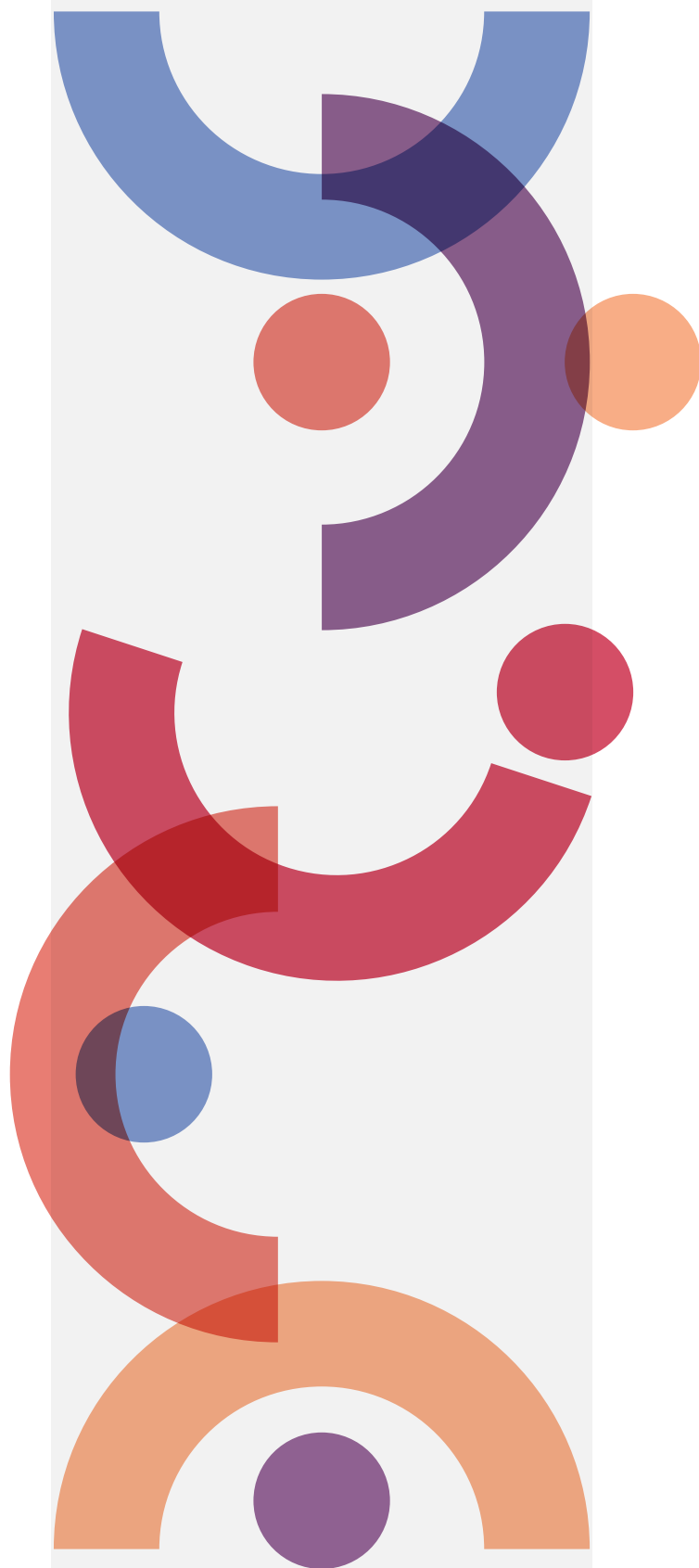


UN NUOVO INIZIO

Percorsi innovativi
di sviluppo inclusivo
su base comunitaria.



PROGETTO A CURA DI



IN COLLABORAZIONE CON



GRAZIE AL CONTRIBUTO DI



Pubblicazione a cura di

CBM Italia ETS / cbmitalia.org





Associazione Mondo CHARGE / mondocharge.it

Istituto dei Sordi di Torino / istitutosorditorino.org

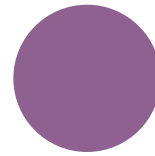
Progetto grafico / Marta Vireca

NOVEMBRE 2024

INDICE

	PREMESSA	04
	SINDROME CHARGE	06
	<ul style="list-style-type: none">○ Definizione e epidemiologia○ Diagnosi○ Caratteristiche○ Terapia e cura	
	"UN NUOVO INIZIO"	12
	<ul style="list-style-type: none">○ Il perché○ L'approccio Person-Centered Thinking e Person-Centered Planning<ul style="list-style-type: none">○ L'importanza della socialità spontanea○ L'importanza del lavoro sul contesto sociale○ L'importanza del Family Specialist○ Riferimenti bibliografici e sitografici	
	LA METODOLOGIA	20
	I PROTAGONISTI	22
	<ul style="list-style-type: none">○ Sport e tempo libero / <i>Alice, Carlo, Manuel, Alessandro</i>○ Scuola / <i>Luca, Filippo</i>○ Casa / <i>Matilde</i>	

PREMESSA



Il progetto “Un Nuovo Inizio” è stato realizzato da CBM Italia insieme all’associazione Mondo CHARGE e all’Istituto dei Sordi di Torino, tra settembre 2023 e novembre 2024, in dieci regioni italiane grazie al sostegno di Fondazione Banca del Monte di Lombardia, Fondazione Cattolica Verona, Banca d’Italia, E.ON.

L’iniziativa si inserisce nella cornice dei principi della Convenzione delle Nazioni Unite sui diritti delle persone con disabilità e vuole contribuire alla costruzione di una società inclusiva in cui le persone con disabilità possano vivere in pienezza, godendo dei diritti umani e delle libertà fondamentali senza discriminazioni.

In particolare, il riferimento è all’art. 19, “Vita indipendente ed inclusione nella società”, che riconosce il diritto di tutte le persone con disabilità a vivere nella società, con la stessa libertà di scelta delle altre persone, la piena inclusione e partecipazione.

La sindrome CHARGE è una condizione genetica rara e complessa che comporta una serie di sfide fisiche, cognitive e sensoriali. Le famiglie di bambini e giovani con sindrome CHARGE necessitano di un sostegno strutturato, integrato e continuo per assicurare una qualità di vita ottimale ai propri figli e alle proprie figlie, mettendo al centro i loro bisogni e sviluppando

il loro potenziale in un ambiente che ne rispetti e valorizzi le caratteristiche.

In quest’ottica, è fondamentale anche supportare i genitori, spesso caregiver a tempo pieno, garantendo loro accesso a servizi e risorse e a periodi di sollievo. Alleviare il peso emotivo, fisico ed economico che i genitori caregiver affrontano quotidianamente, bilanciando il carico di cura con la propria vita personale e lavorativa, evita di compromettere il loro benessere psicofisico. Per questo motivo, gli interventi di “Un Nuovo Inizio”, con la realizzazione di progetti di vita individuali e personalizzati definiti da équipe multiprofessionali, hanno tenuto fortemente in conto lo specifico contesto sociale di riferimento all’interno del quale è possibile costruire una rete che riguardi le varie dimensioni di vita, da quella sanitaria a quella scolastica a quella del tempo libero, in grado di ridurre l’isolamento di bambini e bambine, ragazzi e ragazze con sindrome CHARGE, e di favorire la loro massima autonomia e partecipazione.

Dal percorso di “Un Nuovo Inizio” nascono queste linee guida con l’obiettivo di diffondere un modello e un approccio innovativo multidisciplinare e multidimensionale che incoraggia la relazione tra persone con disabilità, le loro famiglie, educatori, insegnanti, professionisti sanitari e sociali e comunità.

