



# Università degli Studi di Padova

CORSO DI LAUREA IN TERAPIA OCCUPAZIONALE  
PRESIDENTE: *Ch.mo Prof. Paolo Bonaldo*

## TESI DI LAUREA

“REVISIONE DELLA RUBRICA FATTORI AMBIENTALI ICF ALLA LUCE  
DELL’ESPERIENZA DI RIABILITAZIONE NEUROLOGICA IN UN CASO STUDIO DI VITA  
REALE: UN’ANALISI RETROSPETTIVA DI PROGETTI RIABILITATIVI APPARTENENTI A  
PAZIENTI GIOVANI-ADULTI AFFETTI DA ATASSIA DI FRIEDREICH”

“Revision of the ICF Environmental factors rubric following the real life use case in a  
neurorehabilitation setting: a retrospective analysis of rehabilitation projects for young adults with  
Friedreich’s ataxia”

RELATORE: Dott., Specialista in Neurologia, Prof. Andrea Martinuzzi  
Correlatore: Dott.ssa, T.O., Prof.ssa Raffaella Giuriati

LAUREANDO: Francesco Baretta

Anno Accademico 2021/2022

## INDICE

<b>RIASSUNTO .....</b>	<b>1</b>
<b>ABSTRACT .....</b>	<b>2</b>
<b>INTRODUZIONE .....</b>	<b>3</b>
<b>CAPITOLO 1: “<i>International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)</i>” .....</b>	<b>8</b>
1.1. Scopi della classificazione.....	8
1.2. Struttura e organizzazione della classificazione.....	9
1.2.1. Definizioni delle componenti.....	10
1.3. Organizzazione e processo di codifica .....	12
1.4. Innovazioni.....	14
1.5. Organizzazione e codifica dei Fattori ambientali.....	15
1.5.1. L’importanza dei fattori ambientali nella pratica del Terapista Occupazionale .....	16
<b>CAPITOLO 2: “<i>International Classification of Health Interventions (ICHI)</i>” .....</b>	<b>18</b>
2.1. Struttura.....	18
2.2. Corrispondenze ICHI - ICF .....	20
2.3. Environmental targets.....	21
<b>CAPITOLO 3: “<i>Atassia di Friedreich</i>” .....</b>	<b>23</b>
3.1. Definizione e dati epidemiologici .....	23
3.2. Eziologia e patogenesi.....	23
3.3. Segni e sintomi .....	24
3.4. Diagnosi.....	25
3.5. Decorso clinico e prognosi .....	25
3.6. Trattamento e gestione .....	26
<b>CAPITOLO 4: “<i>Progetto Riabilitativo Individuale (P.R.I.)</i>” .....</b>	<b>28</b>
4.1. P.R.S.....	28
4.2. Verifica del P.R.S. e Indicazioni alla dimissione .....	29
<b>CAPITOLO 5: “<i>Materiali e metodi</i>” .....</b>	<b>30</b>
<b>CAPITOLO 6: “<i>Risultati</i>” .....</b>	<b>33</b>
<b>CAPITOLO 7: “<i>Discussione</i>” .....</b>	<b>44</b>
<b>CONCLUSIONI.....</b>	<b>49</b>
<b>RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI.....</b>	<b>50</b>

## RIASSUNTO

L'*International Classification of Functioning, Disability and Health* (ICF) ha portato a importanti innovazioni, delineando una nuova prospettiva e definizione di disabilità e sottolineando l'importanza che l'ambiente ha nella sua descrizione. I principali scopi di questo studio sono: mettere in luce l'effettiva importanza che viene data ai fattori ambientali; revisionare la rubrica Fattori ambientali ICF, valutando l'eventuale necessità e possibilità di ampliarla.

Sono stati analizzati i progetti riabilitativi di pazienti giovani-adulti (età  $\geq 18$  anni) affetti da Atassia di Friedreich, ricoverati per un programma di riabilitazione presso l'Istituto di ricerca IRCCS E. Medea nel Nord-est Italia, nell'arco di due anni, archiviati in un sistema computerizzato basato sull'uso di ICF. Nel sistema ogni codice è collegato a un contenuto descrittivo esteso e dettagliato, dove il Terapista Occupazionale descrive, con il linguaggio tecnico della professione, la situazione funzionale attuale del paziente, i problemi presenti e gli eventuali obiettivi con le modalità d'intervento. Il contenuto descrittivo è stato analizzato per trovare interventi con focus sull'ambiente, successivamente codificati attraverso l'uso dell'*International Classification of Health Interventions* (ICHI) che codifica gli interventi sanitari, e ICF, allo scopo di confrontare il linguaggio descrittivo comunemente usato nella pratica clinica dei Terapisti Occupazionali e la possibilità di tradurlo adeguatamente attraverso il sistema di codifica proposto dagli Environmental targets della classificazione ICHI e i Fattori ambientali della classificazione ICF. È stata contestualmente svolta un'analisi rispetto alla frequenza della codifica della componente Fattori ambientali e la frequenza degli obiettivi d'intervento che presentano un target ambientale, in generale e in relazione al funzionamento dei pazienti, secondo la compromissione della capacità di mobilità.

Dai risultati emerge un 6,4% del totale dei codici utilizzati che appartiene alla componente Fattori ambientali. Tuttavia, nel totale degli obiettivi d'intervento identificati, si è trovata una frequenza del 43% di questi in cui il focus è l'ambiente. Inoltre, negli obiettivi d'intervento associati a codici della componente Attività e Partecipazione, si è trovata una frequenza del 39% di casi in cui il focus è l'ambiente. Da ciò si evince che, se nella descrizione generale del funzionamento del paziente i Fattori ambientali non sembrano rivestire un ruolo di particolare rilievo, di fatto nella stesura degli obiettivi d'intervento questi rivestono un ruolo sensibilmente più rilevante. È stato dimostrato che la rubrica Fattori ambientali ICF, se testata in un contesto di vita reale, risulta adeguata nell'87,3% dei casi, mentre gli Environmental targets ICHI nell'84% dei casi. Dai risultati emerge che il linguaggio descrittivo utilizzato dai Terapisti Occupazionali non è del tutto codificabile in maniera adeguata, tuttavia le classificazioni dimostrano una buona rappresentatività. Entrambe le classificazioni richiedono di essere implementate rispetto ai prodotti e tecnologie per il trasporto di oggetti durante lo svolgimento di un'attività e l'organizzazione ambientale del luogo dove viene svolta l'attività. Future ricerche dovrebbero prendere in considerazione periodi più lunghi, una maggiore varietà di patologie e la possibilità di coinvolgere più centri di cura e ricerca.

## ABSTRACT

The *International Classification of Functioning, Disability and Health* (ICF) has led to important innovations, outlining a new perspective and definition of disability and emphasising the importance of the environment in its description. The main aims of this study are: to enlighten the actual importance given to environmental factors; to review the ICF Environmental Factors rubric, assessing whether it is necessary and possible to expand it.

The rehabilitation projects of young-adult patients (age  $\geq 18$  years) suffering from Friedreich's Ataxia, admitted for a rehabilitation program at the IRCCS E. Medea research institute in North-Eastern Italy, stored in a computerised system based on the use of ICF, over two years, were analysed. In the system, each code is linked to extensive and detailed descriptive content, where the Occupational Therapist describes, with the technical language of the profession, the current functional situation of the patient, the problems present, and the possible objectives with forms of intervention. The descriptive content was analysed to find interventions with a focus on the environment, which were subsequently coded through the use of the *International Classification of Health Interventions* (ICHI), which codes health interventions, and ICF, in order to compare the descriptive language commonly used in the clinical practice of Occupational Therapists and the possibility of translating it adequately through the coding system proposed by the ICHI Environmental targets and the ICF Environmental factors. At the same time, an analysis was carried out concerning the frequency of the coding of the Environmental factors component and the frequency of the intervention targets presenting an environmental target, in general, and about the patient's functioning, according to the impairment of mobility capacity.

The results show that 6,4% of the total codes used belonged to the Environmental factors component. However, in the total number of intervention goals identified, a frequency of 43% was found where the focus is on the environment. Furthermore, in the intervention goals associated with codes from the Activities and Participation component, a frequency of 39% was found in which the focus is the environment. From this, it can be assessed that, while in the general description of the patient's functioning, environmental factors do not seem to play a particularly prominent role, they do play a significantly more prominent role in the drafting of intervention goals. It has been shown that the ICF Environmental Factors rubric, when tested in a real-life context, is adequate in 87.3% of cases, while the ICHI Environmental Targets is in 84% of cases. The results show that the descriptive language used by Occupational Therapists is not entirely adequately coded, however, the classifications demonstrate good representativeness. Both classifications require the implementation of products and technologies for transporting objects during an activity and the environmental organisation of the place where the activity is carried out. Future research should consider longer periods, a greater variety of pathologies, and the possibility of involving more treatment and research centres.

## INTRODUZIONE

Come descritto nel “*WHO-FIC Family paper 2018*” redatto dal “*WHO-FIC Family Development Committee*” nell’Ottobre del 2018 [1], la World Health Organization’s Family of International Classifications (WHO-FIC o Family) è un insieme di classificazioni, che condividono caratteristiche simili, che possono essere usate individualmente o collettivamente al fine di fornire informazioni sui differenti aspetti della sanità e dei sistemi sanitari. Le classificazioni sono studiate per coprire determinate dimensioni principali: mortalità, patologie, funzionamento, disabilità e interventi sanitari.

Gli scopi principali della WHO-FIC sono:

- Fornire un quadro concettuale dei domini di informazione per i quali le classificazioni sono, o è probabile che siano, necessarie per scopi legati alla salute e alla gestione della salute;
- Fornire una serie di classificazioni approvate per scopi specifici definiti all'interno di questo quadro concettuale;
- Facilitare l’archiviazione, il recupero, l’analisi, la disaggregazione, l’interpretazione e lo scambio di dati per individui e popolazioni e la compilazione di dati coerenti a livello internazionale;
- Migliorare la salute attraverso la raccolta di informazioni sanitarie valide per sostenere le decisioni prendere decisioni a tutti i livelli, anche per sostenere il finanziamento dei sistemi sanitari (compresi sistemi di classificazione della casistica e il finanziamento generale dei servizi sanitari);
- Stimolare la ricerca sulla salute e sul sistema sanitario.

Al fine di raggiungere gli scopi prefissati, le classificazioni che fanno parte della Famiglia, devono avere le seguenti caratteristiche principali:

- Essere basate su solidi principi scientifici, tassonomici e ontologici;
- Essere culturalmente appropriate e applicabili a livello internazionale;
- Concentrarsi sugli aspetti multidimensionali (bio-psico-sociali) della salute;
- Soddisfare le esigenze dei suoi diversi e variegati utenti;
- Riflettere le conoscenze attuali fornendo al contempo una relativa stabilità nel tempo;
- Consentire la derivazione di misure sintetiche della salute;
- Fornire una piattaforma per utenti e sviluppatori;

- Essere compatibile con l'uso di informazioni da cartelle cliniche elettroniche e terminologie.

Come detto in precedenza, la Famiglia serve a fornire un sistema di classificazione che abbia come obiettivo il range di bisogni di dati sulla salute. Tali bisogni includono dati su: come le persone sono sane; fattori che influenzano la salute; risposte dei sistemi sanitari. La raccolta e l'analisi di tutti questi dati, a livello locale, nazionale e internazionale, è necessaria, per esempio, al fine di implementare la copertura sanitaria universale e sostenere il monitoraggio degli Obiettivi di Sviluppo Sostenibile delle Nazioni Unite (*UN's Sustainable Development Goals*).

Quando si parla di salute in merito a questi scopi, lo si fa usando la definizione della WHO del 1948: *“Uno stato di completo benessere fisico, mentale e sociale e non meramente l'assenza di malattia o infermità”*. Lo stato di salute delle persone, è determinato dalle loro circostanze e ambiente. Fattori come il luogo in cui viviamo, lo stato del nostro ambiente, la genetica, il nostro reddito e il livello di istruzione, e le nostre relazioni con gli amici e la famiglia hanno tutti un impatto considerevole sulla salute, mentre i fattori più comunemente considerati come l'accesso e l'uso dei servizi sanitari spesso hanno un impatto minore. I fattori determinanti della salute, dunque, includono: l'ambiente sociale ed economico; l'ambiente fisico; le caratteristiche e i comportamenti individuali della persona.

L'ICF è la classificazione della Famiglia per descrivere il funzionamento e la salute sia a livello individuale che di popolazione, ed è costruita sul modello bio-psico-sociale di salute della WHO. Il modello descrive che, in linea con la definizione di salute della WHO, il funzionamento e la salute di una persona o popolazione è il risultato dell'interazione di condizioni di salute, funzioni e strutture corporee, attività e partecipazione nelle aree di vita, tutte che si influenzano a vicenda e influenzati da fattori ambientali e personali, come mostrato nella Figura 1.

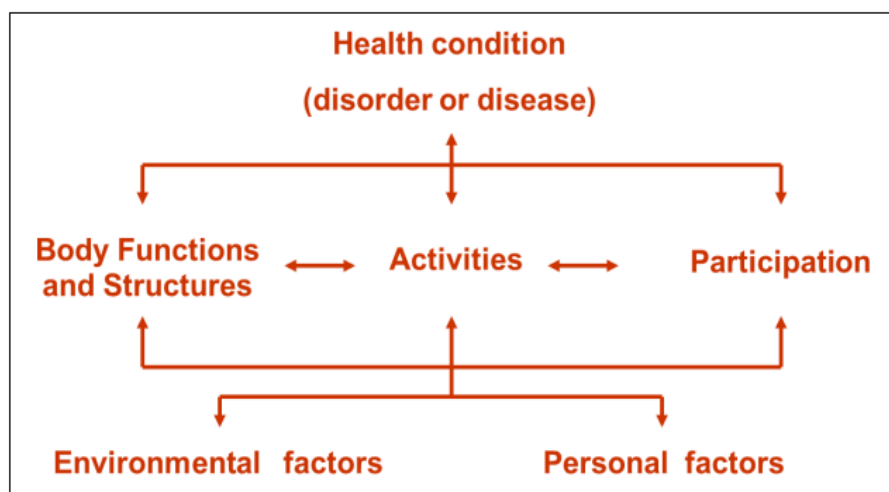


Figura 1: Interazioni tra le componenti del modello bio-psico-sociale della WHO [1].

In questo modo, il modello bio-psico-sociale fornisce un quadro concettuale di base per la Famiglia. Questo quadro concettuale comune supporta sia l'uso complementare dei membri della Famiglia per ricavare i dati sulla salute, sia lo sviluppo integrato continuo della Famiglia. Inoltre permette anche classificazioni correlate di essere posizionate nella Famiglia, aiutando a garantire che esse svolgano un ruolo nel colmare le lacune concettuali.

