



**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

**Direttore del Corso:
Prof. Giuseppe Vico**

**Responsabile Tecnico Scientifico:
Ing. Renzo Andrich**

I Protagonisti:

- Paoletto, 14 anni, affetto dalla nascita da Malattia di Menkes
- Vive coi genitori in una casa di campagna alla periferia di un grande paese, con ampio giardino
 - Madre casalinga, principale care-giver
- Padre operaio vicino a casa, molto presente anche lui
 - Nessun altro familiare

Il Contesto:

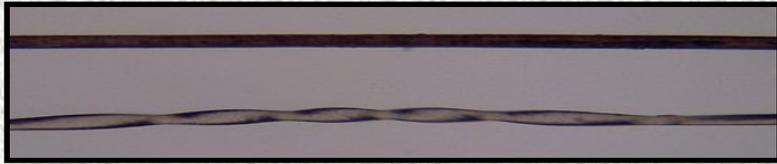
- Presa in carico dal nostro Servizio Riabilitativo precocemente (primi mesi di vita) nel Reparto di degenza ospedaliera (Patologia Neonatale)
- Prosecuzione del trattamento in regime ambulatoriale da parte del nostro Servizio Riabilitativo (cicli riabilitativi e controlli periodici)
- Attualmente seguito per la componente logopedica

La Malattia di Menkes:

Rara malattia genetica X-linked

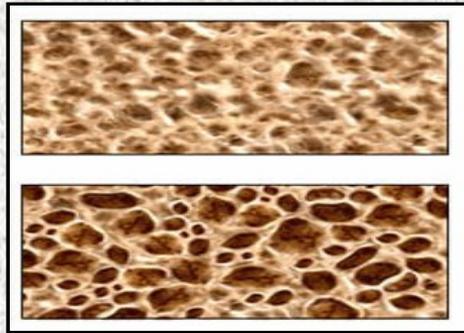
Alterazione di una famiglia di proteine di membrana con deficit del trasportato intracellulare di rame (coenzima essenziale a numerosi enzimi):

- Alterazione del SNA → instabilità della temperatura corporea; ipoglicemia
- Alterazione del collagene → tortuosità di vasi arteriosi (rischio di ischemia) e viscerali (diverticoli, ernie, polipi)
 - Ipotonia muscolare ed astenia
- Alterazioni del SNC → neurodegenerazione, atrofia, lesioni malaciche



La Clinica:

- Sonnolenza, scarso accrescimento ponderale, arresto dello sviluppo e perdita delle acquisizioni raggiunte
- Ipotonia del tronco e del capo, ipostenia generalizzata (cingolo pelvico ed AAI)
- Facies pallida, guance paffute, micrognazia
 - Capelli scarsi, incolori, ispidi e friabili
 - Convulsioni generalizzate
- Complicanze ossee (osteoporosi, fragilità con fratture)



Lo sviluppo motorio di Paoletto:

Principali Tappe:

- 12 mesi → postura seduta in cifosi dorso-lombare
- 15 mesi → verticalità con sostegno (deficit controllo bacino)
 - regressione per intervento di diverticolosi vescicale
- 24 mesi → marcia in quadrupedica/ passaggi posturali fino alla postura seduta in autonomia
- 3 anni → primi spostamenti in S/E; marcia con tutori HKAFO + girello e sostegno
 - progressiva perdita di deambulazione, per estrema lentezza e precoce faticabilità
 - 6 anni → carrozzina elettrica + sistema di postura tronco/bacino
 - susseguirsi di complicanze cliniche respiratorie e danni secondari
 - 8-9 anni → S/E solo in statica o per aiutare nell'assistenza ad ADL
 - 10 anni → aggravamento scoliosi neuromuscolare (corsetto statico equilibrato)
 - 10 anni → crolli vertebrali multipli su base osteoporotica (↑ ore busto con perdita completa della S/E)
 - 12 anni → indicazione chirurgica di stabilizzazione vertebrale (non fattibile per complicanze respiratorie)
- peggioramento condizioni respiratorie (deficit di saturazione e Sdr apnee notturne con necessità di ventilatore pressometrico cPAP notturna, broncoaspiratore e PEP mask
 - 12 anni → introduzione di unità posturale per il capo (cervicalgia)

Lo sviluppo cognitivo di Paoletto:

Principali Tappe:

