

Sindrome dell'X-fragile e disabilità intellettive nell'adulto: un modello per lo studio del Progetto Individualizzato

Leoni, Mauro

Fondazione Istituto Ospedaliero di Sospiro (Cr), Università di Parma

Cavagnola, Roberto, Croce, Luigi

Anffas Brescia Onlus

Corti, Serafino, Chioldelli, Giuseppe, Fioriti, Francesco, Berna, Silvia, Azzini, Elisa

Fondazione Istituto Ospedaliero di Sospiro (Cr)

Riassunto

Il lavoro presenta un caso singolo di adulto con disabilità intellettiva e Sindrome dell'X-fragile, affrontando un assessment completo per la progettazione individualizzata centrato sull'uso dei modelli della Qualità della Vita, con l'applicazione delle Linee guida AIRIM. I risultati illustrano come è possibile tradurre le informazioni più aggiornate presenti in letteratura sullo studio delle sindromi genetiche, in un modello applicativo per allineare le informazioni di assessment verso progettazioni di interventi che garantiscano il miglior risultato possibile negli indicatori di esito a livello personale, funzionale e clinico.

Abstract

The present study present a single case of an adult subject with intellectual disabilities and X-Fragile Syndrome, examining a full assessment aimed to develop a Personalized Planning of intervention, focused on Quality of Life paradigm, with the application of the Italian AIRIM Guidelines. Results show how we can adapt the up-to-date information present in International literature on genetic syndromes, within a practical Model aimed to align all assessment data towards the planning of intervention that can implement better results in personal, functional and clinical outcomes.

Per contattare gli autori scrivere a Mauro Leoni, c/o Fondazione Sospiro, Piazza Libertà 2, 26048 Sospiro (CR). È possibile ricevere FILE con la modulistica presentata richiedendoli tramite e-mail.

E-mail: mauro.leoni@fondazioneospiro.it

Introduzione

Come valutare? Problematiche metodologiche ed epistemologiche

Quando il fine di una realtà sociosanitaria è quello di individuare le migliori strategie per garantire servizi efficaci ed efficienti, diventa necessario e inevitabile migliorare il controllo delle variabili che guidano l'erogazione di sostegni e risorse. Il processo di raccolta di queste informazioni è ascrivibile alla fase di assessment. Questo processo descrive procedure molto note nel campo sanitario e psicoeducativo. Ma cosa si intende oggi con questo termine?

Possiamo in primo luogo adottare le definizioni classiche della visione sperimentalista, che descrive la valutazione (assessment) come l'osservazione e la classificazione di comportamenti specifici, messi in rapporto a caratteristiche situazionali ben definite. È un processo basato sui fatti, non sulle interpretazioni, il cui scopo immediato è di generare ipotesi sulla natura del collegamento tra l'aspetto formale di un paradigma utilizzato come modello e la molteplicità degli eventi analizzabili funzionalmente. Il risultato finale di un assessment deve comunque essere costituito dalla costruzione di un modello circa la natura e lo sviluppo delle condizioni e del livello di compromissione di una persona (Dattilio e Salas-Auvert, 2000). Un modello che integra informazioni di natura diversa e che delinea la formulazione del caso e quindi le tappe dell'intervento.

È riconosciuto che la valutazione non coincide con la somministrazione di una batteria di test o con un'intervista. I processi che queste fasi sottendono, nella pratica clinica, si intersecano e si sovrappongono temporalmente. L'assessment cognitivo-comportamentale va inteso piuttosto come un'applicazione clinica dei principi del metodo sperimentale (Shapiro, 1961), il cui obiettivo è quello di acquisire un maggiore grado di controllo sul comportamento e prevedere gli effetti di interventi specifici. L'assessment è un processo continuo che prosegue anche durante le fasi effettive del trattamento e del follow-up, in modo da consentire al professionista e all'équipe di valutare costantemente l'efficacia del proprio operato.

Analizzando tuttavia l'assessment nel caso delle persone con disabilità intellettive, notiamo una significativa limitazione legata alla cornice metodologica ed epistemologica utilizzata come riferimento. Infatti, la pluralità di modelli, di approcci, di scuole di pensiero e strategie di intervento, sebbene utili nell'arricchimento delle esperienze e delle conoscenze delle tematiche legate alle disabilità, ha comportato in primis la nascita di una miriade disorganizzata di modelli o "schemi" per la raccolta dati di assessment. In secondo luogo ha reso ancora più complesso il raggiungimento di standard minimi di rigore per le fasi di programmazione degli interventi e monitoraggio degli interventi, derivando quindi una perdita di controllo nel livello finale di risultati prodotti.

In altri termini, un assessment poco ordinato, basato su modelli non evidence-based, e non ancorato alla valutazione degli esiti, aumenta i livelli di rischio di diversi errori:

- disorganizzazione delle informazioni disponibili;
- interpretazione scriteriata dei dati disponibili (es. sottovalutazione);
- comprensione condizionata o parziale della persona disabile;
- gerarchia delle priorità di intervento non ottimale;
- limitazioni e condizionamenti nelle aspettative (del personale in particolare, ma anche della famiglia);
- costruzione di progetti di vita non corrispondenti ai bisogni della persona;

- mancata percezione del potenziale emergente del soggetto;
- enfaticizzazione di deficit, soprattutto per le persone che presentano disturbi del comportamento;
- enfaticizzazione o minimizzazione delle abilità presenti, rendendo la persona più dipendente;
- esposizione del soggetto a numerose frustrazioni o a un'ipostimolazione ambientale;
- aumento del rischio di impostare modelli di lavoro di giornata e modelli organizzativi non adeguati e non efficaci;
- assenza di riferimenti coerenti per gli operatori degli interventi futuri, che si sentiranno in diritto di sperimentare interventi non tentati prima senza conoscere l'evoluzione di funzionamento e bisogni.

Ma l'elenco potrebbe essere molto più articolato e penoso. In particolare se pensiamo a come questi rischi si sono tradotti nel caso delle persone con gravi limitazioni e funzionamento bassissimo o per coloro che presentano disturbi della condotta. Infatti, mancando sistemi rigorosi nella definizione di un riferimento di assessment, sono prevalse risposte legate alla stessa problematicità (pensiamo al floor effect del disabile gravissimo nei test di intelligenza oppure al disorientamento di fronte e gravi quadri di aggressività inquinati da pesanti terapie sedative) o peggio ancora, forse, sono prevalse risposte basate sulle abitudini dei servizi e degli operatori (intese sia a livello operativo per l'intervento sia a livello epistemologico come schemi cognitivi di comprensione della persona con disabilità). Questo ha condotto a contesti di vita spesso ipostimolanti e non costruttivi, addirittura intrisi di una connotazione contenitiva, e al ricorso a soluzioni di tipo istituzionale e assistenziale.

Un modello di riferimento

I modelli di Qualità della Vita si sono affermati nel settore delle disabilità intellettive, da un lato come punto di riferimento teorico e strumento di sensibilizzazione per operatori dei servizi alla disabilità e per gli attori sociali (dalle famiglie alle realtà istituzionali socio-sanitarie), dall'altro come paradigma per orientare i processi gestionali e di intervento tenendo come riferimento gli esiti (outcomes) (Schalock, Gardner, e Bradley, 2007).

Questi modelli sono divenuti una cornice dapprima utile per sensibilizzare i sistemi ecologici di riferimento per la vita delle persone con disabilità, e successivamente sono stati assunti come vero e proprio paradigma per la decodifica di efficacia ed efficienza dei progetti esistenziali. In particolare va segnalato il positivo e significativo impatto dell'articolo apparso su *Mental Retardation* nel 2002 (Schalock et al.) quando i principali studiosi di Qualità della Vita hanno definito tramite un lavoro di consensus la visione su questa importante tematica. Tutti gli studi successivi degli esperti di AAIDD (American Association on Intellectual and Developmental Disabilities), WHO (World Health Organization) e di IASSID (International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities), tra cui va indubbiamente citato per continuità ed estensione il lavoro di R. L. Schalock, ci mettono oggi in condizione di poter avere una visione chiara di ciò che è necessario per ottimizzare le scelte nella fase di assessment e orientare tutto il processo dell'intervento. Nella figura 1 viene riportata una visione sovrapposta del modello AAIDD (con le 5 dimensioni per il funzionamento indivi-

duale, lato sinistro) per la lettura multidimensionale del funzionamento, con quella impostata sui domini di Qualità di Vita (8 domini di Qualità della Vita, che conducono a leggere il funzionamento individuale in funzione degli esiti codificati negli 8 domini, lato destro).

Metodo

Partendo dagli assunti precedenti, sembra che per avere risultati migliori nello sviluppo di outcome positivi nell'intervento per persone con disabilità intellettive, abbiamo bisogno di una prospettiva basata sulla QdV, che parta dall'assessment e che studi come allineare le procedure diagnostiche a processi/interventi e alle misure degli esiti (Schalock, Bonham e Marchand, 2000). Particolarmente utile a tal proposito, risulta il riferimento delle recenti "LINEE GUIDA per la definizione degli Standard di Qualità per la costruzione del Progetto di vita per le persone con disabilità intellettiva. Assessment, interventi, outcomes", promosse e pubblicate da AIRIM – Associazione Italiana per lo Studio delle Disabilità Intellettive ed Evolutive (2010), che illustrano molto chiaramente come orientare gli sforzi di ricerca e clinica, al fine di allineare i dati di assessment a quelli degli interventi (o processi), considerando sempre il fine di ottenere esiti e la loro misurazione.

