

SPASTICITÀ, PIÙ DI UN SINTOMO, MENO DI UN LIMITE

Le voci dei pazienti:
tra unmet needs e stereotipi sociali

Con il contributo non condizionante di



Con il Patrocinio di



Editore Rarelab Srl

Editing e progetto grafico: Pavlo Romanyuk

Supervisione editoriale: Stefania Collet, Osservatorio Malattie Rare
Coordinamento editoriale: Stefania Collet, Anita Pallara - Osservatorio Malattie Rare OMaR

A cura di: Antonella Patete, Giornalista esperta di tematiche sociali
Supervisione scientifica: Prof Alessandro Picelli, Professore Associato
Medicina Fisica e Riabilitativa Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e Movimento (DNBM) Università di Verona

Disclaimer: Il presente documento, finito di elaborare nel mese di Giugno 2025, si configura come uno strumento di consultazione dedicato alla cittadinanza. I contenuti non hanno pretesa di esaustività e non possono essere considerati fonte normativa. I contenuti scientifici sono stati accuratamente validati ma in nessun caso possono sostituire il parere dello specialista. I contenuti, di proprietà di Osservatorio Malattie Rare, possono essere utilizzati esclusivamente a uso non commerciale, previa richiesta scritta da inviare a stefania.collet@osservatoriomalattierare.it e citazione della fonte.

Tutti i diritti sono riservati

©Osservatorio Malattie Rare 2025

Sommario

IL PROGETTO SPASTICITÀ, PIÙ DI UN SINTOMO, MENO DI UN LIMITE	4
PREFAZIONE	5
PREMESSA	7
CAPITOLO 1: COS'È LA SPASTICITÀ	10
1.1 - L'IMPORTANZA DELL'ALLEANZA TERAPEUTICA NELLA CURA DELLA SPASTICITÀ	13
CAPITOLO 2: STORIE DI VITA CON LA SPASTICITÀ	16
2.1 - VIVERE CON LA SPASTICITÀ: LA STORIA DI ALEX	17
2.2 - SIRIO E I TETRABONDI: «LA FELICITÀ È UN DIRITTO PER TUTTI»	21
2.3 - NATALE, CHIARA E LA SPASTICITÀ COME MANIFESTAZIONE DI UNA PATOLOGIA MOLTO COMPLESSA	25
CAPITOLO 3: SPASTICITÀ: DISABILITÀ, CULTURA E DIRITTI	30
ASSOCIAZIONE Ai.Vi.P.S	35
FONDAZIONE TETRABONDI	37
ASSOCIAZIONE IL SORRISO DI NATALE E CHIARA	39
BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA DI RIFERIMENTO	40

IL PROGETTO SPASTICITÀ, PIÙ DI UN SINTOMO, MENO DI UN LIMITE

La spasticità è una condizione potenzialmente disabilitante, in grado di influire sulla mobilità e sulla qualità di vita delle persone colpite. Persiste, però, una scarsa consapevolezza riguardo all'impatto ed ai limiti che essa può comportare nella vita quotidiana. Il Progetto "SPASTICITÀ, PIÙ DI UN SINTOMO, MENO DI UN LIMITE", realizzato da OMaR - Osservatorio Malattie Rare grazie al contributo non condizionante di IPSEN, nasce per sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni sulla spasticità e favorire un dialogo costruttivo tra istituzioni, clinici e pazienti.

Il progetto, che ha visto protagoniste alcune Associazioni di Pazienti impegnate quotidianamente per garantire a tutti una adeguata presa in carico e la tutela dei diritti, ha consentito di rendere evidenti bisogni insoddisfatti e necessità di supporto. Attraverso il coinvolgimento dei responsabili delle Associazioni, sono state individuate le tematiche ritenute di maggior interesse per la Comunità. Tali temi sono stati al centro delle interviste realizzate da Antonella Patete, giornalista esperta di tematiche sociali.

Le testimonianze raccolte in questa pubblicazione sono accompagnate dalla prefazione realizzata dall'atleta azzurra paralimpica di Boccia, Cocca Visconti, che ci racconta quale valore ha lo sport per una persona che affronta una condizione di spasticità, e dalla premessa di Anita Pallara, Esperta in comunicazione sulla diversità & Progetti sociali, che con il suo contributo chiarisce quanto sia importante ripensare il linguaggio della disabilità.

Grazie al Prof. Alessandro Picelli, Professore Associato di Medicina Fisica e Riabilitativa presso il Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e Movimento (DNBM) dell'Università di Verona, che ha curato la supervisione scientifica della pubblicazione, è stato possibile comprendere con maggior chiarezza cosa significa vivere con una condizione di spasticità e quanto sia importante creare un'alleanza terapeutica nella cura.

Infine, si è deciso di dedicare un approfondimento al tema dei diritti che sono stati al centro del confronto che si è avuto per tutta la durata del lavoro. Il capitolo è stato realizzato da Ilaria Vacca, Co-responsabile dello Sportello Legale "Dalla parte dei rari" di Osservatorio Malattie Rare.

L'obiettivo del progetto è promuovere una campagna di advocacy per dare voce ai pazienti e alle loro esigenze. Con questo approfondimento sarà possibile aumentare il coinvolgimento attivo degli stakeholder del settore, avere a disposizione uno strumento utile per informare pazienti, clinici e istituzioni e, infine, rafforzare la rete di advocacy per supportare politiche di inclusione e accesso alle cure.

PREFAZIONE

LE PERSONE CON DISABILITÀ ESISTONO, RESISTONO E RIVENDICANO ACCESSIBILITÀ, AUTODETERMINAZIONE, DIRITTI E RISPETTO

A cura di **Cocca Visconti**, atleta azzurra di Boccia Paralimpica

Mi chiamo Carlotta Visconti, ma tutti mi chiamano Cocca, ho 29 anni e sono di Torino. Dalla nascita mi è stata diagnosticata la tetraparesi distonica spastica, una condizione che rende molto difficile coordinare e gestire i movimenti in modo volontario. La mia esperienza con la spasticità è particolare e si differenzia da molte altre: oltre alla componente spastica, che causa rigidità e contratture muscolari, ho anche una componente distonica, che compromette ulteriormente la coordinazione. Da bambina, questi sintomi erano più gestibili, ma crescendo sono diventati più complessi.

Anche sul piano sportivo, la mia patologia ha un impatto significativo, ma non per questo ho rinunciato a cercare la mia strada. Amo lo sport in tutte le sue forme - mentre scrivo sto seguendo il Giro d'Italia - e credo che ogni persona, indipendentemente dalla propria condizione, dovrebbe poter avere accesso al movimento, alla competizione e alla passione. Fin da piccola ho sperimentato diversi sport a livello amatoriale, come il nuoto e lo sci, quest'ultimo rimane tuttora una delle mie più grandi passioni. È stato proprio grazie allo sci che, a 14 anni, ho scoperto l'esistenza della Boccia paralimpica, lo sport che oggi rappresenta una parte fondamentale della mia vita.

La Boccia, come sport paralimpico, nasce nel 1984 e viene praticata, in Italia, da circa 15 anni. È l'unica disciplina agonistica pensata per persone con disabilità gravi o gravissime. Io gareggio nella categoria BC3, che si distingue dalle altre categorie per l'uso di una rampa per il lancio della boccia. Per me la boccia è molto più di uno sport: è una possibilità concreta di esprimermi, di sentirmi parte di un gruppo e di mettermi alla prova.

Ci tengo ad evidenziare quanto questa pubblicazione sia importante, poiché accende una luce su una realtà ancora troppo invisibile: la vita delle persone con disabilità. Viviamo in una società che non riconosce pienamente i nostri diritti, che non garantisce assistenza adeguata, che non tutela le famiglie che si prendono cura di noi. Il linguaggio abilista è ancora radicato: parole come "spastico" o "infelice" mostrano quanto la cultura dominante associ ancora la disabilità a tristezza, fallimento e dipendenza. La disabilità viene rappresentata come una mancanza, mai come una condizione complessa che include desiderio, felicità e autodeterminazione. Il diritto alla felicità non è garantito per tutte e tutti: molte persone disabili vengono trattate come corpi da gestire, non come vite da far fiorire.

Ecco, questa pubblicazione ha il merito di denunciare tutto questo e, allo stesso tempo, di valorizzare le esperienze, la voce, la forza e la consapevolezza delle persone che vivono ogni giorno queste difficoltà. Leggere le testimonianze è stato molto toccante. Mi sono ritrovata in molte storie, come quella di Alex, che racconta come la sua vita sia cambiata radicalmente con l'arrivo della spasticità. Ogni racconto porta con sé verità, emozioni, dolori ma anche dignità, coraggio e voglia di cambiare le cose. È proprio questo il valore principale di questo progetto: il coinvolgimento diretto delle persone con disabilità.

Le persone con disabilità non sono da compiacere. Non sono pesi. Siamo persone. Abbiamo diritto alla felicità, alla partecipazione, all'autonomia, al rispetto. Abbiamo diritto a esserci nella società. Purtroppo, ancora oggi, nel nostro paese, le persone con disabilità vengono viste come soggetti passivi, incapaci di scegliere con volontà, e in autonomia. La gente deve abituarsi a vederci nelle scuole, nei luoghi di lavoro, nei mezzi pubblici, nei parchi, nelle piazze. Solo riconoscendo la nostra esistenza, la nostra voce e il nostro valore, potremo costruire un mondo davvero più giusto, accessibile e umano per tutte e tutti.

Le persone con disabilità esistono, resistono e rivendicano accessibilità, autodeterminazione, diritti e rispetto.

PREMESSA

OLTRE LE PAROLE: RIPENSARE LA SPASTICITÀ E IL LINGUAGGIO SULLA DISABILITÀ

A cura di *Anita Pallara*, Esperta in comunicazione sulla diversità & Progetti sociali

Una pubblicazione sulla spasticità non può che iniziare con una riflessione sull'uso che ogni giorno facciamo delle parole. Il termine "spastico" potrebbe suonare anacronistico, ma compare ancora oggi in diversi contesti. Per sfatare gli equivoci legati a un termine ancora oggi impiegato in modo improprio e carico di pregiudizi, è fondamentale ricordare fin da subito che la spasticità è una condizione e non una malattia, il sintomo di una patologia e non una patologia in sé.

Molti ricorderanno come, soprattutto in passato, si dava dello "spastico" a una persona considerata maldestra, sciocca o, in qualche modo, problematica. Fortunatamente l'uso del termine come insulto è diminuito nel tempo, in particolare a partire dalla generazione dei millennial, e oggi possiamo presumere che, tra i più giovani, l'utilizzo di questo termine non sia più così diffuso. La grande differenza rispetto al passato è che ora l'uso di questa parola in molti contesti suonerebbe fuori luogo, segnale quest'ultimo di una crescente consapevolezza collettiva.

Non si può parlare di spasticità senza allargare il discorso al tema della disabilità in generale. Perché una persona con spasticità convive molto probabilmente con qualche forma di disabilità, seppur di diverso tipo, grado ed entità. E non si può parlare di disabilità all'interno di una pubblicazione che mira a superare lo scoglio del pregiudizio e dello stigma, senza affrontare la questione del linguaggio. Siamo, infatti, convinti che ogni occasione sia quella giusta per riflettere sui modelli culturali, ampliando la prospettiva alla luce della complessità e della ricchezza delle esperienze individuali.

Negli ultimi anni, purtroppo, assistiamo a un paradosso inquietante: se da una parte sembra crescere l'attenzione verso il cosiddetto *politically correct*, dall'altra assistiamo a un peggioramento generale del linguaggio. Nel nostro Paese, ma non solo, è riemersa l'abitudine di usare termini legati alla disabilità come insulto. È il sintomo di una società sempre più polarizzata che, da un lato, ribadisce l'importanza del linguaggio non solo come forma ma come sostanza, perché il linguaggio è sia forma che azione, plasmando il nostro modo di percepire e interagire con la realtà. Ma, dall'altro, vede persistere (se non rinascere) vecchie abitudini linguistiche, specchio di un pensiero abilista e discriminante.

Usare termini legati alla disabilità come insulto ostacola un rapporto appropriato con la disabilità stessa, rafforzando i pregiudizi. È un segnale preoccupante, soprattutto considerando la diffusione di questi insulti sui social, frequentati anche dai giovanissimi, inclusi quelli con disabilità. Recentemente mi ha colpito molto l'espressione «hai la 104» usata come offesa, tanto da ispirare perfino una pagina Instagram intitolata "Tu hai bisogno della 104", fortunatamente ancora sguarnita di post e di follower, dimenticando che la legge 104 rappresenta un diritto acquisito e un importante strumento di inclusione.

Segna, invece, un punto positivo la narrazione riguardante le persone con disabilità notevolmente migliorata negli ultimi anni grazie a prodotti culturali che hanno saputo affrontare il tema con sensibilità e autenticità. Serie televisive come "Special" su Netflix, con regista e protagonista Ryan O'Connell, attore con paralisi cerebrale lieve, hanno portato sullo schermo con ironia e profondità la vita di un giovane gay con disabilità, sfidando stereotipi consolidati. Anche "Sex Education", la celebre serie britannica creata da Laurie Nunn per Netflix, introduce due personaggi con disabilità: Isaac Goodwin e Aisha Green. Il primo, interpretato da George Robinson, è un ragazzo con una lesione al midollo spinale che si sposta in sedia a ruote, mentre la seconda (Alexandra James), è una studentessa sorda, che utilizza un apparecchio acustico. Più recentemente il film "Out of My Mind" su Disney+, basato sull'omonimo bestseller di Sharon M. Draper, ha raccontato la storia di Melody Brooks, una ragazza con paralisi cerebrale, estremamente intelligente ma impossibilitata a parlare o camminare, offrendo una rappresentazione ricca e sfaccettata della sua esperienza. E non possiamo dimenticare "Crip Camp: Disabilità rivoluzionarie", documentario Netflix prodotto da Obama, che ripercorre l'esperienza di un campeggio negli anni Settanta da cui è nato il movimento per i diritti delle persone disabili negli Stati Uniti, ricordandoci quanto le battaglie per i diritti siano recenti e ancora in corso.

Questo miglioramento nella narrazione deriva soprattutto dal crescente coinvolgimento della comunità di interesse nei processi di comunicazione. Sempre più spesso vediamo produzioni con protagonisti che hanno realmente una disabilità e non solo attori che le interpretano. O, quando questo non è possibile per la limitata disponibilità di attori con disabilità, hanno luogo percorsi di dialogo e consultazione in cui gli sceneggiatori coinvolgono i diretti interessati nella definizione dei personaggi.

