Il deficit di rame si ripercuote sui cuproenzimi, determinando i segni clinici tipici, tra cui la neurodegenerazione è il più grave. La carenza di dopamina beta-idrossilasi, enzima coinvolto nella sintesi di catecolamine, spiegherebbe le anomalie del sistema nervoso autonomo, con diminuita funzione simpatica adrenergica che porta ad instabilità della temperatura corporea, ipoglicemia, ptosi palpebrale. Il deficit di citocromo-c-ossidasi sarebbe correlato all'ipotonia, alle alterazioni muscolari ed all'astenia. La diminuita attività dell'enzima lisil-ossidasi, cruciale nel cross-link del collagene con l'elastina, è in relazione con la tortuosità del tessuto connettivo e dei vasi arteriosi (con la possibile occlusione degli stessi, responsabile dei fenomeni ipossico-ischemici mediante le irregolarità del flusso ematico producenti le temibili lesioni a carico del SN), con le alterazioni vescicali (diverticoli) e gastriche (polipi). La mancanza di tiroxina-idrossilasi produce la mancanza di pigmentazione. La carenza di rame in organi come il cervello ed il fegato si evidenzia fin dalla nascita, dato che il metallo non è in grado di attraversare la placenta.

I piccoli pazienti, maschi, vengono segnalati in genere a 2-3 mesi dalla nascita, per sonnolenza, scarso controllo del capo, facies pallida con guance paffute, micrognazia, sopracciglia attorcigliate e capelli normali alla nascita ma che poi tendono a diventare scarsi, incolore, ispidi e friabili (aspetto a stelo ritorto al microscopio). Si associano in genere mancato accrescimento ponderale, arresto dello sviluppo, ipotermia e convulsioni (attacchi mioclonici spesso multifocali, frequenti e precipitati dagli stimoli) (Kaler et Al, 2008).

Il quadro neurologico è caratterizzato da importante ipotonia del tronco con scarso controllo del capo; il tono delle estremità può essere aumentato con pollici addotti e postura corticale; i riflessi tendinei profondi sono spesso iperattivi; la suzione ed il pianto risultano generalmente efficaci; la fissazione e l'inseguimento oculare sono ridotti, mentre l'udito è normale (Kaler, 1998) nella maggior parte dei casi le acquisizioni comunicative sono limitate a sorrisi e balbettii. Sono presenti inoltre palato ogivale, ritardo dell'eruzione dentaria, petto scavato, rumori respiratori, ernia ombelicale o inguinale, diverticoli vescicali, alterazioni osee varie con rischio di frattura. La crescita risulta alterata dopo la comparsa della neurodegenerazione (sono stati riportati casi di infarcimenti cerebrali a livello dei nuclei grigi profondi, attribuibili a fenomeni anossico-ischemici susseguenti all'esposizione ai radicali liberi dell'ossigeno (Hisch et Al, 2000). Con l'andare del tempo sopravviene microencefalia secondaria; la compressione delle arterie cerebrali di piccolo, medio e grosso calibro è responsabile delle lesioni malaciche multiple al cervello e l'atrofia può instaurarsi così rapidamente da produrre ematomi subdurali che mascherano la stessa microcefalia con un aspetto macrocranico. L'arteriografia rivela la tortuosità dei vasi ed i prolungamenti delle arterie sistemiche e cerebrali fino a quadri di chiusura vera e propria. Sul versante clinico non c'è evidente progressione dello sviluppo neurologico (si perdono le acquisizioni raggiunte) e raramente i bambini superano i due anni di età (se pur con eccezioni) (Kaler, 2008) e sono frequenti i casi di morte perinatale (Jankov et Al, 1998).

I reperti post-mortem dimostrano una diffusa perdita neuronale dei nuclei di relay e cerebellare (cellule dei granuli e stellate); vi è inoltre diminuzione dell'arborizzazione dendritica dei neuroni residui della corteccia motoria e delle cellule di Purkinje. A tale spopolamento neuronale si associano poi la proliferazione astrocitaria e la degenerazione cistica ed alterazioni della sostanza bianca (Jayawant et Al, 2000). Alla RM è possibile osservare fenomeni di diffusa atrofia e ventricolomegalia (Kaler 2008).

Esistono anche casi meno gravi di Malattia di Menkes, tipo forme con esordio tardivo e con danni neurologici più esigui.

La diagnosi viene posta sulla base dei segni clinici, dei reperti radiologici (osteoporosi, deformazione a conchiglia dei corpi vertebrali, eccessiva formazione di osso wormiano), dei dati di laboratorio (bassissimi livelli sierici di rame e di ceruloplasmina) e dell'esame microscopico del capello.

Il concetto di riabilitazione e di progetto riabilitativo individuale

La Riabilitazione rappresenta quel *processo di soluzione dei problemi e di educazione nel corso del quale si porta una persona disabile a raggiungere il miglior livello di vita possibile sul piano fisico, funzionale, sociale ed emozionale, con la minor restrizione possibile delle sue scelte operative, pur nell'ambito della sua menomazione e della quantità e qualità delle risorse disponibili; tale processo, per le disabilità gravi, deve coinvolgere anche la famiglia del disabile, quanti sono a lui vicini e, più in generale, il suo ambiente di vita* (Basaglia, 1998 e 200; GU 1998).

Sulla base di questa definizione si basa la preparazione del progetto riabilitativo individuale, cioè l'insieme di proposizioni elaborate dall'equipe riabilitativa (coordinata dallo specialista fisiatra) che definiscono, attraverso specifici programmi attuativi, le aree di intervento, gli obiettivi a breve, medio e lungo termine, i tempi previsti, le modalità di erogazione degli interventi, gli operatori coinvolti e la verifica puntuale di tali interventi (Basaglia 2002). Ogni parte del progetto va comunicata in modo comprensibile ed appropriato al paziente ed ai suoi familiari, prendendo necessariamente in considerazione i loro esiti desiderati, le loro aspettative e le loro priorità. Nel caso di patologie dell'età evolutiva, poi, la famiglia riveste un ruolo particolarmente cruciale e rappresenta un'ottima risorsa per lo sviluppo dell'autonomia del bambino: i genitori vanno informati dettagliatamente sugli obiettivi terapeutici, sulla clinica della malattia, sui mezzi a disposizione e sui possibili limiti; questo permette di raggiungere da un lato una maggior consapevolezza sulle reali possibilità di recupero e dall'altro una maggior comprensione delle ripercussioni del lavoro riabilitativo sulla vita quotidiana. Solo in questo modo tra operatori e famiglia si può creare una collaborazione proficua per il bambino, basata sulla condivisione di obiettivi e lavoro quotidiano d'equipe.

Il concetto di autonomia

Viene definita come *capacità di progettare la propria vita, di entrare in relazione con gli altri e, sempre con gli altri, di partecipare alla costruzione della società* (Andrich e Porqueddu, 1990). Un individuo, cioè, può definirsi *autonomo* quando è in grado di esprimersi sui tre livelli relazionali previsti: se stesso, gli altri e l'ambiente.

Il concetto di empowerment

Viene definito come *il processo attraverso cui una persona acquisisce potere, non in termini formali ma nel senso di libertà di compiere le proprie scelte e perseguire obiettivi autodeterminati* (Thomas e Velthouse, 1990); per noi l'obiettivo è lo sviluppo dell'autonomia.

Tale concetto diventa fondamentale all'interno dell'iter di scelta degli ausili da parte dell'utente: grazie a questo percorso, infatti, l'utente raggiunge una crescita personale che lo mette in grado di effettuare scelte libere e consapevoli, attraverso le principali fasi del modello EUSTAT: in primo luogo identifica i propri bisogni, in secondo luogo si prefigge degli obiettivi da raggiungere, formula un progetto con le possibili soluzioni ed infine prende le decisioni utili alla messa in pratica dello stesso (EUSTAT, 1999).

Se ne evince che il nostro compito nell'aiutare un utente nella scelta degli ausili non è solo quello di fornire informazioni tecniche né quello di indirizzarlo verso determinate soluzioni, piuttosto quello di guidarlo verso una maggior presa di coscienza della sua situazione, e favorire lo sviluppo del suo processo di maturazione, che lo porterà ad una scelta in autonomia.

Il concetto di ausilio

Gli ausili devono essere considerati dispositivi per l'autonomia, e quindi per la relazione. Infatti, se adeguatamente inseriti all'interno del percorso riabilitativo, possono promuovere il recupero di un nuovo equilibrio relazionale, diventando per l'utente stesso parte di sé, estensione del proprio corpo, strumenti che lo rendono in grado di esprimersi più compiutamente come persona.

La scelta di ogni ausilio, per essere veramente appropriata, dovrà rispettare i criteri di competenza (l'ausilio svolge realmente la funzione che ci si aspetta da esso?), contestualità (è adatto al contesto d'uso?) e consonanza (è in armonia con la personalità e lo stile di vita dell'utente?) (Andrich, 1996; Mainini et al, 1982).

Il concetto di postura nelle malattie neuromuscolari progressive (Seating Clinic, 1998)

Boccardi ha definito la postura come “*atteggiamento individuale assunto da un singolo soggetto, definito dai rapporti che si stabiliscono tra i vari segmenti corporei inseriti nello spazio, corredati dalla forza relativa (muscoli) cui presiede l'attività di controllo del sistema nervoso centrale*” (Boccardi e Lissoni, 1998). *Le posture sono infinite; non esiste la postura normale ed ogni postura, se non viene alternata ad altre, è una cattiva postura*”. Nelle malattie neuromuscolari viene persa progressivamente la capacità di modificare l'assetto posturale. Nella patogenesi sono compresi diversi fattori, quali l'ipostenia (specie dei muscoli antigravitari), lo sbilanciamento muscolare (durante il movimento volontario alcuni muscoli vengono sempre allungati mentre altri non lo sono quasi mai), la forza di gravità (specie lo stress gravitazionale del peso del tronco sul bacino), le asimmetrie posturali, la crescita scheletrica (quanto più precoce è l'età di insorgenza della scoliosi e tanto più sarà peggiore la prognosi).

La comparsa di una scoliosi a carattere evolutivo è una evenienza frequente nella progressione delle malattie neuromuscolari (Mullender et Al, 2008); l'epoca di insorgenza corrisponde circa al momento della perdita della capacità di deambulare ed una volta insorta evolve rapidamente in genere. Il suo trattamento prevede scelte conservative (sistemi di postura, corsetti, ...) e la terapia chirurgica, quando possibile.

3. Quadro clinico

Paoletto è nato a 35 settimane e 5 giorni di gestazione, dopo una gravidanza decorsa con numerose minacce d'aborto, da parto con applicazione di ventosa per prolungamento del periodo espulsivo. Alla nascita pesava 2.630 gr, era lungo 34 cm con indice di APGAR 8-9. Presentava segni clinici compatibili con la Malattia di Menkes: torpore e sonnolenza, con scarsa responsività agli stimoli; apertura degli occhi dopo stimolazione ma assenza di fissazione con lo sguardo; motricità globale spontanea ridotta con frequenti tremori ai quattro arti; postura con capo rivolto da un lato, prevalentemente a sinistra, con arti superiori flessi al gomito ed arti inferiori semiestesi; mani con clinodattilia bilaterale e flessione delle articolazioni metacarpo-falangee con iperestensione delle falangee distali di 3° e 4° dito bilateralmente; piede talo-valgo bilaterale; edemi palpebrali ed al cuoio capelluto; capelli ispidi e crespi. Dal punto di vista laboratoristico, la diagnosi veniva confermata dal riscontro di bassi livelli plasmatici di rame e ceruloplasmina.

All'età di 2 mesi e 5 giorni veniva iniziata la terapia medica con istidinato di rame (tuttora in corso), con dosaggi progressivamente aggiustati durante l'accrescimento.