La struttura delle Linee Guida si riferisce principalmente ai modelli condivisi in letteratura scientifica sulla Qualità della Vita, sui Sostegni e sull'approccio centrato sul comportamento positivo e sull'autodeterminazione. Particolare riferimento viene fatto alle documentazioni elaborate dai gruppi di lavoro dell'American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD), l'International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities (IASSID), la World Health Organization (WHO), l'American Psychological Association (APA), la North American Nursing Diagnosis Association (NANDA), il Royal College of Psychiatrists e la National Association for the Dually Diagnosed (NADD). Sono divise in 4 capitoli, espressione del lavoro dei gruppi di ricerca tematici (SIRG) di AIRIM e di consensus conference:

1. Diagnosi;
2. Descrizione e classificazione;
3. Programmazione dei sostegni;
4. Valutazione degli outcomes.

Le Linee Guida di AIRIM coniugano conoscenze ed esperienze, maturate nel corso dei decenni nell'ambito della ricerca scientifica e della pratica clinica, e formulano una proposta per l'allineamento delle procedure di assessment ai processi di intervento e alla valutazione degli esiti (vedi figura 2), sulla base del quale è stato definito il modello di analisi del caso singolo presentato in questo articolo.

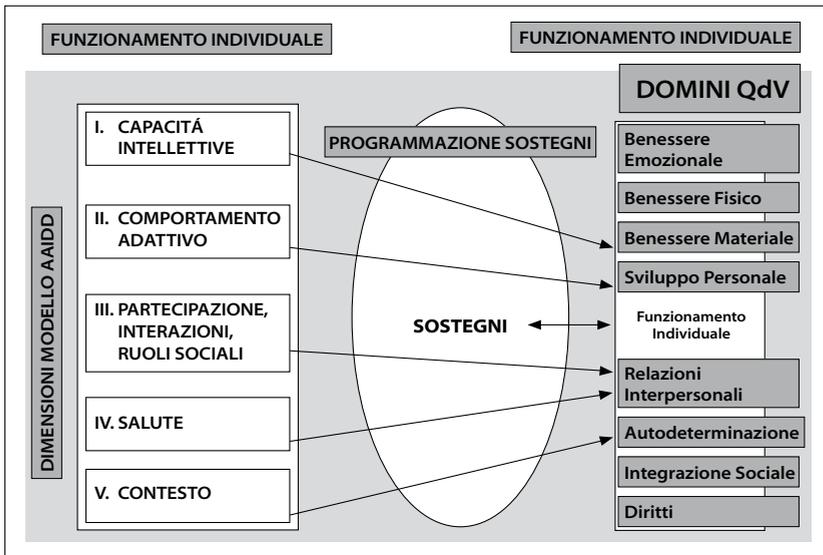


Figura 1. Modello teorico per la definizione delle disabilità intellettive ed evolutive (modificato da Luckasson et al., 2002, trad. it 2005, p.32), con gli 8 domini del modello di Qualità di Vita (Schalock et al, 2002; Schalock & Verdugo Alonzo, 2002, trad. it. 2006).

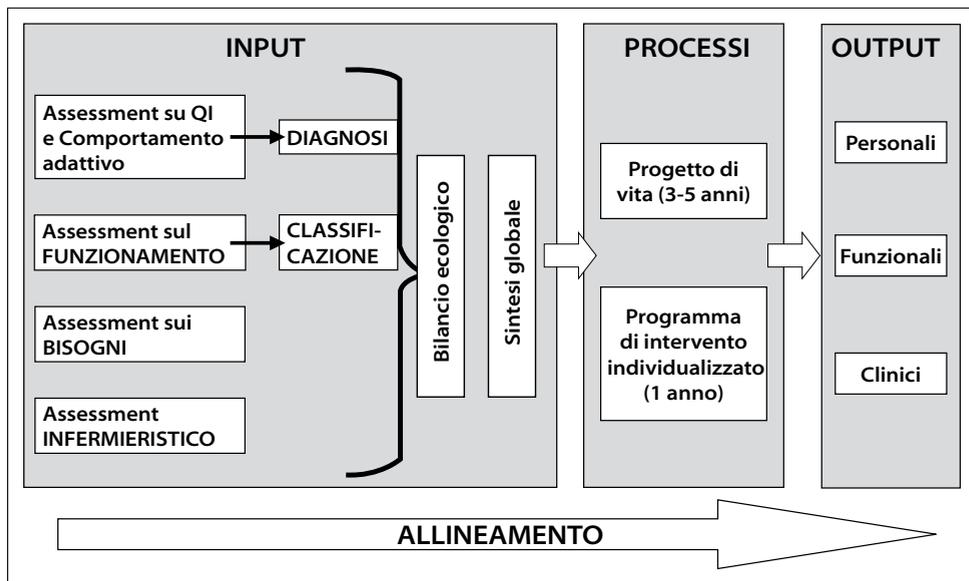


Figura 2. Il modello AIRIM per l'allineamento dei processi di qualità nei servizi alla disabilità (AIRIM, 2010)

Obiettivi

Il presente lavoro descrive un'elaborazione operativa delle indicazioni di AIRIM, per la gestione completa di tutte le fasi di presa in carico (dall'input all'output, ossia dall'assessment agli esiti) per una persona con disabilità intellettive, applicata a un soggetto con X-fragile, in condizioni di gravità e con storia di istituzionalizzazione.

Nello specifico il contributo, focalizzato sulla parte di assessment (input nella figura 2), si pone gli obiettivi di:

1. sviluppare uno schema condivisibile in modo esteso, come strumento di applicazione delle Linee Guida;
2. verificare la tenuta dell'articolazione operativa proposta, in considerazione delle Linee Guida e dei modelli di riferimento;
3. verificare l'efficacia dell'intervento attuale e della storia di interventi definiti per il disabile esaminato, al fine di confutare la validità euristica dell'elaborazione proposta.

Struttura dello studio e risultati

Soggetto

La persona di cui si presentano i dati è un soggetto adulto affetto da sindrome dell'X-fragile, residente presso l'Istituto Ospedaliero di Sospiro. Ha 4 sorelle e 1 fratello, dei quali ben 3 vivono presso la stessa struttura. L'esame del cariotipo è stato effettuato solo nel 1998, evidenziando una mutazione completa del gene FMR1 del cromosoma X.

Questo è il primo lavoro in cui si sperimenta pubblicamente l'applicazione del modello di Qualità della Vita di AIRIM. Sembrava emblematico utilizzare come caso proprio la situazione di una persona affetta da questa sindrome. In effetti la conoscenza in merito a questa patologia è spesso deficitaria, a causa delle difficoltà (comuni alle sindromi genetiche) di studio: ricerche su piccoli gruppi di persone (rendendo critica validità e attendibilità, potere statistico e quindi generalizzabilità dei risultati), alti costi (rendendo difficile lo sviluppo di gruppi sperimentali e il coinvolgimento di soggetti affetti dalla patologia e delle famiglie). Solo nel gennaio 2011 è stato pubblicato un contributo (Hartley et al.) esplorativo su 328 soggetti, che offre uno spettro di informazioni veramente interessante, ed esamina tutti gli aspetti della vita di queste persone in riferimento al costruito della Qualità di Vita.

In letteratura manca una definizione condivisa di quello che è realistico attendersi come risultati di indipendenza nella vita per questi soggetti. Sebbene negli ultimi anni si siano arricchite le informazioni disponibili sui fenotipi comportamentali e neurocognitivi associati alle patologie genetiche (come le sindromi di Down, di Williams, di Prader-Willi e dell'X-fragile), manca ancora una conoscenza adeguata dei fattori predittivi (da rilevare in età infantile) per ottenere (in età adulta) un adeguato livello di Qualità della Vita.

E tuttavia una situazione come questa ci sembrava paradigmatica: se uno studio come quello di Hartley e colleghi dà forza ad alcune ipotesi gnoseologiche, rimane sguarnito l'armamentario operativo per chi gestisce gli interventi. Cosa è utile conoscere? Come impostare un trattamento? Che fare se si interviene su un soggetto già adolescente o adulto? Come gestire gli effetti di variabili confondenti (es. stili di vita restrittivi, terapie farmacologiche, ecc.)?

Si ritiene che nello studio del soggetto singolo possano trovare spazio riflessioni su aspetti molecolari che sfuggono alle ricerche su ampi gruppi: l'applicazione di un modello di codifica (come quello derivato dalle Linee Guida AIRIM che viene qui proposto) è infatti un processo individuale e individualizzato e si lega a una prospettiva di Qualità della Vita unica, sebbene correlata agli elementi condivisi della cornice teorica. Si è ritenuto pertanto che proprio un caso complesso, come quello di una persona affetta da X-fragile, adulta (ossia anziana), con una storia di vita travagliata connotata da ipostimolazione ambientale e da istituzionalizzazione, da una storia di trattamento con farmaci psicoattivi, potesse costituire un adeguato "banco di prova" per il modello proposto.

Armando è nato nel 1935, ed è stato successivamente ricoverato nel 1960 presso l'Istituto Ospedaliero di Sospiro. Dal 1960 ad oggi Armando ha vissuto 8 transizioni ecosistemiche, cambiando il reparto in cui viveva (inclusi reparti ad altissimo livello di protezione), quindi le persone con cui divideva spazi e attività e gli operatori di sostegno. Di Armando non si sa molto (attività, relazioni, vissuti, ecc.), anzi sono pochissime le informazioni disponibili tranne quelle relative alle documentazioni sanitarie di routine; gli unici dati degni di nota riguardano l'attività lavorativa che ha svolto dal 1983 fino al 1990 presso la lavanderia interna all'istituto, mentre risulta da documentazioni varie che ha sempre avuto la possibilità di uscire dai reparti, che ha partecipato a soggiorni estivi, e che le attività ricreative ed educative proposte non erano di suo gradimento.