Proprio il coinvolgimento proattivo della comunità di persone con disabilità rappresenta forse il cambiamento più significativo degli ultimi anni. E non parliamo solo dell'ambito dell'intrattenimento - film, serie tv, romanzi - ma anche delle campagne di sensibilizzazione, dove al centro dei racconti ci sono sempre di più le persone in luogo delle loro patologie o disabilità. Sebbene ci sia ancora molta strada da percorrere, insomma, siamo davanti a un significativo passo avanti verso una rappresentazione più inclusiva e realistica delle persone con disabilità.

È importante sottolineare come oggi, attraverso i social, molte persone con disabilità possano esprimersi in prima persona, creando comunità, condividendo esperienze e costruendo consapevolezza. Anche in Italia abbiamo numerosi attivisti e attiviste con disabilità che portano avanti messaggi in grado di raggiungere progressivamente un pubblico più ampio, contribuendo a cambiare la percezione collettiva e a sfidare i pregiudizi più radicati.

Auspichiamo che la presente pubblicazione si inserisca pienamente in questo solco, facendo leva su una comunicazione positiva che nasca dalla voce diretta delle persone. È questa la vera chiave del cambiamento: non parlare per, ma far parlare. Dare loro voce permette alle persone con disabilità di raccontarsi e condividere la propria storia, le sfide quotidiane, i successi e le frustrazioni, arricchendo la comprensione collettiva.

Attraverso il nostro lavoro speriamo di contribuire a superare stereotipi e pregiudizi sulla spasticità: una persona non “è spastica”, ma “ha la spasticità”, una differenza apparentemente sottile ma in realtà sostanziale. Nessuno dovrebbe indentificarsi con la propria patologia o condizione di disabilità, ma prendere atto una volta per tutte che essa rappresenta solo una parte della persona. Questo cambio di prospettiva nella narrazione può avere un impatto realmente positivo, restituendo dignità e complessità all’individuo al di là della sua condizione.

Siamo consapevoli che si tratta di una piccola goccia in un mare di narrazioni ancora sbagliate, ma siamo davvero felici di aver avuto l’opportunità di dare voce a una comunità tanto ampia ed eterogenea come quella delle persone che vivono con la spasticità e i loro familiari. Offrire loro la possibilità di raccontarsi in prima persona rappresenta un contributo prezioso. In un’epoca in cui inclusione è diventata una parola chiave, ma spesso svuotata di significato concreto, il nostro auspicio è che questo lavoro possa costituire non un punto di arrivo, ma una tappa di un percorso più ampio di cambiamento culturale, in cui la spasticità e la disabilità in generale possano essere comprese e narrate con rispetto, autenticità e profondità.

CAPITOLO 1: COS'È LA SPASTICITÀ

La spasticità non è una malattia, ma una condizione debilitante che pesa ancora profondamente sulla qualità della vita delle persone colpite. E che si scontra ancora oggi con il persistere di pregiudizi, stigma e barriere sociali e culturali che, a volte, interferiscono sulla vita delle persone ancora più dei limiti fisici e fisiologici. Derivato dal greco *spasmos*, crampo, il termine spasticità riporta, infatti, a una rigidità o contrazione involontaria dei muscoli che interferisce, in particolare, con i movimenti volontari e la deambulazione, condizionando la vita di tutti i giorni. Secondo la Christopher & Dana Reeve Foundation, a livello globale, si stima che oltre 12 milioni di persone siano affette da spasticità, con circa 500.000 casi solo negli Stati Uniti, ma questi numeri sono probabilmente sottostimati a causa della mancanza di un sistema centrale di segnalazione. La spasticità può insorgere conseguentemente a diverse patologie e condizioni neurologiche, non solo in persone colpite da un ictus cerebrale, tema che non verrà trattato in questa pubblicazione. Sempre secondo la Christopher & Dana Reeve Foundation nei soggetti con lesione del midollo spinale, la spasticità riguarda il 65-75% dei casi, mentre nelle persone con sclerosi multipla è presente nel 60-80% dei pazienti. Anche tra i bambini con paralisi cerebrale infantile, circa il 70-76% presenta una forma spastica.

Ma cosa c'è alla base della spasticità?

La spasticità è una condizione patologica che insorge in seguito a danni di specifiche aree del cervello o del midollo spinale coinvolte nel controllo del movimento volontario. Questo determina uno squilibrio nella trasmissione degli impulsi nervosi ai muscoli, con una conseguente eccessiva attivazione. Dal punto di vista neurologico, la spasticità è dovuta principalmente a lesioni coinvolgenti la corteccia premotoria, l'area supplementare motoria ed il decorso del tratto cortico-spinale. In particolare, la compromissione delle strutture deputate controllo ed alla modulazione di stimoli eccitatori ed inibitori può risultare in un aumento anomalo del tono muscolare (ipertonìa spastica), un'esagerazione dei riflessi osteotendinei (iperreflessia) e contrazioni muscolari involontarie. La spasticità non solo ostacola il normale funzionamento muscolare e articolare, ma nei bambini in fase di crescita può compromettere in modo significativo anche lo sviluppo delle competenze motorie.

Paralisi cerebrale, sclerosi multipla e gravi lesioni cerebrali acquisite

Nella paralisi cerebrale, il danno centrale impedisce al cervello di modulare correttamente l'attività dei muscoli causando un aumento patologico del tono muscolare (spasticità). Sebbene i neonati con paralisi cerebrale non presentino deformità articolari alla nascita, tali alterazioni si possono sviluppare progressivamente a causa della spasticità e del possibile accorciamento muscolare conseguente ad essa, portando a limitazioni motorie nelle attività quotidiane.

Nella sclerosi multipla, invece, la spasticità è un sintomo frequente che può manifestarsi anche, ad esempio, con spasmi in flessione o in estensione negli arti inferiori. La flessione involontaria interessa fianchi e ginocchia, determinando il piegamento degli arti inferiori verso il tronco, mentre l'estensione coinvolge i muscoli della coscia e provoca un irrigidimento delle gambe, che rimangono dritte con le caviglie serrate o incrociate. La spasticità può essere

aggravata da movimenti inappropriati, cambiamenti di postura, tensione, diverse condizioni climatiche (ad esempio la stagione fredda), infezioni e perfino dall'utilizzo di abiti stretti.

La spasticità si può sviluppare anche dopo un danno cerebrale diffuso dovuto ad un trauma cranico grave. Esso può sregolare la fisiologica modulazione degli impulsi nervosi, alterando tono muscolare, movimento, sensibilità e riflessi. Le regioni encefaliche coinvolte della lesione determinano la gravità e la complessità della presentazione clinica, tra cui anche la spasticità, rendendone difficile il management. Inoltre, subito dopo l'evento traumatico, molti pazienti possono già presentare rigidità posturale coinvolgente i precedenti distretti articolari degli arti.

Spasticità: manifestazioni e caratteristiche

La spasticità può manifestarsi in forme molto diverse: in alcuni casi si limita a una tensione muscolare persistente, in altri si può tradurre in spasmi dolorosi e incontrollabili che colpiscono soprattutto gli arti superiori e inferiori. Spesso si accompagna ad una sensazione di blocco articolare e può causare dolore. A livello motorio, si osservano rigidità muscolare e difficoltà nell'esecuzione di movimenti precisi, contrazioni involontarie e dolorose dei muscoli, posture anomale, deformità articolari, affaticamento, accorciamento di muscoli e tendini.

Le manifestazioni cliniche possono essere lievi, con una parziale limitazione della motilità, oppure più gravi, con perdita quasi totale del controllo dei muscoli scheletrici. In base alla distribuzione dei sintomi, si parla di monoparesi quando è coinvolto un solo arto, di paraparesi se sono colpiti entrambi gli arti inferiori, di emiparesi quando la paralisi interessa un lato solo del corpo e di tetraparesi nei casi in cui risultano compromessi tutti e quattro gli arti, con possibile coinvolgimento dei muscoli del tronco e del collo.

Clinicamente, una persona con spasticità può presentare anche alterazioni dell'equilibrio e della coordinazione come conseguenza di una inappropriata attivazione muscolare o di posture patologiche. La spasticità tende ad accentuarsi in presenza di fattori come infezioni, febbre, sbalzi termici, ma anche stress emotivo o fisico, paura e agitazione.

Le conseguenze, soprattutto nei quadri più severi o non trattati, possono includere anche decubiti o altre complicanze sistemiche. Nel lungo termine si possono sviluppare retrazioni muscolari, accorciamenti tendinei, deformazioni articolari, rigidità da immobilità, dolore, scoliosi (nei casi di spasticità generalizzata) ed osteoporosi. Non meno rilevanti sono gli effetti psicologici, che possono comprendere alterazioni dell'immagine corporea e disturbi depressivi.

La spasticità nelle malattie rare: il caso della paraparesi spastica ereditaria

La spasticità è una manifestazione frequente anche in alcune malattie rare di origine genetica. Un esempio significativo è rappresentato dalla paraparesi spastica ereditaria (PSE), nota anche come Paraplegia spastica ereditaria, una condizione rara e progressiva che colpisce prevalentemente il midollo spinale e, in alcuni casi, anche il cervelletto. Per essere precisi, con questo termine viene definito un gruppo clinicamente e geneticamente eterogeneo di disturbi neurologici a decorso progressivo che presentano, secondo Orphanet, una prevalenza stimata tra 1 su 11.000 e 1 su 77.000 casi in Europa.

La PSE è caratterizzata da un progressivo aumento del tono muscolare agli arti inferiori, associato a debolezza, iperreflessia e, nei casi più complessi, ad altri disturbi neurologici e sistemici. Le prime descrizioni della malattia risalgono alla fine del diciannovesimo secolo, grazie agli studi del neurologo tedesco Adolph Strümpell e del francese Maurice Lorrain (da cui la denominazione malattia di Strümpell-Lorrain). Attualmente sono state identificate oltre ottanta forme cliniche diverse, collegate a mutazioni in più di sessanta geni. La trasmissione genetica può essere autosomica dominante, autosomica recessiva, legata al cromosoma X o, in alcuni casi, dovuta a mutazioni de novo, cioè, insorte spontaneamente senza ereditarietà familiare.

Dal punto di vista clinico, si distinguono alcune principali presentazioni. La forma pura, più frequentemente legata a trasmissione autosomica dominante, comporta spasticità e debolezza progressiva degli arti inferiori con eventuali disturbi urinari e alterazioni della sensibilità profonda. Nella forma complessa spesso a trasmissione autosomica recessiva possono essere presenti atassia, nistagmo, tremori, neuropatie periferiche, deficit cognitivi, epilessia, segni extrapiramidali come distonia o parkinsonismo e disturbi psichiatrici. Sono inoltre descritte manifestazioni non neurologiche come cataratta, retinite pigmentosa, degenerazione maculare, scoliosi e deformità ortopediche.

Quando è nota la mutazione in una famiglia, è possibile effettuare la diagnosi prenatale. La consulenza genetica riveste quindi un ruolo essenziale nella presa in carico dei pazienti e dei loro familiari, considerando la variabilità della trasmissione e l'imprevedibilità della manifestazione clinica, anche all'interno dello stesso nucleo familiare.

1.2 - L'IMPORTANZA DELL'ALLEANZA TERAPEUTICA NELLA CURA DELLA SPASTICITÀ

Intervista al **Prof Alessandro Picelli**, Professore Associato Medicina Fisica e Riabilitativa Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e Movimento (DNBM) Università di Verona

Riabilitazione, cure, rapporto medico-paziente. La spasticità è una condizione complessa, che può compromettere in modo significativo la qualità della vita di chi ne è colpito. Ne abbiamo parlato insieme al Prof. Alessandro Picelli, Medico Fisiatra e Docente presso l'Università di Verona, che ci ha aiutato a comprendere meglio che cos'è la spasticità non conseguente ad ictus cerebrale, come si affronta e perché non può essere considerata solo un semplice sintomo neurologico.

Professore, partiamo dalle basi: che cos'è la spasticità e in quali pazienti può manifestarsi?

La spasticità è una condizione che può manifestarsi in pazienti affetti da sindrome del motoneurone superiore. Questa sindrome non è dovuta solo al verificarsi di un ictus cerebrale, ma può avere diverse cause, tra cui sclerosi multipla, lesioni midollari o gravi cerebrolesioni acquisite di varia natura. Inoltre, la spasticità può colpire anche i bambini, in particolare quelli affetti da paralisi cerebrale infantile.

Sintomo o patologia, come dobbiamo considerarla?

Col tempo la spasticità non rimane un semplice sintomo, ma tende a divenire una patologia a sé stante. Questo avviene sia quando la condizione clinica di base è progressiva, come nel caso della sclerosi multipla, sia quando il danno neurologico iniziale non va incontro a ulteriori peggioramenti, come accade nella paralisi cerebrale infantile. In entrambi i casi, la spasticità segue una sua propria evoluzione, influenzata sia dal grado di funzionalità residua del paziente sia dall'insorgenza di complicanze coinvolgenti l'apparato muscolo-scheletrico, che compromettono progressivamente la mobilità. Questi cambiamenti finiscono quindi per influenzare negativamente il controllo motorio, aggravando ulteriormente il danno funzionale.

Qual è l'approccio clinico corretto per affrontarla?

La spasticità andrebbe considerata - e questo rappresenta l'evoluzione più moderna della sua definizione - come un'entità clinica autonoma. Potremmo definirla come un punto di convergenza, una sorta di imbuto patologico in cui confluiscono gli esiti evolutivi di diverse condizioni cliniche. Infatti, pur originando da eziologie varie del danno del motoneurone superiore, queste condizioni finiscono per determinare quadri clinici simili. Proprio per questa peculiarità risulta indispensabile un approccio specifico e specializzato, che preveda un setting ad hoc con una presa in carico riabilitativa continuativa nel tempo.

Ci può spiegare meglio cosa si intende per presa in carico riabilitativa continuativa?