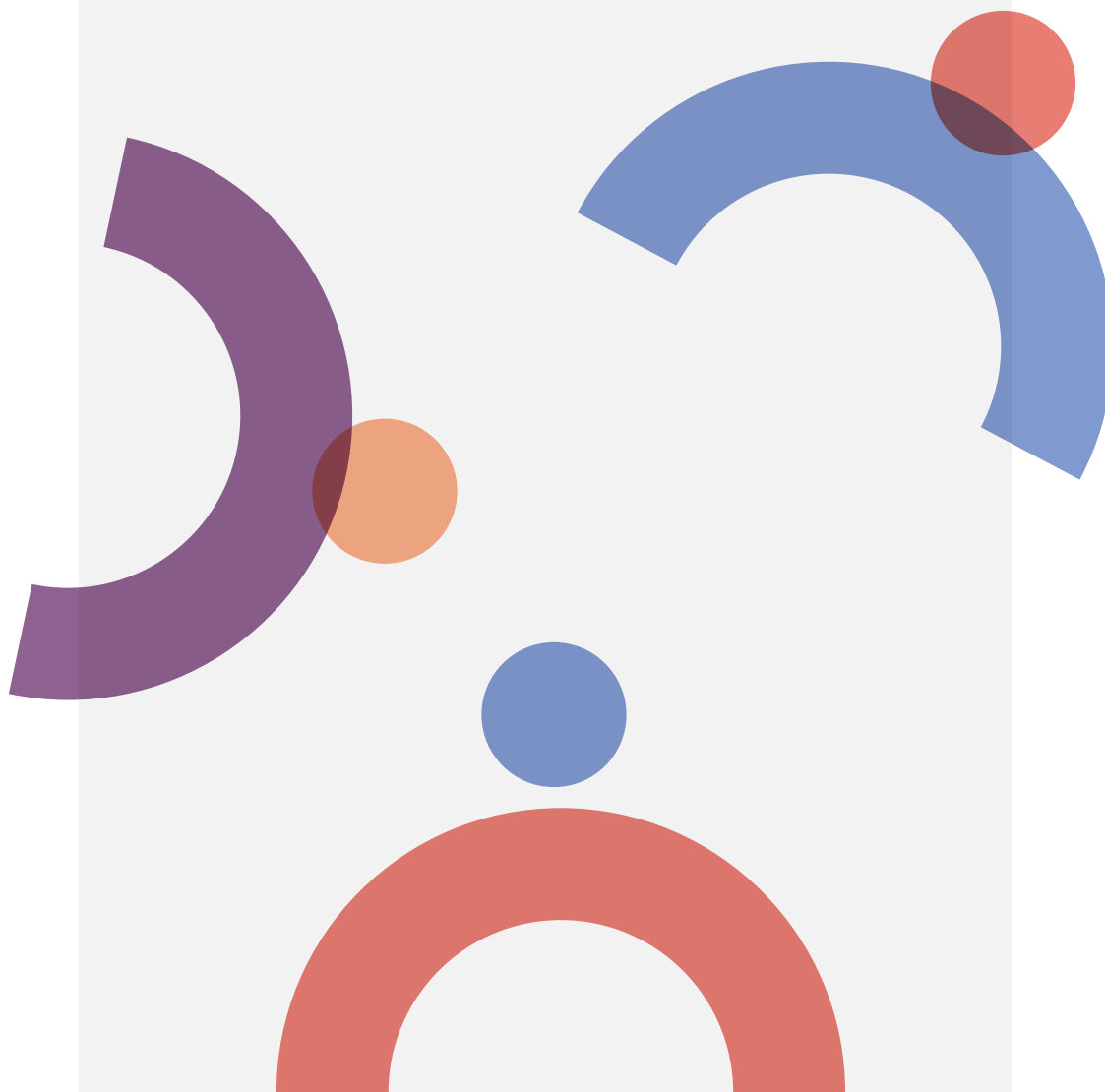
SINDROME CHARGE

Definizione e epidemiologia

Diagnosi

Caratteristiche

Terapia e cura



Definizione e epidemiologia

La sindrome CHARGE è un complesso fenomeno patologico.

L'acronimo C.H.A.R.G.E. formalizza e individua una applicazione diagnostica a cui fare riferimento in presenza di manifestazioni cliniche:

C = *Coloboma*

H = *Heart defect*

A = *Atresia Coane*

R = *Retarded growth and development*

G = *Genital hipoplasia*

E = *Ear anomalies/deafness*

La sindrome CHARGE è catalogata tra le malattie rare e si stima che sia presente con un'incidenza media di 1 su 9-10.000 nati vivi con una parità di incidenza nei due sessi.

Diagnosi

La diagnosi di sindrome CHARGE è clinica e postnatale, vengono cioè osservate la presenza o assenza di criteri clinici definiti "criteri principali" e "criteri secondari" secondo la classificazione di Blake [1998].

La diagnosi di sindrome CHARGE viene formulata quando sono presenti tutti e quattro i segni clinici maggiori oppure quando sono presenti 3 segni maggiori e 3 minori. Una diagnosi di probabile sindrome CHARGE viene formulata quando sono presenti uno o due dei segni maggiori e vari segni minori.

La diagnosi clinica è confermata da analisi molecolare del gene CHD7 (sequenziamento dell'intero gene e, se negativo, si ricercano microdelezioni intrageniche).

Quando sono presenti tutti i criteri clinici di Blake, la mutazione viene trovata in oltre il 90% dei casi; nei casi in cui la diagnosi clinica è probabile secondo il numero dei criteri clinici maggiori e minori, la mutazione si trova nel 65-70% circa dei casi.

Ad oggi, il gene CHD7 è l'unico gene associato alla sindrome CHARGE.

Nella maggior parte dei casi, si tratta di una patologia sporadica, con un unico caso in famiglia e insorge per una mutazione al momento del concepimento. Una persona con sindrome CHARGE ha il 50% di probabilità di trasmettere la mutazione ad un figlio, indipendentemente dal sesso del nascituro.

Caratteristiche

Le manifestazioni cliniche peculiari che i pazienti con sindrome CHARGE possono presentare, si dividono in segni maggiori, molto caratteristici e spesso presenti, e segni minori, non sempre presenti e aspecifici. I segni clinici maggiori con cui la sindrome CHARGE si manifesta comprendono:

1

Coloboma dell'iride, corioideo-retinico e del nervo ottico con o senza microftalmia (80%-90% dei casi). Il coloboma è una anomalia congenita dell'occhio che può causare difetti più o meno gravi della visione. Quando la malformazione coinvolge la retina e il nervo ottico, le alterazioni della vista diventano importanti e vanno dalla restrizione del campo visivo alla diminuzione dell'acuità visiva e in aggiunta al rischio di ulteriori complicanze oculari come il distacco della retina, la mancanza totale dell'occhio (**anoftalmia**) o la presenza di occhi più piccoli del normale (**microftalmia**), il cristallino opaco (**cataratta**), movimenti involontari rapidi e ripetitivi degli occhi (**nistagmo**) o l'aumento della pressione all'interno dell'occhio (**glaucoma**).

2

Atresia o stenosi delle coane. L'atresia delle coane, presente in più del 50% dei casi, comporta la mancata comunicazione fra naso e faringe con conseguenti problematiche respiratorie e la necessità di intervento chirurgico immediato alla nascita.

3

Disfunzione dei nervi cranici.

Di seguito i nervi più frequentemente coinvolti.

- **I paio Nervo olfattorio:** può determinare l'assenza totale del senso dell'olfatto e può sommarsi a problemi di deglutizione, influenzando negativamente i processi di alimentazione. Si riscontrano difetti ai danni dell'olfatto nel 90-100% dei casi.
- **II paio Nervo ottico:** coinvolto nel caso di danno al disco ottico e causa perdita parziale o totale della vista.
- **VII paio Anomalie del nervo facciale:** paralisi di alcuni muscoli e zone facciali, con conseguente perdita, in alcuni casi, di espressività.
- **VIII paio Nervo acustico-vestibolare:** può causare problemi funzionali legati all'udito e all'equilibrio.
- **IX paio Nervo glossofaringeo:** presenti nel 70-90% dei casi, causano complicazioni nel processo di deglutizione, con conseguenti apnea e penetrazione di cibi solidi e liquidi nei polmoni.

- **X paio Nervo vago:** responsabile della frequenza cardiaca, della peristalsi gastrointestinale, della sudorazione e di alcuni movimenti della bocca, inclusi i muscoli del parlato e della respirazione.

4

Anomalie dei padiglioni auricolari, malformazioni ossiculiari.

Le anomalie dell'apparato uditivo sono diverse e possono interessare l'orecchio esterno, l'orecchio medio e l'orecchio interno. L'orecchio esterno presenta una forma tipica con lobo tagliato e padiglione auricolare che spesso è oggetto di interventi di chirurgia plastica a causa dell'esigenza di un sostegno per protesi acustiche e occhiali. Le anomalie ossee dell'orecchio medio possono comportare perdite uditive importanti e otiti croniche, con disfunzione dei tubi di Eustachio in percentuali notevoli. A livello di orecchio interno è riscontrabile nel 90% dei casi un sottosviluppo delle strutture cocleari e vestibolari che provoca spesso perdite sensoriali dell'udito e dell'equilibrio.

Altre caratteristiche cliniche (segni minori) comprendono:

1. **Criptorchidismo** (mancata discesa di uno o entrambi i testicoli nel sacco scrotale) nei maschi e **ipogonadismo ipogonadotropo** sia nei maschi che nelle femmine, con conseguente scarso sviluppo dei genitali e ritardo puberale nel 50-60% dei casi.
2. **Ritardo dello sviluppo psicomotorio e ipotonia** (circa 100% dei casi). I bambini

e le bambine con sindrome CHARGE raggiungono tardivamente le principali tappe dello sviluppo psicomotorio (controllo del capo, stazione seduta autonoma, deambulazione, linguaggio).

3. **Malformazioni cardiovascolari** tra cui difetti del troncocono (es. tetralogia di Fallot), canale atrioventricolare, e anomalie dell'arco aortico (75-85% dei casi).
4. **Difetti di crescita** con bassa statura di solito a esordio dopo la nascita con o senza difetto dell'ormone della crescita (70%-80% dei casi).
5. **Schisi orofacciali, labiopalatoschisi** (15%-20% dei casi).
6. **Fistula tracheoesofagea**, comunicazione anomala tra esofago e trachea (15%-20% dei casi).
7. **Dismorfismi craniofacciali tipici della sindrome.** Le persone con sindrome CHARGE presentano spesso una asimmetria del volto: la circonferenza cranica più piccola rispetto alla norma (microcefalia), il viso squadrato con la fronte ampia e prominente, la radice nasale prominente.

Sono associate alla sindrome CHARGE più di 40 anomalie, che possono interessare diversi organi, questo la rende una delle più complesse patologie sia dal punto di vista medico che evolutivo, e viene riconosciuta come una delle maggiori cause di sordità e cecità.

Le persone con sindrome CHARGE possono presentare solo alcune delle caratteristiche tipiche e di conseguenza presentare aspetti clinici e residui sensoriali differenti; la diversità delle combinazioni possibili delle manifestazioni danno luogo a un risultato unico in ogni persona valutabile solo nella sua specificità.

Il comportamento di sfida

Le persone con sindrome CHARGE presentano aspetti clinici, potenzialità, residui sensoriali e necessità differenti.