Risultati

Lo schema di lavoro proposto è composto dalle seguenti fasi (cfr. figura 2), che guidano anche la codifica dei dati:

1. Presentazione dei dati di assessment:
 - a. assessment del funzionamento individuale (10° sistema AAIDD),
 - b. assessment dei bisogni (Supports Intensity Scale - SIS),
 - c. assessment medico,
 - d. assessment infermieristico,
 - e. bilancio di vita,
 - f. sintesi globale.
2. Presentazione delle proposte (non incluse nel presente articolo):

Si compone di due parti:

 - a. progetto di vita,
 - b. programma di intervento,
 - strutturazione degli obiettivi,
 - strutturazione dei sostegni,
 - strutturazione di strategie e tecniche di intervento,
 - strutturazione della rilevazione degli esiti (outcomes).
3. Allegati:
 - 1.1 elenco dei punti di forza e delle limitazioni,

- 1.2 codifica degli obiettivi presenti nel programma di intervento attraverso aree e attività del modello dei sostegni,
- 1.3 assessment infermieristico.

1a) Funzionamento individuale (10° Sistema AAIDD)

La valutazione del funzionamento viene affrontata tramite il Quaderno di lavoro del 10° Sistema dell'AAIDD (Luckasson et al., 2002, trad. it. 2005). Emergono in sintesi alcuni elementi che offrono importanti spunti di riflessione:

- **DIAGNOSI (Funzione 1).** Alla valutazione di equipe risultano soddisfatti i tre criteri per la diagnosi di disabilità intellettiva (funzionamento intellettivo, comportamento adattivo ed età di insorgenza).
- Il soggetto presenta, a un'analisi di équipe, una scarsa consapevolezza sulla condizione di disabilità e sulla sindrome genetica da cui è affetto. Una sorella, con cui è in contatto, mostra adeguata consapevolezza della malattia. Il livello di adesione ai trattamenti è adeguato da parte di Armando, anche se è evidente già da questo elemento che le aspettative in genere sono significativamente condizionate dal livello di consapevolezza.
- **DESCRIZIONE E CLASSIFICAZIONE (Elenco dei punti di forza e delle limitazioni, in base alla Funzione 2 del Quaderno AAIDD):**
 - Di seguito viene presentata la sintesi, mentre in appendice è possibile riscontrare il dettaglio dei punti di forza e delle limitazioni nelle 5 dimensioni del modello AAIDD.
 - **Dim. I (INTELLIGENZA):** A livello intellettivo Armando presenta significative limitazioni nel ragionamento, nella programmazione, nel pensiero astratto e nella comprensione di idee complesse; punto di forza principale (sebbene risulti comunque sotto le 2 DS dalla norma) è il problem solving.
 - **Dim. II (COMPORAMENTO ADATTIVO; componenti concettuale-sociale-pratica):** Armando è una persona apparentemente con una buona autostima, abbastanza responsabile e non facilmente raggrabile; nelle abilità pratiche è piuttosto autonomo, infatti nelle cose principali come alimentarsi, spostarsi, provvedere alla sua igiene intima e vestirsi è indipendente; ha difficoltà in azioni quotidiane come preparare i pasti, usare il telefono, gestirsi il denaro e spostarsi con mezzi di trasporto proprio perché nessuno glielo ha mai insegnato e non ha avuto la necessità di farlo. Le limitazioni, seppur codificate come significative e in effetti riscontrabili nella quotidianità, sono spesso associate (prodotte?) all'assenza di interventi, ossia non sono mai stati definiti piani di sostegno per sviluppare molte delle abilità adattive presenti nelle tre aree del comportamento adattivo; così come per molte delle abilità analizzate mancano proprio le conoscenze e le fonti sono generiche e imprecise.
 - **Dim. III (PARTECIPAZIONE, INTERAZIONI, RUOLI SOCIALI):** le abilità sociali invece hanno molti punti di forza, infatti Armando ha costruito relazioni stabili; per quanto riguarda la partecipazione, Armando ha sempre aderito con entusiasmo a parecchie iniziative proposte, nelle interazioni non sempre è adeguato ma sa gestirle in autonomia e in ultimo i ruoli sociali sono difficili da definire proprio per la sua istituzionalizzazione in età molto giovane.
 - **Dim. IV (SALUTE):** Le principali limitazioni a livello di salute fisica sono legate alle fragilità a livello gastrico, prostatico, respiratorio, cardiaco; ma nonostante questo possiamo affermare che Armando (76 anni) gode di un buon livello di salute generale. A

livello psicologico le limitazioni principali sono legate alla componente ansiosa, alle stereotipie e alla rigidità, così come le funzioni di apprendimento, memoria e comunicazione. Le interazioni tra tutti i fattori di rischio eziologici sono derivate dalla sindrome dell'X-fragile, che ha portato Armando a non ricevere nella sua storia di vita dei sostegni adeguati ai bisogni su queste aree. Questo ha orientato il suo funzionamento (nell'area della salute, in particolare mentale) verso traiettorie probabilmente differenti da quelle evolutivamente e potenzialmente possibili.

- Dim. V (CONTESTO): Nel contesto prossimale e allargato Armando ha punti di forza legati al fatto che mostra interesse nel vivere alcune esperienze nella comunità, tuttavia ci sono ancora molte barriere nell'inclusione sociale nei confronti delle persone con le sue caratteristiche.

1b) Bisogni di sostegno - Supports Intensity Scale (SIS)

La valutazione dei bisogni di Armando viene affrontata tramite lo strumento standardizzato Supports Intensity Scale (SIS) (Thompson et al., 2004, trad. it. 2008), che illustra i bisogni attraverso il modello dei sostegni e della Qualità di Vita. Valutando gli esiti prodotti dalla SIS è emerso quanto segue:

- Indice dei bisogni composito: Armando risulta al 39° percentile – ciò significa che il 61% dei disabili ha più bisogno di sostegno di lui.
- SEZ. 1 (scala dei bisogni di sostegno): le subscale dalla A alla F oscillano tra il 16° e il 37° percentile, con il punteggio maggiore nelle subscale A (attività relative alla vita nell'ambiente domestico) e D (attività relative all'occupazione) (vedi figura 3).
- SEZ. 2 (scala supplementare di protezione e tutela legale): in quest'area il bisogno di sostegno è notevole in tutte le voci (tutelare sé stessi, gestire il denaro, proteggersi dallo sfruttamento, esercitare diritti e rispettare leggi, appartenere a organizzazioni di tutela, ottenere servizi legali, fare scelte e prendere decisioni, tutelare gli altri), in relazione alla storia personale di Armando.

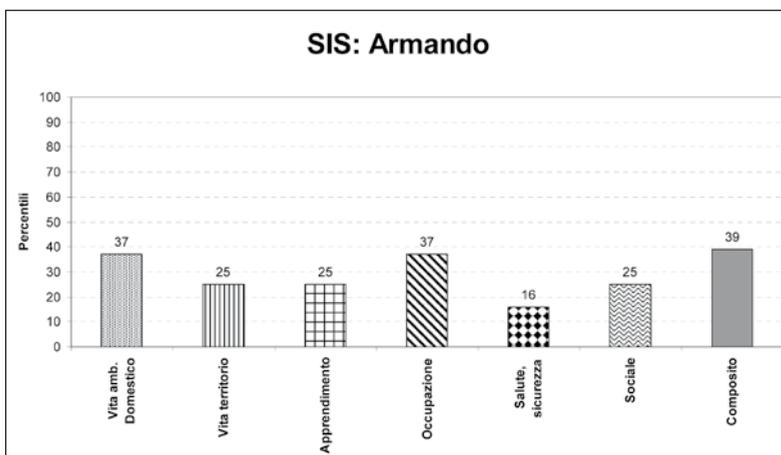


Figura 3. Punteggi percentili della Supports Intensity Scale – SIS, nelle subscale dalla A alla F della sezione 1, e del punteggio composito)

- SEZ. 3B (bisogni di sostegno non ordinari di tipo comportamentale): emergono bisogni non ordinari (ossia molto significativi) in due item: prevenire i furti, prevenzione di scoppi d'ira o accessi emozionali.

Ad una analisi semantica dei fattori che più fortemente prevalgono nei bisogni di Armando, si è provato a stilare una gerarchia delle parole chiave, ossia delle tematiche più ricorrenti. L'elenco che segue ha lo scopo di delineare attraverso una modalità qualitativa il bisogno di sostegni:

1. cura di sé e degli ambienti,
2. famiglia,
3. relazioni.

1c) Assessment medico

Fonti dei dati:

- anamnesi (famigliare, fisiologica, patologica; compresi i trattamenti medici),
- esame obiettivo,
- esami strumentali,
- CIRS, diagnosi cliniche.

Sintesi medico sanitaria

Prende in esame le malattie in atto, fattori di rischio (tutto ciò che non viene citato è da considerarsi in positivo come funzioni e organi in salute e quindi da sostenere come tali)

1. Diagnosi: ritardo mentale medio-grave, sindrome X-fragile, NIDDM, flebopatia arti inferiori, bronchite cronica, tabagismo, IPB (Iperplasia Prostatica Benigna) con prostatectomia e vasectomia nel '93, arteriopatia diabetica, gastropatia cronica, disturbo del comportamento.
2. Fragilità personologica su base psichiatrica:
 - emotivamente labile, ha difficoltà a rapportarsi con gli altri. Questo lo rende scontroso e spesso irritabile;
 - l'origine di ciò sta nella difficoltà di comunicare in modo corretto ed anche nella corretta comprensione dei messaggi;
 - presenta un comportamento stereotipato e caratterizzato da rituali.
3. Fragilità somatica-fisica:
 - affetto da multipatologia deve essere monitorato regolarmente per la forma di diabete con controlli regolari per quanto riguarda i valori glicemici come pure il controllo degli organi che sono bersaglio dei danni legati questa patologia: reni, occhi, cuore, circolo arterioso;
 - controlli periodici per la presenza di gastropatia cronica;
 - fumatore di vecchia data, necessita di monitoraggio della funzionalità respiratoria, del rischio neoplastico polmonare e della possibile insorgenza di riacutizzazioni di BPCO;
 - controlli vanno anche eseguiti con regolarità sul circolo venoso degli arti inferiori in quanto affetto da flebopatia;
 - va inoltre eseguito correttamente lo screening per il carcinoma della prostata.