È importante, prima di tutto, chiarire un equivoco: la presa in carico riabilitativa continuativa non equivale a fisioterapia costante. Spesso si tende a confondere questi due concetti, considerandoli quasi sinonimi. In realtà, la presa in carico riabilitativa sottintende un approccio più ampio. Si tratta di un processo guidato dal medico fisiatra, che coordina un'équipe multidisciplinare composta da diverse figure professionali sanitarie della riabilitazione. L'obiettivo non è semplicemente intervenire sulla specifica problematica clinica, ma considerare la persona nella sua globalità, con un approccio centrato sul paziente. In questo modo è possibile portare avanti un monitoraggio e un intervento continuativi nel tempo, finalizzati a valutare in modo puntuale non solo le necessità specifiche, ma anche quelle di carattere trasversale intervenendo al momento giusto.

Come funziona esattamente un intervento riabilitativo centrato sul paziente?

Facciamo un esempio pratico: la riabilitazione di un arto superiore compromesso da spasticità richiede l'intervento coordinato di diverse figure professionali come un medico, un fisioterapista, un terapeuta occupazionale e un neuropsicologo. Infatti, ogni gesto che facciamo con le braccia non è una semplice azione meccanica, ma un atto intenzionale che coinvolge processi di interazione cognitivo-motoria, tra cui la motivazione, la pianificazione e la finalizzazione dell'azione.

Quali conseguenze può avere la spasticità sulla qualità della vita dei pazienti?

La spasticità può influire negativamente sulla qualità della vita in diversi modi. In primo luogo, può essere causa di dolore, in particolare a livello di spalla e arto superiore. Una condizione, quest'ultima, che impatta significativamente su molteplici aspetti della vita quotidiana: dalla qualità del sonno alla capacità di assumere posture appropriate durante le attività di tutti i giorni, come girarsi nel letto, sedersi correttamente o, semplicemente, appoggiare il braccio sul bracciolo di una poltrona o sul tavolo durante i pasti. La spasticità, inoltre, può influire in modo negativo sull'espressione di numerose funzioni di base come lavarsi, vestirsi, prendersi cura di sé (farsi la barba e pettinarsi), ma anche prepararsi da mangiare o, solamente, portare il cibo alla bocca. Allo stesso modo, a livello dell'arto inferiore, la spasticità può creare difficoltà in attività essenziali come raggiungere il bagno, compiere brevi spostamenti o salire le scale. Queste limitazioni non solo riducono l'autonomia del paziente, ma aumentano anche il carico assistenziale da parte del caregiver. L'impatto complessivo sulla qualità della vita è, quindi, duplice: da un lato il paziente sperimenta una perdita di indipendenza, con la conseguente necessità di affidarsi ai familiari, dall'altro, il caregiver si trova a sostenere un impegno crescente, con possibili ripercussioni negative anche sulla relazione col familiare assistito.

Quali sono oggi i trattamenti più efficaci per la gestione della spasticità?

Di certo la tossina botulinica di tipo A si conferma come trattamento farmacologico di prima scelta per la spasticità focale, come riconosciuto dalle linee guida nazionali e internazionali. Questa sostanza risulta particolarmente efficace nel trattare specifici gruppi muscolari degli arti superiori e inferiori, ma non rappresenta l'unica opzione terapeutica. La base fondamentale per un trattamento efficace rimane, infatti, una corretta valutazione clinica approfondita da

parte del medico finalizzata alla distinzione tra le problematiche neurologiche della spasticità e le complicanze meccanico-funzionali secondarie che possono svilupparsi nel corso del tempo. Poi, una volta identificate le problematiche principali, è essenziale poter disporre di diverse opzioni terapeutiche combinabili tra loro all'interno di un modello organizzativo dell'assistenza di tipo "hub and spoke" che preveda sia centri di riferimento (hub) che strutture territoriali (spoke). Le opzioni terapeutiche possono includere non solo trattamenti medici (di tipo farmacologico o basati su approcci interventistici come blocchi nervosi, crioneurolisi e procedure chirurgiche), ma anche quelli riabilitativi, fondamentali per ottimizzare i risultati ottenuti con la terapia medica della spasticità.

Dal suo punto di vista, esiste ancora uno stigma legato alla spasticità?

Certamente la spasticità può essere vissuta dal paziente come uno stigma. Nella mia esperienza clinica, ricordo in particolare il caso emblematico di un uomo che, dopo il danno cerebrale, aveva sviluppato spasticità al braccio, conservando però un buon profilo funzionale, tanto da poter utilizzare le posate, un'abilità importante nella vita quotidiana. Eppure, questo paziente aveva smesso di andare in pizzeria con la moglie e con gli amici perché, essendo più lento degli altri a tagliare la pizza, si sentiva tutti gli occhi addosso. L'idea di essere un peso per gli altri, che avrebbero dovuto aspettarlo, l'ha condotto verso il progressivo evitamento di alcune occasioni sociali.

Ci sono altri casi che le sono rimasti impressi e che raccontano quanto la spasticità impatti sulla vita sociale dei pazienti?

Un'altra paziente rifiutava i trattamenti per la spasticità del braccio, preferendo mantenere un'articolazione del gomito rigida e flessa perché, quando indossava il cappotto, poteva sembrare che reggesse semplicemente la borsetta. Insomma, preferiva rinunciare ai benefici del trattamento e andare incontro a possibili danni secondari pur di passare inosservata. Con la terapia, infatti, sebbene più funzionale e gestibile nella vita quotidiana, il braccio avrebbe potuto apparire un po' "ciondolante", meno in controllo e quindi riconoscibile a colpo d'occhio come un arto malato. Un altro caso che mi viene in mente è quello di un paziente colpito da sindrome del motoneurone superiore pochi mesi prima di accompagnare la figlia all'altare. L'idea di comparire nelle foto del matrimonio col bastone, una gamba rigida e il tutore alla caviglia lo angosciava. Pensava che avrebbe rovinato il ricordo di quel giorno. Perciò si era rivolto a noi con l'obiettivo di percorrere la navata della chiesa in modo autonomo durante la cerimonia, senza ausili visibili come una stampella o un deambulatore.

Cosa ci insegnano queste storie sul rapporto tra medico e paziente?

Casi come questi mostrano come una problematica, che noi clinici interpretiamo in un certo modo, possa assumere un peso diverso a seconda della situazione specifica di ciascun paziente. Questo evidenzia quanto sia fondamentale costruire un'alleanza terapeutica solida tra clinico e paziente con spasticità, e quanto sia importante ascoltare i bisogni individuali per definire obiettivi personalizzati adattando il percorso di cura alle esigenze di ciascuno. Questa forse è la cosa più difficile, ma anche la cosa più bella. Ricevere la foto di un paziente che accompagna la figlia all'altare in autonomia e ti scrive "grazie" è senza dubbio una delle soddisfazioni più grandi per un medico.

CAPITOLO 2: STORIE DI VITA CON LA SPASTICITA'

Raccontare la spasticità non è semplice. Si tratta di una condizione complessa, che può assumere forme molto diverse e livelli di gravità variabili, influenzando in modo significativo - e mai uguale - la vita di chi la vive ogni giorno. In alcuni casi, la spasticità non è nemmeno l'aspetto più invalidante di una patologia più articolata, che richiede un intenso livello di assistenza. È il caso di Natale e Sirio, due dei protagonisti delle tre storie raccolte in queste pagine. A raccontare l'ingresso della malattia nelle loro vite e l'impatto sull'intero nucleo familiare sono due genitori caregiver, che hanno dovuto riprogrammare le loro esistenze per rispondere alle innumerevoli necessità dei loro figli.

Antonio e sua moglie Concetta sono i genitori di Natale e Chiara, entrambi con la paraparesi spastica ereditaria SPG35 o FAHN: una forma rarissima di PSE, di cui sono noti appena sessanta casi nel mondo. Valentina, invece, è la mamma di Sirio, un bambino nato fortemente prematuro, ma in buona salute, colpito da un arresto cardiaco pochi giorni dopo essere stato dimesso dall'ospedale. Ma Antonio Alvaro e Valentina Perniciaro non sono solo due genitori. Sono anche i fondatori di due piccole ma vitali realtà associative: Il sorriso di Natale e Chiara e la Fondazione Tetrabondi. Attraverso l'impegno civico, le battaglie per i diritti e quelle per la prevenzione entrambi hanno voluto trasformare un'esperienza drammatica in un motore di cambiamento.

Diverso, ma non meno significativo, è il percorso di Alex, che ha incontrato la paraparesi spastica ereditaria sette anni fa, all'età di quarant'anni. Da lì ha avuto inizio un lungo percorso di accettazione, tutt'ora in corso. Dopo la diagnosi Alex ha dovuto ripensare la propria vita e le proprie priorità, facendo i conti non solo con le rinunce imposte dalla comparsa della patologia, ma anche con una nuova immagine di sé, che ha dovuto gradualmente elaborare. Anche per lui la convivenza con la malattia è diventata impegno civico: oggi fa parte dell'associazione Ai.Vi.P.S, acronimo di "Vivere la Paraparesi Spastica Ereditaria, conosciuta proprio agli esordi della malattia, cercando informazioni sul web.

Queste tre storie, particolarissime e irripetibili, hanno in comune non solo la presenza di spasticità, ma anche l'impegno all'interno di un'associazione di volontariato o di pazienti. Ed è proprio dalle associazioni che siamo voluti partire nel momento in cui abbiamo affrontato il difficile, ma affascinante compito di provare a raccontare cosa significhi convivere con la spasticità. Quello che segue è un racconto dal basso, quasi in presa diretta, fatto di emozioni, fatiche ma anche momenti di luce. Perché la spasticità, come ogni condizione, racconta solo una parte della persona. E mai tutta la storia.

2.1 – VIVERE CON LA SPASTICITÀ: LA STORIA DI ALEX

«Dopo aver appreso la notizia, il primo pensiero è stato quello di andare a pranzo dai miei genitori per condividere l'esito del test. Ma loro, inaspettatamente, non sono caduti dalle nuvole. Sapevano già tutto»

Alex ha 47 anni ed è nato a Venezia, dove tuttora risiede. Ha studiato ingegneria, e gestisce l'azienda di famiglia di cui ha assunto la guida da qualche tempo. È sposato e non ha figli. Sette anni fa, allo scoccare dei quarant'anni, la paraparesi spastica ereditaria SPG4 è entrata nella sua vita. **I primi segnali arrivano nel 2018, lievi, quasi invisibili. «Il mio modo di camminare era cambiato** leggermente, ma nulla che desse nell'occhio», racconta. «Facevo sostanzialmente le stesse cose di prima e continuavo anche a fare sport. Nessuno si era accorto di niente». All'inizio Alex non si allarma, continua per la sua strada come se nulla fosse. Passano alcuni mesi prima che si rivolga al medico di base: «La mia camminata non è più la stessa. Mi sento le gambe più deboli e non ho più fluidità nei movimenti», gli dice.

Cosa sia la paraparesi spastica ereditaria Alex lo sa già da molti anni, perché la patologia è presente in famiglia. **Ne soffrono sia la madre che il fratello maggiore, e lui ne conosce ogni manifestazione.** «Come me, anche mia madre ha avvertito i primi sintomi al principio del suo quarto decennio», ricorda. «Per mio fratello, invece, sono arrivati tra i diciassette e i diciotto anni, ma in forma lieve. **Oggi che ha cinquantquattro anni, nonostante la condizione debilitante, riesce a camminare con il supporto di due stampelle. Gli costa molto sforzo e diversi problemi alla schiena, ma non accetta l'idea della sedia a rotelle, per lui sarebbe come arrendersi alla malattia.**»

Ed è proprio a sua madre e a suo fratello che pensa Alex quando non si sente più padrone delle sue gambe. Lo stesso pensiero lo fa anche il medico che, conoscendo la sua storia familiare, gli consiglia di tagliare subito la testa al toro. «Mi ha suggerito di fare il test genetico, che ho poi effettuato da un genetista presso l'Ospedale di Dolo, in collaborazione con i laboratori dell'Università di Padova». Per avere i risultati deve attendere otto mesi e, quando arrivano, confermano, purtroppo, i sospetti: come i suoi familiari, anche Alex ha la paraparesi spastica ereditaria SPG4. Dopo aver appreso la notizia, va a pranzo a casa dei genitori. Non vuole attendere oltre, vuole condividere subito l'esito del test, pur sapendo che questa novità avrebbe sconvolto le vite dei familiari. Ma loro, inaspettatamente, non si sorprendono. «Sapevamo già tutto, Alex», sono le parole dei suoi. «Ci dispiace. Non te l'abbiamo detto prima perché volevamo che la tua vita scorresse il più serenamente possibile, volevamo che tu vivessi una vita normale. Sapevamo che, quando sarebbe arrivato il momento, te ne saresti accorto da solo. E così è stato».

Nei ricordi di Alex la rivelazione dei genitori è un momento delicato, commovente, intenso. È in quel frangente che scopre qualcosa che ricorda: all'epoca della diagnosi della madre, anche lui e suo fratello sono stati sottoposti al test genetico, nonostante Alex non avesse alcun sintomo. Il referto ha purtroppo confermato la presenza della mutazione in entrambi i figli e quel referto è stato tenuto nascosto dai genitori così da garantirgli una vita normale finché i sintomi non si sarebbero manifestati. La malattia è autosomica dominante, con una probabilità del 50% di trasmetterla ai figli. Ed entrambi i figli risultano portatori di una mutazione del gene SPG4, uno degli oltre 80 che, se alterati, possono provocare la paraparesi spastica ereditaria. Ma i genitori non dicono nulla, si tengono quel peso per sé. **«Hanno scelto di non dirmelo, per proteggermi», dice oggi Alex. «Non li ringrazierò mai abbastanza per questo».**

Dopo aver parlato con la propria famiglia, Alex va dalla sua fidanzata. Si conoscono da cinque anni, hanno fatto tanti viaggi insieme, sono una coppia affiatata. Rivelarle l'esito del test è per lui una questione di massima urgenza. Le spiega tutto e lei comprende perfettamente, del resto conosce già la situazione di suo fratello e di sua madre. «Mi è stata molto vicino, ha capito che la mia vita sarebbe cambiata, nonostante non si possa prevedere la gravità con cui la malattia ti colpisce né con che velocità», ricorda. «E nel 2020, anno del Covid, abbiamo deciso di sposarci. Se avessimo atteso un altro anno sarebbe stato tutto più difficile. Avere una persona accanto è stato molto importante per affrontare la mia nuova condizione, sapevo che lei era la persona giusta per combattere insieme a me questo nemico invisibile».