I **deficit sensoriali**, oltre a determinare una mancanza di stimolazione e un ritardo nelle esperienze, rendono impegnative le azioni apparentemente più banali e questo causa sulla persona un pesante carico cognitivo; per questa ragione i bambini e le bambine con sindrome CHARGE tendono ad evitare le situazioni sovraccariche di stimoli.

Il parziale disinteresse verso l'interazione sociale, i comportamenti ripetitivi e autolesionistici, l'autostimolazione sensoriale sono comportamenti abbastanza tipici anche se i singoli comportamenti si differenziano per tipologia e intensità a seconda del soggetto. Quando le persone con sindrome CHARGE si trovano in ambienti che non conoscono, in spazi aperti e non delimitati, o non sono a conoscenza

dell'attività che dovranno svolgere, mettono in atto dei comportamenti stereotipati come battere le mani, sfarfallare, dondolare, mordersi, etc. Queste azioni consentono una riorganizzazione sensoriale e usare ogni residuo sensoriale, motorio e cognitivo consente loro di adattarsi all'ambiente.

Per le stesse motivazioni, cioè per compensare le molteplici deprivazioni sensoriali, motorie e cognitive, le persone con sindrome CHARGE, hanno la necessità di conoscere in anticipo le attività che andranno a svolgere, chi incontreranno, cosa succederà nell'immediato, cosa succederà in tutto l'arco della giornata, della settimana o del mese.

Tutti i comportamenti precedentemente descritti vengono indicati con l'espressione "challenging behavior" (comportamento di sfida). Questi fenomeni sono una forma di comunicazione espressiva ed è fondamentale individuare e capire le cause in modo da rispondere adeguatamente alle "sfide" che la persona con sindrome CHARGE ci pone.

Terapia e cura

Non esiste un trattamento risolutivo, una cura per questa patologia. I bambini e le bambine con sindrome CHARGE devono essere subito valutati per la pervietà delle vie aeree, per l'alimentazione, devono fare controlli cardiaci e dell'udito. Per queste ragioni, le persone con sindrome CHARGE devono essere seguite, sin dalla nascita, secondo un approccio multidisciplinare, privilegiando la metodologia del case manager che permette il coordinamento dei diversi specialisti coinvolti nella diagnosi e nelle cure. La presa in carico deve includere la presenza di specialisti per la gestione delle problematiche dell'alimentazione, della deglutizione e del linguaggio, dell'autonomia per creare percorsi personalizzati in cui i vari interventi siano coordinati in maniera mirata, in modo da massimizzare gli effetti positivi per rispondere ai bisogni complessi e costruire una pianificazione che si articola nel tempo a seconda delle necessità cliniche, educative e sociali.

Spesso i bambini e le bambine con sindrome CHARGE hanno bisogno di interventi chirurgici già nelle prime ore o nei primi giorni di vita, sono sottoposti a lunghe e frequenti degenze ospedaliere ed è per questo che si registra una elevata mortalità nella prima infanzia e un'elevata mortalità post-chirurgica.

L'atresia bilaterale delle coane e la fistola tracheo esofagea sono per esempio un'emergenza alla nascita.

Interventi come la funduplicatio di Niessen, la

gastrostomia e la tracheotomia possono rendersi necessari per prevenire la compromissione della funzionalità respiratoria o per permettere un'alimentazione adeguata.

Il bambino o la bambina deve essere sottoposto a controlli periodici per i difetti cardiaci, a valutazioni audiologiche, oculistiche e renali. Sono indicati controlli endocrinologici e test se la pubertà non sopraggiunge a 13-14 anni di età. I bambini e le bambine necessitano di un programma di riabilitazione globale, di valutazioni psicologiche, di supporto scolastico ed educativo, di programmi personalizzati secondo le necessità.

La fragilità del bambino e della bambina con sindrome CHARGE è sicuramente dovuta alla complessità del quadro clinico e ai deficit sia organici che funzionali. Nei primi anni, le stesse aspettative di vita del bambino o della bambina sono basse a causa della gravità dei problemi clinici. Con il passare del tempo, grazie ad una diagnosi tempestiva e agli opportuni interventi chirurgici e riabilitativi, alcune problematiche cliniche tendono a migliorare, mentre quelle funzionali caratterizzano la fase evolutiva della vita del bambino o della bambina e, proprio per questo, è necessario e fondamentale creare percorsi riabilitativi adeguati.

Alcuni di questi interventi riguardano la sfera dell'alimentazione, del comportamento e della comunicazione.

"UN NUOVO INIZIO"

Il perché

L'approccio Person-Centered Thinking e Person-Centered Planning

L'importanza della socialità spontanea

L'importanza del lavoro sul contesto sociale

L'importanza del Family Specialist

Riferimenti bibliografici e sitografici



Il perché

Le persone con sindrome CHARGE possono avere aspetti clinici e residui sensoriali differenti: ogni bambino, bambina, ragazzo o ragazza con sindrome CHARGE ha potenzialità e bisogni totalmente diversi e necessita di un supporto multiprofessionale basato su progetti individuali altamente personalizzati e il più possibile partecipati (si tratta quasi sempre di percorsi terapeutici, educativi e riabilitativi a carico delle famiglie e non coperti dal sistema sanitario pubblico nazionale).

Troppo spesso si pensa che i bambini e le bambine con sindrome CHARGE possano raggiungere scarsi risultati di sviluppo e partecipazione. Per questo è importante che genitori, insegnanti, educatori, gli altri familiari, i coetanei e il gruppo dei pari contribuiscano a vincere il pregiudizio secondo cui le persone con sindrome CHARGE non possano raggiungere livelli ottimali in termini di sviluppo umano e di partecipazione.

“Un Nuovo Inizio” ha posto questi obiettivi e per raggiungerli è stato fondamentale progettare gli interventi con il coinvolgimento pieno e partecipe degli stessi bambini e giovani con sindrome CHARGE, dei loro familiari (genitori, fratelli e sorelle) e di tutti gli altri attori e professionisti che fanno parte dei loro contesti di vita, a casa, a scuola e nelle comunità di riferimento.

L'approccio Person-Centered Thinking e Person-Centered Planning

Nell'ambito del progetto "Un Nuovo Inizio" sono stati utilizzati **due approcci correlati** e complementari per la realizzazione di progetti altamente individualizzati in grado di produrre un impatto positivo non solo sulla persona, ma anche sull'ambiente e sui vari contesti sociali.

Person-Centered Thinking è un modo per supportare le persone, ponendole al centro di tutte le decisioni che influenzano la loro vita, trasformando le loro preferenze in un cambiamento significativo.

Mettere la persona al centro significa fare la differenza sia per le persone che danno sia per quelle che ricevono supporto. Gli approcci incentrati sulla persona aiutano i destinatari a vivere vite più autentiche che riflettono ciò che più conta per loro.

Il pensiero incentrato sulla persona può essere utilizzato con individui, famiglie, team e organizzazioni per:

- Allontanarsi da un approccio istituzionalizzato "taglia unica".
- Dare alle persone più scelta e controllo sulla propria vita.

- Consentire alle persone di identificare ciò che conta davvero per loro.
 - Creare un piano d'azione per realizzarlo (Person Centered Planning).
 - Migliorare il modo in cui i team lavorano tra loro.
 - Promuovere una cultura di rispetto, fiducia e partnership all'interno delle organizzazioni.
 - Incoraggiare l'apprendimento continuo.
 - Evidenziare le competenze, le esigenze e i valori delle persone per promuovere l'uguaglianza e una visione condivisa.
-

Il person centered planning, ovvero la pianificazione centrata sulla persona, significa mettere i bisogni, le opinioni e i sentimenti della persona al centro della pianificazione della sua assistenza e del suo supporto.

L'obiettivo è ascoltare, capire e rispettare cosa è importante per la persona con disabilità.

Le decisioni vengono prese CON la persona e non PER la persona.

La pianificazione centrata sulla persona significa che i professionisti coinvolti nella pianificazione del futuro imparano dalla persona prima di

cominciare a pensare a quali potrebbero essere i servizi adatti. Non è la persona ad adattarsi ai servizi offerti, ma il contrario. Per ottenere questo non è sufficiente coinvolgere solo la persona e la famiglia, ma anche i vari ambienti e contesti sociali.

Chi è coinvolto nella pianificazione centrata sulla persona?

- La persona con disabilità, naturalmente.
- I genitori o altri stretti familiari.
- Amici intimi o altri membri della famiglia che conoscono i bisogni della persona con disabilità e della famiglia.
- Professionisti del settore sanitario, dell'assistenza sociale e dell'istruzione che conoscono la persona e i suoi bisogni.

Coinvolgere diverse persone, di differenti età e background, è utile per mettere in campo diverse conoscenze, competenze e risorse. La pianificazione centrata sulla persona racconta della persona: che cosa piace, che cosa la rende felice o infelice, cosa la motiva.

Perché la pianificazione centrata sulla persona è importante?

- La persona è al centro. Ha voce, scelta e controllo sulla propria vita.
- La famiglia e gli amici sono coinvolti e possono supportare la pianificazione.
- Può aiutare a dare forma a un'assistenza e a un supporto altamente individualizzato.
- Mostra cosa è importante ora e in futuro e plasma l'assistenza e il supporto su questo.
- Può portare nuove opportunità.
- Può aiutare a trovare soluzioni alle sfide che la persona affronta.
- Coinvolge la comunità.