Assessment psicopatologico-comportamentale:

Sono state somministrate tre scale:

1. *The Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped-II* - DASH-II (Matson, J.L., 1991, 1994, 1998; Guaraldi et al., 2002).

La DASH-II è uno strumento per lo screening delle diverse patologie psicologiche/psichiatriche, con 84 item che valutano 13 subscale: autismo e DGS, sindromi organiche, ansia, umore, maniacalità, schizofrenia, stereotipie e tic, comportamenti autolesionistici, dell'evacuazione, alimentari, sonno, sessuali, e del discontrollo degli impulsi più altri comportamenti. Lo scoring è tripartito su frequenza, durata e gravità. Nel caso di Armando risultano i criteri diagnostici per le categorie: disturbi d'ansia, discontrollo degli impulsi, autismo, stereotipie.

2. *Aberrant Behavior Checklist* - ABC (Aman MG, Borrow WH, Wolford PL., 1995)

Questa scala è utilizzata per esplorare tipologia e distribuzione dei comportamenti problematici; la scala ha 58 item, valutati su una scala Likert che discrimina 5 categorie di comportamenti. Nel caso di Armando risultano i criteri diagnostici per le categorie: irritabilità, stereotipie, iperattività.

3. *Dementia Questionnaire for Mentally Retarded Persons* - DMR (Evenhuis, Kengen, Eurlings, 2004)

Questa scala esamina il funzionamento della persona considerando la sfera cognitiva e l'ambito, offrendo un punteggio basale che serve come riferimento in caso di decadimento delle prestazioni per definire una diagnosi di demenza. Armando ottiene nel 2010 un punteggio complessivo di 25, con deficit negli orientamenti temporali.

Terapia farmacologica (attuale; non viene qui riportata la storia della farmacoterapia):

- Glicobase (ipoglicemizzante): 3/die
- Pantorc (gastroprotettore): 40mg/die
- Ascriptin (antiaggregante): 1/die
- Talofen (antipsicotico di prima generazione) gocce: 10+10/die

1d) Assessment infermieristico

Il sig. Armando è ben adattato al contesto di vita, necessita di sostegni per le attività di vita quotidiane e per il controllo delle patologie da cui è affetto, egli inoltre ha scarsa consapevolezza del suo stato di salute. La valutazione infermieristica volta a migliorare la qualità della vita nell'area della salute e sicurezza identifica come prioritarie le seguenti diagnosi infermieristiche reali e di rischio: coping inefficace, compromessa gestione della casa, compromissione della comunicazione verbale, comportamento verso la salute che implica dei rischi, inefficace autogestione della salute, rischio di instabilità glicemica, rischio di compromissione dell'integrità cutanea, rischio di cadute.

Gli obiettivi che prevedono interventi di natura collaborativa mirano a esiti nelle aree delle prevenzioni:

- *Prevenzione primaria*, per identificare i fattori di rischio volti ad aumentare la probabilità che la persona possa contrarre una patologia. Fattori di rischio individuali sono dati da un ridotto funzionamento individuale con diagnosi di disabilità intellettiva e sindrome dell'X-fragile; fattore di rischio legato al comportamento può essere la scarsa capacità di relazione, di esprimere i propri bisogni; fattori di rischio ambientali sono rappresentati

dalla lunga istituzionalizzazione, il vivere in ambienti con un numero elevato di residenti. L'interazione di questi fattori potrebbe aumentare la probabilità di patologie psichiatriche

- *Prevenzione secondaria*, riferita agli interventi che permettono una diagnosi precoce dello stato di malattia. Per l'età il sig. Armando deve essere sottoposto a indagini di screening per il tumore del colon retto (ricerca del sangue occulto); inoltre deve essere sottoposto a screening per il carcinoma della prostata.
- *Prevenzione terziaria*, per controllare lo stato di malattia e prevenire le complicanze legate ad esse. Le complicanze potenziali sono secondarie alle seguenti patologie: Sindrome dell'X-fragile, diabete mellito, broncopatia cronica, flebopatia diabetica – arteriopatia arti inferiori, gastropatia cronica.

1e) Bilancio (ecologico) di vita

Il bilancio ecologico deriva da una rivisitazione di un lavoro di Roberto Cavagnola (Cavagnola, Croce, Fioriti, 2000) è uno schema di analisi della condizione individuale di funzionamento che orienta alla rilevazione degli aspetti positivi e negativi e alla comprensione dei bisogni di sostegno riferiti ai Domini di Qualità di Vita. Attraverso le semplici domande indicate sotto è possibile aprire la discussione tra i colleghi e orientare la lettura degli aspetti già affrontati nelle altre aree di assessment. Il bilancio ecologico, per come viene utilizzato in questo contesto, prevede 6 semplici domande che l'équipe, se possibile congiuntamente alla persona disabile, compila.

1. *Desideri e aspettative della persona.*

Parlando con Armando è emerso che desidera:

- livello relazionale: andare a trovare la sorella una volta al mese e chiamarla settimanalmente,
- a livello individuale: continuare ad avere la sua libertà di azione quotidiana, avere tabacco da fumare con la pipa, avere gli oggetti a lui cari, avere un ritmo fisso di giornata, poter indossare accessori bizzari prodotti da lui,
- a livello sociale: stare vicino alle sorelle che vivono presso la stessa struttura.

2. *Aspettative delle diverse ecologie di vita.*

Le aspettative dei diversi attori della vita di Armando sono:

- operatori: si aspettano che riesca a curare di più l'ambiente in cui vive e anche la sua igiene personale,
- compagni: dal gruppo di persone con cui vive emerge che vorrebbero avesse una socializzazione più adeguata,

Tabella 1. Elenco gerarchico per gravità e frequenza dei comportamenti considerati problematici

	Gravità per sé e l'ambiente	Frequenza (dalla > alla <)
	In gerarchia (1 è al primo posto...)	
Interazione con l'altro non adeguata (urlare, essere brusco fisicamente, ecc.)	1	1
Cura personale non adeguata	2	3
Comportamenti disfunzionali legati all'igiene non adeguata degli spazi in cui vive	3	2

- famiglia: che abbia una buona salute e sia seguito,
 - territorio: far vivere per sempre qui Armando.
3. *Comportamenti problematici per l'ambiente e disfunzionali per la persona.*
I comportamenti considerati problematici vengono valutati attribuendo una gerarchia sia a gravità che alla frequenza (dove 1 è il più grave o il più frequente):
4. *Performance della persona non attualizzate dall'ambiente: cose che sa fare e che attualmente non gli vengono chieste.*
- utilizzare mezzi pubblici con sostegni,
 - andare a fare commissioni in paese.
5. *Equilibrio fra performance della persona e richieste degli ecosistemi: cose che sa fare e che gli vengono chieste.*
- Alimentarsi in autonomia,
 - Eseguire minime operazioni durante la doccia,
 - Partecipare in parte a piccoli mestieri domestici (apparecchiare o passare lo straccio),
 - Gestire il suo tempo libero.
6. *Condizioni di malattia che possono influenzare la ricerca della migliore qualità di vita possibile.*
- Fattori associati alla Sindrome dell'X- fragile (ansia, rigidità, evitamento),
 - Diabete,
 - Carcinoma prostatico.

1f) SINTESI GLOBALE dei bisogni e del funzionamento

In estrema sintesi, la condizione di Armando è connotata da due aspetti principali: è un uomo di 76 anni che vive in una istituzione da quando ne aveva 25, ed è affetto da sindrome dell'X-fragile. A livello intellettuale si può dire che Armando in un ambiente ricco di sostegni ha buone capacità (es. problem solving), che si traducono in un adattamento alle richieste ambientali adeguato. Diverse criticità presenti a livello di salute ne condizionano il benessere fisico.

Ma questo evidentemente non soddisfa, e sorgono tuttavia spontanee alcune domande: cosa è successo negli ultimi 76 anni ad Armando? Perché sono state fatte determinate scelte per la sua vita? Riflettendo sulle fasi evolutive precoci possiamo desumere che non abbia avuto una diagnosi precoce legata alla patologia. Allo stesso modo non si trova traccia di alcuna codifica di aspetti rilevanti associati frequentemente all'X-fragile, come gli aspetti psicopatologici (ossia diagnosi di condizioni psichiatriche); e nemmeno una valutazione delle competenze funzionali, per esempio legate alla comunicazione. Sebbene è noto che queste variabili dovrebbero guidare l'intervento in quanto sono indicatori di bisogni sottesi.

Mentre ciò che si raccoglie dai documenti della sua storia di intervento (presa in carico) sembra che i sostegni offerti ad Armando nel corso della vita non siano stati in linea con i suoi bisogni. Per esempio, se una persona che ha significativi deficit comunicativi e relazionali non riceve training intensivi e specifici per le abilità di quest'area, come possiamo aspettarci che il livello del suo benessere sociale e relazionale sia soddisfacente? Ancora, se una persona che ha importanti livelli di ansia, legati a una povertà ideativa e al ricorso a importanti stereotipi e manierismi come risposta funzionale, non riceve strutture coerenti di sostegni per garantire livelli adeguati di prevedibilità e controllo ambientale, come possiamo attenderci che il suo livello di autodeterminazione sia accettabile?