Nei mesi successivi alla nascita alcuni segni clinici diventano più evidenti: ipotonia muscolare diffusa sia al tronco che agli arti, ipopigmentazione dei capelli, facies paffuta e pallida, scarso accrescimento ponderale. Successivamente insorgono complicanze cliniche: diverticolosi vescicale e fimosi serrata (con necessità di correzione chirurgica), comparsa di anomalie elettroencefalografiche e mioclonie alla commissura labiale compatibili con quadro di epilessia parziale continua (con necessità di copertura farmacologica con valproato di magnesio).

Lo sviluppo **motorio** di Paoletto è stato condizionato da un'importante ipotonia muscolare diffusa, dal deficit della reazione di raddrizzamento assiale e derotativo e da un deficit della reazione di sostegno, oltre che da periodi recidivanti caratterizzati da una importante astenia, apparentemente non relazionata ad eventi specifici, determinante una regressione delle abilità acquisite, seguite poi da un lento ma progressivo recupero. Dal punto di vista segmentario, la motilità volontaria ai quattro arti, pur globalmente presente in ogni distretto, è stata caratterizzata da un'ipostenia marcata, soprattutto a carico dei muscoli del cingolo pelvico, e da tremori intenzionali, che hanno compromesso la motricità fine agli arti superiori.

Le tappe dello sviluppo motorio possono essere schematizzate nel modo seguente:

- a 12 mesi acquisizione della postura seduta autonoma senza appoggio degli arti superiori ma in cifosi dorso-lombare;

- a 15 mesi verticalità, dapprima nel tavolo di statica poi con assistenza ed appoggio anteriore ad un tavolo, senza però mai arrivare all'autonomia a causa del marcato deficit di controllo del bacino;
- nei mesi successivi, in concomitanza della correzione chirurgica per diverticolosi vescicale, si assisteva alla regressione di tali abilità motorie, poi lentamente recuperate;
- a 24 mesi marcia in quadrupedica con raggiungimento dell'autonomia nei passaggi posturali dal piano orizzontale alla posizione seduta (il passaggio da seduto o da in ginocchio alla stazione eretta non è mai stato possibile in autonomia ma solo con assistenza);
- fino a 3 anni Paoletto non ha acquisito ulteriori competenze motorie ma ha consolidato e stabilizzato ciò che aveva precedentemente appreso;
- a 3 anni iniziano piccoli spostamenti in stazione eretta, con tutori gamba-piede e necessità di assistenza, con particolare interesse per tale modalità di spostamento;
- a 3 anni e 10 mesi avvio alla deambulazione con tutore HKAFO bilaterale (per compensare il deficit di forza ai muscoli di anca e bacino);
- fino a 7 anni marcia con tutori, deambulatore a spinta anteriore ed assistenza di una persona, comunque per brevi tratti e con lentezza estrema e precoce affaticabilità;
- a 6 anni (al momento di entrare alla scuola elementare) veniva fornita una carrozzina con comando elettronico e Paoletto acquisisce progressivamente le capacità di guida autonoma, anche attraverso spazi ristretti, evitando bene persone ed ostacoli;
- a 7 anni abbandono completo dei tutori HKAFO (su decisione di Paoletto e condivisione da parte dei genitori della sua scelta) e deambulazione per tratti sempre più brevi con deambulatore ed assistenza di una persona;
- negli anni successivi, fino ai 14 anni attuali, si assiste ad un progressivo peggioramento del quadro con susseguirsi di complicanze cliniche respiratorie e danni secondari, che fanno perdere parte delle abilità raggiunte, fino al quadro attuale, praticamente stabilizzato;
- a 8 anni raggiunge la stazione eretta solo durante gli esercizi riabilitativi (al tavolo da statica, con una resistenza di massimo un'ora nell'arco della giornata);
- a 9 anni progressivo aggravamento dell'ipostenia, specie a tronco ed arti inferiori: utilizza la stazione eretta (sempre con maggior sostegno) solo per aiutare i genitori nelle manovre di assistenza nelle sue attività di vita quotidiana;
- verso i 10 anni aggravamento della scoliosi neuromuscolare, destro convessa toracica e sinistro convessa lombare, per cui si rende necessaria la prescrizione di un corsetto statico equilibrato da indossare nelle ore diurne, confezionato in modo da mantenere le curve fisiologiche sagittali, allo scopo di evitare cifosi che potesse aumentare la compressione sui metameri vertebrali; tale busto ha presa di bacino ischiofemorale separata dalla presa toracica (le due parti vengono sovrapposte al momento di indossare l'ortesi, per facilitare l'assistenza al paziente);
- a 10 anni e 6 mesi improvvisi crolli vertebrali multipli (T11, T12 ed L1) su base osteoporotica, con necessità di immobilizzazione giorno e notte nel corsetto statico equilibrato ed inizio di terapia medica con difosfonati; perdita completa della stazione eretta;
- concomitante peggioramento del quadro respiratorio, con necessità di cicli di rieducazione respiratoria per tosse assistita;
- a 12 anni netto peggioramento della scoliosi neuromuscolare nonostante il corretto utilizzo del corsetto: la curva scoliotica raggiunge i 38° ed è destinata a peggiorare ulteriormente; iniziano a diventare pesanti anche le problematiche cutanee legate al suo utilizzo continuo (decubiti, borsiti ed ematomi dolorosi sotto l'ascella sinistra ed a livello della cresta iliaca sinistra, dovuti anche all'esiguità del tessuto adiposo e muscolare); tutte queste problematiche portano a consultare un chirurgo vertebrale, che pone indicazione ad un intervento di stabilizzazione chirurgica;
- a 12 anni e 4 mesi si rende necessaria l'introduzione di un'unità posturale per il capo, per ridurre la cervicgia persistente e contrastare la progressione della perdita di controllo del capo;
- peggioramento dei sintomi respiratori, con aggravamento del deficit di saturazione e riscontro di sindrome delle apnee notturne: si rende necessaria la ventilazione notturna a pressione positiva continua e viene prescritto dallo specialista pneumologo dell'età infantile un ventilatore pressometrico cPAP della Gastec Medicaire con maschera nasale; dopo i primi giorni di assestamento i parametri impostati (valori pressori di 6 ed una rampa di 10 minuti) hanno consentito la totale scomparsa delle variazioni notturne di saturazione; con piccoli accorgimenti (impacchi locali di soluzione fisiologica e crema protettiva) è stato possibile anche evitare eritemi

o piaghe da decubito al volto; nei periodi di aggravamento ciclico delle problematiche respiratorie Paoletto necessita di broncoaspirazione con lavaggi bronchiali, PEP Mask e cicli di rieducazione respiratoria per eliminare le secrezioni in eccesso;

- sulla base delle condizioni respiratorie i colleghi anestesisti sconsigliano l'intervento di stabilizzazione vertebrale, per cui si prosegue con corsetto equilibrato 23 ore/die (viene rimosso praticamente solo per l'igiene);

Lo sviluppo del *linguaggio* è stato caratterizzato da comparsa in epoca normale delle componenti comunicative standard (sorriso, sguardo, indicazione) e dei gesti rappresentativi.

Schematicamente:

- a 22 mesi sono comparsi i primi vocalizzi non modulari, la comprensione verbale nominale-contestuale e l'esecuzione di consegne semplici utilizzando la mano della madre come prolungamento della propria;
- a 27 mesi è iniziata l'osservazione logopedica durante le sedute di fisioterapia, sia per i problemi di alimentazione e di impaccio orofacciale che per valutare le abilità cognitive e comunicative, vista l'assenza di linguaggio orale. L'uso della voce era limitato ma intenzionale, con emissioni brevi e senza prosodia riconoscibile. Era allora in grado di comprendere ordini semplici affermativi ma non comprendeva la negazione, indicava con la mano e sorrideva per comunicare approvazione;
- a 3 anni dotazione di comunicatore simbolico ad otto caselle, con l'obiettivo principale di favorire lo scambio comunicativo, la formulazione di risposte con il SÌ ed il NO e successivamente la comunicazione di bisogni primari. Tale ausilio ha permesso di affrontare regole morfo-sintattiche e di esercitare la funzione narrativa del linguaggio con storie raffigurate in sequenza. In collaborazione con le insegnanti della scuola materna sono state preparate delle griglie di lavoro utili in alcuni momenti di routine scolastica; tuttavia, la scarsa duttilità dello strumento e la ridotta fiducia delle insegnanti nelle possibilità offerte dal comunicatore ne hanno limitato un suo utilizzo più creativo e costruttivo;
- a 4 anni introduzione di comunicatore simbolico a 32 caselle, con maggior accettazione anche da parte di Paoletto, che lo cercava ed utilizzava correntemente per richiamo e per esprimere alcuni desideri;
- a 5 anni, in preparazione all'entrata alla scuola elementare e considerato il grande interesse di Paoletto, durante le sedute di logopedia viene introdotto gradualmente l'uso del PC, per la lettura e la scrittura e viene utilizzata la tastiera per favorire l'associazione fonema-grafema, oltre che per i giochi metafonologici.
- a 7 anni viene prescritto un PC ad uso domestico ed una postazione scolastica, con tastiera protetta da scudo ed a latenza ritardata (per i tremori distali) ed un mouse trackball con tasto dedicato al doppio click.
- Attualmente prosegue tuttora con le sedute di logopedia, per migliorare le strategie comunicative e l'iniziativa al giudizio critico; è evidente una riduzione della soglia di attenzione e della resistenza all'esecuzione dei compiti, oltre che una marcata lentezza; nella scrittura il numero di vocaboli utilizzati è ridotto, spesso mancano le proposizioni ed il verbo resta all'infinito ma nel complesso Paoletto e genitori si ritengono soddisfatti sia delle modalità con cui riesce ad esprimere i suoi bisogni e pensieri sia dei risultati scolastici.

Al momento attuale Paoletto utilizza 23 ore al giorno il corsetto statico equilibrato, non deambula ma si sposta utilizzando in autonomia e con destrezza la carrozzina elettrica, è autonomo nella postura seduta, necessita invece di aiuto per tutte le ADL, compresi i trasferimenti posturali. Riesce a mantenere la stazione eretta al tavolo da statica per meno di mezzora al giorno. Utilizza per la comunicazione il linguaggio gestuale coi familiari e l'alfabeto muto coi compagni di gioco. Per i compiti ed a scopo ludico (giochi didattici ed internet) utilizza un PC adattato. Per gli spostamenti fuori casa la famiglia ha un'auto adattata; per la scuola e la frequenza bisettimanale alla cooperativa c'è il pulmino dei volontari.

4. 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, principalmente 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 (le distanze ed i tempi di percorrenza non sono certo quelli di una grande città!), inserirsi nella cooperativa vicino a casa per le attività pomeridiane.

In un piccolo mondo in cui tutti si conoscono è spesso più facile cadere vittima di pregiudizi verso il "diverso" e finire col sentirsi osservati e magari giudicati, per cui 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.

A volte, specie nei momenti di ricaduta della malattia, quando si rendeva necessario un ulteriore ricovero, ha pesato la distanza dall'Ospedale di riferimento.

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.

5. Contatto iniziale

Paoletto è stato preso in carico dal nostro Servizio di Riabilitazione a breve distanza dalla diagnosi, già nei primi mesi di vita ed è tuttora seguito per la componente logopedica. Il mio primo incontro con lui però risale a qualche mese fa; ho avuto accesso a tutta la documentazione del caso, ho incontrato le diverse figure professionali che lo hanno seguito in precedenza e che lo seguono attualmente, ho avuto colloqui esaustivi con la madre.

Analizzando retrospettivamente il percorso, il lavoro iniziale da parte degli operatori, è stato di far acquisire ai genitori la consapevolezza dell'inevitabile progressione del quadro clinico e la necessità di intervenire a più livelli per cercare di garantirgli la massima autonomia possibile nel corso dell'evoluzione e di riuscire a condividere motivazioni, scelte ed obiettivi all'interno del percorso. Grazie a questa stretta relazione tra operatori e famiglia è stato possibile ottenere grande collaborazione all'interno del gruppo, riuscendo così ad affrontare di volta in volta le diverse problematiche, in un clima che si è cercato di rendere più sereno e disponibile possibile.