- comparsa in epoca normale delle componenti comunicative standard (sorriso, sguardo, indicazione) e dei gesti rappresentativi
- 22 mesi → primi vocalizzi non modulari, comprensione verbale nominale-contestuale, esecuzione di consegne semplici utilizzando la mano della madre come prolungamento della propria
 - 27 mesi → inizia logopedia (problemi di alimentazione e valutazione cognitiva in assenza di linguaggio orale): uso della voce limitato ma intenzionale, con emissioni brevi e senza prosodia riconoscibile. Comprensione di ordini semplici affermativi ma non della negazione
- 3 anni → comunicatore simbolico 8 caselle (SÌ ed il NO, comunicazione di bisogni primari, regole morfo-sintattiche, funzione narrativa del linguaggio con storie raffigurate in sequenza)
 - 4 anni → comunicatore simbolico 32 caselle (espressione di desideri)
- 5 anni → introduzione di PC (associazione grafema/fonema, giochi metafonologici)
 - 7 anni → PC ad uso domestico (scudo tastiera e mouse trackball)

Gli Obiettivi dell'Intervento:

Garantire la massima l'autonomia possibile, potenziando le abilità residue e favorendo le possibilità di interazione con l'ambiente e gli altri, agendo su:

- Corretta postura
- Mobilità interna ed esterna
- Giardino accessibile
- Cura personale/bagno accessibile
- Auto accessibile
- Comunicazione interpersonale, accessibilità informatica e scrittura; integrazione degli ausili in percorsi educativi

Le soluzioni adottate:

Corretta postura:

▪ Sistema posturale per tronco/bacino (cuscino confezionato su misura, schienale in schiuma sagomata - marchio **Jay**, modello **FIT**) e per il capo (marchio **Jay**) per:

- ✓ favorire il controllo e l'uso di capo, collo, tronco ed AASS
- ✓ stimolare l'interazione con l'ambiente
- ✓ facilitare l'alimentazione e la respirazione
- ✓ prevenire la progressione di danni secondari

descrizione	codice
unità posturale per il tronco/bacino	18.09.39.021
regolazione in altezza dello schienale	18.09.39.136
cinghia pelvica	18.09.39.136
unità posturale per il capo	18.09.39.027

▪ Per contenere più possibile la progressione della scoliosi neuromuscolare ed ulteriori crolli vertebrali → 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)



Cuscino





descrizione	codice
corsetto statico equilibrato	06.03.18.03 3
cuscinetto di compressione	06.03.18.16 3
contentore addominale in tessuto elasticizzato	06.03.18.17 2
pressore articolato sternale	06.03.18.19 3
rivestimento totale interno morbido	06.03.18.16 6
presa scapolo-omerale rigida lunga (x2)	06.03.18.18 4
prolungamento presa di bacino sacro-ischiatica	06.03.18.17 5

Le soluzioni adottate:

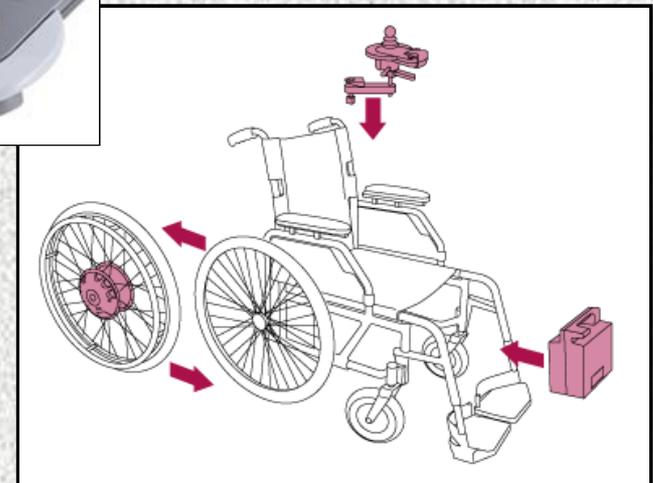


Mobilità interna ed esterna:

- Carrozzina manuale /elettrica (Sunrise Medical, modello Sopur Friend) alle cui

ruote è stato applicato un propulsore elettrico (Marchio **Alber**, modello **e-fix**)

descrizione	codice
carrozzina telaio stabilizzante	12.21.06.03 6
struttura doppia crocera	12.24.03.11 8
struttura leggera	12.24.61.16 8
braccioli regolabili in altezza	12.24.06.17 0
bracciolo ridotto per tavolo	12.24.21.10 2
dispositivo estrazione rapida ruote grandi	12.24.21.10 6
spostamento perno ruote grandi	12.24.15.11 9
tavolino con incavo avvolgente e bordi	2
carrozzina elettrica per uso interno/esterno RICONducIBILITA'	12.21.27.00 6