### Struttura e componenti della Famiglia

La struttura e componenti della Famiglia sono riassunte nella Figura 2.

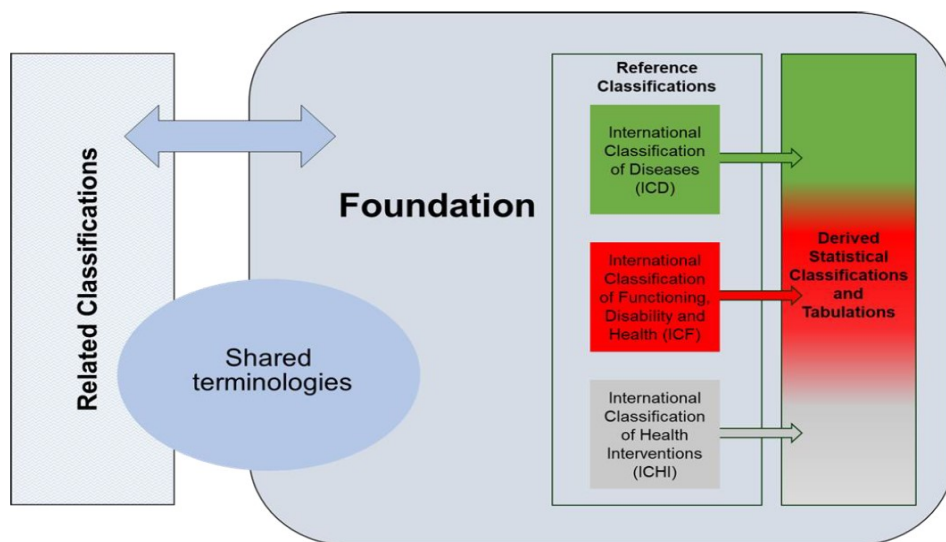


Figura 2: Relazioni tra le classificazioni della WHO-FIC, la Fondazione e le terminologie condivise [1].

La famiglia è formata da tre ampi gruppi: classificazioni di riferimento (*reference classifications*), classificazioni derivate (*derived classifications*) e classificazioni correlate (*related classifications*). Le prime costituiscono gli standard internazionali di riferimento, dalle quali sono state sviluppate le classificazioni derivate al fine di coprire la necessità di informazioni in aree più specifiche della sanità. Le classificazioni correlate invece, coprono domini della sanità oltre quelli delle classificazioni di riferimento (es. farmaci). Quelle che ci interessano maggiormente sono le classificazioni di riferimento. Al momento nella Famiglia ne sono presenti tre, in costante aggiornamento ed evoluzione:

- *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD)*, usata per classificare le patologie e altri problemi legati alla salute, come sintomi ed infortuni;

- *International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)*, usata per classificare il funzionamento, la salute e la disabilità;
- *International Classification of Health Interventions (ICHI)*, usata per classificare gli interventi sanitari.

*International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD)*. L'ICD è nata negli ultimi anni del XIX secolo sotto il nome di *International List of Causes of Death*, ed era pensata, appunto, per classificare le varie cause di morte.

I creatori hanno poi iniziato un processo decennale di revisioni periodiche al fine di assicurare che la classificazione rimanesse aggiornata, in relazione alle nuove scoperte in ambito medico. Attualmente si è arrivati all'undicesima versione (ICD-11), la quale risale al 2018 ed è in uso dall'inizio del 2022.

L'ICD si è evoluta in un sistema di classificazione completo per l'uso in mortalità, morbilità, casistica, sicurezza del paziente e qualità. La sua versione finale, è stata costruita usando una piattaforma tecnologica flessibile di informazioni, in modo da facilitare la codifica e la traduzione in diverse lingue.

*International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)*. L'ICF è stata preceduta, nel 1980, dalla *International Classification of Impairment, Disability and Handicap (ICIDH)*. Successivamente, nel 2001, è stata rilasciata la prima versione della classificazione ICF, con un cambio di prospettiva rispetto all'ICIDH e, nel 2002, è stata pubblicata la prima versione Italiana dell'ICF. Questa classificazione è stata concepita come complementare all'ICD, infatti, l'uso integrato di entrambe queste classificazioni ha il potenziale di fornire una prospettiva completa sul funzionamento e la salute.

L'ICF offre una prospettiva comune per definire e comunicare dati sul funzionamento e la salute. Per questo, la terminologia dell'ICF influenza le altre *reference classifications* della Famiglia, infatti può essere trovata nella rubrica del funzionamento dell'ICD-11 e nelle definizioni dei target dell'ICHI.

*International Classification of Health Interventions (ICHI)*. L'ICHI è in sviluppo dal 2007, la sua ultima versione, la Beta-3, è stata pubblicata nell'Ottobre 2020 e risulta completa nella parte riguardante gli interventi clinici, mentre le parti riguardanti gli interventi sul funzionamento e sulla sanità pubblica sono sotto una verifica finale.

L'ICHI incorpora una definizione di “intervento sanitario” che comprende interventi per la promozione della salute, la prevenzione e il trattamento delle malattie, la riabilitazione, il sostegno e



la riabilitazione, supporto e palliazione forniti da tutti i tipi di fornitori attraverso l'intero sistema sanitario, che vanno da interventi clinici individuali, attraverso interventi comportamentali ed educativi a quelli con obiettivi di salute pubblica più ampi.

Una delle sfide più grandi all'interno della Famiglia è l'allineamento di tutte le classificazioni, incluse le classificazioni derivate e le classificazioni correlate, in modo da facilitare un efficace uso congiunto delle classificazioni che ne fanno parte. Un obiettivo della Famiglia è che un concetto debba essere descritto solo una volta. I concetti provenienti da una classificazione possono essere usati in altre classificazioni, e dovrebbero avere la stessa base. Questo principio è stato seguito nella stesura dell'ICF e dell'ICHI, dove condizioni di salute associate tra loro non sono incluse, ma vengono derivate dall'ICD, oppure, dove molti ICHI targets sono derivate dall'ICF. Il risultato sono classificazioni di dimensioni più accessibili e che non siano ridondanti o ripetitive. Per permettere questo c'è bisogno che le classificazioni che fanno parte della Famiglia, soprattutto le più importanti come le *reference classifications*, siano sempre in costante aggiornamento ed evoluzione.

Dalla conoscenza dell'importanza di tale aggiornamento e dall'innovazione che la nuova prospettiva, portata dall'ICF e la centralità del nuovo modello bio-psico-sociale della WHO, ha generato, è nato il proposito di questo studio. Considerando appunto le innovazioni portate dall'ICF, che hanno portato anche ad una ridefinizione del concetto di salute e disabilità, dovuta principalmente ad una sempre maggiore consapevolezza dell'impatto che l'ambiente ha sulla condizione di salute e disabilità e il fatto che in alcuni casi questo sia considerato codificabile in maniera poco chiara con i codici attualmente disponibili, si è deciso di svolgere una revisione della rubrica Fattori ambientali ICF.

Considerando l'attenzione che, i Terapisti Occupazionali in particolare, rivolgono all'ambiente ed al suo modo di influire in maniera positiva o negativa sulla performance occupazionale del paziente, si è deciso: in primo luogo di valutare l'effettiva importanza che viene data ai fattori ambientali, in secondo luogo di testare se, nella loro pratica clinica con pazienti affetti da patologia neurodegenerativa, la classificazione ICF fosse sufficientemente adeguata o se apparissero dei problemi che ne comprometterebbero un uso efficace in un contesto di vita reale, diverso da quello teorico. Tutto ciò al fine di valutare se fosse necessario e possibile arricchire la rubrica Fattori ambientali della classificazione ICF.

## CAPITOLO 1

### *“International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)”*

Come introdotto in precedenza, la classificazione ICF fa parte della WHO-FIC o Famiglia, di classificazioni internazionali, della quale è una delle classificazioni di riferimento, insieme all’ICD e all’ICHI. Il testo dell’ICF è stato approvato dalla 54° *World Health Assembly* (WHA) il 22 Maggio 2001 e ne è stato raccomandato agli Stati Membri l’uso nella ricerca, negli studi di popolazione e nella reportistica. In seguito, nel 2002, venne pubblicata una prima traduzione italiana dell’ICF, la *Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute*.

Come suggerisce il nome, l’ICF definisce la salute e gli stati ad essa correlati e serve a classificare il funzionamento atteso di una persona con un determinato stato di salute. Questa classificazione concettualizza il funzionamento come un’interazione dinamica tra la condizione di salute della persona, i fattori ambientali e personali. Fornisce una prospettiva multipla e una comprensione della salute come bio-psico-sociale e centrata sulla persona, riconosce il ruolo dei fattori ambientali e personali nell’esperienza del funzionamento e della condizione di salute.

L’ICF si presenta dunque come il linguaggio unificante per conoscere la complessità delle condizioni di salute e costruire un profilo del funzionamento della persona. Ciò conferisce all’ICF la capacità di guidare la valutazione multidimensionale della persona e la definizione individuale degli outcome da raggiungere tramite il Progetto Riabilitativo e i suoi interventi.

#### 1.1. *Scopi della classificazione*

Come descritto nell’introduzione della versione breve italiana (World Health Organization, 2002) [2] L’ICF ha diversi scopi e può essere utilizzata in discipline e settori diversi. In ogni caso, gli scopi principali possono essere sintetizzati come di seguito:

- Fornisce una base scientifica per la comprensione e lo studio della salute, delle sue condizioni, conseguenze e cause determinanti ad essa correlate, come interazione tra individuo e contesto ambientale;
- Costituisce un linguaggio comune per la descrizione della salute e delle condizioni ad essa correlate, allo scopo di migliorare la comunicazione fra operatori sanitari, ricercatori, pianificatori, amministratori pubblici e popolazione, incluse le persone con disabilità;
- Permette il confronto fra dati raccolti in paesi, discipline sanitarie, servizi e periodi temporali diversi;
- Fornisce una modalità sistematica di codifica delle informazioni nei sistemi informativi sanitari.

L'ICF può dunque essere utilizzata in tutti quei sistemi che hanno attinenza con la salute, come ad esempio quello della previdenza, del lavoro, dell'istruzione, delle assicurazioni, dell'economia, della legislazione e quelli che si occupano delle modifiche ambientali.

## 1.2. *Struttura e organizzazione della classificazione*

Le informazioni fornite dall'ICF sono una descrizione delle situazioni che riguardano il funzionamento umano e le sue restrizioni. La classificazione serve da modello di riferimento per l'organizzazione di tali informazioni, strutturandole in modo significativo, interrelato e facilmente accessibile. La struttura dell'ICF è mostrata nella Figura 3.

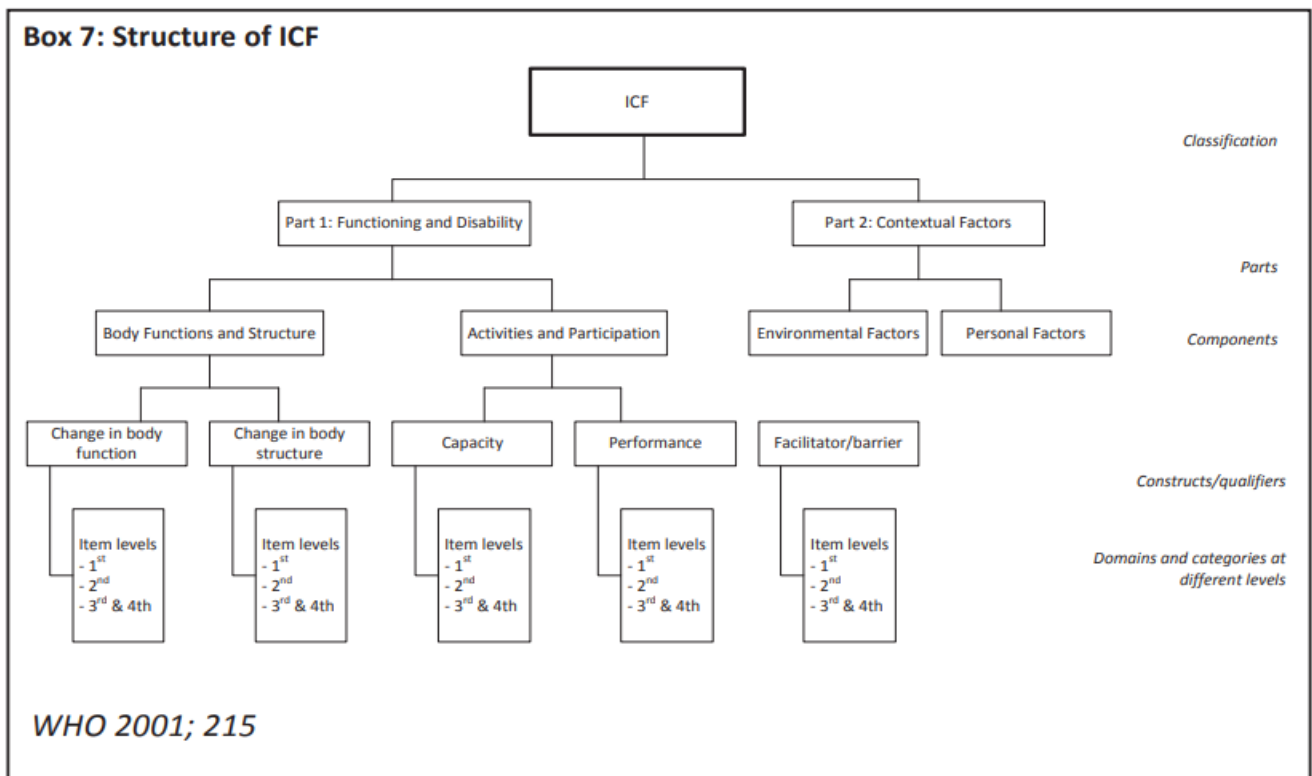


Figura 3: Struttura dell'ICF [3].

L'ICF organizza le informazioni in due parti [2]:

- Parte 1, contiene le categorie che permettono la descrizione del funzionamento e della disabilità della persona con una determinata condizione di salute. È composta da due componenti: corpo, costituita dai domini delle funzioni corporee e delle strutture corporee, per indicare le funzioni dei sistemi corporei; attività e partecipazione, per indicare gli aspetti del funzionamento da una prospettiva sia individuale che sociale;

- Parte 2, contiene le categorie che permettono la descrizione dei fattori contestuali che, con la loro presenza o assenza, possono modificare in termini positivi o negativi il funzionamento della persona. È composta da due componenti, fattori ambientali e fattori personali. È opportuno precisare come, al momento, i fattori personali non siano stati ancora codificati e classificati, a causa della grande variabilità sociale e culturale ad essa associati.