Il corretto inserimento di ausili adeguati ha rappresentato un fondamentale anello della catena di interventi multidisciplinari. Anello costruito spontaneamente fin dall'inizio del percorso, senza necessità di una vera e propria richiesta specifica da parte della famiglia. Tutti i diversi componenti del gruppo hanno fornito il loro contributo: gli operatori hanno messo a disposizione la loro esperienza e disponibilità, i genitori hanno riportato di volta in volta la loro esperienza quotidiana e le difficoltà che man mano si presentavano, i dubbi, i piccoli successi, le delusioni e le aspettative; Paoletto, appena ne è stato in grado, ha espresso in modo puntuale i suoi desideri e le sue osservazioni.

6. Obiettivi del progetto

Nel nostro caso l'obiettivo principale dell'intervento è stato quello di offrire a Paoletto tutto il supporto necessario a favorire e potenziare al massimo la sua possibilità di interazione con l'ambiente e gli altri.

Nonostante il quadro di inevitabile evoluzione della patologia, il nostro utente ha sempre dimostrato una tendenza spontanea alla socializzazione e quindi una continua ricerca della propria dimensione all'interno della famiglia, della scuola e degli amici.

A favorire ulteriormente questa propensione, ha alle spalle una famiglia che si è sempre mostrata ricettiva e propositiva nei confronti delle opportunità offerte e si è rivelata una essenziale risorsa nel percorso finora svolto insieme agli operatori.

Fortunatamente si è creato subito un rapporto di fiducia e collaborazione; una volta definito l'obiettivo globale, cioè quello di garantire a Paoletto il massimo livello di autonomia e di qualità di vita possibile, si è trattato di analizzare progressivamente quelli che potevano essere i singoli obiettivi specifici per le diverse necessità che di volta in volta si sono presentate. Coi familiari e con Paoletto, una volta che ne è stato in grado, sono stati man mano analizzati i nuovi bisogni, le soluzioni possibili, i risultati attesi ed ottenuti.

Le aree d'intervento sono state le seguenti.

Corretta postura: attraverso la disposizione di un sistema posturale per tronco/bacino e per il capo si è cercato di favorire il controllo e l'uso di capo, collo, tronco ed arti superiori, di stimolare così l'interazione con l'ambiente, di facilitare l'alimentazione e la respirazione, di prevenire la progressione di danni secondari; con un corsetto statico equilibrato si è cercato di contenere più possibile la progressione della scoliosi neuromuscolare ed ulteriori crolli vertebrali. Un mancato intervento a tale livello avrebbe potuto portare a rapido peggioramento dell'autonomia, oltre al peggioramento delle condizioni cliniche (in primis respiratorie e vertebrali).

Mobilità interna ed esterna: attraverso l'utilizzo di carrozzina elettrica Paoletto riesce a spostarsi autonomamente in casa ed all'esterno; è in grado di gestire gli spostamenti con un joystick nella mano sinistra, in spazi non troppo stretti o particolarmente affollati. Non intervenire su questo punto avrebbe portato alla necessità di totale dipendenza da terzi (non sarebbe in grado di autospingere una carrozzina manuale), oltre che limitare in modo pesante l'autonomia di ogni scelta.

Giardino accessibile: grazie alla messa in posa di una rampa di cemento durante i lavori di ristrutturazione della corte è stato possibile superare il dislivello di 4 cm dall'ingresso al cortile. Non essendoci problemi di spazio la pendenza della rampa risulta lieve (2%) per cui non ci sono pericoli nel percorrerla con la carrozzina elettrica e non disturba i familiari. Non intervenire sull'accessibilità al cortile avrebbe significato privare Paoletto di una fetta essenziale di esperienza, di godere della compagnia dei suoi amici animali, il suo cane Leo in particolare, e di poter accedere ad una grossa porzione di casa. Invece in questo modo il nostro piccolo amico è libero di uscire in autonomia per fare una pausa dai compiti, per controllare i coniglietti, per fare una gara di velocità con Leo o semplicemente per prendere una boccata d'aria.

Cura personale/bagno accessibile: Paoletto è totalmente dipendente in tutte le sue attività di vita quotidiana. La mamma lo aiuta a vestirsi ed indossare il busto, ad andare in bagno, ad alimentarsi, ad eseguire i trasferimenti posturali; con mamma e papà riesce a fare il bagno nella vasca. Per salire e scendere le scale i genitori si alternano per portarlo in braccio: grazie anche al suo limitato peso non è mai stato necessario prendere in considerazione l'utilizzo di un montascale o servoscala.

Nella casa sono presenti due bagni, di cui il più grande, a piano terra, è stato attrezzato ad hoc per le esigenze di Paoletto: un riduttore per WC della Chicco ed un rialzo per appoggiare i piedi in legno sotto il WC permettono una seduta sicura; due maniglioni a parete ai lati del WC aiutano negli spostamenti e nelle manovre; un lettino permette alla mamma di vestire e calzare il corsetto a Paoletto (per lui sarebbe deleteria anche la sola postura seduta senza il corsetto, per cui potersi sdraiare durante

le manovre di vestizione è essenziale). Il bagno al piano superiore, utilizzato prevalentemente dai genitori, è provvisto di un lettino a parete che permette di svestire Paoletto se necessita del bagno durante la notte (le camere sono entrambe al piano superiore della casa). Non sono stati necessari particolari accorgimenti per il letto e per la vasca da bagno (il papà lo sorregge mentre la mamma lo lava. Senza questi piccoli adattamenti i genitori di Paoletto non sarebbero in grado di gestirlo nelle comuni attività quotidiane e necessiterebbero di ulteriore aiuto esterno, anche per attività che svolgono volentieri in autonomia.

Auto accessibile: la mamma accompagna in auto Paoletto negli spostamenti non previsti dai volontari (visite mediche, sedute di logopedia, shopping, spesa per la famiglia, ...). A tale scopo nel 2007 è stata comprata dalla famiglia ed adattata una Fiat Doblò Panorama in cui è stato rimosso il sedile posteriore dal lato passeggero in modo che Paoletto possa accedere dal portellone posteriore (attraverso una pedana) direttamente al vano posteriore; la carrozzina viene fissata al pavimento dell'auto con gli appositi mezzi di contenzione. La manovra è facilitata da un meccanismo elettrico di abbassamento dell'auto e dall'estrazione rapida della pedana posteriore.

Senza la vettura adattata mamma e Paoletto dipenderebbero per ogni uscita dai volontari della cooperativa; ne risulterebbe una pesante limitazione delle scelte e delle possibilità dell'intera famiglia.

Comunicazione interpersonale, accessibilità informatica e la scrittura; integrazione degli ausili in percorsi educativi: Paoletto è stato dotato, a domicilio, di un PC collegato a stampante con mouse trackball e scudo di tastiera. Con tali mezzi riesce a svolgere i compiti assegnati a scuola, a navigare in internet e stampare il materiale di particolare interesse, ad esercitarsi con i programmi didattici installati dalla logopedista. Senza tali ausili per lui sarebbe impossibile scrivere (riesce a comporre brevi parole ma il tempo necessario, lo sforzo richiesto e la grafia storpiata dai tremori alle mani rendono inefficace la scrittura manuale), con tutto ciò che comporterebbe sia a livello scolastico che di contatti personali. In più utilizza con interesse e proficuamente il mondo di internet sia per la scuola che per "incontrare" i suoi amici; privarlo anche di questa possibilità significherebbe ridurre i suoi contatti alle ore scolastiche ed ai due pomeriggi in cooperativa.

7. Articolazione del progetto

Per ciascuna delle nostre aree di intervento (postura, mobilità, accesso a giardino ed auto, accessibilità informatica) sono state man mano analizzate le successive fasi della scelta (identificazione del bisogno, formulazione dell'obiettivo, definizione di un progetto, realizzazione del progetto) per arrivare all'ausilio "ideale" che rispondesse ai criteri di competenza, contestualità e consonanza descritti nel capitolo "premesse teoriche".

Corretta postura

- **Identificazione del bisogno:** per la maggior parte delle ore diurne Paoletto mantiene la postura seduta nelle sue attività quotidiane; la progressiva ipostenia a tronco e cingoli non gli permette però di controllare adeguatamente il tronco e gli arti inferiori né di modificare autonomamente la propria postura; un sistema di postura adeguato si è reso necessario precocemente per le esigenze quotidiane; a causa della grave e progressiva scoliosi neuromuscolare e dell'insorgenza dei crolli vertebrali multipli si è reso inevitabile anche l'inserimento del corsetto statico equilibrato.
- **Formulazione degli obiettivi:** contenere ulteriori danni a livello di rachide, pelvi ed arti inferiori (allineamento), prevenire lesioni secondarie (l'esiguità del tessuto sottocutaneo pone Paoletto a continuo rischio di lesioni da decubito e l'ipomobilità a tronco ed arti predispone l'insorgenza di retrazioni o contratture muscolari dolorose), migliorare le condizioni cliniche (respirazione, peristalsi, circolazione), favorire la motilità residua agli arti superiori, favorire il contatto e l'interazione con gli altri e l'ambiente, fornire un sostegno per contrastare la precoce faticabilità

e permettere a Paoletto di mantenere una postura corretta per tempi anche lunghi, ad esempio durante le ore di lezione a scuola o mentre svolge i compiti a casa.

- Definizione del progetto: i requisiti che delineano una “buona” postura seduta (Caracciolo e Ferrario, 1998) e che hanno guidato nella scelta sono:
 - a. *Economicità*: permettere al soggetto di non sprecare attenzione ed energia per il mantenimento della postura per avere più risorse disponibili nell’esecuzione del compito funzionale e delle ADL;
 - b. *Comfort*: durante l’utilizzo il soggetto non deve avvertire dolore o affaticamento, tali da richiedere l’intervento di assistenza per modificare la posizione;
 - c. *Funzionalità*: per permettere una miglior autonomia residua possibile (es. la motilità degli arti superiori nelle ADL) e favorire allo stesso tempo la gestione dell’utente da parte degli assistenti;
 - d. *Assenza di effetti collaterali*: sovraccarichi o compressioni possono causare danni secondari anche gravi);
 - e. *Stabilità*: sensazione di sicurezza fisica durante le ADL, senza tuttavia limitarle;
 - f. *Eстетica*: anche l’occhio vuole la sua parte!

Nei soggetti con patologia neuromuscolare che mantengono solo la postura seduta lo strumento ortesico di scelta è un corsetto univalva definito statico equilibrato (Seating Clinic, 1998); l’aggettivo *statico* sta ad indicare che tale ortesi non presuppone movimento da parte del paziente al suo interno, non ha sviluppo (non ha lo scopo di correggere progressivamente ma solo di contenere l’evoluzione della scoliosi e di compensare l’assetto posturale), non ha evoluzione temporale (non è reversibile). L’aggettivo *equilibrato* sta ad indicare che la ricerca di equilibrio tra la correzione della curva principale e secondaria (per garantire il controllo del capo al soggetto), equilibrio tra il bisogno di irrigidire il torace per esigenze posturali e di conservarlo più mobile possibile per esigenze respiratorie, equilibrio rispetto alla postura mantenuta in prevalenza dal soggetto (compatibilità tra corsetto e carrozzina), possibilità del tronco di realizzare movimenti compensatori dell’ipostenia del cingolo scapolo-omerale e degli arti superiori.

- Realizzazione del progetto: dopo una accurata anamnesi ed un esame obiettivo completo (sensibilità, tono, valutazione muscolare, articolare, cute, ...) il medico specialista fisiatra ha predisposto la prescrizione del sistema di postura e del corsetto statico equilibrato; dopo che i familiari hanno contattato la ditta ortopedica di loro riferimento è stato preparato il preventivo di spesa e presentato per l’autorizzazione da parte del Distretto socio-sanitario; ad autorizzazione ottenuta la ditta ortopedica ha procurato ed assemblato i diversi elementi sulla carrozzina leggera e confezionato il corsetto. Infine, il fisiatra prescrittore ha eseguito il collaudo, verificando la buona riuscita dell’intervento ed un successivo follow-up a distanza per valutare il grado di soddisfazione dell’utente.