- Crea la facoltà di cambiare il modo in cui la persona esercita il suo potere decisionale, non solo una volta, ma tutte le volte necessarie nel corso degli anni.
- Aiuta a creare sicurezza, benessere e successo.

Nell'ambito del progetto "Un Nuovo Inizio" la progettazione dell'attività è stata svolta con lo strenuo obiettivo non solo di creare progetti altamente individualizzati, ma di aumentare il coinvolgimento dei bambini, delle bambine, delle ragazze e dei ragazzi. A tale scopo i family specialist dell'associazione Mondo CHARGE hanno sviluppato una metodologia e usato strumenti adatti a spostare sempre più il focus dalle famiglie ai bambini e alle bambine.

Il progetto ha, quindi, individuato tre ambiti specifici su cui intervenire perché gli approcci utilizzati potessero produrre e sviluppare un impatto positivo sulla vita delle persone con sindrome CHARGE coinvolte nei percorsi costruiti su misura delle loro esigenze.

L'importanza della socialità spontanea

La socialità corrisponde a un apprendimento emotivo, relazionale, emozionale fondamentale per la crescita e il pieno sviluppo di ogni essere umano.

Spesso siamo abituati a pensare che la comunicazione sia una competenza legata all'udito e all'abilità nel parlato. I bambini e ragazzi con sindrome CHARGE, proprio per le differenti potenzialità e i differenti residui sensoriali hanno necessità specifiche che influenzano soprattutto la modalità comunicativa: alcuni si esprimono in CAA (Comunicazione Aumentativa Alternativa), con pittogrammi, in Lingua dei Segni, in Lingua dei Segni tattile, italiano segnato, comunicazione gestuale. In generale, il sistema comunicativo utilizzato è complesso e include diverse forme di comunicazione.

In molte occasioni, le persone con sindrome CHARGE e le loro famiglie hanno difficoltà ad accedere a occasioni di socializzazione e a opportunità ricreative perché la complessità delle modalità comunicative rende il contesto "non abilitante".

Se nei primi gradi di scuola la socialità spontanea è facilitata dalla situazione e dai coetanei con i quali non si ha ancora una distanza netta in termini di attività ricreative, le distanze aumentano, fino diventare incolmabili, man mano che le persone con sindrome CHARGE crescono.

Questa componente diventa ancora più determinante quando si conclude il ciclo scolastico perché a quel punto si rischia di restare completamente isolati e prigionieri di "muri relazionali".

L'importanza del lavoro sul contesto sociale: guardare alle abilità delle persone ognuna con la sua condizione diversa e unica

A partire dalla scuola, primo luogo di socialità e confronto tra pari, è necessaria un'apertura e una promozione di opportunità inclusive al fine di valorizzare le capacità di ogni persona, per poi coinvolgere tutta la comunità educante, partendo dal presupposto che agendo sugli elementi che compongono un sistema alla fine il sistema stesso risulti modificato.

In ambito educativo, è importante che si attivino percorsi e attività per l'acquisizione di competenze e strumenti specifici per lavorare a scuola con studenti e studentesse con disabilità complesse, che sono senz'altro impegnativi, ma porterebbero i docenti e le altre figure di supporto, come gli assistenti alla comunicazione, gli educatori e tutto il personale ad una piena consapevolezza.

“Le famiglie hanno bisogno di “sguardi di umanizzazione” che spesso anche nel sistema dei servizi attuali passano in secondo piano, perché prevalgono atteggiamenti burocratici, standardizzati.”¹

Per questo motivo, spesso è difficile coinvolgere le famiglie in nuovi percorsi più strutturati e personalizzati perché le stesse tendono ad accontentarsi che anche solo una delle componenti dei progetti proposti si realizzi

1. Disabilità e povertà nelle famiglie italiane, INDICAZIONI DA UNO STUDIO IL 1° RAPPORTO DI CBM SULLA DISABILITÀ IN ITALIA realizzato da CBM Italia e Fondazione Zancan, pag. 79

(per esempio, l'affiancamento di figure di supporto specializzate). Perdere o sovvertire lo status quo potrebbe voler dire rinunciare a quell'equilibrio, seppur precario, duramente conquistato in anni di negoziazioni e compromessi. Anche i docenti e il personale scolastico spesso non dispongono del tempo sufficiente per una formazione adeguata e una sperimentazione delle metodologie e degli strumenti appresi con gli studenti e le studentesse con disabilità.

Quindi, sia le famiglie che il personale scolastico si sentono sovraccaricate dall'impegno richiesto e convergono verso soluzioni che semplificano eccessivamente il percorso, spesso ridotto a un'attività di sollievo per le prime o a una mera attività laboratoriale da svolgere in classe per i secondi.

“A prescindere dalle difficoltà sperimentate, le persone con disabilità e le loro famiglie rivelano capacità di generare, almeno in termini relazionali, benefici per gli altri. Si tratta di capacità che, se adeguatamente promosse, possono ridurre le barriere sociali, in particolare per coloro che sono esclusi da reti di relazioni.”²

Le famiglie possono influenzare positivamente i servizi, le attività e i programmi scolastici così da supportare i bisogni dei loro figli e delle loro figlie. Per fare questo è necessario un lavoro collettivo e coordinato in sinergia con professionisti per il raggiungimento di obiettivi comuni; inoltre è fondamentale la comprensione e il rispetto della misura in cui ciascuna famiglia può partecipare.

2. Disabilità e povertà nelle famiglie italiane, INDICAZIONI DA UNO STUDIO IL 1° RAPPORTO DI CBM SULLA DISABILITÀ IN ITALIA realizzato da CBM Italia e Fondazione Zancan, pag. 80

Quando le famiglie hanno consapevolezza dei propri diritti e del ruolo verso il resto della comunità, diventano un supporto e una risorsa indispensabile per le altre famiglie.

Quando i genitori hanno accesso a informazioni accurate, consigli di esperti e strumenti appropriati, diventano fiduciosi e i loro figli e le loro figlie ne traggono vantaggio.

L'importanza del Family Specialist

L'accompagnamento e la guida alla comprensione del bisogno e alla costruzione del progetto vengono co-costruite insieme al Family Specialist.

Il Family Specialist è un facilitatore che fornisce supporto specializzato “peer to peer”, individua i bisogni, le opportunità di scelta e formazione che sono d'aiuto alle famiglie, media i rapporti con i professionisti, informa e coinvolge le famiglie creando reti di supporto tra pari. Succede, infatti, molto spesso di doversi “accontentare” del servizio concesso che risponde solo in minima parte alle esigenze dell'utente e in alcuni casi non risponde affatto ai suoi bisogni; oppure l'utente deve adattare le proprie necessità al pacchetto di servizi preconfezionato che non tiene conto delle caratteristiche specifiche del destinatario e della sua famiglia.

Se l'utente e la famiglia non hanno consapevolezza dei propri diritti o non hanno esperienza delle opportunità e soluzioni che sarebbe possibile valutare e attuare, spesso il servizio che si ha a disposizione si traduce in

frustrazione e accresce la convinzione che la risposta assistenziale standard rappresenti il massimo risultato possibile.

Il ruolo del Family Specialist è anche quello di stimolare l'attivazione delle famiglie perché queste possano accedere ai servizi di cui la persona con disabilità ha necessità e non ricevere un catalogo predisposto con servizi generalizzati da cui il destinatario non trae nessun beneficio.

Il percorso intrapreso con questo e altri progetti, ha tra gli obiettivi principali quello di cambiare questo stato di cose, creando progetti cuciti su misura, in linea con i decreti attuativi della riforma innescata dalla legge delega 227/2021 che ridisciplina l'intero campo della disabilità.

In particolare, il progetto mette al centro la persona, prevedendo e attuando una valutazione bio-psico-sociale, concretizzata attraverso una serie di colloqui con la persona con disabilità, la sua famiglia, i professionisti e le professioniste che già fanno parte del gruppo, gli educatori, le educatrici e pedagogisti e i Family Specialist, per costruire un pezzo di progetto di vita partecipato e personalizzato.

Riferimenti bibliografici

- Abadie V., Couly G. (2013), *Congenital feeding and swallowing disorders*, HandbClin Neurol. 113, 1539-49.
- Blake K.D., Davenport S.L.H., Hall B., Hefner M.A., Pagon R.A., Williams M.S., Lin A., Graham J.M. (1998), *CHARGE Association - An update and review for the primary pediatrician*, Clinical Pediatrics 37(3), 159-73.
- Brown, D. (2005), *CHARGE syndrome "behaviors": challenges or adaptations?*, American Journal of Medical Genetics 133A, 268–272.
- CBM Italia ETS, Fondazione Zancan Centro Studi e ricerca sociale, *Disabilità e povertà nelle famiglie italiane. Indicazioni da uno studio il 1° rapporto di CBM sulla disabilità in Italia.*
- Davenport S. L.H., Hefner M. (2002) *CHARGE syndrome: A Management Manual for Patents.* Version 2.1 - Columbia, MO.
- Dobbelsteyn C., Marche D.M., Blake K., Rashid M. (2005), *Early oral sensory experiences and feeding development in children with CHARGE syndrome: a report of five cases*, Dysphagia (2005 Spring); 20(2), 89-100.
- Hall B.D. (1979), *Choanal atresia and associated multiple anomalies*, J. Pediatr. 95 (3), 395– 8.
- Hartshorne T.S., Hefner M.A., Blake K.D (second edition 2021) *CHARGE SYNDROME* Plural publishing Inc.