### 1.2.1. Definizioni delle componenti

Nel contesto di salute dell'ICF vengono date le seguenti definizioni delle componenti [2]:

- Le *funzioni corporee* sono le funzioni fisiologiche dei sistemi corporee, incluse quelle psicologiche;
- Le *strutture corporee* sono le parti anatomiche del corpo, come gli organi, gli arti e le loro componenti;
- Le *menomazioni* sono problemi nella funzione o nella struttura del corpo, intesi come una deviazione o una perdita significative;
- L'*attività* è l'esecuzione di un compito o di un'azione da parte di un individuo;
- La *partecipazione* è il coinvolgimento in una situazione di vita;
- Le *limitazioni dell'attività* sono le difficoltà che un individuo può incontrare nell'eseguire delle attività;
- Le *restrizioni della partecipazione* sono i problemi che un individuo può sperimentare nel coinvolgimento nelle situazioni di vita;
- I *fattori ambientali* costituiscono gli atteggiamenti, l'ambiente fisico e sociale in cui le persone vivono e conducono la loro esistenza.

Le varie componenti vengono interpretate attraverso dei costrutti, i quali, a loro volta, vengono resi operativi utilizzando i qualificatori. Per quanto riguarda le funzioni e le strutture corporee, possono essere interpretate attraverso i costrutti del cambiamento nei sistemi fisiologici o nelle strutture anatomiche; per attività e partecipazione sono disponibili due costrutti, capacità e performance.

I fattori ambientali interagiscono con tutte le componenti del funzionamento e della disabilità. Il costrutto di base dei fattori ambientali è la funzione di barriera o facilitatore che il mondo fisico, sociale e gli atteggiamenti può avere sulle persone. Ciascuna componente può essere espressa in termini sia positivi (funzionamento) che negativi (disabilità).

La Figura 4 illustra una visione d'insieme.

### Visione d'insieme dell'ICF

Componenti	Parte 1: Funzionamento e disabilità		Parte 2: Fattori contestuali	
	Funzioni e Strutture Corporee	Attività e Partecipazione	Fattori Ambientali	Fattori Personali*
<b>Domini</b>	Funzioni corporee Strutture corporee	Aree di vita (compiti, azioni)	Influenze esterne su funzionamento e disabilità	Influenze interne su funzionamento e disabilità
<b>Costrutti</b>	Cambiamento nelle funzioni corporee (fisiologico)  Cambiamento nelle strutture corporee (anatomico)	Capacità Eseguire compiti in un ambiente standard  Performance Eseguire compiti nell'ambiente attuale	Impatto facilitante o ostacolante delle caratteristiche del mondo fisico, sociale e degli atteggiamenti	Impatto delle caratteristiche della persona
<b>Aspetto positivo</b>	Integrità funzionale e strutturale	Attività Partecipazione	Facilitatori	non applicabile
	Funzionamento			
<b>Aspetto negativo</b>	Menomazione	Limitazione dell'attività	Barriere/ostacoli	non applicabile
		Restrizione della partecipazione		
Disabilità				

\* Non classificati nell'ICF.

Figura 4: Visione d'insieme dell'ICF [2].

La classificazione è organizzata in uno schema gerarchico, organizzato in con un livello crescente di specificità, che rispetta i seguenti principi tassonomici standard:

- Le componenti funzioni e strutture corporee, attività e partecipazione, fattori ambientali sono state classificate in maniera indipendente l'una dall'altra. Pertanto un termine incluso in una di queste componenti non è poi stato ripetuto in un'altra di esse;

- All'interno di ciascuna componente, le categorie sono organizzate in uno schema a grappolo, cosicché una categoria di livello inferiore condivide gli attributi delle categorie di livello superiore di cui essa fa parte;
- Le categorie si escludono a vicenda, ovvero non possono sussistere su uno stesso livello due categorie con gli stessi identici attributi. Tuttavia questo non deve essere confuso con la possibilità di utilizzare più di una categoria per classificare il funzionamento di un particolare individuo.

### 1.3. *Organizzazione e processo di codifica*

Abbiamo detto precedentemente che ciascuna componente consiste di vari domini e, all'interno di ciascun dominio, di categorie, che sono le unità di classificazione.

Ogni categoria è rappresentata da un codice numerico preceduto da una lettera, che indica la componente a cui appartiene il codice: "b" per le funzioni corporee (body); "s" per le strutture corporee (structure); "d" per le attività e la partecipazione (domain), dove è possibile essere più specifici usando "a" per le attività e "p" per la partecipazione; "e" per i fattori ambientali. Dopo questa prima lettera è presente una prima cifra, che identifica la categoria di primo livello, chiamata capitolo (1-8 per funzioni e strutture corporee, 1-9 per attività e partecipazione, 1-5 per i fattori ambientali). Successivamente si continua con questo pattern: vengono aggiunte due cifre, arrivando ad un totale di tre, per identificare la categoria di secondo livello; viene aggiunta una cifra, arrivando ad un totale di quattro, per identificare la categoria di terzo livello; infine si aggiunge un'ultima cifra, arrivando ad un totale di cinque cifre, per identificare la categoria di quarto livello.

Leggendo i codici da destra verso sinistra, si dovrebbe facilmente risalire dalla categoria più specifica fino alla categoria più ampia dentro alla quale è collocata, arrivando fino al capitolo di appartenenza e quindi il dominio. Ad ogni livello della classificazione ci sono delle categorie che terminano con le cifre "8" o "9", queste sono usate rispettivamente per:

- Indicare aspetti del funzionamento che non sono inclusi in nessuna delle altre categorie specifiche della classificazione, alla quale bisogna abbinare una descrizione di ciò che si vuole descrivere ("8" - altro specificato);
- Descrivere un aspetto del funzionamento per il quale non sono presenti sufficienti informazioni per attribuire una categoria più specifica ("9" - non specificato). Dunque ha lo stesso significato della categoria di secondo o terzo livello esposta subito sopra.

Gli stati di salute e gli stati ad essa correlati di un individuo possono essere registrati selezionando il codice o i codici di categoria appropriati e aggiungendovi i qualificatori, che sono dei codici numerici che specificano l'estensione o la gravità del funzionamento o della disabilità in quella categoria, o il grado in cui un fattore ambientale rappresenta un facilitatore o una barriera.

I qualificatori consistono in una o più cifre, in relazione alla componente di riferimento, separati dal codice da un “.” o da un “+” nel caso dei fattori ambientali: per le funzioni corporee ne è previsto solo uno; per le strutture corporee ne sono previsti tre; per attività e partecipazione ne sono previsti due; per i fattori ambientali ne è previsto solo uno. Nella Tabella 1 sono sintetizzati i principali:

<i>Componente</i>	<i>Posizione</i>	<i>Significato</i>
Funzioni corporee	bxxx.x	Grado di <i>gravità</i> della menomazione
Strutture corporee	sxxx.x__	Grado di <i>gravità</i> della menomazione
	sxxx._x_	<i>Natura</i> della menomazione
	sxxx.__x	<i>Localizzazione</i> della menomazione
Attività e Partecipazione	dxxx.x_	Grado di <i>difficoltà</i> della performance
	dxxx._x	Grado di <i>difficoltà</i> della capacità
Fattori ambientali	exxx.x	Grado di <i>entità</i> della barriera
	exxx+x	Grado di <i>impatto</i> del facilitatore

Tabella 1: Posizione e significato qualificatori.

Per quanto riguarda la scala del grado di gravità della menomazione e del grado di difficoltà performance o della capacità, entrambe utilizzano il seguente grading:

- 0 = *nessun* problema/difficoltà;
- 1 = problema/difficoltà *lieve*;
- 2 = problema/difficoltà *medio*;
- 3 = problema/difficoltà *grave*;
- 4 = problema/difficoltà *completo*;
- 8 = problema/difficoltà *non specificato*;
- 9 = problema/difficoltà *non applicabile* (si usa quando il codice risulta inappropriato).

La scala prevista per l'entità della barriera e quella per l'impatto del facilitatore sono uguali, l'unica differenza è che un facilitatore "+4" sarà considerato "sostanziale" e non "grave".

#### 1.4. *Innovazioni*

Come accennato in precedenza, l'ICF è stata preceduta, nel 1980, dalla *International Classification of Impairment, Disability and Handicap (ICIDH)*.

In questa classificazione, la disabilità veniva definita come una condizione dell'uomo, in cui chiunque potesse trovarsi, anche momentaneamente, ed era dunque vista come un attributo della persona, conseguente alla malattia. L'ICIDH forniva le seguenti definizioni di base [4]:

- *Menomazione*, ogni perdita o anormalità di strutture o funzioni psicologiche, fisiologiche o anatomiche;
- *Disabilità*, ogni restrizione o perdita, risultante ad una menomazione, dell'abilità di eseguire un'attività nella maniera considerata normale per un essere umano;
- *Handicap*, uno svantaggio derivato, per un dato individuo, risultante da una menomazione o una disabilità, che limiti o prevenga l'adempimento di un ruolo che è normale per l'individuo, rispetto alla sua età, sesso e fattori sociali e culturali.

L'ICIDH dunque, teorizzava un ragionamento lineare-causale, secondo il quale, da una malattia o disfunzione risulta una menomazione, la quale causa una disabilità, che a sua volta genera un handicap.

Con l'avvento dell'ICF e del modello bio-psico-sociale, questo ragionamento è stato cambiato radicalmente e con esso è cambiata anche la prospettiva e la definizione stessa della disabilità. Nell'ICF si afferma come la disabilità sia causata dall'ambiente e sia una conseguenza di barriere esterne. La disabilità non è più solo un attributo della persona, ma una situazione che nasce dal divario tra lo stato di salute di quella determinata persona e i fattori contestuali dell'ambiente ove la persona vive. Per questo motivo, la classificazione ICF rappresenta un'autentica rivoluzione nella definizione e quindi nella percezione di salute e disabilità, infatti i nuovi principi evidenziano l'importanza di un approccio integrato, che tenga conto dei fattori ambientali, classificandoli in maniera sistematica.

Il nuovo approccio permette la correlazione fra stato di salute e ambiente arrivando così ad una nuova definizione di disabilità, come condizione di salute in un ambiente sfavorevole: "La disabilità è una difficoltà nel funzionamento a livello fisico, personale o sociale, in uno o più dei domini principali di



vita, che una persona con una condizione di salute prova nell'interazione con i fattori contestuali". Tale situazione può manifestarsi come un difetto nelle strutture corporee o come una limitazione nelle funzioni corporee, come una limitazione alle proprie capacità di compiere un'attività o al grado di partecipazione che la persona può esercitare in tali attività.

Questa nuova visione dunque, porta ad un radicale rovesciamento di prospettiva: dal ruolo centrale della disabilità, si passa al ruolo centrale del funzionamento; dalle conseguenze della malattia, si passa alle componenti della salute.

Ciò che ha contribuito maggiormente a queste innovazioni è sicuramente la maggiore importanza che viene data nella classificazione ICF ai fattori contestuali, in particolar modo ai fattori ambientali, fondamentali al fine di definire il funzionamento atteso di una persona con un determinato stato di salute.

#### 1.5. *Organizzazione e codifica dei Fattori ambientali*

I capitoli della classificazione relativi ai fattori ambientali sono cinque, e sono indicati dai codici che cominciano con la lettera "e" seguita da una cifra:

- e1 - "Prodotti e tecnologie";
- e2 - "Ambiente naturale e cambiamenti ambientali effettuati dall'uomo";
- e3 - "Relazioni e sostegno sociale";
- e4 - "Atteggiamenti";
- e5 - "Servizi, sistemi e politiche"

I fattori ambientali sono organizzati in modo da evidenziare due differenti livelli [2]:

- Individuale (e1 - e4), l'ambiente personale dell'individuo. Vengono incluse le caratteristiche fisiche e materiali dell'ambiente in cui la persona si trova e ha un contatto diretto con altre persone;
- Sociale (e5), le strutture sociali, formali e informali, i servizi e le principali interazioni nella comunità o nella società che hanno un impatto sugli individui. Vengono incluse le organizzazioni e servizi correlati all'ambiente di lavoro, attività della comunità, servizi statali, servizi di comunicazione e trasporto, leggi, regolamenti, etc.

I fattori ambientali devono essere considerati per ciascuna componente del funzionamento e codificati di conseguenza. È importante sottolineare, come i fattori ambientali vadano sempre codificati dal punto di vista della persona della quale si sta descrivendo la situazione.

Ci sono numerosi motivi per cui un fattore ambientale può rappresentare un facilitatore o una barriera, in gradi diversi. Nel caso dei facilitatori, è opportuno tener presenti aspetti come l'accessibilità di una risorsa e se l'accesso è costante o variabile, di buona o cattiva qualità e così via. Nel caso delle barriere, può essere rilevante sapere quanto spesso un fattore ostacola la persona, se l'ostacolo è grande o piccolo, o evitabile oppure no. È inoltre opportuno ricordare, che un fattore ambientale una barriera sia a causa della sua presenza (es. atteggiamenti negativi verso le persone con disabilità) sia della sua assenza (es. la mancata disponibilità di un servizio necessario).

In alcuni casi, un insieme di fattori ambientali viene riassunto utilizzando un unico termine, come povertà, sviluppo, ambiente rurale o urbano, o capitale sociale. Questi termini comprensivi purtroppo non si trovano nella classificazione, per questo motivo, chi compie la codifica dovrebbe separarne i fattori costituenti e codificarli [5].

#### *1.5.1. L'importanza dei fattori ambientali nella pratica del Terapista Occupazionale*

Come accennato nell'introduzione, l'ambiente e la sua influenza nella performance occupazionale del paziente hanno un ruolo di estrema rilevanza nel processo di ragionamento clinico del Terapista Occupazionale.

“La Terapia Occupazionale è una professione sanitaria centrata sul cliente che si occupa di promuovere la salute e il benessere attraverso l'occupazione. L'obiettivo principale della terapia Occupazionale è quello di rendere le persone capaci di partecipare alle attività della vita quotidiana. I terapeuti Occupazionali raggiungono questo risultato lavorando con le persone per migliorare la loro capacità di impegnarsi in occupazioni che vogliono fare, di cui hanno bisogno o sono tenute a fare, oppure modificando l'occupazione o l'ambiente per supportare al meglio il loro impegno occupazionale” (WFOT, 2012) [6].