Mobilità interna ed esterna

- Identificazione del bisogno: per Paoletto spostarsi da solo non è possibile utilizzando una carrozzina manuale. Ha però fin da subito espresso il forte desiderio di socializzare col prossimo, di vivere l’ambiente circostante in modo più completo possibile e di superare le barriere fisiche per poter esprimere al massimo le sue potenzialità.
- Obiettivi: potersi spostare in autonomia rappresenta una condizione necessaria per poter crescere e fare esperienza, oltre che per migliorare la sua gestione da parte dei familiari; gli può consentire una maggior libertà nelle sue scelte organizzative ed una maggior possibilità di socializzazione, soprattutto durante le attività ricreative. Gli permette poi di conservare le già scarse energie per le attività a lui più congeniali.
- Definizione del progetto: una carrozzina elettrica è sembrata la scelta migliore per rispondere a tali manifeste esigenze. Sono state analizzate tre possibilità in una valutazione comparativa degli

ausili secondo la checklist Batavia/Hammer (1990). Ad ogni criterio preso in considerazione è stato attribuito un grado di priorità (B=basso, M=medio,A=alto) ed un punteggio numerico (1=molto basso, 2=basso, 3=medio, 4=alto, 5=molto alto) alla risposta dell'ausilio a tale criterio (Tabella I).

	Priorità del criterio	Carrozzina manuale	Carrozzina elettrica	Propulsore elettrico
Accessibilità economica	A	5	2	4
Compatibilità tecnica	A	5	4	5
Riparabilità autonoma	M	5	3	3
Affidabilità	A	4	4	4
Durabilità	M	5	4	4
Facilità di montaggio	B	5	3	5
Facilità di manutenzione	M	5	4	4
Efficacia	A	1	5	5
Flessibilità	A	3	3	3
Facilità di apprendimento	A	5	2	2
Manovrabilità	A	1	5	5
Accettabilità	A	1	5	5
Comfort	A	4	5	5
Sicurezza	A	5	5	5
Trasportabilità	A	5	1	5
Assicurabilità	M	5	5	5
Assistenza tecnica post-vendita	A	5	5	5
Totale		64	60	69

Tabella I: valutazione comparativa degli ausili proposti (carrozzina manuale, carrozzina elettrica e propulsore elettrico) secondo la checklist Batavia/Hammer; il criterio di trasportabilità è stato scelto come fondamentale dai genitori.

Il primo criterio imprescindibile è stato che Paoletto riuscisse ad autogestire i suoi movimenti con la carrozzina; tale premessa ha scartato la possibilità di una carrozzina manuale, che avrebbe richiesto a Paoletto un dispendio energetico improponibile e non possibile. I genitori hanno scelto come criterio essenziale la trasportabilità della carrozzina, per problemi di spazio in automobile. Pertanto, nonostante pregi sovrapponibili tra carrozzina elettrica e propulsore elettrico, la scelta è ricaduta su quest'ultimo.

Giardino accessibile

- **Identificazione del bisogno:** per il nostro utente giocare all'aria aperta e godere della compagnia dei suoi amici animali è una priorità.
- **Formulazione degli obiettivi:** permettere l'accesso al cortile in modo autonomo, per poter giocare con Leo senza dipendere dalla disponibilità dei genitori per poter uscire e gestire i suoi tempi di studio e di ricreazione all'aperto. Può anche ubbidire alla mamma ed andare a chiamare il papà nell'orto quando è pronta la cena o dargli consigli su come crescere pomodori ed insalata.

Definizione del progetto: la soluzione è stata trovata velocemente e con poco dispendio di energie: nel corso di altri lavori di ristrutturazione della corte il padre ha provveduto a far confezionare una rampa in cemento che permettesse a Paoletto di raggiungere il giardino uscendo dalla porta-finestra della cucina. Il dislivello tra terreno del cortile e pavimento della cucina è di 4 cm. Vista la semplicità della soluzione non sono state prese in considerazione soluzioni alternative.

Sono state seguite le norme del **DPR del 24 luglio 1996, n 503** ("regolamento recante norme per l'eliminazione delle barriere architettoniche negli edifici, spazi e servizi pubblici", pubblicato in SO della GU 27 settembre 1996, n. 227), che prevede le caratteristiche necessarie per la rampa:

secondo l'articolo 7.1, "... per le rampe valgono le norme contenute ai punti 4.1.11 e 8.1.11 del decreto del Ministro dei lavori pubblici 14 giugno 1989, n 236. i percorsi che superano i 6 metri di larghezza devono essere, di norma, attrezzati anche con corrimano centrale". Il punto 4.1.11 prevede che "la pendenza di una rampa va definita in rapporto alla capacità di una persona su sedia a ruote di superarla e di percorrerla senza affaticamento anche in relazione alla lunghezza della stessa. Si devono interporre ripiani orizzontali di riposo per rampe particolarmente lunghe. Valgono in generale per le rampe gli accorgimenti analoghi a quelli definiti per le scale". La specifica 8.1.11 prevede quanto segue: "non viene considerato accessibile il superamento di un dislivello superiore a 3,20 m ottenuto esclusivamente mediante rampe inclinate poste in successione. La larghezza minima di una rampa dev'essere di 0,90 m per consentire il transito di una persona e di 1,50 m per consentire l'incrocio di due persone. Ogni 10 m di lunghezza ed in presenza di interruzioni mediante porte, la rampa deve prevedere un ripiano orizzontale di dimensioni pari a 1,50 x 1,50 m, ovvero 1,40 x 1,70 m in senso trasversale e 1,70 m in senso longitudinale al verso di marcia, oltre l'ingombro di apertura di eventuali porte. Qualora al lato della rampa sia presente un parapetto non piano, la rampa deve avere un cordolo di almeno 10 cm di altezza. La pendenza delle rampe non deve superare l'8%".

Realizzazione del progetto: nel nostro caso non ci sono stati problemi di spazio ed il dislivello da colmare per fortuna è modesto. È stata realizzata una rampa lineare di 2 metri in base di cemento, ricoperta poi di piastrelle in materiale antidrucciolo. Essendo il dislivello pari a 4 cm, la pendenza risultante è del 2%, facilmente gestibile in autonomia con la carrozzina elettrica.

Cura personale/bagno accessibile

- Identificazione del bisogno: Paoletto è totalmente dipendente in ogni attività della vita quotidiana. Mamma e papà si alternano nella sua gestione da sempre. Lo scarso controllo del tronco, l'ipostenia marcata, la fragilità ossea ed i successivi crolli vertebrali hanno accentuato la delicatezza del problema.
- Formulazione degli obiettivi: obiettivo principale è stato quello di aiutare i genitori nella gestione e trovare soluzioni che rendessero più agevoli e sicure possibili le operazioni di igiene personale.

Definizione e realizzazione del progetto: Il bagno principale è stato fornito di alcuni adattamenti che al momento sono tuttora validi: un riduttore per WC della Chicco ed un rialzo per appoggiare i piedi in legno sotto il WC per permettere una seduta sicura e confortevole; due maniglioni a parete ai lati del WC per aiutare negli spostamenti e nelle manovre; un lettino della Fumagalli per permettere alla mamma di vestire e calzare il corsetto a Paoletto. Un lettino a parete posizionato nel bagno al piano superiore (utilizzato prevalentemente dai genitori), per permettere di svestire Paoletto se necessitasse del bagno durante la notte (le camere sono entrambe al piano superiore della casa).

Non sono richiesti al momento particolari accorgimenti per il letto e per la vasca da bagno: fortunatamente il peso di Paoletto non è eccessivo ed i genitori hanno scartato l'ipotesi di un sollevapersona o di un seggiolino per la vasca, preferendo, finché possibile, continuare a gestirlo insieme personalmente.

Auto accessibile

- Identificazione del bisogno: Paoletto non può rimanere in casa da solo per cui la necessità di seguire la mamma nelle sue commissioni si è fatta presto sentire. In più, crescendo, è aumentato il numero di "uscite", per visite mediche, attività ricreative, gite coi genitori, ...) e non è sempre possibile avere a disposizione i volontari col pulmino. Quando è stato il momento di cambiare l'auto della mamma, i genitori hanno deciso di acquistare un mezzo che potesse facilitare alla famiglia gli spostamenti ed il trasporto.

- Formulazione degli obiettivi: facilitare i genitori, soprattutto la mamma, negli spostamenti e nel trasporto di Paoletto, evitando così di limitare la libertà di uscita della famiglia e rompere la totale dipendenza dal pulmino dei volontari.
- Definizione e realizzazione del progetto: nel 2007 i genitori di Paoletto hanno acquistato una Fiat Doblò Panorama Dynamic, adattando l'accesso posteriore con pedana sottotelaio automatica ed inserendo sistemi di ancoraggio a cinghie statiche e cintura di sicurezza a doppia bretella a tre punti. I genitori hanno beneficiato delle agevolazioni fiscali previste per l'acquisto dell'auto e per l'installazione degli adattamenti e di un ulteriore contributo regionale (vedi in seguito).

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

- Identificazione del bisogno: Paoletto ha sempre cercato e gradito il contatto con il mondo esterno e con le persone a lui vicine. Non utilizza il linguaggio vocale ma possiede una gestualità ed una mimica molto ricche ed esaustive. I genitori sono in grado di capire al volo e completare per lui le frasi o le parole più lunghe. Nei primi anni erano stati utilizzati dei comunicatori simbolici a 8 e 32 caselle; al momento di accedere alle scuole elementari, però, la continua crescita comunicativa dimostrata da Paoletto ed il suo manifesto interesse per l'interazione con compagni ed amici hanno fatto pensare che potesse essere il candidato ideale per utilizzare con successo un personal computer (PC).
- Formulazione degli obiettivi: permettere una comunicazione alternativa alla gestualità, specie fuori dall'ambiente familiare; permettere di svolgere attività quali la scrittura e la lettura che altrimenti richiederebbero un insostenibile dispendio energetico; permettere di avvicinarsi alla velocità dei compagni in internet e nell'utilizzo di programmi educativi.
- Definizione del progetto: era essenziale che il nostro utente rientrasse al di qua dello "spartiacque digitale" (linea culturale che separa chi sa e chi non sa fare uso degli strumenti digitali – Andrich 2002); l'utilizzo del PC ha rappresentato un modo per moltiplicare le interazioni con gli amici e per soddisfare la continua voglia di apprendere cose nuove (attraverso internet), per riuscire più agevolmente nello studio e nei compiti a casa, per utilizzare programmi educativi e giochi rilassanti nelle ore libere.
- Realizzazione del progetto: è stato fornito a domicilio un PC dotato di tastiera con scudo (per i tremori distali) e di mouse trackball con tasto dedicato al doppio click, collegato ad internet ed a stampante. La specialista in Audiologia e Riabilitazione fonetica ha prescritto il PC con codice riconducibile a comunicatore simbolico; dopo presentazione del preventivo il Distretto ha autorizzato la spesa e la ditta ha provveduto personalmente all'installazione del PC alla postazione prescelta (una scrivania in soggiorno, al piano terra, facilmente accessibile con la carrozzina elettrica) ed alle istruzioni d'uso. Sono seguiti collaudo e follow-up a distanza.

8. Risultati riscontrati

La possibilità di osservare il caso a posteriori offre il vantaggio di avere una visione completa dei 14 anni di percorso, potendo analizzare concretamente le diverse scelte effettuate, il comportamento dei diversi attori coinvolti ed i risultati finora ottenuti dal punto di vista sia funzionale (in termini di performance raggiunta dal nostro protagonista) sia dal punto di vista relazionale (in termini di rapporti interpersonali stabiliti all'interno della famiglia, a scuola, con l'ambiente circostante, con gli operatori e la comunità ma anche in termini di relazione con se stesso).

Punti forti nel percorso sono stati il carattere e la volontà di Paoletto, la partecipazione attiva della famiglia, la competenza degli operatori che hanno saputo sfruttare al meglio le risorse disponibili, la rete solida che si è creata col territorio.