Riferimenti sitografici

- Hittner H.M., Hirsch N.J., Kreh G.M., Rudolph A.J. (1979), *Colobomatous microphthalmia, heart disease, hearing loss, and mental retardation--a syndrome*, *Journal of pediatric ophthalmology and strabismus* 16 (2), 122–8.
- Nicholas J. (2005), *Can specific deficits in executive functioning explain the behavioural characteristics of CHARGE syndrome?*, *American Journal of Medical Genetics* 133A, 300– 305.
- Pagon R.A., Graham J.M., Zonana J., Yong S.L. (1981), *Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association*, *J. Pediatr.* 99(2), 223–7.
- *Multiple congenital anomalies including disorders of all senses and speech, language, feeding, swallowing and behavior, CHARGE syndrome*. *The ASHA leader* (2006, Oct. 17); 11(14), 6-7.
- Verloes A. (2005), *Updated diagnostic criteria for CHARGE syndrome: a proposal*, *Am J Med Genet A.* (2005 Mar 15); 133A(3), 306-8.
- Vissers LE, van Ravenswaaij CM, Admiraal R, Hurst JA, de Vries BB, Janssen IM, van der Vliet W, Huys EH, de Jong PJ, Hamel BC, Schoenmakers EF, Brunner HG, Veltman JA, and Geurts van Kessel A. (2004), *Mutations in a new member of the chromodomain gene family cause CHARGE syndrome*, *Nat.Genet.* 36, 955-957.
- Abadie V. (1999), *Swallowing and feeding in CHARGE syndrome: for the physician in* <http://chargesyndrome.org/manual/Swallowing.pdf>
- <http://chargesyndrome.org/index.asp>
- Mondo CHARGE Associazione Nazionale per il sostegno di familiari e amici di persone con sindrome CHARGE Associazione di informazione e promozione sociale. <https://mondocharge.it>
- <http://deafblindinternational.org>
- Rosenfeld-Johnson S. (2006), *Feeding and Swallowing in CHARGE Syndrome: Multiple Congenital Anomalies Including Disorders of All Senses and Speech, Language, Feeding, Swallowing, and Behavior in* <https://leader.pubs.asha.org/doi/full/10.1044/leader.FTR1.11142006.6>

LA METODOLOGIA



Per il progetto “Un Nuovo Inizio” è stata costruita **una metodologia**, illustrata di seguito, che prevede una serie di **passaggi fondamentali per la realizzazione di percorsi individuali e personalizzati basati sull’approccio Person-Centered Thinking**.

- Incontro di gruppo con le famiglie per la condivisione del progetto.
- Invio alle famiglie interessate di un questionario per la raccolta dati.
- Invio alle famiglie di un questionario di assessment sensoriale e dei bisogni.
- Colloquio dei family specialist con le famiglie per la progettazione.
- Compilazione di un form informativo da condividere con i pedagogisti.
- Invio alle famiglie di questionari con l’utilizzo dei tool:
 - person center thinking;
 - important to me/important for me;
 - social network;
 - presentazione sfide e risorse.
- Colloquio tra family specialist e pedagogisti per la condivisione delle informazioni e per la co-progettazione.
- Colloquio tra pedagogisti e le famiglie.
- Condivisione delle informazioni e compilazione della scheda famiglia.
- Scrittura del progetto da parte dei pedagogisti.
- Condivisione del progetto con famiglia e operatori.
- Follow up con famiglia e operatori.
- Incontro di gruppo finale di restituzione.

I PROTAGONISTI

Sport e tempo libero / *Alice, Carlo, Manuel, Alessandro*

Scuola / *Luca, Filippo*

Casa / *Matilde*



Sport e tempo libero

**ALICE HA 6 ANNI
E VIVE IN LOMBARDIA.**

*Correre è la mia
passione.*

Alice ha una compromissione sensoriale che riguarda l'udito - ha una sordità profonda e utilizza l'impianto cocleare - e l'equilibrio per un cattivo funzionamento dell'apparato vestibolare che comporta una camminata caratteristica delle persone con sindrome CHARGE a gambe divaricate.

Per comunicare Alice usa la lingua parlata, la lingua dei segni, le immagini, i disegni, la scrittura, la fotografia e, come la maggior parte delle persone con sindrome CHARGE, i comportamenti sfida.

I genitori sono da sempre molto presenti e il nuovo grado di scuola (primaria) sta creando delle sfide su cui stanno lavorando, così come le relazioni sociali, la possibilità di allagare la rete di amicizie e migliorare la comunicazione e l'interazione.

Per questo Alice preferisce ambienti accoglienti,

non troppo rumorosi che favoriscano il coinvolgimento, la comprensione e l'interazione; avere una routine e conoscere gli eventi che la riguardano in anticipo; essere inserita in un contesto sociale stimolante e ricevere un supporto interattivo nella comprensione delle relazioni tra pari.

Alice ha un buon vocabolario, frequenta la prima elementare in una scuola privata e la famiglia è abbastanza soddisfatta della formazione sulle competenze di base, come la lettura e la matematica.

Alice corre da quando ha cominciato a camminare da sola e usa la corsa per resettare i suoi livelli emotivi. Per il progetto personale, l'iscrizione ad un corso di atletica ha incontrato le aspettative di Alice e della sua famiglia. La scelta della società sportiva ha tenuto conto dell'applicazione di un approccio inclusivo e di una struttura che prevedesse allenamenti sia all'aperto che indoor. La scelta di questa attività ha implicato una ricaduta positiva anche per i genitori di Alice che hanno a disposizione più tempo libero da dedicare al proprio benessere personale e lavorativo.

L'obiettivo del progetto ha riguardato da un lato il miglioramento delle abilità psico-motorie e della capacità di concentrazione di Alice, dall'altro quello di favorire l'interazione e la relazione con i compagni di corso e gli allenatori.

Inizialmente la mamma di Alice ha fornito alcune indicazioni su come interagire con la bambina durante l'allenamento:

- l'anticipazione e la spiegazione dell'attività con consegne chiare, brevi e semplici;
- l'affiancamento di Alice a un suo pari per evitarne l'isolamento;
- l'utilizzo del microfono minipick - da tenere in tasca e non al collo per evitare l'effetto di un urlo continuo nelle orecchie di Alice - per dare alla bambina indicazioni.

Il primo giorno di attività Alice è stata inserita in un gruppo di pari e l'attività prevedeva una corsa lungo tutto il campo di atletica, lancio del vortex, salto in lungo e di nuova corsa. Ad Alice non vengono date consegne chiare e quando l'istruttore le dice genericamente "fai un giro di campo" senza nessuna indicazione specifica, gli altri bambini partono per la corsa, mentre lei parte solo quando capisce da sola quello che avrebbe dovuto fare, restando indietro. L'allenamento prosegue con l'attività propedeutica al lancio: i bambini vengono disposti in fila indiana e il primo della fila lancia il vortex per poi posizionarsi all'ultimo posto nella fila, così il bambino successivo raccoglie il vortex per lanciarlo e poi andare all'ultimo posto della fila e così via. Ad Alice non è stata né anticipata e né spiegata l'attività e questo ovviamente genera in lei frustrazione. A questo punto l'allenamento prosegue con l'attività di salto in lungo. Tutti i bambini hanno svolto l'attività con un ostacolo, ad Alice l'ostacolo è stato rimosso senza verificare prima se potesse fare o meno la stessa attività degli altri e di fatto differenziando il suo allenamento e aggiungendo ulteriore frustrazione.

L'allenamento termina con un giro di campo,

e ancora una volta ad Alice non viene data la consegna. Questa mancanza di indicazioni e istruzioni riduce notevolmente i tempi di attenzione di Alice e quando l'istruttore le chiede "Cosa vuoi fare?" Alice, ormai stanca, inizia a correre avanti e indietro per il campo di allenamento percorrendolo anche in diagonale da sola senza nessuna guida e scatenando il caos generale. Sia Alice che la mamma al termine dell'allenamento sono demoralizzate.

Perché l'attività possa essere svolta con serenità è stato necessario preparare la società sportiva che Alice frequenta con un piccolo corso di formazione inserendo una figura professionale per preparare gli istruttori all'attività e insegnare loro come comunicare efficacemente con la bambina, spiegando quale approccio avere e come usare strumenti come il microfono.

Nel progetto, quindi, è stato inserito un operatore che ha fatto da ponte tra la famiglia e la società sportiva. Oltre a preparare il piano di inserimento di Alice, adattando le sessioni di allenamento alle sue capacità e necessità, lo scopo è stato quello di creare un ambiente accogliente facendo da collegamento tra gli istruttori e gli altri bambini. Durante l'attività è stato importante e necessario che Alice fosse sempre affiancata da un pari e che l'attività non fosse semplificata per offrire alla bambina le stesse modalità di accesso all'allenamento degli altri.

Questo percorso di preparazione ha consentito l'effettiva inclusione di Alice nelle attività portandola alla preparazione della prima gara.

Il rispetto dei desideri di Alice e delle aspettative della famiglia ha condotto al raggiungimento

dell'obiettivo principale del progetto, ovvero che la bambina fosse membro attivo in un gruppo di pari.

La componente educativa del progetto è emersa su due fronti: Alice si è ritrovata ad essere l'unica atleta disabile in un gruppo di pari senza disabilità, ha imparato a mantenere la concentrazione, ad interagire con i suoi coetanei e con l'allenatore che a loro volta hanno imparato la modalità migliore per comunicare con Alice, rispettando le sue esigenze, le sue caratteristiche, il suo modo di fare le cose.