La progressione della malattia

Agli esordi la malattia procede molto lentamente, tanto che al matrimonio nessuno degli invitati si accorge che Alex cammina in modo "strano". Lui è fiducioso, spera in peggioramenti impercettibili. Nel 2021, però, le gambe iniziano a muoversi in maniera più scoordinata e meno fluida, i passi diventano più corti, e la camminata tende a spostarsi sulle punte. Dall'esterno può sembrare un semplice acciaccio, qualcosa da risolvere con un po' di fisioterapia. Si accorge che alcuni movimenti che prima faceva con facilità ora gli sono preclusi. Si preoccupa. Si arrabbia, anche. Ed è proprio questo l'elemento che lo tocca di più: non poter più fare le cose con naturalezza, dover pianificare anche i più piccoli gesti. «Quando cammini non pensi che per fare un passo devi alzare la gamba», spiega. «Ecco, io oggi ci devo pensare. Ho bisogno di concentrarmi sul movimento, perché le gambe non sono più elastiche e fluide. Le sento rigide e pesanti, come se avessi una catena alle caviglie, non posso più camminare mentre guardo il paesaggio o utilizzo il cellulare. Posso fare solo una cosa per volta: o cammino o guardo il paesaggio». E mentre cammina deve stare molto attento a dove mette i piedi, perché il rischio di cadere è alto. Inoltre, portare una gamba avanti all'altra gli crea un senso di fatica, e anche la schiena ne risente per via dei muscoli che non reagiscono più in maniera corretta. Poi ci sono gli effetti sull'umore, naturalmente. «È brutto non solo perché oggi certe cose non le posso più fare, ma anche perché, trattandosi di una patologia degenerativa, il loro numero aumenta man mano che vado avanti», chiarisce. «E non puoi fare neppure previsioni, perché è una patologia imprevedibile, progredisce sulla base di parametri che non sono ancora noti».

Tra tutte le cose a cui ha dovuto rinunciare, lo sport è quella che ad Alex è costata di più. «Prima giocavo a tennis e a calcetto, andavo a fare escursioni in montagna, ma oggi sarebbe impensabile», commenta. Come se non bastasse, rinunciare allo sport vuol dire rinunciare ai rapporti sociali che passano per tutte quelle attività sportive da fare insieme agli altri. Ma non è solo questo. «Prima con gli amici ci muovevamo sempre a piedi. Ci davamo appuntamento in piazza per fare un aperitivo o per una semplice chiacchierata e da lì decidevamo cosa fare e dove andare. Oggi devo programmare tutto, ci incontriamo sempre in posti precisi, in modo tale da capire con che mezzo muovermi in modo da arrivarci col minimo sforzo. Prima di uscire di casa devo sapere bene dove andrò e cosa farò».

Uno dei corollari che la paraparesi spastica ereditaria ha portato con sé per Alex è la rabbia. La cosa che più lo ha ferito è stato vedere che - nonostante l'impegno, la fisioterapia, la ginnastica quotidiana - la malattia progrediva. «A volte mi dico: cavolo, io ci metto tutto me stesso, ma non serve a niente». Ed è proprio questo aspetto che, a uno come lui, dà fastidio più di ogni altra cosa: «Sapere che non dipende da te, dai tuoi sforzi, dalle tue capacità. Non sono più io che decido: non ho più potere sul mio corpo, non ho più la capacità di controllarlo».

È come se qualcuno avesse deciso per te e tu dovessi accettare tutto nel silenzio, senza avere armi per poterlo affrontare. Per l'essere umano è devastante affrontare un nemico invisibile».

A volte, poi, **più che il giudizio degli altri a pesare è la difficoltà di accettare la tua situazione. E finché non riesci ad accettarla, non puoi neanche ammetterla.** Non l'accetti perché tutto diventa difficile, e non riesci a fartene una ragione. Come quella volta che per strada una signora anziana ha chiesto ad Alex di aiutarla a sollevare una valigia pesante. All'epoca i sintomi della paraparesi spastica erano già presenti, ma ancora lievi. Lui avrebbe voluto dirle: «Signora, ha chiesto alla persona sbagliata, io non posso sollevare carichi e salire i gradini senza un appoggio, perché rischio di cadere». Invece ha pensato che fosse ancora in grado di farcela e si è trattenuto. Ha afferrato la valigia e, in un modo o nell'altro, l'ha portata su per le scale.

Quotidianità, lavoro, benefici di legge

Per gestire meglio la malattia e le sue possibili evoluzioni, Alex sta costruendo una nuova abitazione pensata per rispondere alle sue esigenze attuali e future. «Lavorando nel settore immobiliare, per fortuna ho un po' di esperienza», sottolinea. «I miei consulenti mi stanno aiutando nella progettazione». Si tratta di una cosiddetta "casa adattiva": un'abitazione su un unico livello, altamente personalizzata e con tecnologie domotiche integrate, pensata per adattarsi con flessibilità ai cambiamenti della vita. «**Oggi la tecnologia ha fatto passi da gigante», aggiunge, «soprattutto in questo ambito. Una casa moderna e funzionale, progettata su misura per rispondere alle esigenze di chi la abita, può davvero fare la differenza. L'obiettivo è rendere più semplice e autonomo l'utilizzo degli spazi e dei servizi, permettendo di muoversi con tranquillità all'interno dell'abitazione».**

Grazie alla sua formazione, all'esperienza lavorativa e alle attitudini personali, Alex non ha avuto grandi problemi con la burocrazia. Non ha mai chiesto il riconoscimento dei diritti previsti dalla Legge 104, ma ha sempre usufruito degli strumenti normativi disponibili, anche per pianificare interventi utili in prospettiva. Gli uffici della sua azienda si trovano al primo piano di un fabbricato, che fino a qualche tempo fa era accessibile solo tramite una scala. «Nel 2024, grazie agli incentivi legati all'abbattimento delle barriere architettoniche, ho fatto installare un ascensore interno, finanziato interamente dalla mia società, di cui sono amministratore», spiega. «Ora posso raggiungere gli uffici dal capannone in modo autonomo, senza dover affrontare le scale». L'idea era quella di pensare per tempo al momento in cui non sarebbe stato più in grado di salire i gradini. «Ho voluto trovare in anticipo soluzioni che mi permettano di continuare a lavorare serenamente anche in futuro», prosegue. «Per fortuna, avendo potere decisionale all'interno dell'azienda, ho la possibilità di gestire gli interventi necessari con una certa autonomia».

Della Legge 104 Alex, finora, non ne ha mai avuto bisogno. «Mi rendo conto di essere un caso un po' fuori dagli schemi, ma ho sempre portato avanti la mia attività in piena autonomia, come imprenditore». Del resto, essendo un amministratore e non un dipendente, non potrebbe comunque accedere a molti dei benefici previsti dalla normativa. Per raggiungere gli uffici, che distano solo pochi chilometri da casa, usa l'automobile, ma per i piccoli spostamenti preferisce il monopattino elettrico. «È la soluzione più pratica per andare a comprare qualcosa nel negozio sotto casa o per fare un aperitivo con gli amici. Trovare posto è più facile, lo parcheggio vicino al locale e sono tranquillo, anche perché ci sono gli amici che me lo controllano». In auto trovare parcheggio sarebbe più complicato. «E una volta sceso, finché si tratta di camminare per cinquanta metri va anche bene, ma oltre può diventare faticoso».

In questi casi, ammette, sarebbe utile usare le stampelle, ma esiste ancora una resistenza. «Sono in quella fase in cui non tutti sanno della mia condizione, non tutti sono al corrente della mia problematica. E forse questo mi frena ancora nell'utilizzare certi ausili in pubblico».

Da alcuni anni Alex è socio di Ai.Vi.P.S, l'Associazione Italiana Vivere la Paraparesi Spastica ETS. L'ha incontrata casualmente allorché, fresco di diagnosi, cercava sul web informazioni sulla Paraparesi spastica ereditaria. «Pur conoscendo i casi di mia madre e mio fratello, volevo comunque avere delle informazioni di carattere scientifico», dice. «Volevo sapere quali ricerche erano in corso e quali fossero i centri d'eccellenza». Ed è proprio grazie all'associazione che ha conosciuto il Centro di Riabilitazione "La nostra famiglia" di Pieve di Soligo (Treviso), dove è tuttora in trattamento con un team multidisciplinare composto da fisiatristi, neurologi e fisioterapisti.

«L'associazione svolge un ruolo fondamentale non solo per l'accesso alle informazioni scientifiche e ai progetti di ricerca - come quelli finanziati da Fondazione Telethon o da altri enti - ma anche, e forse soprattutto, per il sostegno psicologico che offre», osserva. Una delle funzioni chiave è quella di mettere in contatto i pazienti. «Oltre alle newsletter e agli aggiornamenti ufficiali, è il confronto a fare la differenza. Avere un punto di riferimento, sapere che c'è qualcuno con cui parlare, condividere esperienze, chiedere consigli: tutto questo aiuta a non sentirsi soli». Accanto ai canali ufficiali, ci sono reti più informali, come il gruppo WhatsApp, dove chi ha una difficoltà può condividerla e ricevere un riscontro immediato da chi vive situazioni simili. «Considerando che è una patologia rara», conclude, «sapere di poter contare su una piccola comunità è davvero un grande aiuto».

2.2 – SIRIO E I TETRABONDI: «LA FELICITÀ È UN DIRITTO PER TUTTI»

«Per ritrovare certe parole devo tornare alla mia infanzia negli anni Ottanta, a un cugino lontano che, senza pensarci troppo, chiamavamo “spastico”. Oggi direi che aveva un’Emiparesi, ma erano altri tempi. Mia nonna, trasteverina, lo definiva “infelice”, come si diceva allora a Roma»



Negli undici anni di vita del suo Sirio, Valentina Perniciaro ha dovuto imparare a maneggiare decine di parole nuove. Alcune non rientravano nel suo vocabolario per mancanza di occasioni, altre le erano semplicemente sconosciute. Dagli innumerevoli nomi di ausili e tutori, di cui aveva ignorato fino ad allora l'esistenza, fino a termini medici come Tetraparesi spastica ed Emiparesi doppia, Valentina nel tempo ha acquisito confidenza con un lessico inusuale. In questi anni, però, **di “spasticità”, non ha mai sentito parlare. «È un termine mai usato da nessuno dei tanti medici o neuropsichiatri che abbiamo incontrato, una parola che mi riporta al passato», dice. «Per ritrovarla devo andare indietro alla mia infanzia negli anni Ottanta, a un cugino lontano che, senza pensarci troppo, chiamavamo “spastico”. Oggi probabilmente parlerei di Emiparesi, ma erano altri tempi. Mia nonna, trasteverina, lo definiva “infelice”, come si diceva allora a Roma».**

Nel 2021, insieme a un piccolo gruppo di amici, Valentina Perniciaro ha dato vita alla **Fondazione Tetrabondi** (crasi delle parole **tetraplegici e vagabondi**), dopo anni trascorsi a raccontare in modo schietto sui social la vita della sua famiglia “sbilenca” e del suo piccolo Sirio, bavoso e felice. Ma Sirio è anche il re dei Tetrabondi, esercito sgangherato e chiassoso alla continua ricerca di socialità, istruzione, divertimento, adrenalina e prospettive future. Valentina ha raccontato la storia di Sirio nel volume “Ognuno ride a modo suo” (Rizzoli 2022), vincitore del premio Mastercard 2022 nella categoria letteratura esordienti.

Sirio nasce il 15 agosto del 2013, fortemente prematuro, ma in buona salute. Cinquanta giorni più tardi, dopo essere stato dimesso dall'ospedale con un peso inferiore a due chilogrammi e dopo soli otto giorni a casa, subisce un arresto cardiaco. Seguono una disperata corsa in ospedale, la rianimazione e l'infausta diagnosi di stato vegetativo. Per fortuna, le cose vanno diversamente. E dopo il risveglio dal coma e un intenso percorso neuro-riabilitativo reso possibile dalla perseveranza e professionalità di un'eccezionale squadra di operatori sanitari domiciliari, il piccolo riesce a smentire quella terribile prognosi, conquistando gradualmente autonomia e capacità di autodeterminazione. Oggi Sirio affronta la vita con Tetraparesi spastica, Paralisi cerebrale e sordità, oltre a vari altri «optional» come tracheostomia e

gastrostomia. Nella vita di tutti i giorni utilizza protesi acustiche e numerosi altri ausili, ma questo non gli impedisce di essere un bambino felice e, soprattutto, curioso di scoprire il mondo.

La Fondazione Tetrabondi è nata anche e soprattutto per cambiare la narrazione sulla disabilità. Basta con le immagini tristi di persone ripiegate su se stesse, basta con l'idea che la disabilità ne rappresenti l'intera esistenza e non soltanto una parte di essa. Valentina ci ha ripensato molto tempo dopo, ma quel cugino lontano che sua nonna chiamava «infelice», a ben vedere, aveva solo qualche problema a muovere una delle mani e un'andatura claudicante. Erano gli anni Ottanta e chissà se quel ragazzo, che nell'idea di tutti doveva essere per forza triste e sfortunato, avesse accesso a qualche tipo di riabilitazione, si chiede ora. Magari non faceva nulla e magari oggi avrebbe fatto una vita completamente diversa, perché quelli erano altri tempi. «Ci ho ripensato spesso in questi anni», dice. «Era un ragazzo molto intelligente, è diventato ingegnere. L'ho rivisto di tanto in tanto a qualche funerale di famiglia. E mi è sembrato tutto fuorché un povero infelice».

Quella parola, «infelice», è rimasta a lungo incastrata nel cervello di Valentina, condizionandone l'immaginario. Un pensiero sottotraccia che deve avere inciso sul corso delle sue riflessioni successive. «Il primo obiettivo della Fondazione Tetrabondi è stato proprio affermare il diritto delle persone con disabilità complesse a essere immaginate come persone felici», sottolinea. «Perché devono essere sempre rappresentate come esseri che hanno come unica aspirazione nella vita quella di ricevere assistenza e cura, senza tenere conto dei loro desideri, della loro legittima aspirazione alla libertà e all'autonomia? Per me questa è una battaglia culturale fondamentale, da portare avanti per qualunque tipo di disabilità. Nella mia vita da mamma e caregiver ho imparato che tutti possono avere accesso alla felicità, indipendentemente dalle caratteristiche fisiche e mentali. Mio figlio ha una disabilità complessa, ma è innanzitutto Sirio con le sue attitudini e i suoi desideri. Ogni mattina si sveglia felice o arrabbiato, come chiunque altro, e ogni giorno cerca di costruire il suo personale percorso di felicità».