I genitori hanno sempre accettato volentieri il loro ruolo cruciale nel progetto, hanno condiviso man mano gli obiettivi, hanno apportato la loro esperienza quotidiana confrontandosi con i diversi operatori di volta in volta alla ricerca della soluzione migliore dei problemi in continua evoluzione.

Appena Paoletto ha raggiunto l'età per capire ciò che accadeva intorno a lui, ha preso parte attiva alle decisioni del gruppo. Genitori ed operatori non hanno mai ostacolato le sue propensioni e fortunatamente il clima che si è riusciti ad instaurare ha permesso di evitare scontri tra desideri ed aspettative dei diversi componenti del gruppo. Paoletto durante il suo percorso ha potuto decidere in autonomia quale metodologia preferiva utilizzare per comunicare (alfabeto muto con i genitori piuttosto che comunicatore simbolico), di utilizzare il PC come aiuto nei compiti piuttosto che rimanere indietro col programma delle lezioni, quali programmi didattici installare nel suo PC di casa tra quelli provati con la logopedista, quale ausilio usare per gli spostamenti (abbandono definitivo della deambulazione con tutori e deambulatore versus carrozzina elettrica). Ha sempre accettato, nonostante i disagi più che comprensibili, di indossare il corsetto per la maggior parte del giorno: è consapevole della sua necessità e dei rischi che comporterebbe un suo utilizzo limitato anche di poche ore. Gli piace essere lasciato libero di gestire con giudizio il suo tempo tra compiti, computer, amici e gioco all'aria aperta; si dedica con entusiasmo alle attività della cooperativa che frequenta; sceglie i programmi televisivi di suo interesse ed il momento in cui è ora di andare a dormire (e la mamma non deve quasi mai sgridarlo perché trascura i compiti o perché guarda troppa televisione!). Gestisce in autonomia anche la navigazione su internet, che per lui rappresenta una preziosa possibilità di comunicare coi suoi amici da casa quando sta male ma anche di approfondire i suoi argomenti preferiti, come le ricette culinarie, i segni zodiacali, i dinosauri e l'astronomia. Ha imparato a stampare le pagine di suo interesse, che il giorno successivo finiscono nello zainetto per discuterne a scuola coi compagni.

Per quanto riguarda le attuali performance motorie, Paoletto necessita di completa assistenza nelle attività quotidiane quali vestirsi, lavarsi, andare in bagno, indossare il corsetto, nutrirsi, posizionarsi sulla carrozzina. Una volta sulla carrozzina però è autonomo negli spostamenti: utilizza il joystick con la mano sinistra e riesce a percorrere lunghi tratti (anche se la mamma preferisce supervisionare ed eventualmente intervenire se il corridoio è particolarmente affollato o ci sono ostacoli lungo la strada). Grazie all'auto adattata, Paoletto riesce ad uscire di casa con la mamma anche quando non ci sono papà o i volontari ad aiutarli. Grazie al bagno adattato la mamma riesce a gestire più comodamente l'assistenza. Grazie alla rampa il giardino è diventato accessibile a tutta la famiglia. Grazie al PC Paoletto può seguire le lezioni, fare i compiti, rilassarsi e migliorare negli esercizi affidatigli dalla logopedista.

Per valutare concretamente il grado di soddisfazione di Paoletto e familiari riguardo agli ausili ottenuti, è stato somministrato il questionario QUEST (Quebec User Evaluation of Satisfaction with Assistive Technology - questionario di valutazione della soddisfazione dell'utente rispetto all'ausilio - traduzione italiana Fondazione Don Gnocchi Onlus 2002) inerente alla carrozzina elettrica, al corsetto ed al PC. Nel questionario l'utente attribuisce un punteggio ad ogni aspetto che viene valutato (1=per niente soddisfatto, 5=molto soddisfatto) e sottolinea quali aspetti reputa personalmente più importanti (tabella II).

Aspetto da valutare (carrozzina elettrica)	Punteggio assegnato	3 aspetti essenziali
Dimensioni	5	x
Peso	4	
Facilità di regolazione	5	
Stabilità e sicurezza	5	
Durabilità	5	
Facilità di utilizzo	4	x
Confort	4	
Efficacia	5	x

Servizio di fornitura	5	
Servizio post-fornitura	5	
Servizi di verifica	5	

Aspetto da valutare (PC)	Punteggio assegnato	3 aspetti essenziali
Dimensioni	5	
Peso	=	
Facilità di regolazione	5	x
Stabilità e sicurezza	5	
Durabilità	5	x
Facilità di utilizzo	4	x
Confort	=	
Efficacia	5	
Servizio di fornitura	5	
Servizio post-fornitura	5	
Servizi di verifica	5	

Aspetto da valutare (corsetto)	Punteggio assegnato	3 aspetti essenziali
Dimensioni	5	
Peso	4	
Facilità di regolazione	4	
Stabilità e sicurezza	5	
Durabilità	4	
Facilità di utilizzo	3	x
Confort	3	x
Efficacia	5	x
Servizio di fornitura	5	
Servizio post-fornitura	5	
Servizi di verifica	5	

Tabella II: QUEST: questionario di valutazione del grado di soddisfazione di utente/famiglia nei confronti degli ausili presi in esame.

9. Relazione tecnica

Carrozzina elettrica

Per permettere a Paoletto di spostarsi autonomamente è stata scelta la carrozzina elettrica. Però per problemi di trasportabilità nell'auto dei genitori non è stato possibile proporre una carrozzina elettrica, per cui la soluzione è stata quella di trasformare in elettrica una carrozzina leggera manuale attraverso l'inserimento sulle ruote di un propulsore elettrico.

I codici di prescrizione utilizzati a tale scopo sono riassunti nella tabelle che segue (Tabella III):

Descrizione	Codice	Importo
Carrozzina telaio stabilizzante	12.21.06.036	434.29
Struttura doppia crociera	12.24.03.118	48.29
Struttura leggera	12.24.03.121	170.95
Braccioli regolabili in altezza	12.24.61.160	38.63
Bracciolo ridotto per tavolo (al paio)	12.24.06.172	27.17
Dispositivo estrazione rapida ruote grandi	12.24.21.106	94.00

Spostamento perno ruote grandi	12.42.21.109	33.05
Spostamento forcelle	12.24.21.112	58.67
Tavolino con incavo avvolgente e bordi	12.24.15.112	63.38
Carrozzina elettrica per uso interno/esterno	12.21.27.006	2608.73

Tabella III: codici del NT per la prescrizione della carrozzina elettrica/manuale.

È stata utilizzata la riconducibilità funzionale del sistema di propulsione elettrico alla carrozzina elettrica (Articolo 1, comma 5 del Nomenclatore Tariffario: “qualora un assistito scelga un tipo o un modello di dispositivo non incluso nel nomenclatore allegato al presente regolamento, ma riconducibile, a giudizio dello specialista prescrittore, per omogeneità funzionale a quello prescritto ai sensi dell’articolo 4, comma 2, l’Azienda ULSS di competenza autorizza la fornitura e corrisponde al fornitore una remunerazione non superiore alla tariffa applicata o al prezzo determinato dalla stessa azienda per il dispositivo incluso nel nomenclatore e corrispondente a quello erogato”).

La carrozzina manuale leggera in alluminio per bambini che è stata fornita ha marchio **Sunrise Medical**, modello **Sopur Friend** (scheda portale SIVA n. 14574), personalizzata come segue: larghezza 34 cm, profondità sedile 38 cm, altezza schienale 37,5 cm, altezza di seduta 50 cm, larghezza totale 54 cm, colore telaio blu, telaio in alluminio profilato con pedana per ribaltamento, pedana unica in alluminio, regolabile e ribaltabile, con cinturino fermatalloni, spondine avvolgenti in plastica, ruote posteriori estraibili da 24”, ruote anteriori piene da 6”.

Propulsore elettrico per carrozzina

Si tratta di un motore elettrico che trasforma una carrozzina manuale in elettrica. Marchio **Alber**, modello **e-fix** (scheda portale SIVA n. 7563). È un sistema altamente adattabile a quasi tutti i tipi di carrozzina: una piastra (specifica per marca e modello di carrozzina) viene montata sul telaio posteriore e serve per fissaggio per le ruote motrici del propulsore; a piacimento o secondo necessità è possibile attivare e disattivare i motori elettrici con un semplice gesto. Il pacco batterie (di peso e dimensioni contenute) è alloggiato in una tasca sotto il sedile; i motori, a basso consumo ed alto rendimento, garantiscono un’autonomia di circa 15 Km ed il caricabatteria in dotazione consente ricariche rapide (4 ore). La sua installazione non richiede nessuna modifica della geometria e delle caratteristiche della carrozzina. Si guida mediante una consolle di comando a joystick, provvista di indicazione di carica della batteria, pulsante modalità interno/esterno, regolatore di velocità e clacson.

Sistema di postura per tronco/bacino/capo

Descrizione	Codice	Importo
Unità posturale per il tronco/bacino	18.09.39.021	1315.93
Regolazione in altezza dello schienale	18.09.39.136	139.50
Cinghia pelvica	18.09.39.163	97.30
Unità posturale per il capo	18.09.39.027	333.63

Tabella IV: codici del NT per la prescrizione del sistema di postura.

Il sistema è composto da uno schienale per carrozzina composto da un guscio in alluminio, regolabile in altezza, profondità ed angolazione, a cui è ancorato, mediante velcro, uno schienale in schiuma sagomata (marchio **Jay**, modello **FIT** - scheda portale SIVA n. 13.753) ed un cuscino antidecubito confezionato su misura dal Centro Ortopedico Emiliano di Reggio Emilia.

Il poggiatesta è marchio **Jay**, a singola imbottitura grande (scheda portale SIVA n. 13757), utile per fornire un controllo laterale del capo limitato, da utilizzarsi in caso di stanchezza, indicato per utenti con controllo del capo discreto. Il poggiatesta per Paoletto, infatti, è stato inserito successivamente al sistema di postura tronco/bacino, per alleviare la cervicgia e le contratture muscolari che limitavano nel tempo l’utilizzo attivo del capo.

Busto statico equilibrato

Confezionato presso il Centro Ortopedico Emiliano di Reggio Emilia. Viene realizzato a partire da un calco in gesso. Il calco viene preso con il paziente in posizione seduta ed in trazione cervicale (la forza di trazione, regolata tramite un dinamometro, è proporzionale al peso del soggetto ed alla correggibilità della curva); una volta realizzato il calco la trazione viene rimossa e si verifica la capacità del soggetto di bilanciare il capo e di adattarsi al nuovo assetto posturale.

Per agevolare il compito di indossarlo è stato diviso in due parti separate assemblabili: una parte superiore, con presa ileo-sacrale ed una parte inferiore con presa sacro-ischiatica agganciabile alla porzione superiore. È presente un'ampia finestrazione addominale, per non compromettere ulteriormente la dinamica respiratoria e la mobilità toracica.

I codici di prescrizione utilizzati sono i seguenti (Tabella V):

Descrizione	Codice	Importo
corsetto statico equilibrato da calco in gesso	06.03.18.033	611.06
cuscinetto di compressione (x4)	06.03.18.163	115.28
contentore addominale in tessuto elasticizzato	06.03.18.172	26.57
pressore articolato sternale	06.03.18.193	101.89
rivestimento totale interno morbido	06.03.18.166	47.12
rivestimento parziale antidecubito	06.03.18.169	90.58
presa scapolo-omerale rigida lunga (x2)	06.03.18.184	202.90
prolungamento presa di bacino sacro-ischiatica	06.03.18.175	109.77

Tabella V: codici del NT per la prescrizione di corsetto statico equilibrato.

PC:

È stato fornito un Computer Samara S.231 con le seguenti caratteristiche:

- PC CELERON-D 3.3 Ghz 256k cache 64 bit – 512 MB DDRAM;
- Hard Disk da 80 GB 7200 RPM;
- Video AGP: VIA proSavage8 DDR o SIS shared memory;
- Audio AC\`97;
- Masterizzatore DVD DUAL 16x;
- Chip lan 10/100 Mbit;
- Tastiera con scudo;
- Mouse trackbaal;
- Windows XP-HE;
- Monitor LCD 17” multimediale;
- Stampante Epson C\$(Stylus Color.
- Costo totale 1231.47 euro.