CARLO HA 18 ANNI E VIVE IN SARDEGNA.

*Ti posso fare
una foto?*

Dal punto di vista sensoriale Carlo ha una forte compromissione: sordità bilaterale profonda e un piccolissimo residuo visivo all'occhio destro mentre il sinistro è spento dalla nascita. Nonostante i problemi di equilibrio, Carlo è in grado di camminare e correre.

Inoltre, Carlo ha un'insufficienza renale di terzo grado dalla nascita e per questo segue una terapia farmacologica e una dieta specifica dosata, pesata e frullata perché non mangia alimenti solidi.

Per quanto riguarda la comunicazione, Carlo utilizza la Lingua Italiana dei Segni in produzione e la Lingua Italiana dei Segni tattile in ricezione, ha una buona manualità e per questo ha un segnato molto chiaro e preciso che modula in velocità a seconda della capacità dell'interlocutore.

Carlo vive in un piccolo paese della Sardegna dove c'è una forte carenza di servizi soprattutto educativi e, dalla terza elementare, la famiglia ha optato per l'educazione parentale raggiungendo ottime competenze di base in tutte le materie. Carlo ama studiare e lo fa in qualsiasi luogo anche per intrattenersi. Studia qualsiasi materia in LIS e poi impara anche parole e frasi in italiano.

Carlo non ha amici della sua età, è un ragazzo curioso e socievole, ama chiacchierare con chiunque e con tutti i mezzi a disposizione. Nella comunicazione è molto esigente, ma anche molto paziente. Crescendo, infatti, quella che era una frustrazione di fronte a un interlocutore con cui non riusciva a comunicare, è stata sostituita dalla ricerca di strategie alternative di interazione: Carlo usa la dattilologia (alfabeto manuale che serve per rappresentare tramite configurazione specifiche della mano le lettere dell'alfabeto italiano) in soccorso di chi ha poca dimestichezza con la lingua dei segni, oppure utilizza efficacemente video e fotografie per esprimere una richiesta, un bisogno o uno stato d'animo.

Per comunicare a distanza o durante la routine quotidiana in famiglia, usa applicazioni come Telegram o whatsapp dal suo iPad. Carlo predilige la comunicazione attraverso video

e foto e ha sviluppato, in maniera spontanea, un modo creativo per utilizzare l'iPad e fotocamera digitale come degli ingranditori, in questo modo riesce ad esplorare l'ambiente che lo circonda: scatta un'istantanea, anche di qualcosa o qualcuno distante, e ingrandisce sullo schermo per vedere/capire di cosa o chi si tratta. Perché possa vedere serve tempo e attenzione: per questo rivede video o foto diverse volte e mai "in diretta"; preferisce fare il video o la foto ed esplorarli, spostandosi nell'immagine, allargando o restringendo il campo un pezzo alla volta.

Carlo ha una grande passione per il nuoto e al momento di scegliere il progetto personale, le aspettative di Carlo e della sua famiglia combaciavano: proseguire con l'attività natatoria presso un'associazione che frequenta da quando era piccolissimo, per affinare le capacità attraverso esercizi di coordinazione e attività subacquee.

Come per molte persone con sindrome CHARGE, per Carlo è importante la programmazione e l'anticipazione delle attività che dovrà svolgere: sapere cosa fare, quando, per quanto tempo e con chi.

Il rapporto tra Carlo e l'istruttrice è stato molto positivo sia sul piano sportivo che su quello relazionale, anche se non conosce la lingua dei segni. Grazie all'attitudine e alla pazienza di Carlo e alla disponibilità della ragazza a fermare l'attività per prendersi il tempo per capire, la comunicazione tra loro per quel che riguarda le istruzioni, è risultata molto efficace.

L'aspetto educativo del progetto, infatti, è stato legato soprattutto alla comunicazione e alla relazione: Carlo ha una particolare disposizione alla conversazione e quando durante la sessione

di nuoto se ne presenta l'occasione, insegna sia agli altri utenti che agli altri istruttori qualche segno, la dattilologia o dà segni nome. Il suo approccio comunicativo inizia sempre da "come ti chiami?" "quanti anni hai?" "quando è il tuo compleanno?" per poi divertirsi a calcolare l'anno di nascita sfoggiando le sue competenze matematiche, questo crea un ambiente favorevole allo scambio reciproco e una grande soddisfazione per Carlo che si sente accolto e valorizzato.

Quindi, l'aspetto del benessere è stato curato su due piani, quello fisico e quello sociale perché la frequentazione di un contesto conosciuto ha consentito a Carlo di migliorare competenze trasversali di socializzazione e di concentrazione, ma soprattutto di coltivare nuove amicizie, per esempio, nello spogliatoio.

Le aspettative di Carlo e dei suoi genitori rispetto al progetto sono state soddisfatte.

La personalità di Carlo, così curiosa e aperta, trova appagamento in queste occasioni. Uscendo dall'isolamento e facendo esperienze di vita al di fuori della sua cerchia ristretta, Carlo impara a adottare comportamenti più maturi: adatta le modalità comunicative a seconda dell'interlocutore e dosa il suo desiderio di conoscere.

L'aspetto critico riguarda la comunicazione spontanea tra Carlo e la sua istruttrice quando il discorso va oltre le semplici istruzioni. Ciò al momento non è possibile senza l'intermediazione dei genitori che devono rimanere a bordo vasca durante l'allenamento per fare da interpreti. Nonostante la disponibilità dell'istruttrice a frequentare un corso di lingua dei segni, bisognerà aspettare ancora qualche anno

perché la relazione con Carlo sia spontanea e indipendente dalla presenza dei genitori che potrebbero disporre di 45 minuti per il proprio benessere psico-fisico.

Oltre il progetto di nuoto, la famiglia di Carlo ha scelto di avvalersi di una sessione di valutazione clinica e consulenza educativa da parte di esperti nel campo della sordocecità/deficit sensoriale del Center for Sensory & Complex Disability del College del New Jersey, School Education, guidati dal Prof. Jerry Petroff a Milano.

La valutazione del professore ha riguardato le seguenti aree: comportamento e comunicazione; vista e udito funzionale; orientamento e mobilità; tecnologia assistiva; reti sociali e prossimi passi. Attraverso una serie di colloqui e valutazioni, gli specialisti hanno potuto valutare il percorso di crescita di Carlo, le sue attitudini e potenzialità, le sue risorse e i suoi punti di forza, condividendo con la famiglia spunti di riflessione utili per una progettazione futura. I professionisti, in seguito, invieranno alla famiglia una relazione dettagliata dell'incontro, delle loro valutazioni e dei suggerimenti.

Anche in questa occasione, Carlo ha espresso le sue qualità comunicative, innanzitutto con i professionisti partecipando attivamente ai vari colloqui lui in LIS (Lingua Italiana dei Segni) e gli altri in ASL (Lingua dei Segni Americana). Carlo ha poi coinvolto gli altri ragazzi con sindrome CHARGE presenti, condividendo il tablet, usando un segnato e una dattilologia adatta a chi aveva di fronte. Anche questa è stata una bella occasione di socialità e confronto.

MANUEL HA 20 ANNI E VIVE IN LOMBARDIA.

Andiamo a fare un giro?

Manuel ha una perdita della vista progressiva degenerativa, ma si tratta di una limitazione periferica, e ha un'ipovisione lieve e non usa né occhiali né lenti a contatto, mentre la perdita dell'udito è profonda e utilizza apparecchi acustici.

Manuel comunica in espressione attraverso la lingua parlata, ha un limitato vocabolario segnico e utilizza spesso oggetti, simboli, disegni, gesti, espressioni facciali, fotografie e video, attraverso tablet e smartphone, e la lettura labiale. Gli altri riescono a comunicare con Manuel con la lingua parlata, oggetti, sistemi di simboli e attraverso la scrittura.

Manuel ha assolto l'obbligo formativo e nonostante abbia una gamma di conoscenze generali molto scarsa, limitata ai giorni della settimana, alle festività, ai termini della meteorologia, i genitori sono soddisfatti della formazione che ha ricevuto a scuola. Attualmente Manuel frequenta un centro diurno e segue un corso di nuoto TMA, ovvero terapia multisistemica in acqua che si utilizza per attivare e riconoscere le emozioni e le sensazioni corporee.

Quando non è a suo agio, Manuel adotta comportamenti aggressivi verso sé stesso e verso gli altri. Come molte persone con sindrome CHARGE, ha abitudini molto ripetitive e ha bisogno sempre di conoscere in anticipo cosa deve fare, per quanto tempo e con chi. Per aiutarsi utilizza l'agenda visiva, il timer, la token economy.

Manuel non ha amici e non socializza al di fuori del suo contesto familiare e i genitori non sono soddisfatti del livello di coinvolgimento e di partecipazione di Manuel all'interno della comunità. Sulla famiglia, infatti, e in particolare sulla madre, diventata tecnico ABA per supportare il figlio, ricade la maggior parte del carico di cura.

Manuel ama stare fuori casa, andare al ristorante, viaggiare, camminare in contesti tranquilli e non affollati per evitare l'intensità degli stimoli sensoriali.

Come molti ragazzi con sindrome CHARGE anche Manuel è curioso rispetto al mondo che lo circonda, al punto da sembrare a volte invadente. In realtà questo aspetto è legato alla mancanza di esperienze sociali spontanee che sono quasi sempre mediate dagli adulti, genitori e educatori. Il progetto personale di Manuel si è concentrato sull'aspetto della socialità ed è stato definito dalla famiglia in accordo con i servizi sociali e il centro diurno che già frequenta con l'obiettivo di sviluppare le sue competenze di autonomia, offrendo ulteriori attività e occasioni di partecipazione attiva e di socializzazione in un gruppo di pari.