Infatti, secondo uno dei principali modelli concettuali di Terapia Occupazionale, il *Person Environment Occupation* (PEO), sviluppato da Law et. al (1996) [7], la performance occupazionale è il prodotto dell'interazione dinamica che esiste fra la persona, le sue occupazioni e l'ambiente in cui vive. La relazione fra queste componenti è transazionale, dunque esse si influenzano e variano nel tempo. L'ambiente include componenti culturali, istituzionali, fisiche e sociali.

Uno schema del modello è mostrato nella Figura 5.

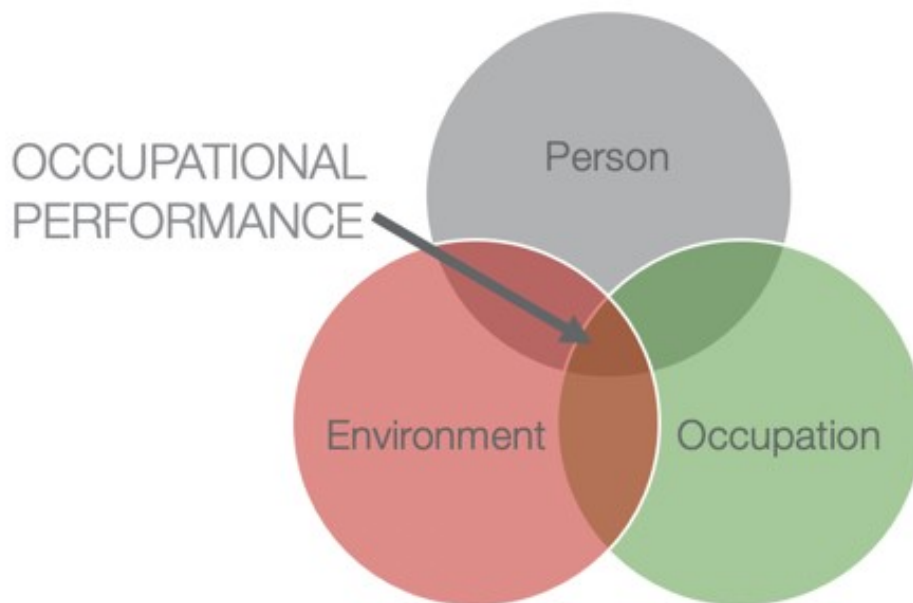


Figura 5: Modello PEO (Law et al., 1996) [7].

Se ne deduce dunque, che i fattori ambientali hanno una forte influenza nel funzionamento atteso della persona e che essi vengono considerati ad ogni livello del ragionamento clinico, dalla fase di raccolta dati iniziale, fino alla fase di intervento e rivalutazione finale, in quanto elementi fortemente legati alla performance occupazionale del paziente.

## CAPITOLO 2

### *“International Classification of Health Interventions (ICHI)”*

L’ICHI o International Classification of Health Interventions, è uno strumento comune per riportare e analizzare gli interventi sanitari a fini clinici e statistici [8].

La WHO e il WHO-FIC Network stanno sviluppando questa classificazione dal 2007, rilasciando una versione ogni anno dal 2012. Tutto questo ha portato alla versione Beta-3, contenente circa 8000 codici per descrivere gli interventi sanitari. La componente relativa agli interventi clinici è stata finalizzata. Le componenti relative agli interventi di funzionamento e agli interventi di salute pubblica sono in fase di revisione finale.

Come descritto nella *“ICHI Reference Guide”* [9], la classificazione copre gli interventi effettuati da un’ampia gamma di fornitori nell’ambito dell’intera gamma dei sistemi sanitari e comprende interventi di: diagnostica, medicina, chirurgia, salute mentale, cure primarie, sanità alleata, supporto al funzionamento, riabilitazione, medicina tradizionale e salute pubblica. L’intervento sanitario è stato definito come segue:

*“Un intervento sanitario è un’azione eseguita per, con o per conto di una persona o di una popolazione il cui scopo è valutare, migliorare, mantenere, promuovere o modificare la salute, il funzionamento o le condizioni di salute”.*

La classificazione non include informazioni riguardo l’effettore o il setting dell’intervento sanitario, inoltre, le ragioni e l’outcome dell’intervento, devono essere codificate usando le classificazioni ICD e ICF.

#### 2.1. *Struttura*

Gli interventi sono raggruppati nelle seguenti quattro sezioni, che assomigliano molto a quelle della classificazione ICF:

- *Body Systems and Functions* (capitoli 1-12);
- *Activities and Participation Domains* (capitoli 13-21);
- *Environment* (capitoli 22-27);
- *Health-related Behaviours* (capitolo 28).

Ogni codice ICHI viene descritto utilizzando tre assi:

- *Target*, contiene l'entità su cui si svolge l'azione. Include: anatomia, funzione umana, persona o cliente e gruppo o popolazione;
- *Action*, è definita come un atto che viene fatto da un attore ad un bersaglio durante un intervento sanitario. Include: indagine, trattamento, gestione e prevenzione;
- *Means*, contiene le entità che descrivono i processi e i metodi con cui l'azione viene eseguita. Include: approccio, tecnica, metodo e campione.

Ogni codice è formato da un titolo, che spesso è un termine di uso comune, e un codice alfabetico unico di 7 caratteri che denotano le categorie dei tre assi per quell'intervento: 3 caratteri per Target, 2 caratteri per Actions e 2 caratteri per Means.

Ogni codice contiene tutti gli elementi necessari per l'intervento sanitario. In caso si volessero aggiungere informazioni relative, si possono usare gli *extension code*, che ampliano il dettaglio e la granularità dei codici ICHI, includendo informazioni riguardanti:

- Quantificatori
  - Numero di strutture anatomiche su cui è stato eseguito un intervento;
  - Numero di interventi eseguiti;
  - Numero di prodotti terapeutici inseriti.
- Informazioni descrittive aggiuntive per gli interventi
  - Inizio/mantenimento/interruzione/ripresa dell'intervento;
  - Relazione con altri interventi;
  - Non pianificato;
  - Standardizzazione o struttura;
  - Uso di attrezzature o sfida;
  - Fattori abilitanti per il cambiamento del comportamento;
  - Cliente/destinatario;
  - Terapia creativa;
  - Abilità e tecniche specifiche;
  - Intervento temporaneo;
  - Lembi di tessuto;
  - Innesti di tessuto.
- Topologia
  - Lateralità;

- Misura;
- Relazionale.
- Teleassistenza
  - Intervento eseguito con consulenza o assistenza fornita da una postazione distante;
  - Intervento fornito al/i destinatario/i in un luogo distante;
  - Interventi erogati tramite tecnologia, senza il coinvolgimento diretto di un operatore umano.
- Esami patologici essenziali
- Obiettivi supplementari
- Dettagli anatomici specifici
- Medicamenti
- Prodotti per l'assistenza (ausili)
- Prodotti terapeutici

Gli *extension code* sono condivisi con ICD e ICF nella base comune e consentono agli utenti di descrivere ulteriori dettagli sull'intervento oltre al codice ICHI pertinente. Una sintassi semplice e logica collega i codici ICHI e gli *extension code*, gli interventi eseguiti insieme e i pacchetti di interventi. Il numero di categorie in ICHI è determinato in base ai casi d'uso di ICHI e alla necessità di stabilità della classificazione nel tempo [8].

## 2.2. *Corrispondenze ICHI - ICF*

L'asse *Target* di ICHI comprende categorie per i domini di Funzioni e Strutture corporee, Attività e Partecipazione e i Fattori ambientali, basate sui codici ICF.

I target ICHI basati sui codici ICF sono stanziati gerarchicamente, come le stesse categorie dell'ICF. Nella gerarchia dell'ICF, il livello più alto è il Capitolo, il quale è suddiviso in blocchi, all'interno dei quali sono stanziati i codici a 3 e 4 cifre (secondo e terzo livello). I target basati sui capitoli dell'ICF sono comprensivi di tutti i target presi dai livelli inferiori della gerarchia ICF, cioè i blocchi e i codici ICF di secondo livello a 3 cifre, in quanto pochissimi codici ICF a 4 cifre sono inclusi nei target ICHI.

I target basati sui codici ICF a livello di capitolo, sono composti da due lettere seguite dal numero "1"; i target basati sui codici ICF a livello di blocco, sono composti da due lettere seguite dal numero "2"; i target basati sui codici ICF a 3 o 4 cifre, sono composti da tre lettere [9].

Un esempio della struttura gerarchica è illustrato nella Tabella 2.

<b>Target ICHI</b>	<b>Livello ICF</b>	<b>Codice ICF</b>
<b>SN1</b> - Vita domestica, non specificato	Capitolo	d6
<b>SN2</b> - Procurarsi i beni necessari, altro specificato e non specificato	Blocco	d610 - d629
<b>SNC</b> - Procurarsi un posto in cui vivere	Codice secondo livello	d610
<b>SND</b> - Procurarsi beni e servizi	Codice secondo livello	d620
<b>SO2</b> - Compiti casalinghi, altro specificato e non specificato	Blocco	d630 - d649
<b>SOA</b> - Preparare pasti	Codice secondo livello	d630
<b>SOD</b> - Fare i lavori di casa	Codice secondo livello	d640

Tabella 2: Struttura gerarchica dei target ICHI basati sui codici ICF

### 2.3. *Environmental targets*

Considerando che l'asse Target di ICHI e le categorie ICF condividono la stessa struttura gerarchica, andando ad analizzare gli environmental targets o e-targets di ICHI, si può notare come questi condividano gli stessi capitoli della rubrica Fattori ambientali:

- Il target UA1 “Prodotti e tecnologie, non specificato” corrisponde al capitolo e1 “Prodotti e tecnologie”;
- Il target UB1 “Ambiente naturale e cambiamenti ambientali effettuati dall'uomo, non specificato” corrisponde al capitolo e2 “Ambiente naturale e cambiamenti ambientali effettuati dall'uomo”;
- Il target UC1 “Relazioni e sostegno sociale, non specificato” corrisponde al capitolo e3 “Relazioni e sostegno sociale”;
- Il target UD1 “Atteggiamenti, non specificato” corrisponde al capitolo e4 “Atteggiamenti”;
- Il target UE1 “Servizi, sistemi e politiche, non specificato” corrisponde al capitolo e5 “Servizi, sistemi e politiche”.

Nella quasi totalità dei casi, questa corrispondenza vale anche per i codici di secondo livello, fatta eccezione per alcuni casi dove alcuni target sono stati estrapolati da codici di terzo livello o dalle inclusioni dei codici di secondo livello.

Tuttavia, i Target ambientali ICHI presentano una novità rispetto ai Fattori ambientali ICF, rappresentata da un ulteriore capitolo dal titolo dedicato alle industrie ed ai prodotti industriali, dal titolo “*Additional environmental industries and products targets*”, mostrato in Figura 6.

- ▼ Additional environmental industries and products targets
  - UG1 Additional environmental industries and products, unspecified
  - UGA Extraction of crude petroleum and natural gas
  - UGB Mining of coal and lignite
  - UGC Manufacture of coke and refined petroleum products
  - UGD Coal and coke
  - UGE Refined petroleum products
  - UGF Electricity generation and supply
  - UGG Gas production and supply
  - UGH Nuclear fuel
  - UGJ Renewable energy sources
  - UGK Manufacture of chemicals and chemical products
  - UGL Chemicals and chemical products
  - UGM Rubber and plastics products
  - UGN Construction of buildings
  - UGP Residential buildings
  - UGQ Non-residential buildings
  - UGR Agriculture
  - UGS Wastes or scraps
  - UGT Electronic products
  - UGU Motor vehicles

Figura 6: Capitolo aggiuntivo Target ambientali ICHI [10].

Questo capitolo in più presente nei Target ambientali è stato integrato recentemente nella classificazione, e riguarda principalmente interventi che mirano alla sanità pubblica.



## CAPITOLO 3

### *“Atassia di Friedreich”*

*“L’atassia di Friedreich fu riportata per la prima volta nel 1863 dal fisico tedesco Nicholaus Friedreich ad Heidelberg, Germania. Egli descrisse i reperti essenziali della malattia: atrofia degenerativa dei cordoni posteriori del midollo spinale che conducono ad atassia progressiva, perdita di sensibilità, e debolezza muscolare, spesso associata con scoliosi, deformità del piede, e cardiopatia.” - Williams C.T. et al (2022) [11].*

#### 3.1. *Definizione e dati epidemiologici*

L’atassia di Friedreich (FRDA) è una malattia neurodegenerativa ereditaria a trasmissione autosomica recessiva, che provoca principalmente atassia, ovvero mancanza di coordinazione nei movimenti.

Si tratta della più comune tra le sindromi atassiche ereditarie, con una prevalenza di circa 1 persona su 50.000 in Europa, senza distinzione di sesso e con una frequenza dei portatori sani di circa un individuo su 100-150. Di solito, l’inizio dei sintomi è, in genere, durante l’infanzia e l’adolescenza (media 15 anni, DS  $\pm$ 8 anni) e si manifesta con instabilità del cammino. Un quinto dei pazienti è più giovane di 5 anni all’insorgenza. L’esordio è tra i 10 e i 20 anni anche se le forme possono essere ad esordio precoce (<10 anni) o tardivo (>20 anni), più precoce è l’esordio più lunga è l’espansione, più lunga è l’espansione più precoce è l’esordio e più grave è la malattia [12].

#### 3.2. *Eziologia e patogenesi*

L’atassia di Friedreich (FRDA) è causata dalla mutazione del gene *FXN*, che codifica la fratassina, una proteina mitocondriale coinvolta nell’omeostasi del ferro, in particolar modo per quanto riguarda l’assemblaggio degli ammassi di ferro e zolfo [13].

La mutazione del gene porta all’espansione instabile di una tripletta GAA situata nell’introne 1 del gene *FXN* (9q21.11), del cromosoma 9, ovvero nel frammento di DNA non tradotto, questo è sufficiente per determinare un blocco dell’espressione della proteina e quindi una riduzione della fratassina, che scende sotto il 10% della quantità necessaria. Un deficit di questa proteina causa il progressivo deterioramento del sistema nervoso centrale e periferico e di alcuni organi, come il cuore e il pancreas ad esempio, che entrano in sofferenza a causa di un cattivo funzionamento del

metabolismo cellulare, che determina una diminuzione nella produzione di energia e un patologico accumulo di ferro all'interno delle cellule. Gli organi danneggiati da questo processo smettono, quindi, di funzionare in modo corretto, determinando i sintomi atassici – legati all'equilibrio, al movimento dei muscoli del corpo, degli occhi, e dell'articolazione della parola – e, in molti casi, insufficienza cardiaca e diabete. La lunghezza dell'allele più corto correla inversamente con l'età di esordio e con il tempo che intercorre tra l'esordio e la dipendenza dalla carrozzina, mentre correla positivamente con la prevalenza della cardiomiopatia [14].