I dati dell'assessment sono schiacciati. È paradossale per esempio che una persona con un profilo di bisogno di sostegni SIS così basso, sia stato istituzionalizzato e che abbia vissuto in contesti ad altissima protezione in condizioni di significativa deprivazione sensoriale! La SIS in realtà ci mostra “di cosa avrebbe bisogno la persona per riuscire nelle aree di vita”: possiamo addirittura immaginare che se il profilo è così basso a 76 anni con le condizioni di vita esperite da Armando, a 20 anni il suo livello di bisogni avrebbe anche potuto essere più basso. Ma allora perché non sono stati erogati questi sostegni? Perché non sono stati fatti training sulle abilità che gli avrebbero consentito di uscire da schemi comportamentali disfunzionali, aumentando il repertorio comportamentale interno (cognitivo, emozionale) ed esterno (relazionale, comunicativo)? Probabilmente è proprio il fenotipo comportamentale che “spaventa” noi operatori sociosanitari; ossia il manifestarsi delle limitazioni, delle problematicità comportamentali e delle difficoltà comunicative, che condiziona la nostra “visione”, la comprensione di una vita e quindi tutte le scelte conseguenti. Ancora una volta l'effetto shadowing prevale sulla consapevolezza professionale e lentamente ha portato generazioni di operatori (44 anni di istituzionalizzazione ossia diverse decine di professionisti che sono intervenute nel suo percorso) verso una deriva di evitamenti, banalizzazioni e condizionamenti negativi.

Nella tabella 2 viene proposto uno schema per verificare l'allineamento degli interventi in atto ad oggi, con le 6 domande del bilancio ecologico, codificando entrambe queste risposte nelle Aree di Sostegno del modello AAIDD.

Tabella 2. Incrocio tra i dati del Bilancio ecologico e i sostegni in atto secondo il Piano di intervento (ogni asterisco sta per una attività oggetto di intervento [Obiettivo nel Progetto Individualizzato] oppure per un elemento del bilancio ecologico)

  DOMINI QUALITÀ VITA/ AREE SOSTEGNO AAIDD		BILANCIO ECOLOGICO					
		Desideri e aspettative della persona	Aspettative delle ecologie di vita	Comportamenti problematici	Di cosa siamo contenti?	Capacità non usate	Condizioni di malattia
Sviluppo della persona	XX	X					
Insegnamento ed educazione	X						
Vita nell'ambiente domestico	XXXXX		XX	XX	XXX		
Vita nella comunità	XX	X				XX	
Occupazione							
Salute e sicurezza	XXX		X			XX	
Comportamento	X	XXXXX		X	X	XX	
Socializzazione		X	X				
Protezione e tutela			X				


 Aree di intervento attive

Se proviamo a osservare l'allineamento tra desideri e aspettative della persona disabile e delle altre ecologie di vita, con gli interventi proposti, notiamo che sembra esserci dissonanza. Ciò che desidera Armando è ben diverso da ciò che viene ritenuto importante dagli altri ecosistemi (operatori, famigliari, ecc.), e diverso da ciò che viene offerto tramite gli interventi.

Questa importante distanza sottolinea un forte rischio legato alla comprensione dei bisogni di Armando e alla decisione inerente gli interventi. Tuttavia questo rischio diviene cruciale se pensiamo che gli esiti di un intervento devono essere valutati su tre livelli: outcome funzionali, clinici e personali. Come possiamo aspettarci di avere risultati adeguati se, almeno a livello personale, aspettative e desideri sembrano essere non adeguatamente affrontati?

Allo stato attuale, considerando i dati sopra, si possono quindi considerare alcuni elementi di sintesi utili nel guidare la revisione del Progetto Individualizzato:

1. forte bisogno di prevedibilità e controllo ambientale (collegabile peraltro con le più recenti indicazioni di letteratura che individuano le dimensioni comportamentali di natura autistiforme [essere solitario e passivo, forte stereotipia, forte evitamento del contatto fisico e del contatto visivo], come target primari degli interventi;
2. significativo bisogno di sostegni nella comunicazione;
3. bisogno di implementazione delle abilità e dei sostegni collegati alle attività piacevoli e di tempo libero;
4. bisogno di sviluppo e incremento delle opportunità di scelta.

Discussione

Una prima riflessione può essere riferita alle indicazioni più recenti in letteratura per l'intervento su soggetti con X-fragile, le quali suggeriscono alcune aree di intervento precoce. I predittori più significativi per l'indipendenza (nella vita adulta) sono infatti legati alle abilità funzionali (cura di sé, attività di cura dell'ambiente domestico, attività generali svolte nell'ambiente domestico, ecc.), alla comunicazione e alle abilità per l'interazione. Non sorprende pertanto che persone con queste caratteristiche, se non vengono comprese correttamente fin da principio e quindi non si approntano training sulle aree indicate, poi finiscano a spendere il loro tempo quotidiano in attività di natura passiva e solitaria. Questo costituisce un grande fattore di rischio legato alla carenza di una diagnosi e di un assessment funzionale precoci: man mano che il tempo passa l'operatore che si trova a gestire una persona con questo funzionamento finirà per convincersi dell'immodificabilità di ciò che vede (il ritiro, i comportamenti autistiformi, la comunicazione disfunzionale, ecc.), e smetterà di ricercare i bisogni sottostanti e le potenzialità trascurati nel tempo.

Un secondo spunto è legato ai dati di assessment presentati. Infatti se questi vengono presi singolarmente sembrano dare una visione a primo impatto esaustiva. Tuttavia se poi li confrontiamo con le altre aree di assessment, un passo alla volta la visione si allarga e ciò che sembrava scontato o nemmeno considerato, si arricchisce. Fino ad arrivare alla sintesi globale dove tutte le valutazioni prendono forma intersecandosi con le informazioni relative alla storia di vita e di apprendimento: solo in questo punto la persona "appare" in tutte le sue peculiarità pentaprismatiche e ci consente di sviluppare un pensiero diverso circa il suo intervento. La fase successiva (non presentata in questa sede) di revisione del Progetto di

vita (su una prospettiva da 3 a 5 anni) e del Programma di Intervento (Progetto Individualizzato; annuale), avrà un arricchimento significativo. Per più motivi: informazioni più precise, dati organizzati secondo una logica organizzata e allineata al modello di Qualità di Vita, prospettiva realmente multiprofessionale e multidimensionale, ma soprattutto perché ogni operatore dell'équipe (e con essi a latere i familiari e la stessa persona disabile, per quanto possibile) avrà sviluppato una migliore consapevolezza circa i fattori attivi nel determinare esiti di Qualità e benessere.

In sintesi, possiamo quindi affermare che non bastano dati di un semplice strumento di assessment, e nemmeno di una sola prospettiva di assessment! Ciò che può aiutarci a non cadere nei bias tipici e nei condizionamenti erronei precedentemente illustrati, è proprio il far scorrere le nostre riflessioni di équipe multiprofessionale lungo tutte le diverse componenti dell'assessment (dal funzionamento ai bisogni, da quello medico e infermieristico al bilancio di vita) fino a condensarne la visione in una sintesi che tenga conto di tutti quei dati congiuntamente con la storia di vita e di apprendimento, fino a far emergere ciò che è prioritario e che può realmente guidare un intervento valido ed efficace.

L'auspicio, con l'introduzione di questo modello per la trattazione clinica della condizione individuale delle persone con disabilità, è che si sviluppino le sperimentazioni e il confronto, con l'aiuto dei gruppi di studio scientifici promossi da AIRIM.

Bibliografia

- Aman M.G., Borrow, W.H., & Wolford, P.L. (1995). The Aberrant Behavior Checklist-community: factor validity and effect of subject variables for adults in group homes. *American Journal on Mental Retardation*, 100, 283–292.
- American Association on Intellectual and Developmental Disabilities, Schalock, R. L., Borthwick-Duffy, S.A., Buntinx, W. H. E., Coulter, D. L., Craig, E. M. (2010). *Intellectual Disability: Definition, Classification, and Systems of Supports (Eleventh edition)*. Washington, DC: Author. (Trad. it. *Disabilità intellettive: Definizione, Classificazione e Sistemi di Sostegno (11° edizione)*, Vannini Editoria Scientifica, Gussago (BS), in press.).
- American Association on Mental Retardation, Edwards, W., Luckasson, R.A. (2002). *Mental Retardation: Definition, Classification, and Systems of Supports*. Tenth Edition. Washington, DC: Author. (Trad. it. *Ritardo mentale: Definizione, Classificazione e Sistemi di Sostegno (10° edizione)*, Vannini, Gussago (BS), 2005.).
- American Association on Mental Retardation, Edwards, W., Luckasson, R.A. (2002). *Mental Retardation: Definition, Classification, and Systems of Supports*. Tenth Edition. Washington, DC: Author. (Trad. it. *Ritardo mentale: Definizione, Classificazione e Sistemi di Sostegno (10° edizione)*, Vannini, Gussago (BS), 2005.).
- American Psychiatric Association. (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (4th ed., text rev.)*. Washington, DC: Author. (Trad. it. *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. Milano: Masson, 2001.)
- Associazione Italiana per lo Studio delle Disabilità Intellettive ed Evolutive (AIRIM) (2010). *LINEE GUIDA per la definizione degli Standard di Qualità nei servizi per le disabilità in Italia - Assessment, interventi, outcomes*. Genova: Autore.
- Bertelli, M. et al. (2010). Prevalenza degli aspetti psicopatologici nelle persone con disabilità intellettiva: uno studio multicentrico sul nuovo strumento SPAID-G. *Giornale Italiano di Psicopatologia*, 2010, 16, 53-63.
- Carpenito-Moyet, L.J. (2007). *Handbook of Nursing Diagnosis - 12th edition*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.
- Caselli, G., Leoni, M., Rovetto, F. (2008). Una psicologia positiva a scuola: estinguere problemi, rinforzare il benessere usando il modello di Qualità della Vita e il modello AAMR. *Psicologia e Scuola*.
- Cavagnola, R., Croce, L., Fioriti, F. (2000). Il piano educativo per l'adulto con ritardo mentale. *Ecosistemi e qualità della vita*. Trento: Centro Studi Erickson.
- Conwell Y., Forbes N.T., Cox C., Caine E.D. (1993). Validation of a measure of physical illness burden at autopsy: the Cumulative Illness Rating Scale. *Journal of the American Geriatric Society*, 41, 38-41.