Manuel, quindi, segue un percorso che lavora su due fronti, da un lato l'autonomia

e l'autodeterminazione con il prolungamento degli orari presso il centro diurno, compreso il sabato; dall'altro il sollievo familiare: come spesso accade, il lavoro di cura è a carico della madre e gli obiettivi del progetto mirano anche a rimettere a sua disposizione un tempo da dedicare a sé stessa e al suo benessere. Il passaggio successivo dovrebbe condurre alla possibilità di accedere ad un vero e proprio progetto di vita.

Il progetto sta portando buoni risultati sia da parte della famiglia sia degli operatori. Questo significa che Manuel si trova a suo agio, perché allungare il tempo al centro diurno non è solo una necessità della famiglia, ma anche e soprattutto una necessità che Manuel ha maturato per il suo stesso benessere e per la sua felicità.

**ALESSANDRO HA 11 ANNI
E VIVE IN LOMBARDIA.**

*Ti va di
giocare?*

Alessandro ha una sordità bilaterale profonda e una disabilità motoria e cognitiva. Alessandro utilizza l'italiano segnato in espressione e l'italiano parlato e segnato in ricezione.

Il suo vocabolario segnico lo rende abbastanza autonomo. Alessandro comunica attraverso il tablet e la fotografia che anche in questo caso viene utilizzata per avere un proprio punto di vista, conoscere meglio il mondo che lo circonda e sé stesso.

Alessandro frequenta la terza elementare in una scuola pubblica e i suoi genitori sono abbastanza soddisfatti del suo percorso a scuola, anche se dimostra una gamma molto limitata di conoscenze quasi tutte legate alla programmazione: settimana, calendario, festività.

Alessandro ha un approccio molto empatico con le persone, cerca sempre la comunicazione con gli altri e se la comunicazione non si attiva, di solito chiede sostegno alla mamma con cui ha un legame particolarmente forte.

Anche per Alessandro è molto importante l'anticipazione delle attività, la costruzione di una routine, cosa, quando e con chi avrà un impegno, perché la programmazione (giornaliera, settimanale e mensile) non espone Alessandro al sovraccarico sensoriale e gli consente la comprensione delle attività, degli impegni, ma soprattutto essere informato su ciò che accadrà gli dà un senso di sicurezza e previene la frustrazione e l'ansia.

Il progetto personalizzato di Alessandro parte da un contesto già conosciuto e accogliente: la parrocchia. Alessandro frequenta il catechismo da molto tempo con un'assistente alla comunicazione, conosce bene il parroco a cui è affezionatissimo ed è molto integrato.

L'obiettivo è coinvolgere Alessandro nel catechismo insieme al gruppo dei pari con attività laboratoriali in italiano segnato favorendo

la socializzazione e la relazione, coinvolgere i pari in giochi per condividere lo stesso mezzo comunicativo attraverso attività di gioco (come la caccia al tesoro in segni) per favorire l'inclusione di Alessandro e al contempo instaurare nuovi legami, accrescere la sua autostima così che possa gestire in autonomia relazioni interpersonali già consolidate.

Il rafforzamento del rapporto con i pari implica la mediazione dell'assistente alla comunicazione e la condivisione con gli altri bambini dello stesso mezzo comunicativo per una maggiore partecipazione del gruppo anche alla messa, alle preghiere e ai canti in lingua dei segni. Quindi, il progetto prevede di supportare Alessandro durante le attività ludiche in piccolo gruppo per la consapevolezza dell'utilizzo dell'italiano segnato per comunicare i bisogni basilari, esprimere le proprie emozioni, vivere e condividere il contesto in cui si trova e instaurare relazioni in maniera autonoma.

L'impostazione del progetto mira anche a sollevare la madre di Alessandro dal carico di accudimento, consentendole di impiegare il tempo in cui Alessandro è impegnato in parrocchia, in attività per sé o per altri componenti della famiglia, come il fratello minore. Il potenziamento degli aspetti di autonomia è fondamentale per la crescita di Alessandro che cercherà di conquistare spazi sempre più ampi di indipendenza ed emancipazione rispetto alla famiglia; allo stesso tempo l'intera famiglia può godere dei benefici di avere tempo libero e alleggerire il lavoro di cura.

Scuola

**LUCA HA 13 ANNI
E VIVE IN LAZIO.**

*Quando
partiamo?*

Luca ha una compromissione severa della vista (coloboma del nervo ottico e successivo distacco della retina), dell'udito (sordità profonda) e dell'equilibrio, non beneficia dell'utilizzo degli occhiali e dell'impianto cocleare.

Lo stato di salute di Luca è molto delicato, ha bisogno di cure infermieristiche quotidiane e assume farmaci per supportarlo a controllare meglio l'umore, l'ansia e il sonno.

Luca ha un sistema di comunicazione molto complesso: in espressione utilizza la Lingua dei Segni, immagini, foto e simboli (CAA), mentre in ricezione comunica con Lingua dei segni tattile, immagini, foto e simboli (CAA).

Luca ha frequentato con difficoltà il ciclo di istruzione primaria in una scuola pubblica specializzata, dove è stato seguito da una tiflodidatta e assistente alla comunicazione, ma la famiglia si è dichiarata non soddisfatta della formazione sulle competenze di base ricevute a fino a questo momento.

Luca non frequenta un oratorio o centro diurno e da circa un anno nel tempo libero ha iniziato a fare nuoto.

Luca ha una mobilità ridotta, cammina al momento con il supporto di un adulto e beneficerebbe dell'uso del bastone.

Luca esprime il suo disagio emotivo spesso con comportamenti auto aggressivi.

Come per molte persone con sindrome CHARGE, per Luca è importante la programmazione e l'anticipazione delle attività che dovrà svolgere: sapere in modo chiaro cosa fare, quando e con chi, comunicando in lingua dei segni tattile e con supporto visivo (foto, immagini, calendario e storie sociali).

Luca preferisce le attività di movimento a quelle statiche e di concentrazione, ama le terme, i viaggi, fare shopping e prendersi cura della casa. Approccia le persone che non conosce, sia grandi che piccoli, con curiosità.

Il percorso scolastico di Luca è stato finora poco stimolante, scarsamente adeguato alle sue esigenze, alle sue capacità e alla sua età. Nonostante l'esperienza non positiva dal punto di vista didattico e le numerose assenze dovute al suo precario stato di salute, Luca ha sempre dimostrato la volontà di frequentare la scuola e di relazionarsi ai suoi compagni. La sua partecipazione concreta al contesto dei pari non è stata però veicolata in modo adeguato nel ciclo di scuola primaria con interventi adatti alle sue caratteristiche: la progettazione di attività

in piccoli gruppi, la trasmissione dei contenuti didattici con strumenti e materiali (foto, video, oggetti) idonei alle modalità, alle capacità e alla zona prossimale di apprendimento di Luca. Non gli è stata così resa accessibile la possibilità di superare l'astrazione del concetto attraverso la pratica esperienziale, impedendogli l'accesso all'apprendimento.

La famiglia ha quindi richiesto un progetto da realizzare con la nuova scuola per cogliere l'opportunità di creare finalmente nel nuovo percorso di secondaria di primo grado un ambiente accogliente e favorevole agli apprendimenti e alla socializzazione con metodologie e strumenti adatti alle caratteristiche e alle potenzialità di Luca.

Per realizzare questo obiettivo la proposta ha previsto di partire da una formazione preliminare per insegnanti e operatori, fornendo degli strumenti di preparazione generale sulla sordocecità e disabilità sensoriale complessa e laboratori pratici per il follow up, intervenendo contemporaneamente sul contesto classe.

La formazione è stata aperta a tutta la scuola e rivolta, oltre che a insegnanti curricolari e di sostegno, a chiunque nella scuola volesse partecipare. Il percorso è stato costruito su misura per Luca, partendo dalla presentazione delle sue caratteristiche, delle sue modalità comunicative, dei suoi bisogni.

Il lavoro ha dei focus sull'adattamento della disciplina, sull'inclusione, sul supporto positivo al comportamento, su quelli che possono essere i primi strumenti per rendere l'ambiente accessibile ad un bambino sordocieco.

Per preparare la classe e facilitare la transizione di Luca dalla vecchia alla nuova scuola, anche i compagni hanno seguito dei laboratori che hanno previsto il coinvolgimento attivo di Luca.

Questa delicata fase di raccordo tra una scuola e l'altra è stata veicolata da un'associazione che già segue Luca per delle attività di potenziamento in piccolo gruppo e che dispone di pedagogisti, di assistenti alla comunicazione e di educatori sordi, in grado di guidare la nuova classe a una progressiva conoscenza di Luca, delle sue esigenze e modalità di comunicazione. Il progetto ha riscosso una grande partecipazione da parte di tutto il personale scolastico che ha aderito in massa all'iniziativa. I laboratori sono stati seguiti con entusiasmo dai ragazzi. Grazie al meticoloso lavoro fatto in équipe con il corpo docenti, le docenti di sostegno e l'assistente alla comunicazione, Luca frequenta ora un ambiente scolastico fortemente inclusivo e attento ai suoi bisogni, dove ha iniziato con entusiasmo a imparare e a interagire in modo positivo con tutti.