Per vivere Sirio ha bisogno di tanti ausili e di un'intensa attività di cura, ma per sua madre non si tratta di assistenza fine a se stessa, bensì di un supporto per trovare una risposta ai suoi desideri. Per promuovere l'autonomia la Fondazione Tetrabondi da qualche tempo ha iniziato a **lavorare sul progetto di vita**: un insieme di interventi incentrati sulla persona e fondati sui suoi personali bisogni, desideri, aspirazioni e capacità, con l'obiettivo di promuoverne la partecipazione e l'inclusione sociale, lavorativa, abitativa e relazionale in tutti gli ambiti esistenziali. «Insomma, **combattere lo stigma e superare l'abilismo è il compito più grande per abbattere il muro tra persone con e senza disabilità e permettere a queste ultime di esercitare i propri diritti di cittadinanza**».

Eppure, per le persone disabili e i loro caregiver, far valere i propri diritti rappresenta spesso la battaglia più grande. **La difficoltà maggiore sta nel fatto di ottenere le figure professionali che aiutino la persona con disabilità a costruirsi una vita autonoma.** «Un elemento fondamentale anche per i caregiver, i genitori e, in particolare, le madri, che così possono avere a loro volta una vita: lavorare, avere del tempo per sé, non essere lasciate sole», prosegue Valentina. Sono tante in giro per l'Italia le famiglie che non riescono ad avere le ore di assistenza domiciliare specializzata necessarie: ne occorrerebbero ventiquattro ma ne ottengono, se tutto va bene, dodici, ne servirebbero diciotto e gliene offrono quattro. «I nostri bambini con disabilità complesse per andare a scuola hanno bisogno di un infermiere e, se non ce l'hanno, restano a casa», spiega. «E tu ti ritrovi ad andare avanti a forza di minacce, guerre e battaglie legali, mobilitando tutto quello che una famiglia può mettere in campo per difendere i diritti del proprio figlio».

La Fondazione Tetrabondi e l'impegno a favore dei caregiver

Una volta al mese la Fondazione Tetrabondi partecipa a un incontro online con associazioni, professionisti e caregiver per fare orientamento e coprogettazione, nonché per immaginare progetti di vita adatti ai giovani con disabilità e alle loro famiglie. «Un progetto di vita che vada oltre la speranza di morire il più tardi possibile per garantire più a lungo assistenza ai nostri figli», precisa Valentina. Ed è proprio questa la forza dell'associazionismo, del terzo settore e della comunità. «Sono momenti di scambio importanti», prosegue. «Una delle maggiori criticità per le famiglie è la difficoltà di accesso alle informazioni», aggiunge. «La Fondazione Tetrabondi nasce per scardinare le parole, ma soprattutto per abbattere i muri e permettere ai bambini di frequentare la scuola, alle madri di lavorare, alle donne di riappropriarsi di una vita che non sia fatta solo di cura e segregazione domiciliare». Per questo la Fondazione mette a disposizione non solo informazioni e supporto legale, ma anche testimonianze ed esempi pratici, che vengono condivisi durante gli incontri mensili. «È bello conoscere le storie di questi ragazzi, che stanno cominciando ad andare a vivere da soli, magari all'interno di un'esperienza di cohousing. Ci interessa comprendere che tipo di assistenza occorra, che battaglie siano state portate avanti per ottenere quel risultato, che leggi ne siano state il fondamento».

Un obiettivo cruciale della Fondazione Tetrabondi è, infatti, proprio la costruzione di una comunità: una grande famiglia che si sostiene e si aiuta a vicenda. Tutto è iniziato quando, in collaborazione con la Scuola Capitale Sociale e Radio 32, un progetto dell'associazione Ipse Lab, la Fondazione ha organizzato un corso di formazione, che ha raccolto quasi cento iscritti tra caregiver, professionisti e persone con disabilità. Da questa esperienza è nata l'idea di proseguire con incontri mensili online, attivi dall'inizio di quest'anno. «Stiamo provando a fare un passo avanti», chiarisce Valentina. «Finora ci siamo limitati a fornire informazioni alle famiglie che ci chiamavano. Ora vogliamo andare oltre: ci concentriamo sul progetto di vita, studiando e progettando insieme, ma anche raccogliendo storie e buone pratiche che poi pubblichiamo sui nostri rispettivi siti web».

Dagli incontri emergono le situazioni dei caregiver, molte delle quali sono davvero drammatiche. Uno degli scogli principali è l'assistenza domiciliare, quasi sempre inadeguata rispetto alle esigenze. «Noi abbiamo ottenuto l'infermiere per dodici ore al giorno solo perché Sirio ha la tracheostomia, la condizione più complessa da gestire». Tuttavia, il piano di assistenza semestrale lascia Valentina e suo marito in costante apprensione per il possibile taglio delle ore di assistenza. «È una situazione che ti distrugge e ti consuma. Sappiamo già che questo livello di assistenza non potrà proseguire oltre i diciotto anni, nonostante i suoi bisogni rimarranno immutati». E poi Sirio è un bambino vivace, che comunica, si muove, fa le capriole. «Eppure l'assistenza domiciliare è concepita per persone allettate ed è difficile far comprendere che un bambino come lui ha bisogno di un infermiere anche se cammina. Anzi proprio per questo non può essere lasciato da solo nemmeno un istante».

Ciò che manca oggi in Italia, secondo Valentina e la Fondazione Tetrabondi è il **diritto all'assistenza personalizzata. «Non abbiamo mai un giorno di riposo, non abbiamo un salario, non abbiamo una retribuzione e non avremo una pensione. Lavoriamo ventiquattro ore su ventiquattro, ma siamo privi tutele per il nostro futuro: nessuna garanzia sindacale, nessuna retribuzione, nessuna contribuzione pensionistica».** Per prendersi cura di Sirio il papà ha dovuto rinunciare al lavoro. Valentina, invece, ha mantenuto il suo impiego, perché aveva un contratto più stabile e la famiglia doveva andare avanti. Ha combattuto per il telelavoro ed è riuscita a ottenerlo, ma teme il momento in cui Sirio diventerà

maggiorenne. «Praticamente svolgo due lavori e non posso andare in pensione a 67 anni come gli altri, perché non dormo da undici anni», dice. «Ma esistono tante donne che sono messe molto peggio di me». Sono donne che per i loro bambini hanno lasciato il lavoro e ogni altra cosa, che non hanno più un marito né un compagno, perché sono poche le famiglie che restano in piedi a fronte di un figlio con disabilità molto complessa. «Donne che magari a sessant'anni perderanno il proprio figlio perché non tutti i bambini con patologie neurodegenerative raggiungono l'età adulta e, oltre al dolore per la perdita, si troveranno senza avere un euro da parte né un giorno di contribuzione pensionistica».

Sono proprio queste donne che, in mancanza di una riforma strutturale che riconosca il lavoro di cura, si trovano a fronteggiare un doppio abbandono: quello di un sistema che non riconosce il loro sacrificio e quello di una società che considera normale che siano loro, invisibili e senza tutele, a sostenere l'intero peso dell'assistenza. Un'ingiustizia che esige un cambiamento del sistema assistenziale, affinché la dedizione alla cura degli altri non comporti la sistematica erosione dei diritti di chi se ne fa carico.

2.3 - NATALE, CHIARA E LA SPASTICITÀ COME MANIFESTAZIONE DI UNA PATOLOGIA MOLTO COMPLESSA

«Per aprire le gambe di un ragazzo di vent'anni serviva un fisioterapista. Immagina un'ora di terapia intensa, sudore e fatica per ottenere un movimento minimo. Ma nella sua patologia, la spasticità è solo uno dei tanti problemi»



Nella vita di Natale la spasticità non è stata il primo sintomo. E probabilmente neppure quello più invalidante. **La spasticità è solo una delle numerose manifestazioni di una patologia complessa, rimasta per anni senza nome.** La svolta avviene solo quando il ragazzo ha ormai dodici anni e i suoi genitori, Antonio e Concetta, hanno già smesso di cercare risposte in ogni ospedale d'Italia per concentrarsi sulla gestione quotidiana dei sintomi.

La diagnosi è arrivata in seguito, quasi casualmente, quando meno se l'aspettavano. Un giorno la famiglia Alvaro riceve una telefonata imprevista dal Laboratorio di genetica della Fondazione IRCSS Carlo Besta di Milano diretto dal prof. Franco Taroni. «Ci convocarono in ospedale per una possibile diagnosi della malattia di Natale», racconta Antonio. «Eravamo increduli». La notizia è strepitosa: dopo tredici anni da un prelievo del sangue effettuato nel 2001 il gene responsabile della malattia di Natale viene identificato. Li chiamano *cold case* e, come i casi investigativi irrisolti ma mai ufficialmente chiusi della cronaca nera, rappresentano quei casi clinici su cui i medici hanno indagato a fondo senza riuscire a trovare una spiegazione definitiva, che vengono riesaminati alla luce di nuove conoscenze scientifiche.

Nel caso di Natale si tratta di una mutazione nel gene FA2H, responsabile della paraparesi spastica ereditaria SPG35 o FAHN: una neurodegenerazione che compromette il metabolismo degli acidi grassi e la formazione della mielina, fondamentale per il funzionamento del sistema nervoso centrale. È una forma rarissima di paraparesi spastica ereditaria, se ne conoscono appena sessanta casi in tutto il mondo. Per Antonio e Concetta la speranza si riaccende, una diagnosi potrebbe significare la possibilità di una cura. Purtroppo, restano delusi: «I medici ci dissero subito che non esistevano terapie», ricorda Antonio. «La situazione di Natale non cambiava di un millimetro. Aveva danni irreversibili e non c'era nulla che si potesse fare».

Quella diagnosi, irrilevante sotto il profilo della cura, porta con sé comunque qualcosa di buono. «Prima di tutto la scoperta della mutazione genetica ci diede la conferma che anche sua sorella Chiara, nata nel 2010, soffriva della stessa malattia», dice Antonio. «Inoltre, da

questa scoperta è nata una Giornata internazionale dedicata alla FA2H, che cade proprio il 4 febbraio, il giorno del compleanno di Natale. Ma c'è di più. Per una coincidenza straordinaria, proprio il 4 febbraio del 2009, il prof. Andrew Crosby isolò il gene FA2H, la causa della malattia che affligge Natale e Chiara».

Un passo indietro nella storia

Ma cosa c'entra la spasticità in questa storia? «La spasticità non si è manifestata immediatamente», spiega Antonio. Per comprendere meglio cosa è accaduto è bene fare un passo indietro alla fine degli anni Novanta. Alla nascita nella clinica Villa Aurora di Reggio Calabria, il 4 febbraio 1997, Natale, il primogenito di Antonio e Concetta, è un bambino come tanti. I primi anni di vita trascorrono serenamente. «Non mostrava nessun tipo di problema né fisico né cognitivo», sono le parole del padre. «Anzi era un bambino vivace e superintelligente». Poi, verso i quattro anni, i primi segnali. I genitori notano qualcosa che non va: il piccolo ha un piede leggermente rotato verso l'interno, non è più in grado di mantenere l'equilibrio e, quando cammina, tende a inciampare e cadere.

Per la famiglia Alvaro è una doccia fredda, ma il calvario è solo all'inizio. «Non avevamo compreso la gravità del problema. Pensavamo di poter risolvere tutto con un plantare o al massimo con una scarpa ortopedica. Chi poteva immaginare?». Antonio e Concetta iniziano a consultare un ortopedico dopo l'altro, ma nessuno riesce a dare loro una risposta soddisfacente. Cominciano così i viaggi della speranza su e giù per l'Italia, ma i medici parlano una lingua sconosciuta. «All'inizio si pensava alla distrofia muscolare e a noi quella parola suonava arabo. Eravamo dei giovani genitori, abitavamo ancora a San Procopio, un piccolo paese della regione aspromontana, avevamo poca esperienza nella vita», sottolinea. Alla fine del 1999 sono all'ospedale pediatrico Gaslini di Genova. Rimangono lì venti giorni, Antonio dorme in albergo e sua moglie Concetta in ospedale. Ne escono con un nulla di fatto. «All'epoca la risonanza magnetica non era quella di oggi, era completamente bianca: non presentava nulla di anomalo», ricorda Antonio. «Si tratta di una malattia estremamente rara, di cui non era stato ancora identificato il gene. Quale medico avrebbe potuto dirci qualcosa?».

Di ritorno dal Gaslini Antonio e Concetta non si danno per vinti. Con le cartelle cliniche di Natale sottobraccio fanno il giro dei medici, le inviano dappertutto, anche all'estero. Sono all'inizio e non si rassegnano. Non possono credere che nessuno ne sappia niente, hanno un unico obiettivo: trovare una soluzione qualunque essa sia. «Eravamo presi da una strana euforia», ricorda Antonio. «Volevamo trovare una risposta definitiva o quanto meno una soluzione parziale, ma niente. I medici ci rimandavano a casa con un'alzata di spalle. Nessuno aveva mai visto una cosa del genere». Si rivolgono alla Fondazione Don Carlo Gnocchi di Roma, all'IRCSS Carlo Besta di Milano, alla Fondazione Sacra Famiglia di Cesano Boscone, a pochi chilometri dal capoluogo lombardo. Vanno anche a San Giovanni Rotondo, a Torino, a Firenze e in Sicilia. Prendono appuntamenti in centri pubblici e privati, senza distinzione. L'obiettivo è sempre lo stesso: trovare un farmaco, una cura, una nuova tecnica diagnostica che restituisca loro speranza. Intanto, la situazione di Natale peggiora, ma loro continuano a cercare la luce in fondo al tunnel, e ogni volta, immancabilmente, restano delusi. «Nessuno riusciva a darci la risposta che cercavamo», prosegue Antonio. «E dobbiamo considerarci fortunati per aver trovato sempre persone perbene, che non si sono approfittate di noi. Anzi, ci mettevano in guardia. Ci dicevano che due genitori come noi potevano diventare una facile preda per gli sciacalli. Ci esortavano a diffidare di chi ci avrebbe promesso il miracolo».