Per la prescrizione si è ricorsi alla *riconcucibilità funzionale* (vedi sopra) al codice (Tabella VI):

Descrizione	Codice
Comunicatore simbolico 100 caselle	21.42.06.006

Tabella VI: codice del NT per la prescrizione del PC.

Auto adattata

L'auto comprata dai genitori di Paoletto è una Fiat Doblò Panorama 1,3 JTD Dinamic 85 Cv, con le seguenti caratteristiche:

- Tetto alto
- Posti totali 4 (conducente, passeggero a fianco del conducente, passeggero dietro il conducente e disabile su carrozzina);
- Inserimento nel pianale di guide “in superficie” a rotaia (per consentire l'aggancio di dispositivi per il bloccaggio della carrozzina e delle cinture di sicurezza);

- Pedana sottotelaio per l'accesso del disabile all'autovettura: pedana completamente automatica, azionata con pulsantiera a cavo. Spazio disponibile sulla pedana 70x100 cm, portata 300 Kg; completa di pompa manuale di emergenza e di pedana antiribaltamento. Peso netto 154 Kg.
- Sistema di cinghie statiche (due cinghie fisse a misura regolabile e due cinghie con sistema meccanico di tensionamento);
- Sistema di cinture di sicurezza a 3 punti (per il fissaggio della carrozzina, obbligatorio per la regolarizzazione della pratica di collaudo);
- Modifica e spostamento del tubo di scarico;
- Riposizionamento ruota di scorta nel vano bagagli, con rivestimento in simil-pelle;
- Ricostruzione parziale del pavimento (vano passeggeri) con nuovo pianale in multistrato, ricoperto di linoleum antidrucciolo con colori a scelta, leggermente goffrato ed assolutamente privo di microcavità, per garantire massima igiene e facilità di manutenzione;
- Inserimento nel pianale di speciali piastre e contropiastre di rinforzo, per il fissaggio delle guide e dei sedili.

Il costo della vettura è di 13.700 euro; costo dell'allestimento 8.250 euro; collaudo presso MCTC 750 euro.

10. Programma operativo per la realizzazione dell'intervento

Diverse figure professionali hanno contribuito alla realizzazione del "percorso ausili" di Paoletto fino ad oggi. Il team comprende lo specialista fisiatra, lo specialista in Audiologia, il fisioterapista, il logopedista, l'assistente sociale, i numerosi specialisti che hanno curato gli aspetti clinici (neurologo, pneumologo, pediatra, ...), il tecnico ortopedico, le figure di riferimento del territorio, gli insegnanti, lo psicologo.

Per quanto riguarda gli ausili prescrivibili dal SSN si è seguito l'iter burocratico previsto:

- a. Visita medica del medico specialista che provvede alla stesura del progetto riabilitativo (obiettivi, modalità di utilizzo, momenti di verifica) ed alla prescrizione degli ausili (codici dei dispositivi su apposito modulo), possibilmente accompagnata da una relazione clinica giustificativa;
- b. Ricerca con la famiglia di un tecnico ortopedico in grado di fornire l'ausilio adeguato e che presenti il preventivo di spesa all'Azienda Sanitaria;
- c. Consegna della documentazione all'ufficio di competenza del Distretto di residenza;
- d. Autorizzazione della fornitura degli ausili da parte dell'Azienda Sanitaria;
- e. Fornitura dell'ausilio, con prove funzionali e ed addestramento al corretto utilizzo da parte del tecnico ortopedico;
- f. Collaudo da parte dello specialista prescrittore, che accerti la congruenza clinica e la corrispondenza tra il presidio in oggetto e quanto era stato autorizzato;
- g. Verifica a distanza.

Per quanto riguarda invece la fornitura dell'auto adattata, i genitori l'hanno acquistata presso l'autosalone prescelto (beneficiando delle agevolazioni regionali previste) ed hanno poi inoltrato domanda per poter beneficiare dei contributi comunali.

11. Piano economico

Per costo di un progetto individuale si intende *il valore delle risorse impiegate per ottenere un determinato risultato; analizzare i costi vuol dire identificare e quantificare le risorse utilizzate nel tempo per sostenere un programma di fornitura individuale. Le risorse coinvolte in un processo così complesso sono di varia natura e non si limitano certamente alle sole attrezzature tecniche: servizi (sanitari, sociali, post-vendita,...), assistenza personale (da parte di operatori professionisti, della*

famiglia, di amici, di gruppi di volontariato,...), materiale di consumo, energia, trasporti, ... (Andrich e Moi, 1998).

I costi possono essere suddivisi in due categorie principali:

- costi associati alla tecnologia (acquisto, addestramento all'uso, costi tecnici di esercizio tipo manutenzione, ricambi, energia elettrica, materiale di consumo, ...)
- costi associati ad impiego di risorse umane e di assistenza (anche quella non retribuita, come ad esempio quella fornita dai familiari, che ha un costo sociale da valutare), distinguibili in tre classi:
 - a. assistenza di livello A (fornibile da qualsiasi persona; quantificabile in 16.00 euro/ora)
 - b. assistenza di livello B (fornibile da persona non necessariamente specializzata ma addestrata o con caratteristiche particolari, esempio la forza o il controllo; quantificabile in 18.00 euro/ora)
 - c. assistenza di livello C (fornibile da persona professionalmente qualificata in materia, tipo infermiere, terapeuta, tecnico informatico,...; quantificabile in 30.00 euro/ora)

Tali dati rappresentano una media tra quelli forniti da una grande organizzazione di assistenza/riabilitazione (Fondazione Don Gnocchi Onlus, Milano) e da un consorzio di cooperative sociali (Consorzio SACS, Belluno).

Stima dei costi

Sulla base delle precedenti premesse è stato calcolato il costo complessivo di ogni singolo intervento. Sono state analizzate diverse voci (Tabella VI):

- *costo di investimento*: comprende il costo di acquisto e di consegna dell'ausilio, nonché i costi di installazione, personalizzazione ed addestramento;
- *costi di esercizio*: rappresentano i costi correnti necessari per mantenere l'ausilio operativo (elettricità, riparazioni, pezzi di ricambio, ...) stimati in media 5-10% del costo di investimento;
- *costi di assistenza*: rappresentano i costi legati all'assistenza personale associata alla soluzione tecnologica adottata (vedi classe A, B o C);
- *durata tecnica*: è una stima dell'intervallo di tempo durante il quale un ausilio è in grado di funzionare correttamente prima di dover essere sostituito per motivi tecnici;
- *durata clinica*: è una stima del periodo di tempo in cui ci si aspetta che l'intervento apporti benefici per l'individuo, prima di diventare inutile o inutilizzabile;
- *contributi*: rappresentano l'entità del contributo ASL e del contributo per la legge 13/89 e per la legge regionale 41/93 a cui il disabile a diritto e riceve.

	Carrozzina leggera + sistema di postura capo/tronco/bacino
Investimento	2.854,79 euro + IVA 4% + addestramento (livello C): 1 h=30 euro
Esercizio annuo	142,74 – 285,48 euro + IVA 4%
Assistenza annua	Livello A: 15'/die = 92 h = 1.472,00 euro
Durata tecnica	3 anni, poi revisione
Durata clinica	5 anni
Contributi	2.854,79 euro + IVA 4%(ASL)

	Propulsore elettrico
Investimento	2.608,73 euro + IVA 4% + addestramento (livello C): 2 h=60 euro
Esercizio annuo	130,43 – 260,87 euro + IVA 4%
Assistenza annua	Livello A: 15'/die = 92 h = 1.472,00 euro
Durata tecnica	3 anni, poi revisione
Durata clinica	5 anni
Contributi	2.608,73 euro + IVA 4% (ASL)

	Corsetto statico equilibrato
Investimento	1.305,17 euro + IVA 4% + addestramento (livello C): 2 h=60 euro
Esercizio annuo	65,25 euro + IVA 4%
Assistenza annua	Livello A: 60'/die = 365 h = 5.840,00 euro
Durata tecnica	1 anno
Durata clinica	6-8 mesi

Contributi	1.205,17 euro + IVA 4% (ASL)
-------------------	------------------------------

	Progetto giardino accessibile
Investimento	100 euro + IVA 4%
Esercizio annuo	5 - 10 euro + IVA 4%
Assistenza annua	Nessuna
Durata tecnica	10 anni
Durata clinica	A vita
Contributi	Non richiesti

	PC
Investimento	1.231,47 euro + IVA 4% + addestramento (livello C): 4 h=120 euro
Esercizio annuo	61,6 – 123 euro + IVA 4%
Assistenza annua	Livello A: 15'/die = 92 h/anno = 1.472 euro + livello B (SAD): 6h/sett = 324 h/anno = 5.832 euro
Durata tecnica	12 mesi (garanzia) + 4 anni
Durata clinica	A vita
Contributi	1.231,47 euro + IVA 4% (ASL)

	Auto adattata
Investimento	22.700 euro (IVA 4% compresa) + addestramento (livello C): 2 h=60 euro
Esercizio annuo	1.135 – 2.270 euro + IVA 4%
Assistenza annua	Livello A: 15'/die = 92 h/anno = 1.472 euro
Durata tecnica	12 mesi (garanzia) per l'auto; 5 anni per gli adattamenti
Durata clinica	A vita
Contributi	Agevolazioni fiscali previste (vedi) + contributo regionale di 6.000 euro

Tabella VI: schematizzazione dei costi di ogni singolo intervento.

L'indicatore più appropriato dei costi associati ad un ausilio è il *costo sociale* (Andrich 2001) generato da esso sul medio lungo termine, ovviamente relativizzato ai risultati ottenuti e confrontato con il costo del non ausilio (costo sociale corrispondente allo stesso periodo nel caso si rinunciassero all'ausilio in oggetto).

Uno strumento che permette una stima di tali costi (intesi come insieme complessivo delle risorse mobilitate dall'ausilio stesso) è lo SCAI (*Siva Cost Analysis Instrument*); questo modello di analisi costi/risultati prende in considerazione tutti i tipi di costo inerenti all'ausilio, nel medio-lungo periodo, consentendo una visione d'insieme più completa e realistica del bilancio dei costi, evitando valutazioni superficiali o parziali (spesso si tende a considerare solo i costi di investimento iniziale) (Andrich et Al, 1998).

Abbiamo provato ad analizzare attraverso le tabelle SCAI i costi per i principali ausili adottati. Ogni ausilio è stato analizzato separatamente, cercando di individuare i principali costi di intervento e di paragonarli a quelli di non intervento.

Non abbiamo applicato le tabelle SCAI all'intervento "corretta postura" a causa dell'orizzonte temporale troppo breve (la prescrizione del corsetto viene rinnovata attualmente ogni 8-10 mesi ed il sistema posturale viene modificato spesso concomitantemente) per cui si può fare riferimento alla precedente tabella riassuntiva (tabella VI).

Intervento	Obiettivo dell'intervento	Soluzione scelta	Durata clinica
a	Mobilità indipendente	Carrozzina elettrica	5 anni
b	Accesso informatico/comunicazione	PC	5 anni
c	Trasporto in auto	Auto adattata	5 anni

Tabella VII: schema riassuntivo degli interventi analizzati attraverso lo strumento SCAI.