### 3.3. *Segni e sintomi*

In generale, i segni e sintomi principali sono [13]:

- Perdita della coordinazione nel cammino (atassia della marcia), nel movimento delle braccia (atassia degli arti superiori) e nel controllo del tronco (atassia degli arti superiori);
- Debolezza muscolare;
- Perdita di riflessi osteo-tendinei, caratterizzata da una degenerazione dei fasci lunghi spino-cerebellari e dei fasci piramidali, da cui l'areflessia e la perdita di potenziale sensoriale distale (nervi periferici), ma anche dei fasci cortico-spinali, con comparsa di segno di Babinski e segni piramidali;
- Perdita della sensibilità propriocettiva e vibratoria;
- Possono prevalere ipotonia e flaccidità o ipertonìa e spasticità;
- Difficoltà nell'articolare correttamente le parole (disartria) e lieve disturbo nella voce (disfonia), che può apparire più roca oppure tendere a produrre suoni non fisiologici;
- Disturbi nella deglutizione (disfagia).

Altri segni frequenti, ma non sempre presenti, possono essere:

- Scoliosi e deformità dei piedi (piede cavo e/o equinismo);
- Sindrome delle gambe senza riposo, che si manifesta soprattutto nei momenti in cui il soggetto è seduto o sdraiato, spingendolo a muovere continuamente le gambe e, meno frequentemente, anche le braccia;
- Segni oculomotori, fissazione instabile e nistagmo;
- Disfunzione urinaria;
- Disabilità intellettiva, solitamente lieve;
- Neuropatia uditiva;

- Diabete mellito;
- Cardiomiopatia ipertofica, la quale provoca un inspessimento del ventricolo sinistro e della parete che lo separa dal ventricolo destro, compromettendo il corretto funzionamento del cuore.

### 3.4. *Diagnosi*

La diagnosi viene effettuata a partire dall'osservazione clinica e dall'esito di alcuni esami come l'elettromiogramma. La conferma definitiva si ha con l'analisi del DNA e la ricerca di alterazioni nel gene *FXN* per la Fratassina. È possibile la diagnosi prenatale, in famiglie in cui la mutazione è nota, con prelievo dei villi coriali [15]. I metodi diagnostici maggiormente utilizzati sono [14]:

- L'esame della conduzione nervosa evidenzia una velocità superiore a 40m/s e l'assenza o la riduzione del potenziale di azione nel nervo sensoriale;
- L'ECG evidenzia l'inversione dell'onda T in sede infero-laterale o diffusa;
- La RMN può evidenziare atrofia cerebellare e spinale;
- L'analisi molecolare del DNA identifica le mutazioni nel gene *FXN*, confermando la diagnosi.

La diagnosi differenziale si pone con [16]:

- La malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 1 e 2;
- L'atassia da deficit di vitamina E;
- L'atassia-aprassia oculomotoria tipo 1 e 2;
- Le altre atassie ad esordio precoce.

### 3.5. *Decorso clinico e prognosi*

Il quadro clinico classico esordisce solitamente durante l'infanzia o l'adolescenza, tra i 5 e i 16 anni, come atassia della marcia, che si manifesta con base allargata, tallonante e incerta. In alcuni casi può essere riscontrata, prima ancora di un'atassia della marcia, un'alterazione scheletrica, per esempio un piede cavo o una scoliosi. In media, il soggetto malato perde la capacità di camminare autonomamente in un intervallo di tempo di circa 8 anni dalla comparsa dei primi sintomi, dopo circa 15 anni perde la possibilità di deambulare e diventa dipendente dalla carrozzina. Il 95% dei pazienti perde la deambulazione entro i 45 anni, mentre, un paziente tipico che comincia a presentare i primi segni di atassia attorno ai 10-15 anni, perde la deambulazione entro i 20 anni. È interessante notare che i

sintomi clinici non procedono allo stesso ritmo. La disartria si manifesta entro 10-15 anni e il diabete entro 16 anni, mentre la perdita della propriocezione richiede più di 40 anni per svilupparsi. Il coinvolgimento cardiaco riguarda principalmente i pazienti giovani, sotto i 40 anni.

Oggi la prognosi è migliore, ma la qualità di vita è in ogni caso significativamente compromessa. L'aspettativa di vita media è di circa 40 anni, a seconda dell'età di esordio e della presenza di diabete e cardiomiopatia. Il decesso è dovuto, nella maggior parte dei casi, alla cardiopatia (insufficienza cardiaca o aritmia) e alla broncopolmonite, spesso causata da aspirazione, seguite dal coma diabetico, la sequela dell'ictus e i traumi, dovuti alla facilità delle cadute [12] [16].

### 3.6. *Trattamento e gestione*

Come descritto nell'articolo "*Friedreich's ataxia: clinical features, pathogenesis and management*", redatto da Cook A. et al. nel 2017 [17], il fenotipo clinico complesso e variabile della patologia richiede un ampio approccio multidisciplinare per la sua gestione. Sebbene siano stati compiuti progressi significativi nella ricerca di agenti che modifichino la malattia, non sono ancora state individuate opzioni terapeutiche che arrestino effettivamente la progressione della malattia. Pertanto, attualmente, il trattamento si concentra principalmente sulla gestione dei sintomi. È importante notare che l'invio precoce a un centro specializzato per l'ataxia faciliterà l'accesso all'équipe multidisciplinare e garantirà un approccio adattato alle esigenze individuali di ciascun paziente, con l'obiettivo di prolungare l'indipendenza e mantenere la qualità della vita. La Figura 6 mostra una panoramica del percorso multidisciplinare del servizio.

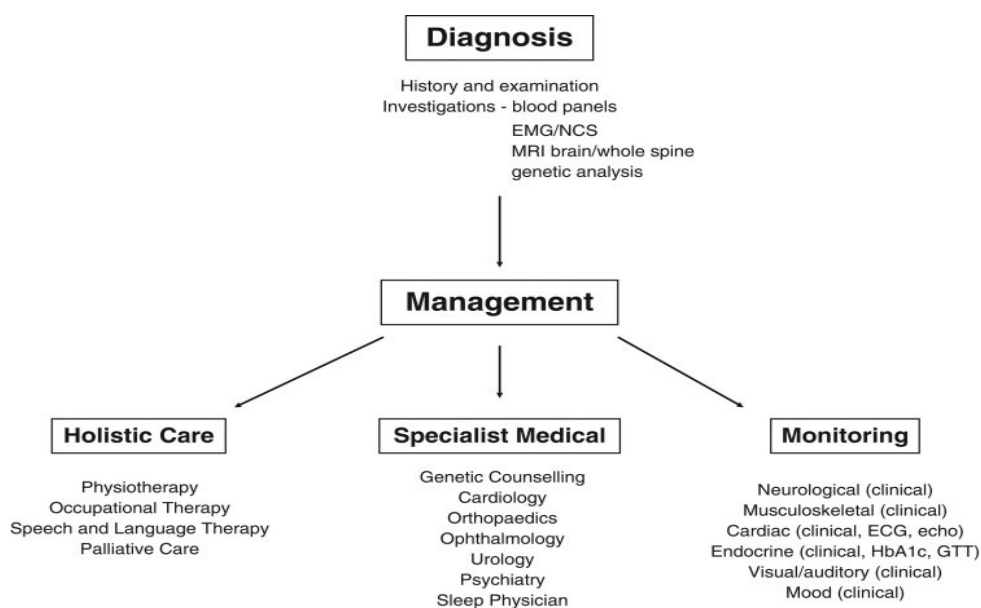


Figura 6: Flow chart per la diagnosi e la gestione dell'Ataxia di Friedreich [17].

La fisioterapia fornisce un mezzo importante per mantenere l'equilibrio, la flessibilità, la forza e l'accuratezza dei movimenti degli arti, tutti fattori che possono contribuire a migliorare le conseguenze funzionali della deambulazione e dell'atassia degli arti. Inoltre, l'allenamento all'esercizio aerobico può contribuire a migliorare la debolezza e l'affaticamento, che sono prevalenti e progressivi. Lo stretching passivo da parte del fisioterapista può fornire un miglioramento temporaneo della spasticità, ma un allungamento muscolare più prolungato potrebbe richiedere stecche, gessi e ortesi. La spasticità e lo spasmo possono richiedere un intervento farmacologico, comprese opzioni orali come baclofene, tizanadina, gabapentin a basso dosaggio e benzodiazepine, o tecniche più avanzate come le iniezioni di botulino e le pompe intratecali di baclofene.

La terapia occupazionale consente di valutare e ottimizzare lo stato funzionale, riducendo così gli impedimenti alle attività della vita quotidiana. In particolare, la prescrizione e la fornitura di ausili per massimizzare l'indipendenza, le modifiche alla casa e al lavoro, la riqualificazione delle abilità funzionali e la gestione delle problematiche educative e professionali sono tutte componenti importanti dell'approccio gestionale olistico necessario nella patologia.

Le strategie di gestione comportamentale comprendono una serie di misure per aiutare a facilitare gli specifici deficit di comunicazione e costituiscono l'approccio principale ai problemi di linguaggio. Le misure possono includere la fisioterapia per migliorare l'aspetto fisico della generazione del linguaggio, le strategie di compensazione del linguaggio, lo sviluppo di modalità di comunicazione alternative o aumentative e la gestione dell'ambiente di comunicazione. I pazienti che riferiscono sintomi o mostrano segni di disfagia dovrebbero essere sottoposti a una valutazione della deglutizione da parte di un logopedista. L'équipe multidisciplinare può offrire modifiche all'ambiente e addestramento alla postura compensativa per facilitare una deglutizione sicura. Anche la modifica della dieta può essere utile e, nei casi più gravi, può essere necessaria un'alimentazione nasogastrica o gastrostomica per mantenere il peso.

Per quanto riguarda la gestione del diabete e delle complicanze cardiache, in caso siano presenti, il trattamento è principalmente a livello farmacologico.

## CAPITOLO 4

### *“Progetto Riabilitativo Individuale (P.R.I.)”*

I progetti riabilitativi computerizzati sono raccolti nel sistema di archiviazione informatico della struttura, chiamato S.I.S.S.I. (Sistema Informativo Socio-Sanitario Integrato: *Release 4.1.5 del 16/01/2021 23:37 (OBJ) © Copyright - 2001-2022 - ® Ass. La Nostra Famiglia*) all'interno del quale si trovano i dati anagrafici dei pazienti e i rispettivi Progetti Riabilitativi Individuali (P.R.I.). Il P.R.I. viene compilato dall'Equipe, ed è formato da:

- Il Progetto Riabilitativo Generale (P.R.G.), che comprende diagnosi, descrizione generale della situazione del paziente, obiettivi generali del progetto e la durata prevista;
- Il Progetto Riabilitativo Specifico (P.R.S.), che funziona grazie al sistema di codificazione dell'ICF, dove vengono “aperti” i codici per descrivere il funzionamento iniziale del paziente e definiti gli obiettivi specifici di trattamento;
- Verifica del P.R.S., dove, sempre attraverso l'utilizzo dei codici ICF, vengono verificati gli obiettivi specifici di trattamento definiti in precedenza;
- Indicazioni alla dimissione, dove, sempre attraverso l'utilizzo dei codici ICF, vengono date ulteriori indicazioni, rispetto alla verifica, in vista della dimissione del paziente.

#### 4.1. *P.R.S.*

Il P.R.S. è un database informatico basato sull'uso dei codici e del sistema di codifica dell'ICF. Al suo interno è dunque possibile selezionare i codici in base alle quattro componenti dell'ICF: Funzioni corporee (b), Strutture corporee (s), Attività e Partecipazione (d) e Fattori ambientali (e). È possibile “aprire” codici ad ogni livello di dettaglio, in base alle necessità descrittive dell'utente.

Selezionando i codici necessari, Terapisti Occupazionali e gli altri componenti dell'Equipe, descrivono la situazione di inizio ricovero del paziente e, dove sono presenti, definiscono gli obiettivi specifici di trattamento. Quando definiscono gli obiettivi, devono contestualmente definire le modalità d'intervento che intendono utilizzare e i facilitatori/barriere ambientali.

Trattandosi di una descrizione ad inizio del ricovero, tutti gli obiettivi e le modalità di intervento definite in questa parte sono ipotizzati e non è detto che vengano poi confermati nelle parti successive del P.R.I.

#### 4.2. *Verifica del P.R.S. e Indicazioni alla dimissione*

Una volta concluso il percorso riabilitativo vengono compilate le schede di Verifica del P.R.S. e di Indicazioni alla dimissione.

Nella Verifica si descrive, per ogni obiettivo indicato nel P.R.S., l'intervento effettivamente realizzato e la situazione raggiunta. Posso contestualmente essere aggiunti ulteriori codici ICF per descrivere altri obiettivi, e conseguenti interventi, effettuati in corso di trattamento.

Nelle Indicazioni alla dimissione vengono aggiunte ulteriori informazioni rispetto al percorso riabilitativo effettuato e spesso vengono fornite indicazioni utili ai caregivers.

## CAPITOLO 5

### *“Materiali e metodi”*

Sono stati analizzati i Progetti Riabilitativi Individuali di pazienti giovani-adulti (età  $\geq 18$  anni) affetti da Atassia di Friedreich (codice ICD9-CM: 334.0), afferenti all’Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico Eugenio Medea (IRCCS E. Medea) nel Nord Italia.

I progetti riabilitativi sono raccolti nel Sistema Informativo Socio-Sanitario Integrato (S. I. S. S. I.), un sistema di archiviazione che contiene i dati del paziente e i rispettivi P.R.I. Per ogni progetto riabilitativo si sono analizzati:

- Il Progetto Riabilitativo Specifico (P.R.S.), che descrive una fase di progettazione dell’intervento riabilitativo, in cui gli interventi identificati sono solo ipotizzati;
- La Verifica del P.R.S. e Indicazioni alla dimissione, che descrivono una fase finale di verifica dell’intervento riabilitativo, in cui gli interventi identificati sono quelli effettivamente realizzati.

Ognuna di queste parti comprende le quattro componenti dell’ICF e contiene codici ad ogni livello di dettaglio di cui l’utente abbia bisogno. Per questo studio sono stati presi in considerazione solo i codici appartenenti alle componenti Attività e Partecipazione (d) e Fattori ambientali (e), con associati degli obiettivi specifici di intervento. Ciascun obiettivo è associato ad un contenuto descrittivo esteso e dettagliato, nel quale il Terapista Occupazionale con il linguaggio tecnico della professione, descrive la situazione funzionale attuale del paziente, i problemi presenti e gli eventuali obiettivi con le modalità d’intervento. Questi sono stati analizzati al fine di identificare tutti gli interventi con un focus sull’ambiente presenti.