Potrebbe sembrare strano, ma per Antonio e Concetta la svolta arriva proprio dalla rassegnazione. A un certo punto rinunciano e, così facendo, smettono di cercare la cura a tutti i costi. Non guardano più al futuro, ma al presente, a quel ragazzo che si trova, qui e ora, dinanzi a loro. Del resto, i medici lo dicono chiaramente: in letteratura non esiste nulla che si avvicini alla malattia di Natale, meglio curare i sintomi tralasciando la causa: «Fate attenzione ai bisogni del ragazzo», suggeriscono, «considerate la riabilitazione, la logopedia, la psicomotricità. Create in casa un habitat adatto alle sue necessità, eliminate ogni tipo di barriera architettonica e sfruttate al massimo le sue potenzialità». Si concentrano sulla vita quotidiana: dotarsi di ausili e supporti, mettere in campo tutti gli accorgimenti necessari a evitare che la situazione si aggravi ulteriormente. «Sono ragazzi delicati, dobbiamo trattarli come gioielli», commenta Antonio.

La spasticità, un sintomo progressivo

Mentre la situazione di Natale peggiora gradualmente entra in gioco anche la spasticità. Non si tratta di una comparsa immediata né di una manifestazione repentina. È piuttosto un percorso lento e graduale, che si fa strada negli anni. «La spasticità non era il vero nemico da abbattere, almeno non all'inizio», spiega Antonio. «La malattia avanzava gradualmente, con lentezza: prima un crampo insistente a un piede, poi gli adduttori che si irrigidiscono». Finché arriva il giorno in cui, neppure il fisioterapista riesce più a separare le gambe di Natale. «Lui era da una parte e io dall'altra, ma non c'era verso, le gambe restavano chiuse. Prova a immaginare», suggerisce Antonio: «sudore, fatica, un'intera ora di terapia per ottenere un movimento minimo. A lungo andare, tutto questo sarebbe diventato devastante, non solo fisicamente ma anche per gli effetti sull'umore. È veramente duro sopportare ogni giorno tutto quel dolore, senza riuscire nemmeno a comunicarlo a chi ti sta intorno».

È grazie all'Ospedale dei Bambini Vittore Buzzi di Milano che la famiglia Alvaro alla fine riesce a trovare una soluzione. Con la collaborazione della Fondazione IRCSS Carlo Besta ricorre a una particolare soluzione farmacologica per controllare la spasticità. «Si tratta di una terapia intratecale con un farmaco miorilassante», chiarisce Antonio: «un dispositivo impiantato chirurgicamente a livello addominale che, attraverso microinfusioni, rilascia il farmaco direttamente nel liquido cerebrospinale, rilassando i muscoli e i tendini». È un passaggio necessario, dettato dall'impossibilità di fare anche le cose più normali, come lavare e vestire il ragazzo, perché l'opposizione muscolare è ormai troppo forte. «Grazie alla pompa la qualità della vita di Natale è migliorata. Per noi è stata l'ultima spiaggia. Avevamo già provato altri farmaci, compresa la Tossina botulinica, ma si erano rivelati acqua fresca. Per lui che è allettato, non c'erano soluzioni migliori. Questa terapia è stata l'unica vera risposta alla spasticità, che ormai era diventata un macigno non solo per lui, ma anche per noi che cercavamo in tutti i modi di aiutarlo».

Nello stesso periodo Natale viene sottoposto a una Gastrostomia endoscopica percutanea (PEG), un procedimento che consente di alimentare il paziente attraverso un sondino inserito nello stomaco, nei casi in cui non sia possibile fargli assumere cibo per via orale. Tuttavia, le condizioni del ragazzo peggiorano, coinvolgendo anche l'apparato respiratorio. Ed oggi il problema principale di Natale è rappresentato proprio dagli addensamenti polmonari. «Come è tipico della patologia, Natale produce molte secrezioni», puntualizza il papà. «È sempre pieno di muco, dobbiamo assicurarci che queste secrezioni, cariche di germi, virus e batteri, non si infettino. Se succede, deve sottoporsi a cura antibiotica per almeno venti giorni e, a volte, deve essere ricoverato. Per questo facciamo di tutto per proteggerlo come meglio

possiamo». Oggi Natale trascorre il 90% delle sue giornate a letto e la sua esistenza dipende totalmente da apparecchi salvavita. Eppure continua a sorridere, ed è proprio da questa serenità che prende il nome l'associazione che Antonio e la sua famiglia hanno sempre sognato di fondare: "Il sorriso di Natale e Chiara".

L'associazione "Il sorriso di Natale e Chiara" e la difficile vita da caregiver

L'idea di creare un'associazione Antonio Alvaro ce l'ha avuta in mente da sempre. Nel 2000 è tra i fondatori della sezione Avis di San Procopio, dove ricopre anche l'incarico di segretario. L'impegno nel volontariato fa parte del suo Dna. «Poi naturalmente la malattia di Natale e Chiara mi ha forgiato. È qualcosa che ti cambia dentro», riflette. E così, nel 2022, dopo tanti anni in giro per l'Italia, con l'aiuto del secondogenito Rocco, oggi ventiquattrenne, fonda l'associazione di volontariato "Il sorriso di Natale e Chiara". L'obiettivo è promuovere l'inclusione attraverso iniziative sociali e culturali sul territorio e fornire supporto e informazioni alle famiglie, facendo da anello di congiunzione con le istituzioni. All'inizio sono in undici, più che altro amici e conoscenti. Quattro anni dopo sono già in cinquanta. «C'è tanto malessere intorno, tanta sofferenza», commenta Antonio. «Le famiglie spesso crollano. In questi quasi trent'anni di ricoveri in giro per l'Italia, ne abbiamo viste tante. Famiglie che si sfaldano, genitori che mollano tutto di fronte alle enormi difficoltà. Noi, invece, abbiamo scelto di restare uniti. Anzi, questa esperienza ci ha legato ancora di più. Alla fine, quello che conta è sempre e soltanto il bene dei ragazzi».

Nonostante l'indiscutibile ottimismo, anche per Antonio e sua moglie andare avanti può essere davvero difficile. Per prendersi cura di Natale e della sorella Chiara, colpita per il momento da una forma meno grave della malattia, lui e Concetta hanno dovuto mettere da parte la propria vita sociale. «Quando diventi caregiver a tempo pieno quel capitolo si chiude», dice. «Ma se smetti di pensare a tutto quello che hai perso e accetti la tua nuova vita, puoi trovare dei nuovi spazi mentali e andare avanti». L'associazione è anche questo: rappresenta uno spazio di libertà rispetto all'intenso e quotidiano lavoro di cura e alla costante preoccupazione per le condizioni di salute dei propri figli.

Per svolgere il ruolo di caregiver i coniugi Alvaro hanno dovuto rinunciare anche al lavoro. Hanno preferito prendersi cura in prima persona dei propri figli piuttosto che pagare qualcuno in loro vece. «Trattandosi di una patologia molto complessa che, specialmente nel caso di Natale, richiede assistenza ventiquattro ore su ventiquattro, abbiamo scelto di rimboccarci le maniche e occuparcene noi». Di lasciare il ragazzo nelle mani di personale medico o socio-sanitario, magari alle prime armi, non se la sentivano, meglio fare tutto da soli, insomma. E oggi vanno avanti giorno per giorno, senza pensare al futuro. «Fare programmi non serve a nulla, perché nel caso di Natale basta un raffreddore a smontare qualsiasi cosa».

La battaglia per la prevenzione e la campagna di screening

Oggi è noto che le mutazioni del gene FA2H si ereditano in maniera autosomica recessiva. Significa che due portatori sani, ovvero un uomo e una donna che presentano entrambi una copia mutata del gene, hanno il 25% delle possibilità di generare un figlio malato. Le malattie a trasmissione autosomica recessiva sono molto frequenti nelle cosiddette enclavi genetiche, come alcune comunità insulari o montane. Ed è esattamente quanto avviene per la paraparesi spastica ereditaria SPG35, presente nell'area geografica pedemontana della provincia di Reggio Calabria, in particolare a Sinopoli, Sant'Eufemia d'Aspromonte e San Procopio, il paese di provenienza di Antonio e Concetta.

Nel 2017, grazie a un accordo fra l'Ospedale Metropolitano "Bianchi-Melacrino-Morelli" di Reggio Calabria e la Fondazione IRCCS Carlo Besta, sono stati eseguiti un centinaio di test poi inviati a Milano, dove è stato ricostruito l'albero genealogico della famiglia Alvaro. «Siamo una famiglia numerosa», dice Antonio. «Fratelli, sorelle, cugini, tutti i nostri parenti più prossimi si sono sottoposti al test. E abbiamo riscontrato ben trenta casi di portatori sani». Portatori sani, poi, sono stati rinvenuti anche in Australia, dove negli anni passati è emigrato un ramo della famiglia. «Alcune persone anziane ricordavano una famiglia emigrata a Sydney con un figlio malato. Non c'era una diagnosi chiara, ma è probabile che anche lui fosse affetto da Paraparesi spastica ereditaria SPG35. Così, in accordo con l'Istituto Besta, abbiamo inviato dieci kit salivari per l'analisi del Dna, che hanno dato esito positivo in nove casi su dieci».

Oggi l'obiettivo principale dell'Associazione è lavorare sulla prevenzione. Secondo i calcoli di Antonio il gene modificato in famiglia esiste fin dal 1800. Sapere per tempo di essere portatori sani può orientare le persone a fare scelte più consapevoli, anche rispetto alla genitorialità. Attualmente è possibile eseguire il test genetico presso l'Ospedale Metropolitano Bianchi-Melacrino-Morelli di Reggio Calabria, ma Antonio e Concetta hanno un progetto più ambizioso: avviare entro la fine del 2025, sotto il coordinamento dell'Ospedale di Reggio Calabria, una vasta campagna di screening tra la popolazione a rischio dell'area di Sinopoli, Sant'Eufemia d'Aspromonte e San Procopio mediante test salivari per identificare il maggior numero possibile di portatori sani. «La diffusione della FAHN sul nostro territorio è una questione finora sconosciuta, che noi stiamo portando alla luce», conclude Antonio. «Solo facendola emergere, quello che è successo a noi, alle nostre vite e soprattutto ai nostri figli, potrà avere un senso. E per noi quel senso sta proprio nella prevenzione. Non vogliamo restare a guardare, vogliamo fare qualcosa di concreto».

CAPITOLO 3: SPASTICITÀ: DISABILITÀ, CULTURA E DIRITTI

Ilaria Vacca, Sportello Legale "Dalla parte dei rari" di Osservatorio Malattie Rare

La spasticità, intesa come condizione neurologica cronica, può costituire una disabilità significativa, a seconda della sua gravità, estensione e impatto funzionale sulla persona. Ormai sappiamo bene che, secondo la definizione dell'OMS (ICF - International Classification of Functioning, Disability and Health), «**La disabilità è un termine ombrello** che comprende menomazioni, limitazioni dell'attività e restrizioni della partecipazione. Indica gli aspetti negativi dell'interazione tra un individuo (con una condizione di salute) e i fattori contestuali (ambientali e personali) che rappresentano le circostanze della vita di quella persona».

La spasticità può costituire una disabilità, ad esempio, quando:

- Limita l'autonomia nei movimenti (camminare, sedersi, vestirsi).
- Ostacola la comunicazione o la cura di sé.
- Crea dolore cronico o affaticamento muscolare.
- Impedisce la partecipazione scolastica, lavorativa o sociale.
- Comporta la necessità di ausili e supporti: ortesi, carrozzine, dispositivi elettronici.
- Comporta la necessità di assistenza nelle attività quotidiane.

In Italia, la condizione di spasticità può essere riconosciuta come invalidità civile o handicap (L.104/92), in base alla sua incidenza sulla vita quotidiana.

Invalidità civile

L'attribuzione dell'invalidità civile in Italia si basa sulla riduzione della capacità lavorativa e sull'impossibilità di svolgere compiti e funzioni caratterizzanti la propria età. A certificare questa ridotta capacità è il medico INPS, a valutarla è la Commissione ASL (o USL) integrata con un medico dell'INPS. L'invalidità civile viene assegnata su base percentuale. Le prestazioni economiche, le esclusioni dalla partecipazione alla spesa sanitaria (esenzioni da ticket) e gli altri diritti dipendono dalla percentuale che viene attribuita.

Senza entrare nel dettaglio (per chi volesse approfondire suggeriamo la consultazione di questo link <https://www.osservatoriomalattierare.it/i-nostri-servizi/sportello-legale-omar-dalla-parte-dei-rari>) possiamo certamente affermare che l'invalidità civile viene riconosciuta con una certa difficoltà per tutte quelle patologie che non rientrano nell'elenco redatto dall'INPS, risalente ormai a molti anni fa¹.

¹ https://www.inps.it/content/dam/inps-site/pdf/istituto/struttura-organizzativa/1444KEY-linee_guida_accertamento_degli_stati_invalidanti.pdf

La spasticità, non essendo una patologia, non è prevista da tali elenchi. Conseguentemente la spasticità come condizione invalidante spesso non viene considerata come aggravante di altri quadri nosologici, che possono includere anche numerose patologie rare.

Per quanto riguarda queste ultime, il problema che si pone è analogo: la maggior parte delle malattie rare (comprese quelle incluse nell'elenco ministeriale delle patologie per le quali è previsto un codice di esenzione) non sono incluse in queste tabelle.

Il risultato? Le persone con malattie rare fanno molto più fatica a vedersi riconosciuta una congrua percentuale di invalidità civile, e di conseguenza i benefici connessi.

Il riconoscimento di una congrua percentuale di invalidità civile è essenziale ai fini del riconoscimento di ausili e protesi forniti dal SSN (minimo 34%), del diritto al collocamento mirato (min. 46%), del diritto al congedo straordinario per cure (se previsto dal CCNL, min. 51%), del diritto all'esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria (min. 67%), del diritto all'assegno mensile di assistenza (min. 74%), del diritto alla pensione di inabilità (min. 100%) e dell'indennità di accompagnamento.

Legge 104

La **Legge 104/1992**, ufficialmente denominata "*Legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate*", è una delle normative italiane più importanti in materia di **tutela dei diritti delle persone con disabilità**.

A partire dal 2024 ha subito modifiche sostanziali grazie al **Decreto Legislativo n. 62/2024**, noto come *Decreto Disabilità*, che ha aggiornato profondamente il suo linguaggio e i suoi contenuti per riflettere una visione più moderna e inclusiva della disabilità.