Intervento a – mobilità indipendente (carrozzina elettrica):

SCAI (Siva Cost Analysis Instrument)					
Analisi dei costi del singolo intervento					
<i>utente</i>	Paoletto		durata clinica:	5 anni	
<i>intervento</i>	carrozzina elettrica		durata tecnica:	3 anni	
		costo intervento	costo non intervento	spese ASL	spese utente
anno 1	<i>investimento</i>	5.463,52	2.854,79	5.463,52	0
	<i>esercizio</i>	273,17	142,74	0	273,17
	<i>servizi</i>	0	0	0	0
	<i>assistenza</i>	livello A (30min/die): 2944	livello A (6h/die): 35040	0	0
anno 2	<i>investimento</i>	0	0	0	0
	<i>esercizio</i>	273,17	142,74	0	273,17
	<i>servizi</i>	0	0	0	0
	<i>assistenza</i>	livello A (30min/die): 2944	livello A (6h/die): 35040	0	0
anno 3	<i>investimento</i>	0	0	0	0
	<i>esercizio</i>	273,17	142,74	0	273,17
	<i>servizi</i>	0	0	0	0
	<i>assistenza</i>	livello A (30min/die): 2944	livello A (6h/die): 35040	0	0
anno 4	<i>investimento</i>	5.463,52	2.854,79	0	0
	<i>esercizio</i>	273,17	142,74	0	273,17
	<i>servizi</i>	0	0	0	0
	<i>assistenza</i>	livello A (30min/die): 2944	livello A (6h/die): 35040	0	0
anno 5	<i>investimento</i>	0	0	0	0
	<i>esercizio</i>	273,17	142,74	0	273,17
	<i>servizi</i>	0	0	0	0
	<i>assistenza</i>	livello A (30min/die): 2944	livello A (6h/die): 35040	0	0
totali		costo intervento 27.012,89	costo non intervento 181.623,28	spesa ASL 5.463,52	spesa utente 1365,85
<i>costo sociale aggiuntivo</i>	-154.610,39		(costo sociale intervento - costo sociale non intervento)		

Tabella VIII: applicazione dello strumento SCAI all'intervento "mobilità indipendente".

Come intervento si intende l'insieme carrozzina manuale e propulsore elettrico. Per non intervento si intende la mancata applicazione del propulsore elettrico alla carrozzina manuale (l'intervento è "mobilità indipendente", e la sola carrozzina manuale non la garantirebbe). Per il sistema carrozzina manuale + propulsore elettrico abbiamo considerato come costo di investimento il prezzo (al netto dell'IVA 4%) dei due ausili (completi di aggiuntivi), spesa sostenuta dall'ASL di appartenenza dell'utente. Per il costo del non intervento abbiamo considerato il prezzo della sola carrozzina manuale. Lo spazio temporale analizzato è di 5 anni (la durata clinica del propulsore elettrico è stata stimata di 5 anni ed ora che la crescita di Paoletto è più lenta rispetto ai primi anni abbiamo considerato tale anche quella della carrozzina). Nei costi di assistenza abbiamo considerato il tempo

dedicato dai genitori (livello A) quotidianamente alla gestione dell'ausilio in oggetto; tale tempo è di gran lunga ridotto dall'introduzione del propulsore elettrico: se non ci fosse tale applicazione, Paoletto dipenderebbe dai genitori per ogni spostamento. Per semplicità abbiamo considerato, alla voce assistenza nel caso di non intervento, che i genitori dedichino circa sei ore agli spostamenti "passivi" di Paoletto (il mattino è a scuola e qualche pomeriggio alla cooperativa), anche se in effetti la totale dipendenza richiederebbe una presenza pressoché costante di almeno uno dei due genitori.

Intervento b – accessibilità informatica (PC):

		SCAI (Siva Cost Analysis Instrument)			
		Analisi dei costi del singolo intervento			
<i>utente</i>		Paoletto		Durata	
<i>intervento</i>		PC		clinica:	5 anni
				tecnica:	5 anni
		costo intervento	costo non intervento	spese ASL	spese utente
anno 1	<i>investimento</i>	1231,47 + addestram 120	0	1.231,47	0
	<i>esercizio</i>	61	0	0	61
	<i>servizi</i>	0	0	0	0
	<i>assistenza</i>	Livello A: 1.472 + livello B: 5.832 + livello C: 1560	Livello A: 17.520 + livello B: 9.360 + livello C: 4680	7.392	0
anno 2	<i>investimento</i>	0	0	0	0
	<i>esercizio</i>	61	0	0	61
	<i>servizi</i>	0	0	0	0
	<i>assistenza</i>	Livello A: 1.472 + livello B: 5.832 + livello C: 1560	Livello A: 17.520 + livello B: 9.360 + livello C: 4680	7.392	0
anno 3	<i>investimento</i>	0	0	0	0
	<i>esercizio</i>	61	0	0	61
	<i>servizi</i>	0	0	0	0
	<i>assistenza</i>	Livello A: 1.472 + livello B: 5.832 + livello C: 1560	Livello A: 17.520 + livello B: 9.360 + livello C: 4680	7.392	0
anno 4	<i>investimento</i>	0	0	0	0
	<i>esercizio</i>	61	0	0	61
	<i>servizi</i>	0	0	0	0
	<i>assistenza</i>	Livello A: 1.472 + livello B: 5.832 + livello C: 1560	Livello A: 17.520 + livello B: 9.360 + livello C: 4680	7.392	0
anno 5	<i>investimento</i>	0	0	0	0
	<i>esercizio</i>	61	0	0	61
	<i>servizi</i>	0	0	0	0
	<i>assistenza</i>	Livello A: 1.472 + livello B: 5.832 + livello C: 1560	Livello A: 17.520 + livello B: 9.360 + livello C: 4680	7.392	0
totali		45.976,47	157.800,00	38.191,47	305
<i>costo sociale aggiuntivo</i>		-111.823,53	(costo sociale intervento - costo sociale non intervento)		

Tabella IX: applicazione dello strumento SCAI all'intervento "Accessibilità informatica".

Come intervento si intende l'utilizzo del PC per accedere ad internet (comunicare con gli amici, cercare notizie di interesse) ma anche per svolgere i compiti assegnati a casa e per gestire i programmi didattici utilizzati alle sedute di logopedia. Identificare il non intervento non è stato semplice: purtroppo la quantificazione non è così immediata quanto l'ovvia ripercussione che l'assenza del PC avrebbe sulla quotidianità di Paoletto. Un'alternativa può essere quella di considerare non intervento il sostituire il PC con assistenza dei genitori pressoché continua per i compiti (circa 3 ore/die), magari incentivando le ore di assistenza domiciliare (da 6/settimana ad almeno 10 ore/settimana) e le ore di logopedia (da 1/settimana a 3/settimana) presso il nostro Servizio. Non vengono però considerati la limitazione pesante della possibilità di comunicare, la dipendenza quasi totale per lo svolgimento dei compiti ed il rallentamento del rendimento scolastico (per eccessiva lentezza nella scrittura, oltre che per la precoce faticabilità), con tutti i risvolti psicologici (e non solo) sull'intera famiglia. Per il PC abbiamo considerato come costo di investimento il prezzo (al netto dell'IVA 4%) del PC, spesa sostenuta dall'ASL di appartenenza dell'utente e le 4 ore di addestramento all'utilizzo. Lo spazio temporale analizzato è di 5 anni (la durata clinica del PC è più lunga, ma abbiamo considerato che la durata tecnica è stata stimata di 5 anni). Nei costi di assistenza abbiamo considerato il tempo dedicato dai genitori e dagli assistenti che aiutano Paoletto nello svolgimento dei compiti a casa, oltre che della logopedista; tale tempo andrà certo ad aumentare notevolmente nel caso di non intervento.

Intervento c – accessibilità ai trasporti (auto adattata):

Come intervento si intende l'acquisto di un'auto adattata in modo che la mamma possa trasportare Paoletto con la sua carrozzina senza dover dipendere dal pulmino dei volontari. Nel costo di investimento sono stati compresi il costo effettivo della vettura, adattamenti e collaudo presso MCTC compresi, (con IVA agevolata al 4% già applicata) ed il tempo necessario per l'addestramento dei familiari all'utilizzo della pedana, del corretto ancoraggio della carrozzina alla postazione e delle manovre in caso di guasto elettrico della pedana. Per non intervento si considera l'intervento dei volontari per almeno un'uscita giornaliera (considerando percorsi vicini a casa, compresi i tragitti di andata e ritorno del mezzo). Non si è tenuto, conto in nessuno dei due casi, del costo del pulmino della scuola (non influenza la scelta tra intervento e non intervento). Non si è aggiunto, nel caso del non intervento, il costo dell'acquisto di un'auto non adattata poiché è troppo variabile il suo prezzo a seconda di marca, modello, età e rivenditore.

Nei costi del non intervento non è stato possibile quantificare la perdita di libertà di gestire le uscite e le emergenze da parte della famiglia, nonostante la rilevanza di tale punto.

Nei costi di assistenza dell'intervento abbiamo quantificato il tempo che la mamma impiega a far uscire e rientrare la pedana, far salire Paoletto con la carrozzina alla postazione predisposta ed ancorarlo agli appositi agganci di sicurezza. Per i costi dell'assistenza nel caso del non intervento abbiamo considerato la necessità di almeno un'uscita giornaliera (in media) da parte di pulmino attrezzato (presupponendo che basti una persona sola per le manovre).

Per quanto riguarda i costi sostenuti, l'utente ha ricevuto dal comune un contributo di 6.000 euro, versato in un'unica quota l'anno successivo all'acquisto del veicolo. Secondo la normativa vigente, i genitori hanno diritto alla agevolazione IVA (4%), di cui hanno usufruito al momento dell'acquisto. Inoltre, hanno avuto la possibilità di detrazione IRPEF del 19% per i 4 anni successivi a quello dell'acquisto. Essendo fissato dalla normativa un tetto massimo della detraibilità a 18.075,99 euro, non è stato possibile detrarre l'intera spesa effettuata (22.100 euro, togliendo i 6.000 euro del contributo comunale); non è stato possibile neppure detrarre le spese di riparazione (all'interno della voce *esercizio*) poiché era già stato raggiunto il tetto massimo con l'acquisto del veicolo. I genitori hanno scelto di usufruire della detrazione in quattro quote uguali per i quattro anni successivi all'acquisto, piuttosto che in un'unica soluzione.

Abbiamo considerato un orizzonte temporale di 5 anni poiché, nonostante la durata clinica sia a vita e la durata tecnica dell'auto non sia stimabile, la durata tecnica degli adattamenti (in particolare la pedana) è stato stimato di tale periodo (con regolare manutenzione e considerando l'utilizzo giornaliero).

SCAI (Siva Cost Analysis Instrument)
Analisi dei costi del singolo intervento

utente
 intervento

Paoletto
auto adattata

durata clinica 5 anni
 durata tecnica 5 anni

		costo intervento	costo non intervento	spese comune	spese utente	spese fisco
anno 1	investimento	22.700 + addestram 60	0	0	22.700	0
	esercizio	1.135	0	0	1.135	0
	servizi	0	0	0	0	0
	assistenza	Livello A: 15'/die = 92 h/anno = 1.472 euro	Livello B: 2h/die=365 h/anno=13.140	0	0	0
anno 2	investimento	0	0	6.000	-6.858,6	858,60
	esercizio	1.135	0	0	1.135	0
	servizi	0	0	0	0	0
	assistenza	Livello A: 15'/die = 92 h/anno = 1.472 euro	Livello B: 2h/die=365 h/anno=13.140	0	0	0
anno 3	investimento	0	0	0	-858,6	858,60
	esercizio	1.135	0	0	1.135	0
	servizi	0	0	0	0	0
	assistenza	Livello A: 15'/die = 92 h/anno = 1.472 euro	Livello B: 2h/die=365 h/anno=13.140	0	0	0
anno 4	investimento	0	0	0	-858,6	858,60
	esercizio	1.135	0	0	1.135	0
	servizi	0	0	0	0	0
	assistenza	Livello A: 15'/die = 92 h/anno = 1.472 euro			0	0
anno 5	investimento	0	0	0	-858,6	858,60
	esercizio	1.135	0	0	1.135	0
	servizi	0	0	0	0	0
	assistenza	Livello A: 15'/die = 92 h/anno = 1.472 euro	Livello B: 2h/die=365 h/anno=13.140	0	0	0
totali		costo intervento 35.735,00	costo non intervento 65.700,00	comune 6.000	utente 18.940,6	fisco 3434,4

costo sociale
 aggiuntivo

-29.965,00

(costo sociale intervento - costo sociale non intervento)

Tabella X: applicazione delle tabelle SCAI all'intervento "trasporti accessibili".