- Costello, H., Moss, S., Prosser, H., & Hatton, C. (1997). Reliability of the ICD-10 version of the Psychiatric Assessment Schedule for Adults with Developmental Disability (PAS-ADD). *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 32, 339-343.
- Cottini, L., Fedeli, D., Leoni, M., & Croce, L. (2008). La Supports Intensity Scale nel panorama riabilitativo italiano - Standardizzazione e procedure psicometriche. *American Journal on Mental Retardation*, Edizione Italiana, 6, 1, 21-38.
- Cottini, L., Fedeli, D., Leoni, M., Croce (2008). *Standardizzazione per il contesto e lo lingua italiana - Caratteristiche tecniche e metodologiche*. In Thompson et al., *Supports Intensity Scale (SIS). Valutazione dell'intensità dei bisogni di sostegno* (125-146). Gussago (Bs): Vannini Editoria Scientifica.
- Corti, S., Fioriti, F., Chiodelli, G., Leoni, M. (2007). Il decimo sistema dell'AAIDD nella presa in carico delle persone con disabilità intellettiva ed evolutiva: la sperimentazione italiana in Fondazione sospiro. *Psicogeriatra*, 2, 61-68.
- Council on quality and leadership - CQL (2005). *Personal Outcome Measures®*. Towson, MD: Author.
- Dattilio, F. M., & Salas-Auvert, J. A. (2000). *Panic disorder. Assessment and treatment through a wide-angle lens*. Phoenix: Zeig, Tucker & Co.
- Evenhuis, H.M., Kengen, M.M.F., Eurlings, H.A.L. (2004). Dementia Questionnaire for Mentally Retarded Persons (DMR). *Journal of Intellectual Disabilities Research*, 40,369-373.
- Fioriti, F., Corti, S., Chiodelli, G., Leoni, M., Galli, M.L., Merli, P., Ferrano, L., Zagni, A., Cavagnola, R. (2009). L'efficacia di strategie di intervento multicomponenziali nella gestione dei disturbi del comportamento e della condotta. *American Journal on Mental Retardation - Edizione Italiana*, 7 (2), 276-294.
- Fioriti, F., Corti, S., Chiodelli, G., Leoni, M., Galli, L., Merli, P., Equipe RSD-1. (2008). Intervento psicoeducativo su comportamento di rigurgito alimentare in soggetto istituzionalizzato con disabilità intellettiva grave. *American Journal on Mental Retardation - Edizione Italiana*, 6 (2), 571-583.
- Folstein, M. F., Folstein, S. E., & McHugh, P. R. (1975). "Mini-mental state". A practical method for grading the cognitive state of patients for the clinician. *Journal of Psychiatric Research*, 12, 189-198.
- Guy, W. (1976). Abnormal Involuntary Movement Scale (AIMS). In: *ECDEU Assessment Manual for Psychopharmacology: Revised* (DHEW publication number ADM 76-338) (534-7). Rockville,MD, US Department of Health, Education and Welfare, Public Health Service, Alcohol, Drug Abuse and Mental Health Administration, NIMH Psychopharmacology Research Branch, Division of Extramural Research Programs.
- Guy, W. (1976). The Clinical Global Impression Scale. In: *ECDEU Assessment Manual for Psychopharmacology: Revised* (218-222). Rockville, MD: US Dept. of Health, Education and Welfare, ADAMHA, MIMH Psychopharmacology Research Branch.
- Hartley, S. L., Mailick Seltzer, M., Raspa, M., Olmstead, M., Bishop, E., Bailey Jr., D. B. (2011). Exploring the Adult Life of Men and Women With Fragile X Syndrome: Results From a National Survey. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 116, 16-35.
- Leoni, M., Berna, S., Corti, S., Fioriti, F., Chiodelli, G., Galli, L., Equipe IDR, Croce, L. (2008). Allineare il paradigma dei Sostegni e i modelli di Qualità di Vita. Studio su soggetto singolo con gravi disabilità intellettive. *American Journal on Mental Retardation - Edizione Italiana*, 6 (3), 528-539.
- Leoni, M., Croce, L. (2008). *International implementation: The Italian experience*. In R.L. Schalock, J. Thompson, M. Tasse (Eds.), *Support Intensity Scale Implementation Guide. Purpose, Working Table of Contents, Submission Parameters*. Washington, DC: AAIDD.
- Leoni, M., Croce, L., (2007). *Presentazione dell'edizione italiana*. In Thompson et al. (2007), *Support Intensity Scale (SIS). Valutazione dell'intensità dei bisogni di sostegno*. Gussago (Bs): Vannini.
- Leoni, M., M., Croce, L. (2008). *Italian Translation of the Supports Intensity Scale*. In R.L. Schalock, J.R Thompson, and M.J Tassé (Eds.), *International Implementation of the Supports Intensity Scale* (p.5-6). Washington, DC: AAIDD.
- Luckasson, R., Borthwick-Duffy, S., Buntinx, W., Coulter, D., Craig, E., Reeve, A., Schalock, R., Snell, M., Spitalnik, D., Spreat, S., & Tassé, M. (2002). *Mental Retardation: Definition, Classification, and System of Support* (10th ed.). Washington, DC: American Association on Mental Retardation. (Trad. it., *Ritardo mentale: Definizione, Classificazione e Sistemi di sostegno*, 10ª edizione. Gussago (BS): Vannini Editrice, 2005)
- Matson, J.L. (1994). *The Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped-II (DASH-II)*. User's Guide. Baton Rouge: Scientific Publishers Incorporated.
- Matson, J.L. (1994). *The Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped (DASH-II)*. Baton Rouge: Scientific Publishers. World Health Organisation. (1992). International Classification of Diseases-10th revision (ICD-10). Geneva: WHO.
- North American Nursing Diagnosis Association (NANDA) (2009). *Nursing Diagnoses 2009-2011: Definitions and Classification*. New York: Wiley-Blackwell.

- Pilone M, Muzio C, Levrero A. VAP-H. (2000). *Valutazione degli aspetti psicopatologici nell'handicap*. Trento: Erickson.
- Schalock, R. L., Bonham, G. S., & Marchand, C. B. (2000). *Consumer based quality of life assessment: A path model of perceived satisfaction*. *Evaluation and Program Planning*, 23, 77–87.
- Schalock, R.L. and Verdugo-Alonso, M.A. (2002). *Handbook on Quality of Life for Human Service Practitioners*. Washington, DC: American Association on Mental Retardation. (Trad. it. *Manuale di qualità della vita. Modelli e pratiche di intervento*. Brescia: Vannini, 2006.)
- Schalock, R.L., Brown, R., Cummins, R.A., Felce, D., Matikka, L., Keith, K.D., and Parmenter T. (2002). Conceptualization, Measurement, and Application of Quality of Life for Persons With Intellectual Disabilities: Report of an International Panel of Experts. *Mental Retardation*, 40, 6, 457–470.
- Schalock, R.L., Brown, R., Cummins, R.A., Felce, D., Matikka, L., Keith, K.D., and Parmenter T. (2002). Conceptualization, Measurement, and Application of Quality of Life for Persons With Intellectual Disabilities: Report of an International Panel of Experts. *Mental Retardation*, 40, 6, 457–470.
- Schalock, R.L., Gardner, J.F., & Bradley, V.J. (2007). *Quality of Life for people with intellectual and other developmental disabilities. Applications across individuals, organization, communities, and systems*. Washington, DC: AAIDD.
- Schalock, R.L., Gardner, J.F., & Bradley, V.J. (2007). *Quality of Life for people with intellectual and other developmental disabilities. Applications across individuals, organization, communities, and systems*. Washington, DC: AAIDD.
- Schalock, R.L., Verdugo Alonso, M.A. (2006). *Manuale di qualità della vita. Modelli e pratiche di intervento*. Gussago: Vannini.
- Shapiro, M. B. (1961). The single case in fundamental psychological research. *British Journal of Medical Psychology*, 34, 255–62.
- Thompson, J.R., Bryant, B., Campbell, E.M., Craig, E.M., Hughes, C., Rotholz, D.A., Schalock, R.L., Silverman, W., Tassé, M., & Wehmeyer, M. (2004). *Supports Intensity Scale*. Washington, DC: AAIDD. (Trad. it. *Supports Intensity Scale, Valutazione dell'intensità dei bisogni di sostegno*, Vannini, Gussago (BS), 2008.)
- Thompson, J.R., Bryant, B., Campbell, E.M., Craig, E.M., Hughes, C., Rotholz, D.A., Schalock, R.L., Silverman, W., Tassé, M., & Wehmeyer, M. (2004). *Supports Intensity Scale*. Washington, DC: AAIDD. (Trad. it. *Supports Intensity Scale, Valutazione dell'intensità dei bisogni di sostegno*, Vannini, Gussago (BS), 2008.)
- Van Loon, J., van Hove, G., Schalock, R.L., and Claes, C. (2008). *Personal Outcomes Scale*. Middleburg, NL: Arduin Steichlich and Gent, Belgium: Department of Special Education, University of Gent.
- World Health Organization. (1993). *International statistical classification of diseases and related health problems (10th ed.)*. Geneva: Author. (Trad. it. *Classificazione internazionale delle malattie e dei problemi sanitari correlati. ICD 10^a revisione*. Roma: Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato, 2001.)
- World Health Organization. (1996). *ICD-10: Guide form Mental Retardation*. Geneva: Author.
- World Health Organization. (2000a). *International classification of functioning and disability (ICIDH-2). Full version*. (Beta-2). Geneva: Author.
- World Health Organization. (2000b, December). *International classification of functioning, disability and health: Prefinal draft (ICIDH-2)*. Geneva: Author.
- World Health Organization. (2001). *International classification of functioning, disability, and health (ICF)*. Geneva: Author. (Trad. it. *Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute*. ICF. Trento: Erickson, 2002.)