L'impianto normativo, tuttavia, non è cambiato in via sostanziale, e la Legge 104 tutt'ora risponde a questi obiettivi:

- **Garantire assistenza e integrazione sociale** alle persone con disabilità.
- **Tutelarle nel lavoro, nella scuola e nella vita quotidiana.**
- Riconoscere **diritti specifici a familiari e caregiver** che assistono persone con disabilità grave.

I principali benefici "pratici" previsti dalla Legge 104 sono l'integrazione scolastica e lavorativa.

Per quanto riguarda l'integrazione lavorativa ricordiamo che i principali benefici pratici riconosciuti per le persone titolari di Legge 104 sono: i permessi lavorativi per la persona con disabilità grave o per chi la assiste, le agevolazioni lavorative (come la scelta della sede lavorativa, il diritto a non essere trasferito), l'accesso facilitato ai servizi socio-sanitari e scolastici. Esistono poi una serie di agevolazioni fiscali previste per le persone con disabilità e per chi le assiste.

La maggior parte di questi benefici² sono però strettamente connessi al riconoscimento della "disabilità con connotazione di gravità", ai sensi dell'articolo 3 comma 3 Legge 104.

² Per approfondire vi invitiamo a consultare questo link <https://www.osservatoriomalattie.it/invalidita-civile-esenzioni-e-diritti/13178-legge-104-che-cos-e-e-come-si-ottiene-l-accertamento-dell-handicap>.

Tale articolo è stato modificato in modo sostanziale (dal Decreto Legislativo 15 aprile 2024)³ ed ora prevede che la persona con disabilità abbia diritto alle prestazioni stabilite in suo favore in relazione alla necessità di “sostegno” o “sostegno intensivo” (**correlata ai domini dell’ICF**, individuata all’esito della valutazione di base, anche in relazione alla capacità complessiva individuale residua e alla efficacia delle terapie). La necessità di sostegno dovrebbe ora essere classificata in livello lieve, medio, intensivo elevato o molto elevato.

Usiamo il condizionale perché - di fatto - l’introduzione dei criteri previsti dal sopracitato Decreto Legislativo è stata rimandata al 2027⁴. Così come è stata rimandata al 2027 l’introduzione del diritto, per le persone con disabilità, a richiedere l’attivazione del “progetto di vita”.

Nulla di fatto per ora, perché tutte queste possibilità (comunque non sufficienti a garantire l’accesso alla vita lavorativa a tutte le persone con disabilità) restano vincolate al solo riconoscimento della disabilità con connotazione di gravità: **riconoscimento estremamente difficile da ottenere, specie in assenza di una patologia ben inquadrata dal punto di vista della percentuale di invalidità civile ad essa attribuibile** o di malattie rare ancora poco note. In sostanza, un gatto che si morde la coda.

Il mancato riconoscimento dell’articolo 3 comma 3 si riversa drammaticamente anche sulla già precaria condizione dei caregiver familiari (letteralmente “prestatori di cura”): persone responsabili di un altro soggetto dipendente, anche disabile, di cui si prendono cura in un ambito domestico.

Il caregiver familiare è colui che organizza e definisce l’assistenza di cui necessita una persona, anche congiunta, e in genere è un familiare di riferimento. Si distingue dal caregiver professionale (o badante), rappresentato da un assistente familiare che accudisce la persona non-autosufficiente, sotto la verifica, diretta o indiretta, di un familiare.⁵

La figura del caregiver familiare, riconosciuta dal nostro ordinamento giuridico per la prima volta nel 2017⁶, ad oggi è completamente priva di tutele economiche e sociali ad esclusione da quelle previste per chi assiste persone con disabilità grave ai sensi dell’articolo 3 comma 3 della Legge 104 (principalmente legate alla possibilità di anticipo pensionistico e ai permessi/agevolazioni lavorative di cui sopra).

.....
³ Si veda <https://www.osservatoriomalattierare.it/news/invalidita-civile-esenzioni-e-diritti/20906-disabilita-il-nuovo-decreto-rivede-la-terminologia-e-le-procedure-di-valutazione-per-legge-104-e-invalidita-civile>.

⁴ Per approfondire: <https://www.osservatoriomalattierare.it/news/politiche-socio-sanitarie/21781-riforma-della-disabilita-rimandata-al-2027-dal-decreto-milleproroghe>.

⁵ La figura del caregiver nell’ordinamento italiano Dossier n° 141 - Schede di lettura 25 febbraio 2021 articolo 1, commi 254-256, legge n. 205 del 2017.

⁶ articolo 1, commi 254-256, legge n. 205 del 2017.

Attualmente, in Parlamento sono **in discussione sei proposte di legge**⁷ sul tema, tutte volte a garantire il riconoscimento e il sostegno ai caregiver familiari. L'attuale Governo ha più volte sottolineato l'importanza di **riconoscere ufficialmente** la figura del caregiver familiare attraverso un adeguato **quadro di misure di sostegno economico**. Durante il mese di marzo 2025 l'attuale Ministro per la Disabilità Alessandra Locatelli ha ribadito la volontà di predisporre un Disegno di Legge governativo per delineare un quadro normativo chiaro e sostenibile che possa tradursi in azioni efficaci e misure concrete.⁸

Anche su questo fronte, restiamo in attesa, ricordando che i caregiver familiari sono nella maggior parte dei casi donne (madri, mogli, sorelle) che sempre più spesso si trovano a dover abbandonare i propri percorsi scolastici o lavorativi per dedicarsi al lavoro di cura non retribuito e non riconosciuto in alcun modo ai fini previdenziali.

Breve riflessione a parte merita l'ambito scolastico

La Legge 104, come anticipato, rappresenta il principale quadro normativo relativo all'integrazione delle persone con disabilità in ambito scolastico. Insieme alla normativa successiva (Legge 170/2010 e Decreto Legislativo 66/2017 poi riformato dal successivo D. Lgs. 96/2019) e ai documenti ministeriali di linee guida, la 104 definisce i principali strumenti a disposizione della scuola e delle famiglie per poter garantire alle studentesse e agli studenti con disabilità il diritto all'istruzione, garantito dalla nostra Costituzione.

La Legge 104 e le normative successive hanno introdotto una serie di strumenti (Profilo di funzionamento, PEI, GLO, GLI, PDP, PI, sostegno didattico, didattica personalizzata, assistenza specialistica e trasporto, formazione dei docenti su inclusione e metodologie didattiche inclusive) che devono essere offerti dalla scuola e dagli enti locali.

STRUMENTO	STUDENTI CON DISABILITÀ	FAMIGLIA	SCUOLA
Diagnosi Funzionale	Oggetto della valutazione	Partecipa fornendo informazioni	Riceve il documento dalla sanità per avviare il processo di inclusione
Profilo Dinamico Funzionale	Riguarda lo sviluppo globale	Condivide osservazioni ed esperienze	Redatto congiuntamente da scuola, famiglia, sanitari, utile per pianificare interventi
Piano Educativo Individualizzato (PEI)	Centrale per il percorso scolastico	Partecipa alla stesura nel GLO	Docenti curricolari e di sostegno elaborano il PEI in sede di GLO con contributo familiare
Gruppo di Lavoro per l'Inclusione (GLO)	È al centro delle decisioni	Presenza fondamentale nel gruppo	Composto da docenti, referenti sanitari, dirigenti; coordina e valuta l'efficacia del PEI

⁷ Per approfondire: <https://www.osservatoriomalattie.it/news/politiche-socio-sanitarie/20749-caregiver-familiare-attualmente-in-discussione-6-proposte-di-legge-per-riconoscimento-e-tutela>.

⁸ Nota del Ministero della Disabilità <https://disabilita.governo.it/it/notizie/ministro-locatelli-non-fermarsi-su-riconoscimento-caregiver-familiare>.

Tutti questi strumenti sono però connessi al concetto di certificazione, di riconoscimento della Legge 104, che non sempre viene richiesta dalle famiglie nelle situazioni di disabilità senza necessità di sostegno intensivo. Un po' il contrario di quanto avviene nel lavoro. In ambito scolastico certamente sono più forti i preconcetti e gli stereotipi culturali delle famiglie di provenienza che spesso temono di "bollare" il proprio figlio con una diagnosi di 104.

Il Report annuale Istat "*L'inclusione scolastica degli alunni con disabilità*"⁹, (a.s. 2023/2024) che è stato così sottotitolato: "*Migliora l'offerta di insegnanti specializzati per il sostegno, ancora ritardi per l'inclusione*" segnala un incremento degli studenti con disabilità (un aumento di oltre il 25% negli ultimi 10 anni). Sono più di 66mila i docenti incaricati senza formazione specifica (il 27%), ma la quota è diminuita dal 30% al 27% rispetto all'anno precedente. Il 57% degli alunni ha cambiato insegnante rispetto all'anno precedente (la percentuale sale al 61% nelle Secondarie di I grado e al 69% nelle Scuole dell'Infanzia). Gli alunni trascorrono la maggior parte del loro tempo con i compagni dentro la classe. Tuttavia, solo per il 31% degli studenti il "sostegno" è destinato a tutto il gruppo classe, in quanto - per oltre la metà dei ragazzi - coinvolge prevalentemente l'alunno con disabilità.

Sono circa 20mila le alunne e gli alunni che hanno ancora bisogno di assistenza da parte di figure specializzate (es. assistente all'autonomia). Al 31% degli alunni non sono stati forniti ausili didattici integrativi e solo il 41% degli edifici scolastici è accessibile agli studenti con disabilità motoria.

Negli ultimi anni in ambito scolastico sono comparse intere costellazioni di termini e sigle legati all'inclusione scolastica (come BES, DSA, PEI) che, pur rappresentando degli strumenti educativi e didattici estremamente preziosi, in alcuni contesti sono applicati in modo formale e burocratico, senza una reale comprensione del loro significato pedagogico.

L'inclusione è un concetto complesso, stratificato e multidimensionale: un processo dinamico che integra **accettazione reciproca, valorizzazione della diversità, partecipazione volontaria, accesso alle pari opportunità e linguaggio inclusivo**. Si realizza quando le persone si sentono libere di esprimersi, riconosciute per ciò che sono e accolte in un contesto che promuove l'interazione positiva e la reciproca accettazione.¹⁰

L'inclusione oggi non può che essere un processo, prima di tutto culturale. Un percorso difficile, che dovremmo imparare a costruire a piccoli passi, partendo dall'ascolto di esperienze come quelle riportate nei capitoli precedenti di questa pubblicazione, e mettere in pratica quotidianamente, rendendoci conto di quanto sia difficile.

⁹ <https://www.istat.it/comunicato-stampa/inclusione-scolastica-degli-alunni-con-disabilita-anno-scolastico-2023-2024/>

¹⁰ Vacca I. (a cura di), "Ridefiniamo l'inclusione", Rarelab 2025.

ASSOCIAZIONE Ai.Vi.P.S

L'associazione Ai.Vi.P.S., acronimo di "Vivere la Paraparesi Spastica Ereditaria ETS", nasce con l'obiettivo di offrire sostegno, informazione e rappresentanza alle persone affette da Paraparesi spastica ereditaria (Pse) e alle loro famiglie. La sua fondazione risale al 3 ottobre 2009 presso la sede di Telethon a Roma, luogo simbolico che sottolinea, fin dall'inizio, il forte legame con la ricerca scientifica e il desiderio di promuovere una rete di solidarietà nel panorama delle malattie rare. Tutto ha avuto inizio quando Tiziana, la mamma di Marco, un ragazzo affetto da Pse, ha pubblicato nella bacheca di Telethon un annuncio volto a rintracciare famiglie che vivessero un'esperienza analoga. È nata così la prima rete, sorretta dalla volontà di dare vita a una realtà in cui i soci potessero conoscersi e formarsi per sensibilizzare l'opinione pubblica e, in particolare, la classe medica.

La storia dell'associazione si intreccia, quindi, con quella di tante famiglie che, spesso isolate e prive di riferimenti, si trovano ad affrontare una diagnosi difficile e una quotidianità segnata da limiti motori, incertezza e necessità di adattamento. Le Paraparesi spastiche ereditarie rappresentano, infatti, un gruppo di patologie neurodegenerative rare, caratterizzate da una notevole eterogeneità clinica e genetica che – secondo Ai.Vi.P.S – rende ancora più urgente la necessità di informazione, supporto e promozione della ricerca.

L'associazione opera per promuovere la conoscenza della malattia sia tra i pazienti che tra i professionisti sanitari e la società civile. La mission è duplice: da un lato, migliorare la qualità della vita delle persone affette da Pse attraverso servizi di ascolto, consulenza, condivisione di esperienze e supporto pratico; dall'altro, sostenere e incentivare la ricerca scientifica, unica strada per arrivare a terapie efficaci e, un giorno, a una cura definitiva. Ai.Vi.P.S promuove campagne di sensibilizzazione, eventi informativi e progetti di raccolta fondi, consapevole che solo una comunità informata e partecipe può davvero fare la differenza nella realtà delle malattie rare.

Come una formica che lavora instancabilmente per prepararsi all'inverno, anche l'associazione si è attivata fin dall'inizio per raccogliere informazioni e adesioni, costruendo una rete solida e riconoscibile. Poiché a oggi non esiste una cura definitiva per la paraparesi spastica ereditaria, uno degli impegni centrali è promuovere il miglioramento della qualità della vita dei pazienti. Questo passa attraverso programmi di fisioterapia specializzata e continuativa, ma anche tramite altre forme di riabilitazione come attività in acqua, agopuntura, sport adattato e tutte quelle pratiche che aiutano a preservare più a lungo possibile le funzioni motorie.

Ai.Vi.P.S si propone inoltre come punto di riferimento per le persone affette da Pse e per le loro famiglie, raccogliendo informazioni, segnalazioni e bisogni concreti. Questo approccio ha consentito di comprendere meglio le reali esigenze dei pazienti, strutturando attività e servizi coerenti con queste necessità. Dal 2009 ad oggi, l'associazione ha progressivamente ampliato i propri progetti, rafforzando la sua presenza sul territorio e il numero dei soci. Tra gli obiettivi raggiunti e in continua evoluzione vi sono il sostegno alla ricerca scientifica attraverso un Comitato Medico Scientifico di alto livello, la diffusione di buone pratiche e informazioni e l'attivazione di un servizio di segretariato sociale per orientare i soci su diritti e novità legislative utili alla fruizione dei servizi disponibili.