**FILIPPO HA 18 ANNI
E VIVE IN LAZIO.**

*In acqua
sto bene.*

Filippo ha un sistema sensoriale compromesso in particolare per udito e equilibrio. Filippo ha inoltre un'ipovisione media e utilizza occhiali da vista; ha una sordità profonda, ma ha smesso di utilizzare apparecchi acustici e l'impianto cocleare. In

linea generale, Filippo ha un buon stato di salute anche se assume farmaci regolarmente che lo supportano nel controllo dell'umore, dell'ansia, del sonno, del comportamento.

Sia in espressione che in ricezione Filippo comunica con gli altri attraverso la Lingua dei Segni.

Un aspetto importante nella sua comunicazione ricoprono i comportamenti di sfida.

Filippo frequenta una scuola pubblica, ma la famiglia non è per niente soddisfatta degli esiti della formazione sulle competenze di base.

Filippo non frequenta un centro diurno né l'oratorio, ma gioca a basket e fa ginnastica posturale.

Rispetto alla mobilità, Filippo cammina autonomamente senza ausili né supervisione. Saltuariamente Filippo ha comportamenti aggressivi verso gli altri e ha bisogno di riorganizzarsi a livello sensoriale con attività come girare, dondolare, toccare e annusare, per concentrarsi.

Al momento le attività sociali di Filippo sono sempre intermedie dai familiari.

Filippo accetta abbastanza bene le novità, ha un buon grado di curiosità rispetto a contesti nuovi soprattutto se intuisce che non ci sono richieste per lui, e come per molte persone con sindrome CHARGE, per Filippo è importante la programmazione e l'anticipazione delle attività che dovrà svolgere. Anche se inizialmente si mostra diffidente, Filippo cerca la relazione con gli altri e per lui è fondamentale creare un rapporto di fiducia. A Filippo piace muoversi e scoprire in quale modo il suo corpo può agire nel mondo che lo circonda, in questo senso l'acqua

è sicuramente l'elemento in cui trova un maggior benessere psico-fisico.

A scuola l'esperienza di Filippo è stata negativa, soprattutto perché non si è tenuto conto dei suoi bisogni, al punto da trasformarsi in un vero e proprio disagio psicologico che ha fatto aumentare gli episodi di aggressività. La mancanza di una routine, di stimoli, di rapporti con i pari e di una programmazione delle attività, ha determinato un crollo dell'autostima e uno stato permanente di frustrazione.

Il progetto richiesto dalla famiglia punta a trovare delle modalità perché Filippo possa sviluppare una socialità a scuola, preparando il contesto in modo che la relazione possa essere spontanea. Per realizzare questo obiettivo si è partiti da una formazione preliminare, fornendo strumenti di preparazione generale, offrendo laboratori pratici sul contesto classe.

La formazione è stata aperta a tutta la scuola. Il lavoro ha avuto dei focus sull'adattamento della disciplina, sull'inclusione, sul supporto positivo al comportamento, su quelli che possono essere i primi strumenti per rendere l'ambiente accessibile a studenti come Filippo. Infine, sono stati previsti laboratori in Lingua dei Segni per la classe con lo scopo sia di sensibilizzare e avvicinare il gruppo al modo di relazionarsi e di comportarsi di Filippo, sia di strutturare attività in piccoli gruppi per aumentare la sua interazione con i compagni. Questo lavoro preliminare è fondamentale perché Filippo possa aumentare progressivamente il suo coinvolgimento nel contesto dei pari e rendere la sua presenza in classe più significativa.

Casa

**MATILDE HA 10 ANNI
E VIVE IN LOMBARDIA.**

***Dico tutto
con gli occhi.***

Matilde ha una sensorialità compromessa soprattutto per quanto riguarda la vista, l'udito e l'equilibrio, ma non utilizza occhiali da vista o lenti a contatto, né apparecchi acustici o impianti cocleari. La sua situazione si è ulteriormente complicata quando a un anno e mezzo ha avuto un'infezione diffusa, in seguito alla quale ha subito una tracheotomia, che ha provocato un importante danno cerebrale. In seguito a questa situazione Matilde non ha un controllo corporeo adeguato con significative difficoltà fino e grosso motorie, è alimentata artificialmente attraverso un sondino (PEG).

Matilde ha problemi al cuore, alla tiroide e ha bisogno di cure infermieristiche quotidiane. Per controllare le crisi epilettiche, anche se gli episodi sono stati piuttosto rari, assume farmaci regolarmente che la tengono in uno stato soporoso.

Matilde ha il suo strumento comunicativo negli occhi particolarmente intensi. In espressione,

Matilde comunica anche con gesti, vocalizzi ed espressioni facciali; in ricezione, invece, gli altri comunicano con lei mediante la lingua parlata, simboli o oggetti tangibili, gesti, vocalizzi ed espressioni facciali.

Matilde frequenta con soddisfazione la quarta elementare con regolarità in una scuola pubblica, ma non dimostra di possedere conoscenze che vadano oltre il riconoscimento di persone, luoghi e oggetti familiari. A scuola è seguita da un'operatrice sociosanitaria e ha partecipato a un progetto sensoriale costruito su misura per lei. Matilde non frequenta un centro diurno né l'oratorio e non pratica nessuna attività sportiva, ma ama particolarmente le sedute di musicoterapia che hanno su di lei un effetto molto rilassante e che la famiglia vorrebbe intensificare visto che da qualche tempo la scuola ha messo a disposizione questo servizio.

Rispetto alla mobilità, Matilde utilizza la sedia a rotelle e dipende dagli altri per muoversi. Matilde non ha comportamenti aggressivi né verso sé stessa, né verso gli altri. In contesti che non conosce dipende totalmente dalla famiglia per la comunicazione e qualsiasi attività viene svolta in presenza dei genitori. In generale, si avvicina alle novità e alle persone nuove con diffidenza.

Matilde non ha una vita sociale indipendente, le sue relazioni sono sempre intermedie dai genitori.

La famiglia di Matilde è molto attiva e attenta, ma per Matilde l'ASL non eroga nessun servizio o attività domiciliare, compresa la fisioterapia. A parte la scuola, quindi, tutto il lavoro di cura

è a carico dei genitori, entrambi lavoratori, che manifestano una situazione di grande difficoltà. Durante il colloquio con il family specialist è apparso ovvio che la famiglia avesse bisogno di un'attività di sollievo, per esempio alcune ore di assistenza domiciliare che si sarebbero tradotte per i genitori in tempo da dedicare ad altri impegni.

Sempre nell'ottica di supportare la famiglia, nel corso della costruzione del progetto personale è emersa anche un'altra opportunità: è stato proposto di intraprendere una valutazione di tecnologia assistiva per l'utilizzo da parte di Matilde di un puntatore oculare con l'obiettivo di potenziare le sue capacità comunicative. Fuori dall'ambito del progetto, ma come passaggio preliminare alla valutazione di tecnologia assistiva, Matilde e la sua famiglia hanno tenuto un ulteriore colloquio valutativo con il Prof. Petroff dell'Università del New Jersey, esperto della sindrome CHARGE, da cui sono emerse una serie di nuovi elementi molto significativi.

Per esempio, il Prof. Petroff ha suggerito di indagare la possibilità di tenere Matilde più attiva, riducendo la somministrazione di farmaci senza mettere a rischio la sua salute, perché tenendola vigile per un tempo prolungato si potrebbe lavorare in modo più importante sulla comunicazione. La voglia di partecipazione di Matilde si coglie soprattutto in presenza di suoi pari e questi aspetti andrebbero sviluppati. In sostanza, la strategia del Prof. Petroff non è di mantenere lo status quo per evitare di intaccare l'equilibrio raggiunto, ma, al contrario, di alzare le aspettative sulla qualità di vita di Matilde, di comprendere come potrebbe migliorare la sua condizione, per esempio riducendo i farmaci e

lavorando nei momenti in cui è più ricettiva per poter intensificare il lavoro sulla comunicazione. Il valore di questo colloquio preliminare, sebbene non previsto dal progetto, risiede nell'aver aperto nuove prospettive, incoraggiando la famiglia a intraprendere un percorso di intervento per potenziare in Matilde la capacità di esprimere bisogni e desideri perché non sia solo ricettore, ma anche attivatore di una volontà che al momento non può essere pienamente espressa. A questa prima valutazione sulle necessità di comunicazione che produrrà una relazione finale dovrà far seguito una seconda valutazione da parte degli esperti di tecnologia assistiva per mettere a punto una serie di strumenti che facilitino la comunicazione. Nel caso di Matilde, si dovrà valutare se l'intuizione del puntatore oculare sia effettivamente uno strumento funzionale per le sue esigenze e se possa essere integrato con un sistema di comunicazione aumentativa, utilizzando foto, simboli e oggetti per costruire conversazioni con strumenti facilitativi. Quindi, oltre all'implementazione dello strumento, andrebbe previsto un potenziamento del linguaggio.

In attesa degli esiti delle due valutazioni, quella incentrata sulle necessità di comunicazione e quella sugli strumenti di comunicazione, la famiglia sta beneficiando di un'attività di sollievo grazie alla quale Matilde riceve assistenza settimanale da un'operatrice sociosanitaria. L'esigenza di svolgere il progetto a casa dipende anche da questione logistiche che limitano notevolmente le possibilità di spostamento. In ogni caso, il progetto di comunicazione, sebbene di tipo domiciliare, andrà sicuramente a beneficio di tutti gli ambiti in cui Matilde si inserirà perché migliorerà sia il contesto scolastico sia il contesto sociale, compreso quello familiare.