Le soluzioni adottate:

Giardino accessibile:

- Scivolo in cemento: rampa lineare fissa lunga 2 metri
 - Dislivello 4 cm → pendenza 2%
- Seguite le normative vigenti (DPR del 24 luglio 1996. n 503)
 - ✓ Larghezza minima 0,90 m per il transito di una persona
 - ✓ La pendenza non deve superare l'8%



Le soluzioni adottate:

Bagno accessibile/cura personale:



- Dipendenza in tutte le ADL

- Dieta semisolida

- Bagno attrezzato:

- ✓ riduttore WC (2 anni)
- ✓ pedana di appoggio sotto i piedi
- ✓ maniglioni alle pareti
- ✓ lettino fisso per indossare il corsetto

- Peso esiguo (non necessità di sollevapersona/montascale)

- Necessità di broncoaspiratore, cPAP e PEP Mask



Le soluzioni adottate:

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

descrizione	codice
comunicatore simbolico 100 caselle RICONDUCEBILITA'	21.42.06.00 6

- Personal Computer a domicilio
 - Mouse trackball (con tasto dedicato a doppio click)
 - Scudo copritastiera
- Collegamento ad internet e stampante



Le soluzioni adottate:

Auto adattata:

Fiat Doblò Panorama tetto alto:

- ✓ accesso diretto con carrozzina dal portellone posteriore
- ✓ 4 posti totali
- ✓ nel pianale guide in superficie a rotaia, con aggancio di dispositivi di ancoraggio
- ✓ sistema di conghie statiche (due fisse a misura regolabile e due con sistema meccanico di tensionamento)
- ✓ sistema di cinture di sicurezza a 3 punti
- ✓ pedana sottotelaio automatica, azionata con pulsante a cavo



I Risultati Riscontrati: QUEST

	carrozzina elettrica	
	punteggio assegnato	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	

	PC	
	punteggio assegnato	aspetti essenziali
	5	
	—	
	5	x
	5	
	5	x
	4	x
	—	
	5	
	5	
	5	
	5	

	corsetto	
	punteggio assegnato	aspetti essenziali
	5	
	4	
	4	
	5	
	4	
	3	x
	3	x
	5	x
	5	
	5	
	5	

I Costi:

	carrozzina leggera+ sistema di postura
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 min/die=92 h/anno=1.472 euro
durata tecnica	3 anni, poi revisione
durata clinica	5 anni
contributi	2.854,79 + IVA 4%

	propulsore elettrico
investimento	2.608,73 euro +IVA 4% + addestramento (livello C): 2h=60 euro
esercizio annuo	130,43 / 260,87 euro + IVA 4%
assistenza annua	livello A: 15 min/die=92 h/anno=1.472 euro
durata tecnica	3 anni, poi revisione
durata clinica	5 anni
contributi	2.608,73 euro + IVA 4%

	corsetto statico equilibrato
investimento	1.305,17 euro +IVA 4% + addestramento (livello C): 2h=60 euro
esercizio annuo	65,25 euro * IVA 4%
assistenza annua	livello A: 60 min/die=365 h/anno=5.840 euro
durata tecnica	1 anno
durata clinica	6-8 mesi
contributi	1.205,17 euro + IVA 4%

	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 + IVA+ add (C): 4h=120 e
esercizio annuo	61,6 / 123 euro + IVA 4%
assistenza annua	liv A:15 min/die=92h/anno=1472 euro + liv B: 6h/sett=325 h/anno=5.832 euro
durata tecnica	12 mesi (garanzia + 4 anni)
durata clinica	a vita
contributi	1.231,47 euro + IVA 4%

	auto adattata
investimento	22.700 euro + add (C): 2h=60 euro
esercizio annuo	1.135 / 2.270 euro + IVA 4%
assistenza annua	liv A:15 min/die=92h/anno=1472 eur
durata tecnica	12 mesi (garanzia +5 anni per adattam
durata clinica	a vita
contributi	agevolazioni fiscali + contributo reg.

La situazione attuale:

Paoletto utilizza 23 ore al giorno il corsetto statico equilibrato

Non deambula né mantiene la S/E

Si sposta utilizzando in autonomia e con destrezza la carrozzina elettrica

È autonomo nella postura seduta (col sistema posturale), necessita invece di aiuto per tutte le ADL, compresi i trasferimenti posturali (a braccia)

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 (scudo copritastiera e mouse trackball)

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

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

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