L'associazione si occupa anche della mappatura di medici esperti e dei centri specializzati in Pse, promuove l'inclusione sociale e organizza regolarmente incontri regionali per rafforzare il legame con i soci, offrire formazione e favorire lo scambio di esperienze. A queste attività si affiancano incontri online con medici specialisti, convegni scientifici triennali che affrontano lo stato della ricerca e delle politiche sanitarie, collaborazioni internazionali come quella con Euro-HSP, e la creazione del Registro STOP-HSP.net. Completano il quadro le iniziative formative rivolte ai caregiver, i progetti sportivi e ludici, e i corsi basati sul Metodo Feldenkrais, tutti orientati a sostenere chi convive con la Pse nella vita quotidiana.

.....
La presentazione di Ai.Vi.P.S. è stata elaborata utilizzando le informazioni presenti sul sito dell'Associazione <https://www.aivips.it/vips/associazione>

FONDAZIONE TETRABONDI

Nata nel 2021 attraverso una campagna di crowdfunding sostenuta da oltre 2mila donatori, la Fondazione Tetrabondi Onlus ha sede a Milano e Roma e si propone di rivoluzionare l'approccio alla disabilità, abbattendo stigma e stereotipi attraverso progetti di inclusività universale. Il termine "Tetrabondi" ha origine dalla fusione di "tetraplegico" e "vagabondo" a simboleggiare il desiderio di movimento e libertà nonostante le difficoltà. Già dal suo stesso nome, insomma, la Fondazione dichiara la propria volontà di ribaltare il paradigma sulla disabilità, trasformando la percezione sociale e promuovendo l'autodeterminazione delle persone con disabilità.

La Fondazione nasce dall'esperienza personale di Valentina Perniciaro, oggi portavoce e membro del Consiglio di amministrazione. Autrice e blogger, da sempre legata al mondo dell'attivismo e dell'informazione indipendente, è diventata caregiver nel 2013 con la nascita del suo secondo figlio, Sirio: un ragazzo con una diagnosi di Paralisi cerebrale e Tetraparesi spastica, ricevuta dopo un arresto cardiaco a un mese di vita. Dal 2018 Valentina è impegnata nel racconto quotidiano della disabilità e della riappropriazione di autonomie e felicità sui canali social dei Tetrabondi. Nel maggio 2022 ha pubblicato il suo primo romanzo "Ognuno ride a modo suo" per Rizzoli Editore.

Come si evince dal suo Manifesto, la filosofia della Fondazioni Tetrabondi parte dall'assunto che le vulnerabilità fisiche, cognitive e mentali sono parte di noi e devono essere parte della società. Di conseguenza la disabilità può essere intesa come una peculiarità dell'essere umano, una delle sue tante sfumature. È per questo che la Fondazione combatte la retorica delle mamme "coraggio" e dei bambini "speciali", puntualizzando che una persona con disabilità di speciale ha solo i bisogni e necessità di percorsi di cura, riabilitazione e assistenza continuativa. Tra i punti essenziali del Manifesto vi è l'affermazione del diritto alla felicità da parte di coloro che hanno menti e corpi non conformi e che, come tutti gli altri, possiedono desideri, ricerca di divertimento e felicità, bisogno di condivisione e socialità, autonomia e indipendenza. Da qui l'impegno a costruire un mondo per tutte e per tutti, trasformando gli spazi urbani in modo che ognuno possa fruire a modo suo di ogni attività sociale, culturale e sportiva.

Sono numerosi i progetti che la Fondazione Tetrabondi ha portato avanti dalla sua nascita a oggi. Tra questi il Parco Inclusivo Universale, un’iniziativa condotta insieme al Dipartimento di Architettura dell’Università degli Studi Roma Tre e all’Associazione AES Architettura Emergenza Sviluppo per trasformare il Parco Schuster, situato nei pressi della Basilica di San Paolo a Roma, in uno spazio universalmente accessibile. Sempre con il Dipartimento di Architettura dell’Università degli Studi Roma Tre è stato condotto uno studio per produrre una segnaletica che permetta la piena accessibilità sensoriale attraverso il posizionamento di pannelli informativi con scritte in rilievo o in Braille, multilingua e affiancate dalla Comunicazione Aumentativa Alternativa e dalla LIS, mappe tattili e linee guida per non vedenti.

“Ognuno a modo suo - Sport senza barriere” è, invece, una manifestazione dedicata allo sport adattato, con giochi e laboratori per tutte le età. E allo slogan “Ognuno a modo suo” risponde perfettamente anche la creazione di uno skatepark itinerante per dare a tutti la possibilità di praticare una disciplina sportiva moderna e in crescita, sperimentando l’adrenalina, il divertimento e il rischio a prescindere dalle proprie capacità. Allo stesso tempo la wheelchair school itinerante offre l’opportunità di acquisire competenze per muoversi nella giungla urbana. Sul fronte del turismo accessibile, infine, il progetto “Ti porto al Parco” permette di visitare il Parco archeologico del Colosseo in Joëlette, una carrozzina da trekking che consente di esplorare la natura alle persone con problemi di mobilità.

.....

La presentazione di Fondazione Tetrabondi è stata elaborata utilizzando le informazioni presenti sul sito <https://fondazionetetrabondi.org/>

ASSOCIAZIONE IL SORRISO DI NATALE E CHIARA

L'associazione "Il Sorriso di Natale e Chiara" nasce nel giugno del 2022 a Reggio Calabria con l'obiettivo di sostenere la ricerca scientifica, promuovere la sensibilizzazione sulle malattie rare e offrire supporto concreto alle famiglie. La nascita dell'associazione è strettamente legata alla storia della famiglia Alvaro, che ha scelto di trasformare la sofferenza in speranza e solidarietà. Tutto ha inizio con Natale, il maggiore di tre fratelli.

L'Associazione persegue esclusivamente finalità di solidarietà sociale e intende operare nel/i settore/i di assistenza sociale e sociosanitaria. Grazie alla partecipazione e il sostegno dei soci, vengono svolte e promosse importanti attività:

- tutela dei diritti civili
- assistenza sociale
- ricerca scientifica
- beneficenza sia diretta che indiretta

Le principali finalità dell'associazione sono promuovere la tutela, l'assistenza e la cura di soggetti disabili, garantendone la dignità personale per una migliore qualità della vita; stimolare e diffondere, con ogni mezzo ritenuto utile, necessario o semplicemente opportuno, la conoscenza delle problematiche inerenti alla disabilità, al fine di sensibilizzare l'opinione pubblica, le autorità politiche, sanitarie e socio-assistenziali, nei confronti dei malati e dei loro familiari; promuovere e sostenere anche in collaborazione con Istituzioni pubbliche e private, attività di ricerca scientifica e di studio per l'approfondimento delle conoscenze scientifiche circa i modelli e le tecniche di intervento nell'ambito della PSE.

L'associazione promuove raccolte fondi, organizza eventi e iniziative di pubblica utilità, crea reti di collaborazione tra famiglie, istituzioni, operatori sanitari e strutture ospedaliere. L'obiettivo è colmare le lacune che spesso isolano le famiglie, offrendo non solo supporto materiale ma anche ascolto e condivisione e speranza, attraverso una rete di circa 50 volontari. "Il Sorriso di Natale e Chiara" si dedica, inoltre, ad attività di sensibilizzazione e informazione, affinché nessuna famiglia si senta più sola di fronte a una diagnosi difficile o a una malattia senza cura. Il messaggio che guida ogni iniziativa è semplice: "In fondo siamo tutti Natale e Chiara".

"Il sorriso di Natale e Chiara" si impegna con determinazione e autofinanziamento a sensibilizzare la popolazione, ad organizzare screening e a diffondere una cultura della prevenzione genetica.

.....
La presentazione di "Il Sorriso di Natale e Chiara" è stata elaborata utilizzando le informazioni presenti sul sito <https://www.ilsorrisodinatalechiara.org/>

BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA DI RIFERIMENTO

- Bibliografia

- Adams, M. M., & Hicks, A. L. *Spasticity after spinal cord injury. Spinal Cord*, 43(10), 577–586, 2005.
- Ayyar, D. R. *Spasticity: Diagnosis and management. British Medical Journal*, 306(6890): 1081–1086, 1993.
- Barnes, M. P., & Johnson, G. R. (a cura di). *Upper Motor Neurone Syndrome and Spasticity: Clinical Management and Neurophysiology*. Cambridge University Press, 2001.
- Barone, Pierangelo; Ciambrone, Raffaele (a cura di). *Inclusione scolastica: una sfida per la scuola*. FrancoAngeli, 2020.
- Dalla Ragione, Laura; Tonioni, Federico (a cura di). *Disabilità e salute mentale*. FrancoAngeli, 2018.
- Del-Ama, A. J., Gil-Agudo, Á., Pons, J. L., & Moreno, J. C. *Hybrid FES-robot cooperative control of ambulatory gait rehabilitation exoskeleton. Journal of NeuroEngineering and Rehabilitation*, 2014.
- Ianes, Dario; Cramerotti, Sofia. *Didattica inclusiva*. Erickson, 2022.
- Melio, Iacopo. *Faccio salti altissimi*. Mondadori, 2020.
- Merlo, Giovanni (a cura di). *Disabilità: i diritti mancanti*. Maggioli Editore, 2022.
- Oliver, Michael. *The Politics of Disablement*. Macmillan, 1990.
- Paini, Germano; Scataglini, Carlo. *Manuale di comunicazione e linguaggio inclusivo*. Erickson, 2021.
- Pandyan, A. D., Gregoric, M., Barnes, M. P., et al. *Spasticity: clinical perceptions, neurological realities and meaningful measurement. Disability and Rehabilitation*, 27(1-2), 2-6, 2005.
- Rösche, J., & Dressler, D. *OnabotulinumtoxinA in the treatment of spasticity. NeuroRehabilitation*, 38(3), 2016.
- Shakespeare, Tom. *Disability Rights and Wrongs Revisited*. Routledge, 2014.
- Thilmann, A. F., Fellows, S. J., & Garms, E. *Pathophysiology and treatment of muscle spasticity. Muscle & Nerve Supplement*, 14(S9): S2–S5, 1991.
- Vacca I. (a cura di). *Ridefiniamo l'inclusione*. Rarelab, 2025.
- Young, Stella. *I'm not your inspiration, thank you very much*. TED Talk, 2014 (https://www.ted.com/talks/stella_young_i_m_not_your_inspiration_thank_you_very_much)

- Normativa di riferimento

- Convenzione ONU sui Diritti delle Persone con Disabilità, Legge 18/2009.
- Legge 104/1992 - Legge quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone con handicap.
- Legge 112/2016 - Norme per l'assistenza in favore delle persone con disabilità grave prive del sostegno familiare.
- OMS - Organizzazione Mondiale della Sanità. *Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute (ICF)*, 2001.
- WHO - World Health Organization. *International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)*. Geneva, 2001.

- Sitografia

- Associazione italiana Paralisi spastica (Aias nazionale):
<https://www.aiasnazionale.it/>

- Associazione italiana sclerosi multipla (Aism):
<https://www.aism.it/>
- Associazione Vivere la Paraparesi spastica ereditaria (Aivips):
<https://www.aivips.it/>
- Camera dei deputati, Servizio Studi:
<https://www.camera.it/temiap/2021/03/09/OCD177-4856.pdf>
- Christopher & Dana Reeve Foundation:
<https://www.christopherreeve.org/international/italian-hub/salute/condizioni-secondarie-e-benessere/spasticita/>
- Istituto nazionale di statistica (Istat):
<https://www.istat.it/comunicato-stampa/inclusione-scolastica-degli-alunni-con-disabilita-anno-scolastico-2023-2024/>
- Istituto nazionale di previdenza sociale (Inps):
https://www.inps.it/content/dam/inps-site/pdf/istituto/struttura-organizzativa/1444KEY-linee_guida_accertamento_degli_stati_invalidanti.pdf
- Ministero della Disabilità
<https://disabilita.governo.it/it/notizie/ministro-locatelli-non-fermarsi-su-riconoscimento-caregiver-familiare>
- Orpha.net - Il portale delle malattie rare e dei farmaci orfani: <https://www.orpha.net/it/disease/detail/685>
- Osservatorio malattie rare (Omar):
<https://www.osservatoriomalattierare.it/i-nostri-servizi/sportello-legale-omar-dalla-parte-dei-rari>
- Osservatorio malattie rare (Omar) - Invalidità civile: <https://www.osservatoriomalattierare.it/invalidita-civile-esenzioni-e-diritti/13178-legge-104-che-cos-e-e-come-si-ottiene-l-accertamento-dell-handicap>
- Osservatorio malattie rare (Omar) - Nuovo decreto disabilità: <https://www.osservatoriomalattierare.it/news/invalidita-civile-esenzioni-e-diritti/20906-disabilita-il-nuovo-decreto-rivede-la-terminologia-e-le-procedure-di-valutazione-per-legge-104-e-invalidita-civile>
- Osservatorio malattie rare (Omar) - Riforma della disabilità: <https://www.osservatoriomalattierare.it/news/politiche-socio-sanitarie/21781-riforma-della-disabilita-rimandata-al-2027-dal-decreto-milleproroghe>
- Osservatorio malattie rare (Omar) - Caregiver familiare:
<https://www.osservatoriomalattierare.it/news/politiche-socio-sanitarie/20749-caregiver-familiare-attualmente-in-discussione-6-proposte-di-legge-per-riconoscimento-e-tutela>
- Società italiana di neurologia clinica dell'handicap (Sinch):
https://sinch.it/wp-content/uploads/2023/04/sinc-1558453060_aansinchspasticita.pdf



OMAR OSSERVATORIO MALATTIERARE

O.Ma.R. - Osservatorio Malattie Rare rappresenta la prima e unica agenzia giornalistica, in Italia e in Europa, interamente dedicata alle malattie rare e ai tumori rari. Da più di un decennio, l'intuizione editoriale della giornalista Ilaria Ciancaleoni Bartoli è diventata la più affidabile fonte di informazione sul tema della rarità in sanità. La testata giornalistica è consultabile gratuitamente online dal sito www.osservatoriomalattierare.it e si rivolge a tutti gli stakeholder del settore. La mission dell'Osservatorio è produrre e far circolare una informazione facilmente comprensibile, ma scientificamente corretta, su tematiche ancora poco note, mettendo le proprie competenze a disposizione degli altri media, dei pazienti e di tutti gli stakeholder del settore. La correttezza scientifica è assicurata da un accurato vaglio delle fonti e dal controllo di un comitato scientifico composto dai maggiori esperti del settore.