Una volta identificati tutti gli interventi con target ambientale, questi sono stati codificati attraverso ICHI, utilizzando la *WHO-FIC Maintenance Platform* [Disponibile on-line all’indirizzo: <https://icd.who.int/dev11/l-ichi/en>], dove sono presenti le versioni più aggiornate delle classificazioni in forma digitale, al fine di verificare la capacità e l’adeguatezza descrittiva della classificazione:

- *Capacità descrittiva* = possibilità di codificare tutti gli interventi possibili;
- *Adeguatezza descrittiva* = capacità del codice di soddisfare in modo adeguato la necessità descrittiva dell’utente o se, rispetto ad essa, ha un senso più ampio (troppo generale) o più stretto (troppo specifico).



La stessa codifica e analisi è stata svolta attraverso ICF, sempre utilizzando la *WHO-FIC Maintenance Platform* [Disponibile on-line all'indirizzo: <https://icd.who.int/dev11/1-icf/en>], al fine di verificare la completezza e l'adeguatezza descrittiva dei Fattori ambientali ICF.

Entrambe le analisi sono state fatte allo scopo di confrontare il linguaggio descrittivo comunemente usato nella pratica clinica dei Terapisti Occupazionali e la possibilità di tradurlo adeguatamente attraverso il sistema di codifica proposto dagli Environmental targets della classificazione ICHI e i Fattori ambientali della classificazione ICF.

Ai fini dell'analisi dei dati sono stati presi in considerazione solo i progetti di pazienti con età maggiore o uguale a 18 anni, con riferimento ad un periodo specifico di due anni, tra il 2018 e il 2019. Tali progetti sono stati successivamente suddivisi in base alla compromissione della capacità di mobilità dei pazienti nei seguenti gruppi:

Gruppo 1 - *lieve*: soggetti deambulanti in autonomia, senza alcun tipo di ausilio o assistenza;

Gruppo 2 - *moderata*: soggetti deambulanti con ausili o assistenza da parte di altri;

Gruppo 3 - *grave*: soggetti non-deambulanti, che utilizzano una carrozzina per gli spostamenti.

È stata svolta una prima analisi generale di tutti i codici aperti nei vari progetti calcolando media, deviazione standard (DS), range minimo e massimo e frequenza percentuale, con cui vengono "aperti" i vari codici: nel totale dei progetti, secondo la divisione per le quattro componenti dell'ICF e secondo la divisione per gruppi in base alla capacità di mobilità.

In seguito sono stati analizzati, nel totale e secondo la divisione per gruppi, i dati relativi a codici con obiettivi d'intervento associati e obiettivi d'intervento con focus sull'ambiente, calcolando:

- La frequenza in percentuale dei codici che contengono obiettivi d'intervento associati alle componenti Attività e Partecipazione e Fattori ambientali sul totale dei codici aperti;
- La frequenza in percentuale con cui si evidenziano target ambientali presenti sugli obiettivi di intervento sul totale degli obiettivi d'intervento identificati;
- la media dei codici che contengono obiettivi d'intervento associati alle componenti Attività e Partecipazione e Fattori ambientali per progetto;
- la media dei target ambientali presenti sugli obiettivi di intervento per progetto.

In conclusione è stata analizzata e l'adeguatezza delle due classificazioni, ICHI e ICF, calcolando la percentuale di codici "adeguati", "stretti" o "ampi", nel totale e considerando la singola componente, al fine di valutare se i due sistemi di codifica proposti dalle classificazioni fossero in grado di descrivere in maniera adeguata il linguaggio descrittivo utilizzato dai Terapisti Occupazionali.

## CAPITOLO 6

### *“Risultati”*

Si è partiti da un elenco iniziale di 110 progetti associati a 47 pazienti diversi, eseguiti tra l’anno 2018 e il 2019. Dopo aver identificato e applicato i criteri di inclusione, si è ottenuto come risultato finale il seguente campione di progetti, le cui caratteristiche principali sono riassunte di seguito nella Tabella 3.

Progetti	Gruppo 1	Gruppo 2	Gruppo 3	Totale progetti
<b>Femmine</b>				
Progetti <i>n</i>	5	23	8	<b>36</b>
Media età (aa)	26	23,17	28,25	<b>24,69</b>
Dev. standard età (aa) (DS)	±11,52	±5,08	±7,81	<b>±7,28</b>
Range età (aa) (Min - Max)	19 - 49	18 - 43	20 - 45	<b>18 - 49</b>
Media durata ricovero (gg)	31,40	30,52	29,88	<b>30,50</b>
Dev. standard durata ricovero (gg) (DS)	±2,73	±5,29	±4,96	<b>±4,96</b>
Range durata ricovero (gg) (Min - Max)	26 - 33	12 - 33	19 - 35	<b>12 - 35</b>
<b>Maschi</b>				
Progetti <i>n</i>	0	3	5	<b>8</b>
Media età (aa)	0	23,67	31,40	<b>28,50</b>
Dev. Standard età (aa) (DS)	±0	±3,09	±6,22	<b>±6,46</b>
Range età (aa) (Min - Max)	0	21 - 28	23 - 39	<b>21 - 39</b>
Media durata ricovero (gg)	0	42,33	33,60	<b>36,88</b>
Dev. standard durata ricovero (gg) (DS)	±0	±13,20	±6,25	<b>±10,37</b>
Range durata ricovero (gg) (Min - Max)	0	33 - 61	26 - 45	<b>26 - 61</b>
<b>Totale gruppi</b>				
<b>Progetti <i>n</i></b>	<b>5</b>	<b>26</b>	<b>13</b>	<b>44</b>
<b>Media età (aa)</b>	<b>26</b>	<b>23,23</b>	<b>29,46</b>	<b>25,39</b>
<b>Dev. standard età (aa) (DS)</b>	<b>±11,52</b>	<b>±4,89</b>	<b>±7,40</b>	<b>±7,29</b>
<b>Range età (aa) (Min - Max)</b>	<b>19 - 49</b>	<b>18 - 43</b>	<b>20 - 45</b>	<b>18 - 49</b>
<b>Media durata ricovero (gg)</b>	<b>31,40</b>	<b>31,88</b>	<b>31,31</b>	<b>31,66</b>
<b>Dev. standard durata ricovero (gg) (DS)</b>	<b>±2,73</b>	<b>±7,69</b>	<b>±5,78</b>	<b>±6,76</b>
<b>Range durata ricovero (gg) (Min - Max)</b>	<b>26 - 33</b>	<b>12 - 61</b>	<b>19 - 45</b>	<b>12 - 61</b>

Tabella 3: Caratteristiche principali campione.

Si è arrivati ad un elenco finale di 44 progetti associati a 29 pazienti diversi, 23 femmine (79%) e 6 maschi (21%), di età compresa tra i 18 e i 49 anni (Media 25,39; DS ±7,29), con una media di 24,69 anni per le femmine e di 28,50 anni per i maschi.

Ci sono 14 pazienti (48%) con un solo progetto riabilitativo e 15 pazienti (52%) con due progetti riabilitativi nel corso dei due anni considerati, con una media di 1.57 progetti a paziente. Dei 44 progetti identificati 36 appartengono a femmine (82%) e 8 a maschi (18%). I ricoveri analizzati hanno un range di durata che va dai 12 ai 61 giorni (Media 32; DS  $\pm$  7), con una media di 31 giorni di ricovero per le femmine e di 37 giorni di ricovero per i maschi. Per quanto riguarda la divisione nei vari gruppi, sono stati messi in luce i seguenti risultati. Nel totale ci sono:

- 5 progetti che rientrano nel gruppo 1 (11%), 5 appartenenti a femmine e 0 a maschi;
- 26 che rientrano nel gruppo 2 (59%), 23 appartenenti a femmine e 3 a maschi;
- 13 che rientrano nel gruppo 3 (30%), 8 appartenenti a femmine e 5 a maschi.

Una prima analisi generale dei codici aperti ha dato seguenti i risultati, elencati nella Tabella 4 e rielaborati nella Tabella 5.

Progetti	Gruppo 1 (n = 5)				Gruppo 2 (n = 26)				Gruppo 3 (n = 13)				Totale progetti (n = 44)
	Componente	P.R.S.	VER	DIM	Totale	P.R.S.	VER	DIM	Totale	P.R.S.	VER	DIM	
<b>Funzioni corporee (b)</b>													
Codici aperti n	58	70	30	158	315	332	212	859	170	166	94	430	1447
Media per progetto	11,60	14	6	31,60	12,12	12,77	8,15	33,04	13,08	12,77	7,23	33,08	32,89
Dev. standard (DS)	$\pm$ 1,14	$\pm$ 2,92	$\pm$ 4,24	$\pm$ 7,50	$\pm$ 1,82	$\pm$ 3,51	$\pm$ 3,93	$\pm$ 7,16	$\pm$ 2,63	$\pm$ 4,34	$\pm$ 4,90	$\pm$ 7,57	$\pm$ 7,16
Range (Min - Max)	10 - 13	10 - 18	3 - 13	23 - 43	8 - 18	0 - 20	2 - 16	22 - 50	11 - 19	0 - 19	1 - 18	25 - 52	22 - 52
<b>Strutture corporee (s)</b>													
Codici aperti n	0	0	0	0	1	1	1	3	0	0	0	0	3
Media per progetto	0	0	0	0	0,04	0,04	0,04	0,12	0	0	0	0	0,07
Dev. standard (DS)	$\pm$ 0	$\pm$ 0	$\pm$ 0	$\pm$ 0	$\pm$ 0,20	$\pm$ 0,20	$\pm$ 0,20	$\pm$ 0,59	$\pm$ 0	$\pm$ 0	$\pm$ 0	$\pm$ 0	$\pm$ 0,45
Range (Min - Max)	0 - 0	0 - 0	0 - 0	0 - 0	0 - 1	0 - 1	0 - 1	0 - 3	0 - 0	0 - 0	0 - 0	0 - 0	0 - 3
<b>Attività e Partecipazione (d)</b>													
Codici aperti n	57	58	34	149	351	352	259	962	133	121	113	367	1478
Media per progetto	11,40	11,60	6,80	29,80	13,50	13,54	9,96	37	10,23	9,31	8,69	28,23	33,59
Dev. standard (DS)	$\pm$ 4,51	$\pm$ 4,28	$\pm$ 4,49	$\pm$ 12,15	$\pm$ 5,44	$\pm$ 6,13	$\pm$ 4,69	$\pm$ 14,64	$\pm$ 2,42	$\pm$ 3,73	$\pm$ 3,17	$\pm$ 7,10	$\pm$ 13,03
Range (Min - Max)	7 - 18	8 - 18	2 - 13	20 - 45	4 - 23	0 - 23	3 - 18	11 - 60	7 - 16	0 - 16	3 - 15	17 - 41	11 - 60
<b>Fattori ambientali (e)</b>													
Codici aperti n	5	5	2	12	36	41	32	109	26	23	32	81	202
Media per progetto	1	1	0,40	2,40	1,38	1,58	1,23	4,19	2	1,77	2,46	6,23	4,59
Dev. standard (DS)	$\pm$ 1,22	$\pm$ 1,22	$\pm$ 0,55	$\pm$ 2,51	$\pm$ 0,94	$\pm$ 1,14	$\pm$ 0,91	$\pm$ 2,74	$\pm$ 1,58	$\pm$ 1,36	$\pm$ 1,81	$\pm$ 4,18	$\pm$ 3,36
Range (Min - Max)	0 - 3	0 - 3	0 - 1	0 - 6	0 - 3	0 - 4	0 - 3	0 - 10	0 - 5	0 - 4	0 - 5	0 - 13	0 - 13
<b>Totale codici gruppi</b>													
Codici aperti n	120	133	66	319	703	726	504	1933	329	310	239	878	3130
Media per progetto	24	26,60	12	63,80	27,04	27,92	19,38	74,35	25,03	23,85	18,39	67,54	71,14
Dev. standard (DS)	$\pm$ 6,07	$\pm$ 6,83	$\pm$ 4,28	$\pm$ 19,90	$\pm$ 6,75	$\pm$ 7,16	$\pm$ 5,27	$\pm$ 18,18	$\pm$ 5,84	$\pm$ 6,03	$\pm$ 4,62	$\pm$ 11,82	$\pm$ 16,79
Range (Min - Max)	0 - 18	0 - 18	0 - 13	50 - 91	0 - 23	0 - 23	0 - 18	43 - 107	0 - 19	0 - 19	0 - 18	53 - 95	43 - 107

Tabella 4: Totali codici utilizzati per le quattro componenti ICF, per gruppi e per totale progetti.

Componente	Codici aperti (n = 3130)	
	n	Frequenza su codici aperti %
<b>Funzioni corporee (b)</b>		
Totale componente	1447	46%
Progetti gruppo 1	158	49,5%
Progetti gruppo 2	859	44,4%
Progetti gruppo 3	430	49%
<b>Strutture corporee (s)</b>		
Totale componente	3	0,6%
Progetti gruppo 1	0	0%
Progetti gruppo 2	3	0,6%
Progetti gruppo 3	0	0%
<b>Attività e Partecipazione (d)</b>		
Totale componente	1478	47%
Progetti gruppo 1	149	46,7%
Progetti gruppo 2	962	49,8%
Progetti gruppo 3	367	41,8%
<b>Fattori ambientali (e)</b>		
Totale componente	202	6,4%
Progetti gruppo 1	12	3,8%
Progetti gruppo 2	109	5,6%
Progetti gruppo 3	81	9,2%
<b>Totale componenti</b>		
<b>Totale complessivo</b>	<b>3130</b>	
<b>Progetti gruppo 1</b>	<b>319</b>	<b>10,2%</b>
<b>Progetti gruppo 2</b>	<b>1933</b>	<b>61,7%</b>
<b>Progetti gruppo 3</b>	<b>878</b>	<b>28,1%</b>

Tabella 5: Rielaborazione totali codici aperti con calcolo della frequenza percentuale sul totale dei codici e in riferimento alla divisione per gruppi.