Leggi, procedure ed agevolazioni per l'ottenimento di contributi pubblici

Per quanto riguarda l'erogazione di contributi da parte delle ASL per gli ausili prescritti dal medico specialista, l'iter burocratico è quello descritto nel capitolo 10.

Per l'ottenimento di contributi regionali cumulabili, in Veneto la legge regionale del 30 agosto 1993 n. 41 prevede forme più ampie ed articolate di finanziamento che possono generalmente essere cumulate con quelle erogate attraverso la legge 13/1989 o con altri contributi. La platea dei potenziali fruitori è più ampia rispetto a quella prevista dalla legge 13/1989 (contributi per l'abbattimento di barriere architettoniche in edifici privati):

- gli enti pubblici;
- gli enti privati, incluse le imprese;

- le persone con ridotta o impedita capacità motoria o sensoriale o i loro familiari cui essi siano fiscalmente a carico.

Il contributo quindi può essere richiesto, oltre che per opere murarie o di ristrutturazione, anche per l'acquisto di ausili o di attrezzature idonee al superamento delle barriere architettoniche interne ed esterne agli edifici e dispositivi atti a favorire l'accesso e la mobilità interna agli stessi (montascale, pedane mobili, elevatori e simili). I contributi possono inoltre essere richiesti, in questo caso solo dai disabili o loro familiari, per:

- adattamenti dei veicoli destinati alla guida dei titolari di patente speciale;
- adattamenti di veicoli destinati al trasporto di persone con ridotta o impedita capacità motoria anche se sprovvisti di patente.

Tutti i contributi sono cumulabili con altri erogati per le medesime opere o ausili o adattamenti, comunque fino alla copertura della spesa sostenuta.

Per l'adattamento dei mezzi di trasporto la domanda di contributo va presentata al Sindaco entro il 31 marzo di ciascun anno e deve contenere, per gli adattamenti del mezzo al trasporto del disabile:

- indicazione del rapporto esistente tra il richiedente, titolare del mezzo e con patente di guida, e la persona disabile interessata al trasporto, tenendo presente che il mezzo può anche essere intestato al disabile, se non portatore di patente speciale;
- certificato di collaudo del mezzo modificato rilasciato dalla competente autorità (MCTC);
- fattura attestante la spesa per le opere di adattamento.

L'erogazione delle somme assegnate potrà essere effettuata in base alla documentazione attestante le spese sostenute e la certificazione di collaudo dell'opera rilasciata dalla competente autorità.

Per quanto riguarda l'entità dei contributi, la legge regionale 41/1993 fissa dei limiti di contribuzione a seconda della tipologia di interventi e dei soggetti richiedenti; per l'adattamento di automezzi il contributo ammesso per opera è previsto fino al 50% della spesa, con una cumulabilità prevista fino alla completa copertura della spesa con altri contributi.

Normativa di riferimento:

- legge regionale – Regione Veneto – 30 agosto 1993, n.41 (“norme per l'eliminazione delle barriere architettoniche e per favorire la vita di relazione” pubblicata in BUR 31 settembre 1993, n. 73);
- legge regionale – Regione Veneto – 19 dicembre 1994, n. 37 (“norme per l'eliminazione delle barriere architettoniche e per favorire la vita di relazione” – legge 30.08.1993 n41 – disposizioni applicative; pubblicata nel BUR del 20 gennaio 1995 n 6);
- legge regionale – Regione Veneto – 30 gennaio 1997, n. 6 (“provvedimento generale di rifinanziamento e di modifica di leggi regionali per la formazione del bilancio annuale e pluriennale della Regione” (legge finanziaria 1997) – si veda l'articolo 75 “modifiche alla legge regionale 30 agosto 1993, 4” pubblicata nel BUR del 4 febbraio 1997, n 11.

Agevolazioni IVA e detrazioni IRPEF

Per quanto riguarda le agevolazioni previste per l'auto adattata, secondo la Guida alle agevolazioni fiscali per i disabili dell'Agenzia delle Entrate (aggiornata con la legge finanziaria 2007) le agevolazioni per il settore auto di interesse per il nostro caso sono quelle previste per le autovetture (veicoli destinati al trasporto di persone aventi al massimo nove posti, compreso quello del conducente):

- a. Detraibilità ai fini IRPEF delle spese per i mezzi di locomozione: per le autovetture, senza limite di cilindrata, compete una detrazione d'imposta pari al 19% delle *spese d'acquisto* (spesa massima di 18.075,99 euro), per una sola volta (cioè per un solo veicolo) nel corso di un quadriennio (decorrente dalla data dell'acquisto). Il beneficio è riottenibile per acquisti effettuati entro il quadriennio se il primo veicolo beneficiato risulta precedentemente cancellato dal Pubblico Registro Automobilistico (PRA). La detrazione spetta anche per le spese di riparazione (escluse quelle di ordinaria manutenzione), sempre per un massimo di 18.075,99 euro, in cui devono essere compresi sia il costo del veicolo che le *spese di manutenzione straordinaria* relative allo stesso. Se il disabile risulta fiscalmente a carico di un familiare, il documento

- comprovante le spese sostenute può essere intestato sia al disabile stesso che al familiare; se il disabile risulta titolare di redditi propri per importo superiore a 2.840,51 euro, il documento deve essere intestato a lui. È possibile usufruire dell'intera detrazione per il primo anno oppure optare in alternativa per la sua ripartizione in quattro quote annuali di pari importo.
- b. Agevolazioni IVA: è applicabile l'IVA al 4% anziché al 20% sull'*acquisto di autovetture* nuove o usate, di cilindrata fino a 2000 cc (benzina) o 2800 cc (diesel) e sull'*acquisto contestuale di optional*. L'IVA al 4% è applicabile anche alle *prestazioni di adattamento di veicoli* non adattati già in possesso del disabile. Possono beneficiare di tale agevolazione il disabile o il familiare di cui egli sia fiscalmente a carico, ma non gli autoveicoli intestati ad altre persone, società commerciali, cooperative, enti pubblici o privati, anche se specificatamente destinati al trasporto di disabili. L'IVA ridotta si applica senza limiti di valore per una sola volta nel corso dei quattro anni dall'acquisto, salvo riottenere il beneficio per acquisti entro il quadriennio se il primo veicolo beneficiato sia stato cancellato dal PRA.
 - c. Esenzione permanente dal *pagamento del bollo* (con i limiti di cilindrata previsti per l'applicazione dell'IVA agevolata).
 - d. Esenzione del *pagamento dell'imposta di trascrizione al PRA* in occasione dei passaggi di proprietà, sia in occasione della prima iscrizione al PRA di un'auto nuova sia nella trascrizione di un passaggio riguardante un'auto usata.
 - e. Può beneficiare di tutte le agevolazioni previste anche un familiare che abbia sostenuto le spese nell'interesse del disabile, a patto che quest'ultimo risulti a suo carico ai fini fiscali, cioè che abbia un reddito complessivo annuo entro i 2.840,51 euro (non si tiene conto dei redditi esenti, tipo gli assegni, le pensioni sociali, le indennità, ...).
 - f. Gli adattamenti devono sempre risultare sulla carta di circolazione e possono riguardare sia le modifiche ai comandi di guida che la carrozzeria o la sistemazione interna del veicolo.

13. Bibliografia e sitografia

- Andrich R, Porqueddu B (1990): *Educazione all'autonomia: esperienze, strumenti, proposte metodologiche*. Europa Medicophysica 26 (3):121-145. Torino: Minerva Medica.
- Andrich R (1996): *Consigliare gli ausili*. Milano: Fondazione Don Carlo Gnocchi.
- Andrich R, Moi M (1998): *Quanto costano gli ausili?* Milano: Fondazione Don Gnocchi.
- Andrich R, Ferrario M, Moi M (1998): *A model of cost outcome analysis for Assistive Technology*. Disability and Rehabilitation ; vol.20/1: 1-24
- Andrich R (2001): *Analisi costi benefici degli ausili: lo strumento SCAI (SIVA Cost Analysis Instrument)* Europa Medicophysica 37/1: 554-557
- Andrich R (2002): *Empowerment ed educazione all'autonomia. Convegno di Prato "gli ausili informatici nella promozione dell'autonomia: riabilitazione, educazione, integrazione"*.
- Basaglia N (1998): *La Riabilitazione: "oggetto misterioso"*. In: Basaglia N, Gamberoni L, eds. *L'infermiere della riabilitazione*. Milano: Edi-Ermes, 3-38.
- Basaglia N (2000): *La Riabilitazione: filosofia, strategie d'intervento ed organizzazione generale*. In: Basaglia N, ed. *Trattato di medicina riabilitativa*. Napoli: Idelson-Gnocchi, 3-39.
- Basaglia N (2000) ed: *Trattato di medicina riabilitativa – Medicina fisica e riabilitazione*. Napoli: Idelson-Gnocchi.
- Basaglia N (2002) In: *Progettare la riabilitazione: il lavoro in team interprofessionale*. Milano: Edi-ermes.
- Bestini I, Rosato A (2008): *Menkes disease*. Cell Mol Life Sci; 65(1):89-91.
- Boccardi S, Lissoni A (1998): *Chinesiologia*. Roma: Società Editrice Universo.
- Caracciolo A, Ferrario M (1998) *Seating clinic, linee guida per la valutazione della postura nelle disabilità motorie*. Milano: Fondazione Don Gnocchi.
- Consorzio EUSTAT (1999): *Empowering Users Through Assistive Technology*. Commissione Europea.
- Goetz CG, Papper EJ (2000): *Trattato di Neurologia Clinica*. Verducci Editore.
- Hirsch GE, Robertson RL, Irons M, Soul JS, du Plessis AJ (2000): *Cerebral infarction in Menkes disease*. European J Pediatric Neurology 4;131-4.
- Jankov RP, Boerkole CF, Hellmann J, Sirkin WL, Tumer Z, Horn N, Feighenbaum A (1998): *Lethal neonatal Menkes' disease with severe vasculopathy and fractures*. Denmark-Acta Paediatr 87;1297-300.
- Jayawant S, Halpin S, Wallace S (2000): *Menkes kinky hair disease: an unusual case*. Eur J Paediatr Neur 4:131-4.
- Kaler SG, Holmes CS, Goldstein DS, Tang J, Godwin SC, Donsante A, Liew CJ, Sato S, Patronas N (2008): *Neonatal diagnosis and treatment of Menkes disease*. N Engl J Med 7;358(6):605-14.
- Kaler SG (2008): *Diagnosis and therapy of Menkes syndrome, a genetic form of copper deficiency*. Am J Clin Nutr 67(suppl):1029-34.
- Kim B, Smith K, Meagher C, Petris MJ (2002): *A conditional mutation affecting localization of Menkes disease copper ATPase*. J Biochemistry; 277:44079-84.
- Kim BE, Petris MJ (2007): *Phenotypic diversity of Menkes disease in mottled mice is associated with defects in localization and trafficking of the ATP7A protein*. J Med Genet; 44(10):641-6.
- Mainini ML, Ferrari A, Zini MT (1982): *La nascita: relazione madre, padre, bambino*. Proceedings of the USL 4 Childhood Service Conference, 69-122; Parma.
- Ministero della Sanità. *Linee Guida del Ministero della Sanità per l'attivazione di Riabilitazione*. Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana serie generale n 124, 1998.
- Mullender M, Blom N, Kleuver M, Fock J, Hitters W, Horemans A, Kalkman C, Pruijs J, Timmer R, Titarsolei P, Van Haasteren N, Jager MV, Van Vught A, Van Roven B (2008): *A Dutch guideline for the treatment of scoliosis in neuromuscular disorders*. Scoliosis, 26;3:14.
- Seating clinic (1998) *Linee guida per la valutazione della postura nelle disabilità motorie*. Fondazione Pro Juventute ONLUS, Milano.
- Thomas KM, Velthouse BA (1990): *Cognitive elements of empowerment: an interpretative model of intrinsic task motivation*. London: Academy of Management Review, 666-681.

www.agenziaentrate.gov.it

www.disabili.com

www.mobilita.com

www.portale.siva.it