Allegato 1.1. Elenco dei punti di forza e delle limitazioni (ricavato dal Quaderno di lavoro del 10° Sistema AAIDD)

PUNTI DI FORZA	LIMITAZIONI
DIMENSIONE 1	DIMENSIONE 1
All'interno della struttura presenta buone capacità di adattamento e buone capacità intellettive	In altri contesti, fuori dalla realtà protetta dell'istituto, possiamo dedurre che A. avrebbe difficoltà nella risoluzione di problemi complessi
DIMENSIONE 2	DIMENSIONE 2
ABILITÀ CONCETTUALE DEL COMPORTAMENTO ADATTIVO	ABILITÀ CONCETTUALE DEL COMPORTAMENTO ADATTIVO
LINGUAGGIO RICETTIVO	LINGUAGGIO RICETTIVO
Comprende le informazioni date	Presenta una lieve sordità
LINGUAGGIO ESPRESSIVO	LINGUAGGIO ESPRESSIVO
Buona capacità di esprimere i propri bisogni e le emozioni	A causa della mancata scolarizzazione il signor A. utilizza un linguaggio dialettale, ha un uso limitato di vocaboli ed esprime concetti in modo elementare.
LETTURA	LETTURA
Non è mai stato messo in condizione di imparare a leggere	Non è in grado di leggere
SCRITTURA	SCRITTURA
Non è mai stato messo in condizioni di imparare a scrivere	Non è in grado di scrivere
CONCETTO DI DENARO	CONCETTO DI DENARO
Nessuno gli ha mai insegnato il concetto di denaro	Non conosce il concetto di denaro
AUTONOMIA DECISIONALE	AUTONOMIA DECISIONALE
In autonomia è in grado di prendere decisioni semplici	Non è in grado di prendere decisioni complesse in autonomia
ABILITÀ SOCIALI DEL COMPORTAMENTO	ABILITÀ SOCIALI DEL COMPORTAMENTO
ABILITÀ INTERPERSONALI	ABILITÀ INTERPERSONALI
Ha costruito relazioni amicali stabili all'interno dell'Istituto	Non ha costruito alcuna relazione all'esterno dell'Istituto
RESPONSABILITÀ	RESPONSABILITÀ
Nella routine quotidiana è responsabile (es. entra sempre in orario per la terapia)	Non è responsabile nelle situazioni impreviste o che sono fuori dalla sua routine
AUTOSTIMA	AUTOSTIMA
Ha una buona considerazione di se stesso	Nessuna osservata
RAGGIRABILITÀ	RAGGIRABILITÀ
Non si fa ingannare nelle situazioni che riguardano la sua routine quotidiana	In situazioni nuove o complesse è più facile raggirarlo
INESPERIENZA	INESPERIENZA
Comprensione di causa-effetto nelle cose che conosce	Capacità logiche limitate e scarsa capacità di fare previsioni e programmazioni strategiche
CAPACITÀ DI SEGUIRE LE REGOLE	CAPACITÀ DI SEGUIRE LE REGOLE
Conosce le principali regole del vivere comune	Non sempre rispetta tali regole
RISPETTO DELLE LEGGI	RISPETTO DELLE LEGGI
Conosce le principali leggi e le rispetta	A causa delle sue limitazioni cognitive non comprende tutte le leggi italiane
CAPACITÀ DI EVITARE LA VITTIMIZZAZIONE	CAPACITÀ DI EVITARE LA VITTIMIZZAZIONE
Evita la vittimizzazione	Nessuna osservata

seguito allegato 1

ABILITÀ PRATICHE DEL COMPORTAMENTO ADATTIVO	ABILITÀ PRATICHE DEL COMPORTAMENTO ADATTIVO
ATTIVITÀ DELLA VITA QUOTIDIANA	ATTIVITÀ DELLA VITA QUOTIDIANA
Si alimenta in modo autonomo	Non mangia correttamente e utilizza la bavaglia per non sporcarsi
Si sposta in modo autonomo all'interno dell'Istituto e in paese	Non sono stati impostati training al di fuori della Fondazione
Si fa la doccia autonomamente ogni mattina	Durante la giornata si sporca spesso
Si prepara i vestiti e si veste autonomamente	Non sempre si veste in modo adeguato alla stagione
ATTIVITÀ STRUMENTALI DELLA VITA QUOTIDIANA	ATTIVITÀ STRUMENTALI DELLA VITA QUOTIDIANA
Non gli è mai stato insegnato a cucinare	Non è in grado di preparare i pasti
Sa svolgere piccole attività domestiche quali spazzare e passare l'aspirapolvere	Ha bisogno di prompt verbali
Non gli è stato insegnato a prendere mezzi di trasporto	Non è stato impostato un training per insegnare al Signor Armando a prendere i mezzi di trasporto
Si presenta puntuale per la somministrazione dei farmaci	Non è in grado di autosomministrarsi i farmaci
Non gli è mai stato insegnato di gestire il denaro	Non sa gestire nemmeno piccole quantità di denaro
Non gli è mai stato insegnato l'utilizzo del telefono	Non sa usare il telefono
Ha lavorato nella lavanderia dell'Istituto	Non ha mai imparato un mestiere in modo completo
Comprende il pericolo	Non sa mettere in atto strategie per affrontare i problemi
DIMENSIONE 3	DIMENSIONE 3
PARTECIPAZIONE	PARTECIPAZIONE
Partecipa con entusiasmo alle attività ricreative proposte	Non sempre partecipa in modo adeguato
INTERAZIONI SOCIALI	INTERAZIONI SOCIALI
Ha interazioni amicali con alcuni residenti	Non è sempre adeguato nelle interazioni con gli altri
RUOLI SOCIALI	RUOLI SOCIALI
Manifesta il suo ruolo di fratello con le sorelle	Limitato a causa della sua istituzionalizzazione
Non ha frequentato la scuola	Non ha ruoli sociali
Per la sua età viene rispettato all'interno della unità abitativa	Non ricopre nessun ruolo nella società a causa della sua precoce istituzionalizzazione
In passato ha lavorato nella lavanderia dell'Istituto e oggi svolge piccole mansioni nella unità abitativa	Mancanza di opportunità lavorative
Partecipa attivamente alle attività ricreative proposte	Non è propositivo
Si reca in autonomia alla Messa	Nessuna osservata
DIMENSIONE 4	DIMENSIONE 4
DIMENSIONE 5	DIMENSIONE 5
IMMEDIATE VICINANZE	IMMEDIATE VICINANZE
Ha contatti diretti con le sorelle	Alcuni fratelli e sorelle presentano limiti nel funzionamento
COMUNITÀ, VICINI	COMUNITÀ, VICINI
È assistito e sostenuto dal personale della unità abitativa	È istituzionalizzato dal 1960
SOCIETÀ	SOCIETÀ
Evoluzione nella società rispetto alla disabilità	Sono ancora presenti barriere nei confronti delle persone disabili

Allegato 1.2. Codifica degli obiettivi presenti nel programma di intervento attraverso aree e attività del modello dei sostegni

AREA DEL SOSTEGNO	OBIETTIVO	ATTIVITÀ DI SOSTEGNO
SVILUPPO DELLA PERSONA	Armando ogni giorno sceglie il menù per i giorni successivi seguendo la sua dieta	Fornire opportunità di sviluppo cognitivo connesse a esperienze di coordinazione sensoriale, di rappresentazione del mondo con parole e immagini, di ragionamento logico su eventi concreti e di ragionamento secondo modalità più ideali e logiche
	Armando partecipa all'assemblea dei residenti in RSD8	Fornire opportunità di sviluppo cognitivo connesse a esperienze di coordinazione sensoriale, di rappresentazione del mondo con parole e immagini, di ragionamento logico su eventi concreti e di ragionamento secondo modalità più ideali e logiche
INSEGNAMENTO ED EDUCAZIONE	Armando impara a scegliere al mercato oggetti personali	Apprendere e utilizzare abilità di autodeterminazione
VITA NELL'AMBIENTE DOMESTICO	Armando ogni mattina provvede alla propria igiene personale	Fare il bagno e prendersi cura dell'igiene e della propria persona
	Armando ogni mattina provvede al rifacimento del letto (cambiando le lenzuola al bisogno)	Riassettare e pulire la casa
	Armando quotidianamente prepara il refettorio per colazione, pranzo e cena	Preparare e consumare i pasti
	Armando ogni settimana provvede al riordino del suo armadio	Riassettare e pulire la casa Fare il bucato e prendersi cura degli abiti
	Armando ogni settimana si fa tagliare le unghie	Fare il bagno e prendersi cura dell'igiene e della propria persona
VITA NELLA COMUNITÀ	Armando tutte le domeniche partecipa alla S. Messa	Prendere parte alle attività preferite nell'ambito della comunità (es., la chiesa o il volontariato)
	Armando partecipa agli eventi mondani in Fondazione	Partecipare ad attività ricreative o del tempo libero nell'ambito della comunità
OCCUPAZIONE	/	/
SALUTE E SICUREZZA	Armando collabora per mantenere la salute fisica	Assumere farmaci
	Armando una volta la settimana collabora per mantenere la salute fisica	Accedere a oppure disporre di servizi di cura
	Armando una volta all'anno collabora per mantenere la salute fisica	Accedere alle cure respiratorie, per la nutrizione, dermatologiche, di gestione delle crisi epilettiche, osteoarticolari e alle cure per altri bisogni medici eccezionali
COMPORTEMENTO	Armando in uscita si impegna a mantenere un comportamento adeguato	Mantenere un comportamento socialmente appropriato in pubblico

Allegato 1.3. Assessment infermieristico

1 - SCHEDA AREA BISOGNI ASSISTENZIALI (valuta la capacità da parte della persona di compiere comportamenti per il soddisfacimento dei bisogni primari)