In totale, nei 44 progetti analizzati, sono stati “aperti” 3130 codici, in un range che va dai 43 ai 107 codici a progetto, con una media di 71,14 codici a progetto (DS  $\pm$ 16,79). Considerando sempre il totale, analizzando le singole componenti dell’ICF, sono risultati:

- 1447 codici aperti appartenenti alla componente *b*, Funzioni corporee, da un minimo di 22 ad un massimo di 52 codici a progetto, con una media di 32,89 codici a progetto (DS  $\pm$ 7,16) e una frequenza sul totale dei codici aperti di circa il 46%;
- 3 codici aperti appartenenti alla componente *s*, Strutture e Funzioni corporee, tutti in un unico progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti di circa il 0,6%;

- 1478 codici aperti appartenenti alla componente *d*, Attività e Partecipazione, da un minimo di 11 ad un massimo di 60 codici a progetto, con una media di 33,59 codici a progetto (DS  $\pm 13,03$ ) e una frequenza sul totale dei codici aperti di circa il 47%;
- 202 codici aperti appartenenti alla componente *e*, Fattori ambientali, da un minimo di 0 ad un massimo di 13 codici a progetto, con una media di 4,59 codici a progetto (DS  $\pm 3,36$ ) e una frequenza sul totale dei codici aperti di circa il 6,4%.

Considerando la divisione per gruppi, sono risultati:

- Gruppo 1: 319 codici aperti, con una media di 63,80 codici a progetto (DS  $\pm 19,90$ );
  - Componente *b*: 158 codici aperti, con una media di 31,60 codici a progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti del gruppo di circa il 49,5%;
  - Componente *s*: 0 codici aperti;
  - Componente *d*: 149 codici aperti, con una media di 29,80 codici a progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti del gruppo di circa il 46,7%;
  - Componente *e*: 12 codici aperti, con una media di 2,40 codici a progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti del gruppo di circa il 3,8%.
- Gruppo 2: 1933 codici aperti, con una media di 74,35 codici a progetto (DS  $\pm 18,18$ );
  - Componente *b*: 859 codici aperti, con una media di 33,04 codici a progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti del gruppo di circa il 44,4%;
  - Componente *s*: 3 codici aperti, tutti in un unico progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti del gruppo di circa il 0,2%;
  - Componente *d*: 962 codici aperti, con una media di 37 codici a progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti del gruppo di circa il 49,8%;
  - Componente *e*: 109 codici aperti, con una media di 4,19 codici a progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti del gruppo di circa il 5,6%.
- Gruppo 3: 878 codici aperti, con una media di 67,54 codici a progetto (DS  $\pm 11,82$ );
  - Componente *b*: 430 codici aperti, con una media di 33,08 codici a progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti del gruppo di circa il 49%;
  - Componente *s*: 0 codici aperti;
  - Componente *d*: 367 codici aperti, con una media di 28,23 codici a progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti del gruppo di circa il 41,8%;
  - Componente *e*: 81 codici aperti, con una media di 6,23 codici a progetto e una frequenza sul totale dei codici aperti del gruppo di circa il 9,2%.

Le frequenze percentuali delle quattro componenti ICF sono illustrate nel Grafico 1.

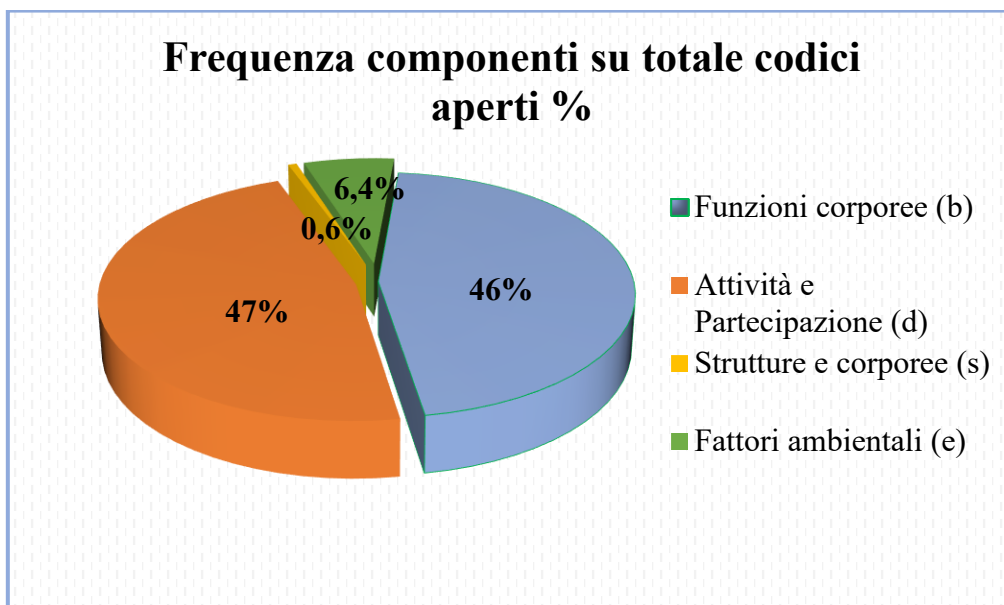


Grafico 1: Frequenza percentuale delle quattro componenti ICF sul totale dei codici aperti.

Le frequenze percentuali relative alla componente Fattori ambientali considerando la divisione per gruppi sono illustrate nel Grafico 2.

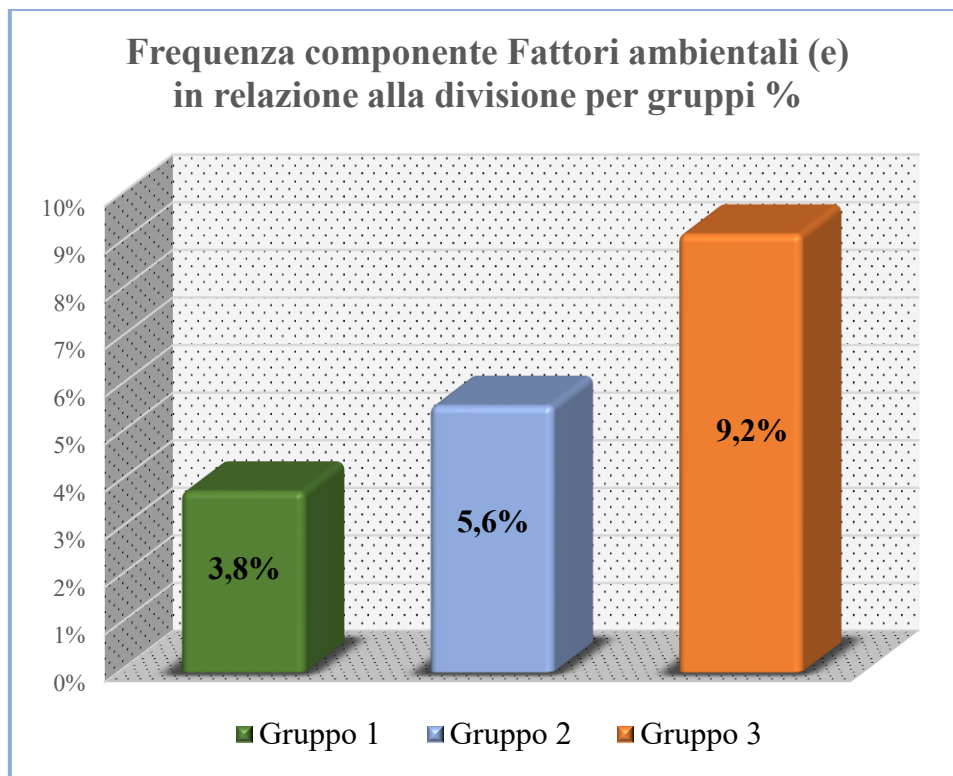


Grafico 2: Frequenza percentuale della componente Fattori ambientali in relazione alla divisione per gruppi, dunque alla compromissione della capacità di mobilità.

I risultati inerenti ai codici con obiettivi d'intervento associati appartenenti alle componenti Attività e Partecipazione e Fattori ambientali, sono riportati nella Tabella 6.

Progetti	Gruppo 1 (n = 5)				Gruppo 2 (n = 26)				Gruppo 3 (n = 13)				Totale Progetti (n = 44)
	Componenti	P.R.S.	VER	DIS	Totale	P.R.S.	VER	DIS	Totale	P.R.S.	VER	DIS	
<b>Attività e Partecipazione (d)</b>													
Codici aperti con obiettivi <i>n</i>	18	16	16	50	140	121	154	415	62	57	62	181	646
Media per progetto	3,60	3,20	3,20	10	5,38	4,65	5,92	15,96	4,77	4,38	2,46	13,92	14,68
Dev. standard (DS)	±2,29	±1,87	±1,83	±6,07	±2,37	±2,65	±2,41	±7,18	±2,19	±2,17	±2,80	±4,81	±6,60
Range (Min - Max)	0 - 8	0 - 7	1 - 5	3 - 17	0 - 10	0 - 11	0 - 11	1 - 32	0 - 10	0 - 8	0 - 11	3 - 22	1 - 32
<b>Fattori ambientali (e)</b>													
Codici aperti con obiettivi <i>n</i>	3	1	1	5	24	39	27	90	12	14	24	50	145
Media per progetto	0,60	0,20	0,20	1	0,92	1,50	1,04	3,46	0,92	1,08	1,85	3,85	3,30
Dev. standard (DS)	±0,50	±0	±0	±0,50	±0,61	±0,97	±1,31	±1,96	±0,67	±0,97	±1,27	±2,67	±2,23
Range (Min - Max)	0 - 2	0 - 2	0 - 1	0 - 3	0 - 3	0 - 4	0 - 6	0 - 9	0 - 3	0 - 3	0 - 4	0 - 10	0 - 10
<b>Totale codici gruppi</b>													
Codici aperti con obiettivi <i>n</i>	21	17	17	55	164	160	181	505	74	71	86	231	791
Media per progetto	4,20	3,40	3,40	11	6,31	6,15	6,96	19,42	5,69	5,46	6,62	17,77	17,97
Dev. standard (DS)	±2,40	±2,28	±2,06	±6,42	±2,73	±3,32	±2,83	±8,69	±2,68	±2,65	±3,62	±6,19	±7,96
Range (Min - Max)	2 - 8	0 - 8	1 - 6	3 - 20	0 - 11	0 - 15	0 - 13	1 - 38	0 - 13	0 - 10	1 - 12	3 - 32	1 - 38

Tabella 6: Totali codici con obiettivi d'intervento associati.

I risultati inerenti agli obiettivi d'intervento con focus sull'ambiente, relativi ai codici con obiettivi appartenenti alle componenti Attività e Partecipazione e Fattori ambientali, sono riportati nella Tabella 6.

Progetti	Gruppo 1 (n = 5)				Gruppo 2 (n = 26)				Gruppo 3 (n = 13)				Totale Progetti (n = 44)
	Componenti	P.R.S.	VER	DIS	Totale	P.R.S.	VER	DIS	Totale	P.R.S.	VER	DIS	
<b>Attività e Partecipazione (d)</b>													
Target ambientali presenti negli obiettivi <i>n</i>	2	9	5	16	33	48	75	156	18	26	35	79	251
Media per progetto	0,40	1,80	1	3,20	1,27	1,85	2,88	6	1,38	2	2,69	6,08	5,70
Dev. standard (DS)	±0	±2,83	±0,94	±3,08	±0,94	±1,68	±1,96	±3,36	±1,30	±1,63	±2,41	±2,61	±3,18
Range (Min - Max)	0 - 2	0 - 7	0 - 3	1 - 6	0 - 3	0 - 6	0 - 9	0 - 13	0 - 5	0 - 6	0 - 9	3 - 11	0 - 13
<b>Fattori ambientali (e)</b>													
Target ambientali presenti negli obiettivi <i>n</i>	2	1	0	3	5	31	19	55	2	7	22	31	89
Media per progetto	0,40	0,20	0	0,60	0,19	1,19	0,73	2,12	0,15	0,54	1,69	2,38	2,02
Dev. standard (DS)	±0	±0	±0	±0,50	±0,47	±1,01	±1,59	±1,61	±0	±0,80	±1,26	±1,95	±1,71
Range (Min - Max)	0 - 2	0 - 1	0 - 0	0 - 2	0 - 2	0 - 4	0 - 6	0 - 8	0 - 1	0 - 3	0 - 4	0 - 7	0 - 8
<b>Totale codici gruppi</b>													
Target ambientali presenti negli obiettivi <i>n</i>	4	10	5	19	38	79	94	211	20	33	57	110	340
Media per progetto	0,80	2	1	3,80	1,46	3,04	3,62	8,12	1,54	2,54	4,38	8,46	7,73
Dev. standard (DS)	±0	±3,30	±0,94	±3,03	±1,12	±2,21	±2,23	±4,45	±1,55	±1,76	±3,17	±3,48	±4,16
Range (Min - Max)	0 - 2	0 - 8	0 - 3	1 - 9	0 - 5	0 - 9	0 - 9	1 - 19	0 - 6	0 - 6	0 - 10	4 - 16	1 - 19

Tabella 7: Totali obiettivi d'intervento con target ambientali.



La rielaborazione dei dati relativi ai codici con obiettivi d'intervento associati e agli obiettivi d'intervento con target ambientali, con calcolo della frequenza percentuale dei codici con obiettivi sul totale dei codici aperti e della frequenza percentuale degli obiettivi con target ambientali sui codici con obiettivi, è riportata nella Tabella 8.

Progetti per componente	Codici aperti ( <i>n</i> = 3130)	Codici con obiettivi		Obiettivi con target ambientali	
	<i>n</i>	<i>n</i>	Frequenza su codici aperti %	<i>n</i>	Frequenza su codici con obiettivi %
<b>Attività e Partecipazione (d)</b>					
Totale componente	1478	646	44%	251	39%
Progetti gruppo 1	149	50	34%	16	32%
Progetti gruppo 2	962	415	43%	156	38%
Progetti gruppo 3	367	181	49%	79	44%
<b>Fattori ambientali (e)</b>					
Totale componente	202	145	72%	89	61%
Progetti gruppo 1	12	5	42%	3	60%
Progetti gruppo 2	109	90	83%	55	61%
Progetti gruppo 3	81	50	62%	31	62%
<b>Totale (d + e)</b>					
<b>Totale componenti</b>	<b>1680</b>	<b>791</b>	<b>47%</b>	<b>340</b>	<b>43%</b>
<b>Progetti gruppo 1</b>	<b>161</b>	<b>55</b>	<b>34%</b>	<b>19</b>	<b>35%</b>
<b>Progetti gruppo 2</b>	<b>1071</b>	<b>505</b>	<b>47%</b>	<b>211</b>	<b>42%</b>
<b>Progetti gruppo 3</b>	<b>448</b>	<b>231</b>	<b>52%</b>	<b>110</b>	<b>48%</b>

Tabella 8: Rielaborazione totali codici con obiettivi d'intervento associati e obiettivi con target ambientali.