- **CURA DI SE'**: Armando provvede ad eseguire la doccia ogni giorno in autonomia; ha abilità per vestirsi e spogliarsi ma tende a scegliere abiti non appropriati per le condizioni climatiche o a gestirli in modo trasandato e bizzarro; necessita di aiuti per la rasatura della barba e nel taglio delle unghie; soffre molto il contatto personale (in qualsiasi forma).
- **NUTRIZIONE**: sa usare correttamente tutte le posate; segue una dieta per diabetici.
- **ELIMINAZIONE**: ha controllo vescicale e sfinterico e si reca in bagno autonomamente; a volte defeca in zone non idonee (dietro siepi, ecc.)
- **COMUNICAZIONE**: utilizza prevalentemente il linguaggio non verbale che si presenta ricco; quello verbale ha la componente di ricezione con buon funzionamento, mentre quella espressiva è limitata nella forma e nei contenuti.
- **ATTIVITÀ MOTORIA-RIPOSO**: è autonomo negli spostamenti sia in unità abitativa che all'esterno; esce in autonomia anche da Fondazione rimanendo in paese.
- **SESSUALITÀ E AFFETTIVITÀ**: presenta labilità emotiva e si irrita facilmente anche per minimi stimoli che lo infastidiscono; il rapporto con i compagni conseguentemente risulta essere parziale e limitato, sebbene partecipi ad eventi di gruppo e comunitari; non ci sono dati inerenti la sfera della sessualità.
- **FUNZIONAMENTO COGNITIVO**:
 - **MEMORIA**: ha discreta memoria sia a breve che a lungo termine;
 - **ATTENZIONE**: è in grado di portare a termine brevi attività;
 - **ORIENTAMENTO**: è in grado di orientarsi nel tempo e nello spazio.

PATOLOGIE	FATTORI DI RISCHIO	STATO DI MALATTIA	DISABILITÀ
Cardiache	Sindrome dell'X-fragile (prolasso della valvola mitrale); Diabete mellito		
Ipertensione	Diabete mellito	Flebopatia arti inferiori; Arteriopatia diabetica	
Vascolari	Fumatore di pipa	Bronchite cronica	
Respiratorie	Diabete mellito; Sindrome dell'X-fragile (infezioni condotto uditivo)		
Orecchio-occhio-naso	Diabete mellito		
Gola-laringe	Sindrome dell'X-fragile (infezioni condotto uditivo)		
Gastroenterico superiore	Assunzione dei farmaci	Gastropatia cronica	
Gastroenterico inferiore			
Epatiche	Assunzione dei farmaci		
Renali	Assunzione dei farmaci		
Genito-urinarie	Età e storia per carcinoma prostatico	I.P.B., esito TURP per trofia prostatica benigna	

seguito allegato 1.3

PATOLOGIE	FATTORI DI RISCHIO	STATO DI MALATTIA	DISABILITÀ
Sistema muscoloscheletrico-cute	Diabete mellito (infezioni cutanee); Sindrome dell'X-fragile (displasia connettivale-lassità articolare)		
Sistema nervoso	Sindrome dell'X-fragile (anomalie dendritiche collegate a memoria e apprendimento)		
Endocrine-metaboliche		Diabete mellito	
Psichiatriche-comportamentali	Disabilità intellettiva di grado medio-grave; Sindrome dell'X fragile (implicazioni genetiche simili alle sindromi autistiche che aumentano il rischio per fenotipi comportamentali analoghi)		È in difficoltà a partecipare alle situazioni di vita; il suo comportamento è stereotipato; presenta labilità emotiva ed è di facile irritabilità; ciò lo rende particolarmente scontroso e poco socievole verso compagni e operatori

2 - SCHEDA AREA SALUTE-MALATTIA (valuta lo stato di salute: stabilità/instabilità cliniche)

1. COPING INEFFICACE

- DEFINIZIONE:
 - Stato in cui la persona è, o rischia di essere, incapace di gestire adeguatamente agenti stressanti, interni o ambientali, a causa di risorse inadeguate (fisiche, psichiche, comportamentali e/o cognitive).
- CARATTERISTICHE DEFINENTI:
 - Maggiori:
 - dichiarare la propria incapacità di far fronte o di chiedere aiuto;
 - uso improprio dei meccanismi di difesa.
 - Minori:
 - partecipazione sociale inefficace.
- FATTORI CORRELATI
 - Disabilità intellettiva.

2. COMPROMESSA GESTIONE DELLA CASA

- DEFINIZIONE:
 - Incapacità di mantenere in modo indipendente un ambiente domestico sicuro e tale da promuovere lo sviluppo delle persone.
- CARATTERISTICHE DEFINENTI:
 - Scarsa consapevolezza, autonomia e senso di responsabilità nella gestione degli ambienti di vita.
- FATTORI CORRELATI:
 - Disabilità intellettiva.

3. COMPROMISSIONE DELLA COMUNICAZIONE VERBALE

- DEFINIZIONE:
 - Diminuita, ritardata o assente capacità di ricevere, elaborare, trasmettere e usare un sistema di simboli.

allegato 2 segue

seguito allegato 2

- **CARATTERISTICHE DEFINENTI:**
 - Articolazione difficoltosa;
 - Difficoltà di coordinazione respirazione/discorso;
 - Ecolalia;
 - Difficoltà ad ordinare idee e/o parole e a rispettare la turnazione, pensiero;
 - Tangenziale;
 - Riluttanza a mantenere contatto visivo;
 - Breve span di attenzione.
 - **FATTORI CORRELATI:**
 - Sindrome dell'X-fragile;
 - Disabilità intellettiva.
- 4. INEFFICACE AUTOGESTIONE DELLA SALUTE**
- **DEFINIZIONE:**
 - Modello di regolazione e integrazione nella vita quotidiana di un regime terapeutico per il trattamento di una malattia e delle sue sequele che risulta insoddisfacente per il raggiungimento di specifici obiettivi di salute.
 - **CARATTERISTICHE DEFINENTI:**
 - Incapacità di includere il regime terapeutico nella routine quotidiana;
 - Incapacità di mettere in atto azioni volte a ridurre i fattori di rischio;
 - Scelte di vita quotidiana inefficaci per il soddisfacimento degli obiettivi relativi alla salute.
 - **FATTORI CORRELATI:**
 - Disabilità intellettiva;
 - Complessità del regime terapeutico.
- 5. CONFLITTO DECISIONALE**
- **DEFINIZIONE:**
 - Stato in cui la persona o il gruppo è incerto sulle azioni da intraprendere quando la scelta implica un rischio, una perdita o una sfida.
 - **CARATTERISTICHE DEFINENTI:**
 - Dichiarata incertezze sulle scelte;
 - Vacillare fra scelte alternative.
- 6. COMPORTAMENTO VERSO LA SALUTE CHE IMPLICA DEI RISCHI**
- **DEFINIZIONE:**
 - Stato nel quale la persona è incapace di modificare lo stile di vita o il comportamento in maniera corrispondente.
 - **CARATTERISTICHE DEFINENTI:**
 - Incapacità di compiere azioni idonee a prevenire ulteriori problemi di salute.
 - **FATTORI CORRELATI:**
 - Disabilità intellettive;
 - Diminuita durata dell'attenzione e diminuita capacità di elaborare le informazioni secondarie;
 - Mancanza di motivazione.
- 7. RISCHIO DI INSTABILITÀ GLICEMICA**
- **DEFINIZIONE:**
 - A rischio di variazioni del livello glicemico rispetto al range normale.
 - **FATTORI DI RISCHIO:**
 - Insufficiente conoscenza della gestione del diabete;
 - Disabilità intellettiva.

seguito allegato 2

8. RISCHIO DI COMPROMISSIONE DELL' INTEGRITÀ CUTANEA

- **DEFINIZIONE:**
 - A rischio che la cute vada incontro a modificazioni sfavorevoli.
- **FATTORI DI RISCHIO:**
 - Compromissione circolatoria;
 - Compromissione dello stato metabolico.

9. RISCHIO DI CADUTE

- **DEFINIZIONE:**
 - Aumentata probabilità di cadute che possono essere causa di danni fisici.
- **FATTORI DI RISCHIO:**
 - Età;
 - Cadute pregresse;
 - Farmaci;
 - Sindrome dell'X-fragile: disordine del tessuto connettivo, scoliosi, iperattività.

3 - SCHEDE PROBLEMI CORRELATI

1. FLEBOPATIA DIABETICA – ARTERIOPATIA ARTI INFERIORI

- Complicanze potenziali: rottura vascolare;
- Complicanze potenziali: emorragia.

2. DIABETE MELLITO

- Complicanze acute;
- Complicanze potenziali: chetoacidosi;
- Complicanze potenziali: coma iperglicemico;
- Complicanze potenziali: ipoglicemia;
- Complicanze potenziali: infezioni;
- Complicanze croniche:
 - Macrovascolari:
 - Complicanze potenziali: coronaropatia;
 - Complicanze potenziali: vasculopatia periferica.
 - Microvascolari:
 - Complicanze potenziali: retinopatia;
 - Complicanze potenziali: neuropatia;
 - Complicanze potenziali: nefropatia.

3. BRONCOPATIA CRONICA

- Complicanze potenziali: ipossiemia;
- Complicanze potenziali: scompenso cardiaco destro.

4. SINDROME DELL'X-FRAGILE

- Complicanze potenziali: rilassamento del tessuto connettivo (valvola mitrale);
- Complicanze potenziali: VISTA: strabismo – miopia e presbiopia;
- Complicanze potenziali: UDITO: infezione alle orecchie – grande sensibilità ai suoni – difficoltà a discriminare i suoni di diversa intensità;
- Complicanze potenziali: TATTO: intolleranza tattile (fastidio nell'essere toccati fisicamente – compiti che implicano igiene o cura quotidiana – avversione nel manipolare oggetti – poco piacere in attività di arte esplorativa – evitamento incontri faccia a faccia e contatto visivo);
- Complicanze potenziali: GUSTO E OLFATTO: ipersensibilità agli odori e ai sapori – molta attenzione per il profumo e il gusto di oggetti.