In generale, 791 codici, circa il 47% del totale dei codici aperti appartenenti alle componenti Attività e Partecipazione e Fattori ambientali, hanno un obiettivo di intervento associato, con una media di circa 18 obiettivi a progetto.

Nelle descrizioni di questi obiettivi è stato riscontrato un totale di 340 target ambientali presenti, con una media di circa 7,73 a progetto che si presentano con una frequenza di circa il 43% sul totale dei codici con obiettivi d'intervento associati.

Analizzando le due componenti prese in considerazione, è risultato:

- Un totale di 646 codici con obiettivi d'intervento associati, circa il 44% dei codici aperti appartenenti alla componente Attività e Partecipazione, con una media di 14,68 obiettivi a progetto. Di questi, 251 presentano un target ambientale (Media per progetto 5,70), con una frequenza di circa il 39% sui codici con obiettivi d'intervento appartenenti a questa componente;

- Un totale di 145 codici con obiettivi d'intervento associati, circa il 72% dei codici aperti appartenenti alla componente Fattori ambientali, con una media di 3,30 obiettivi a progetto. Di questi, 89 presentano un target ambientale (Media per progetto 2,02), con una frequenza di circa il 61% sui codici con obiettivi d'intervento appartenenti a questa componente.

Considerando anche qui la divisione per gruppi, i risultati sono i seguenti:

- Gruppo 1: 55 codici con associato un obiettivo d'intervento (Media per progetto 11), di cui 19 con un target ambientale (Media per progetto 3,80), che si presentano con una frequenza di circa il 35%;
  - Componente *d*: 50 codici con associato un obiettivo d'intervento (Media per progetto 10), di cui 16 con un target ambientale (Media per progetto 3,20 - Frequenza 32%);
  - Componente *e*: 5 codici con associato un obiettivo d'intervento (Media 1), di cui 3 con un target ambientale (Media per progetto 0,60 - Frequenza 60%).
- Gruppo 2: 505 codici con associato un obiettivo d'intervento (Media per progetto 19,42), di cui 211 con un target ambientale (Media per progetto 8,12), che si presentano con una frequenza di circa il 42%;
  - Componente *d*: 415 codici con associato un obiettivo d'intervento (Media 16), di cui 156 con un target ambientale (Media per progetto 6 - Frequenza 38%);
  - Componente *e*: 90 codici con associato un obiettivo d'intervento (Media 3,46), di cui 55 con un target ambientale (Media per progetto 2,12 - Frequenza 61%).
- Gruppo 3: 231 codici con associato un obiettivo d'intervento (Media per progetto 17,77), di cui 110 con un target ambientale (Media per progetto 8,46), che si presentano con una frequenza di circa il 48%;
  - Componente *d*: 181 codici con associato un obiettivo d'intervento (Media 14), di cui 79 con un target ambientale (Media per progetto 6,08 - Frequenza 44%);
  - Componente *e*: 50 codici con associato un obiettivo d'intervento (Media 3,85), di cui 31 con un target ambientale (Media per progetto 2,38 - Frequenza 62%).

La frequenza di obiettivi con focus sull'ambiente sui codici con obiettivi d'intervento associati, in relazione alla divisione per gruppi, è riportata nel Grafico 3.

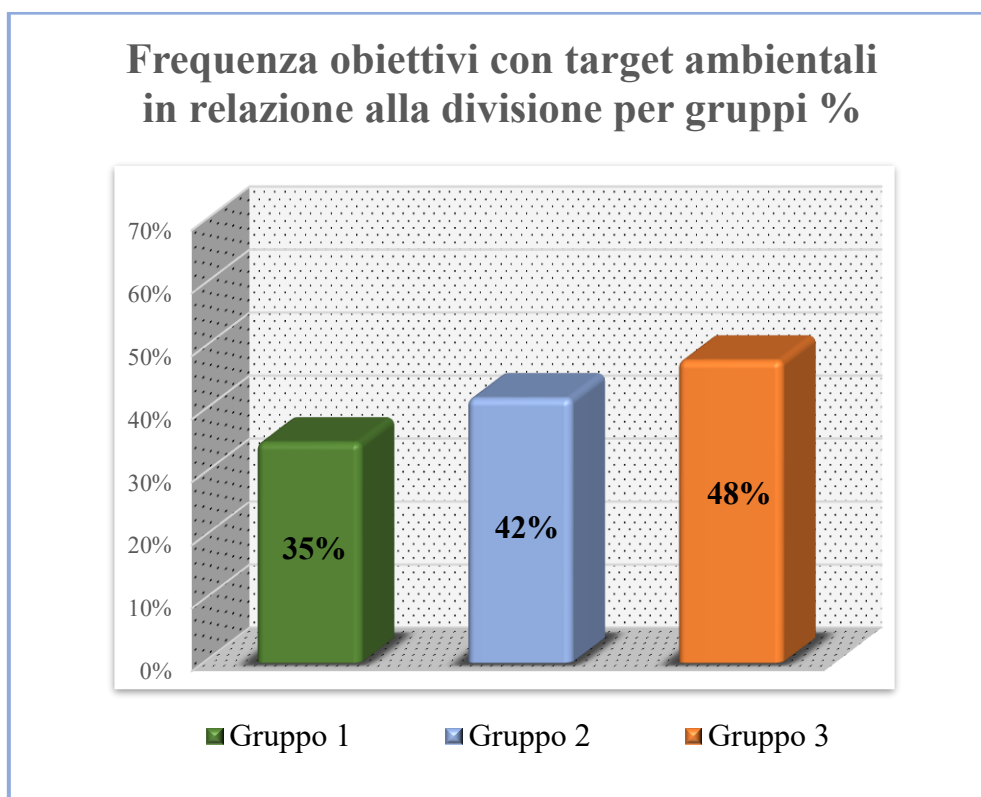


Grafico 3: Frequenza percentuale di obiettivi con target ambientali in relazione alla divisione per gruppi.

In conclusione, è stata testata la capacità e adeguatezza descrittiva delle due classificazioni, ICHI e ICF, i cui risultati sono riportati nella Tabella 9 e illustrati nei Grafici 4 e 5.

	ICHI	ICF
<b>Adeguatezza n (%)</b>		
Componente "d"	210 (84%)	220 (88%)
Componente "e"	77 (86,5%)	77 (86,5%)
<b>Ampio n (%)</b>		
Componente "d"	34 (13%)	31 (12%)
Componente "e"	12 (13,5%)	11 (12,4%)
<b>Stretto n (%)</b>		
Componente "d"	7 (3%)	0 (0%)
Componente "e"	0 (0%)	1 (0,1%)
<b>Totali</b>		
Adeguatezza n (%)	287 (84%)	297 (87,3%)
Ampio n (%)	46 (14%)	42 (12,4%)
Stretto n (%)	7 (2%)	1 (0,3%)

Tabella 9: Capacità e adeguatezza di codifica di ICHI e ICF.

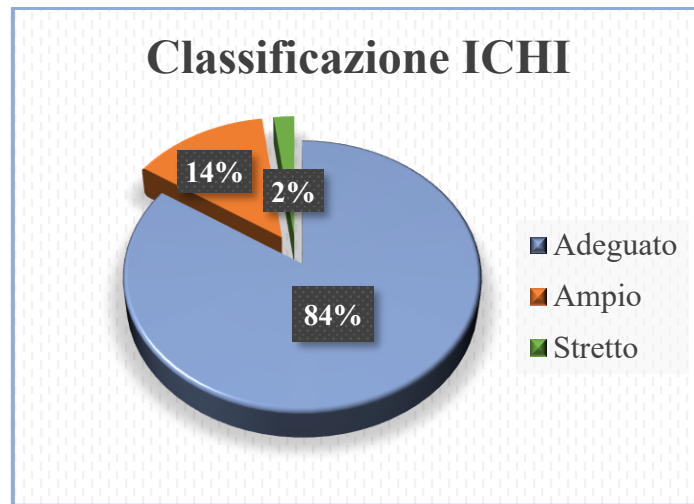


Grafico 4: Percentuale di adeguatezza classificazione ICHI.

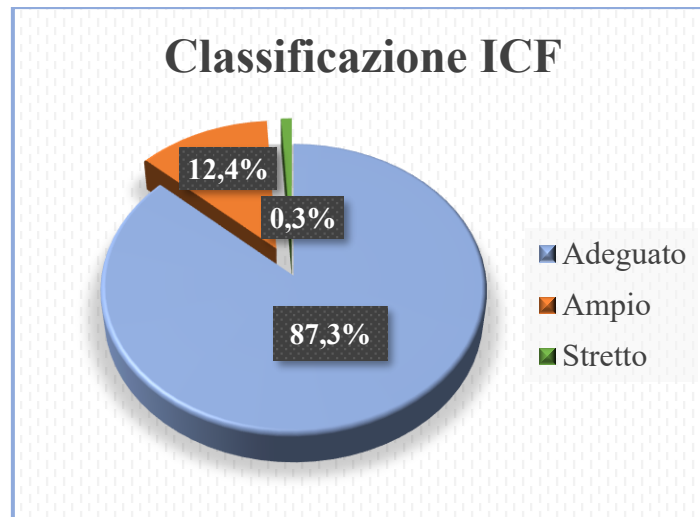


Grafico 5: Percentuale di adeguatezza classificazione ICF.

In generale, la classificazione ICHI ha la seguente adeguatezza descrittiva:

- In circa l'84% dei casi è adeguata, con una percentuale di adeguatezza di circa l'84% per la componente Attività e Partecipazione e di circa l'86,5% per la componente Fattori ambientali;
- In circa il 14% dei casi risulta essere più ampia (troppo generale) rispetto ai bisogni descrittivi dell'utente, con una percentuale di circa il 13% per la componente Attività e Partecipazione e di circa l'13,5% per la componente Fattori ambientali;
- In circa il 2% dei casi risulta essere più stretta (troppo specifica) rispetto ai bisogni descrittivi dell'utente, con una percentuale di circa il 3% per la componente Attività e Partecipazione e dello 0% per la componente Fattori ambientali, dove non si è mai manifestata questa situazione.

Per quanto riguarda la classificazione ICF, invece, è risultata la seguente adeguatezza descrittiva:

- In circa l'87,3% dei casi è adeguata, con una percentuale di adeguatezza di circa l'88% per la componente Attività e Partecipazione e di circa l'86,5% per la componente Fattori ambientali;
- In circa il 12,4% dei casi risulta essere più ampia (troppo generale) rispetto ai bisogni descrittivi dell'utente, con una percentuale di circa il 12% per la componente Attività e Partecipazione e di circa l'12,4% per la componente Fattori ambientali;
- In circa lo 0,3% dei casi risulta essere più stretta (troppo specifica) rispetto ai bisogni descrittivi dell'utente, con una percentuale dello 0% per la componente Attività e Partecipazione, dove non si è mai manifestata questa situazione, e dello 0,1% per la componente Fattori ambientali, dove si è manifestata in un solo caso.

## CAPITOLO 7

### *“Discussione”*

I principali scopi di questo studio erano quelli di: mettere in luce l'effettiva importanza che viene data ai fattori ambientali, calcolando la frequenza con cui questi vengono presi in considerazione nella codifica del funzionamento iniziale del paziente e degli interventi sanitari; revisionare la rubrica Fattori ambientali ICF, testando la capacità e l'adeguatezza nel soddisfare i bisogni descrittivi dell'utente, attraverso un confronto con il linguaggio descrittivo comunemente usato nella pratica clinica dei Terapisti Occupazionali e la possibilità di tradurlo adeguatamente attraverso il sistema di codifica proposto dagli Environmental targets della classificazione ICHI e i Fattori ambientali della classificazione ICF.

Partendo da un'analisi dei dati del campione, riportati nella Tabella 3, è possibile notare come ci sia una netta maggioranza di progetti appartenenti al gruppo 2 e 3, circa l'89%, e dunque a pazienti che hanno già perso la possibilità di camminare in maniera autonoma, senza alcun tipo di ausilio o assistenza. Considerando che l'età media dei pazienti, ai quali sono associati i progetti, è di 25,39 anni, ciò segue quelle che sono le previsioni dell'andamento della patologia nel tempo. Infatti, come accennato precedentemente, si è visto che, in media, il soggetto malato perde la capacità di camminare in maniera autonoma in un intervallo di tempo di circa 8 anni dalla comparsa dei primi sintomi della patologia, che in media avviene intorno ai 15 anni.

Prendendo in considerazione la prima analisi generale dei codici utilizzati, i cui dati sono riportati nella Tabella 4 e illustrati nel Grafico 1, si può notare una netta prevalenza di codici appartenenti alla componente Funzioni corporee e alla componente Attività e Partecipazione, che da soli consistono in circa il 93% dei codici totali. È presente una percentuale relativamente piccola di circa il 6,4% di codici utilizzati appartenenti alla componente Fattori ambientali (media per progetto 4,59), che dimostra come, nella descrizione del funzionamento del paziente, questi siano apparentemente poco considerati.

Tenendo come riferimento la Tabella 4, se si guarda alla divisione per gruppi, sono presenti medie molto simili tra loro per quanto riguarda la componente Funzioni corporee, mentre, nella componente Attività Partecipazione, le medie sono molto simili tra il gruppo 1, con una media di 29,80, ed il gruppo 3, con una media di 28,23, ma maggiore nel gruppo 2, con una media di 37. Questo perché, rispetto al gruppo 1, dove la patologia è ancora in una fase iniziale, e al gruppo 3, dove la patologia è in una fase già avanzata, nel gruppo 2 ci si trova in una fase intermedia della patologia, nella quale

il funzionamento del paziente è meno “netto”, in un verso o nell’altro, e molto più sfaccettato, richiedendo in media più codici per descrivere tutti i suoi vari elementi.

Nella componente Fattori ambientali invece, si evidenziano una media e una frequenza percentuale che crescono in maniera direttamente proporzionale alla compromissione della capacità di mobilità dei pazienti, e dunque alla gravità della patologia. Come illustrato nel Grafico 2, si va da una frequenza di circa il 3,8% (media per progetto 2,40) per il gruppo 1, a circa il 5,6% (media per progetto 4,19) per il gruppo 2, arrivando a circa il 9,2% (media per progetto 6,23) per il gruppo 3. Tutto ciò è in linea con le caratteristiche della patologia che, con la sua progressione, porta a deficit funzionali sempre più elevati che si manifestano in un impatto sempre maggiore dell’ambiente, e dunque dei fattori ambientali, sul funzionamento del paziente.

Per quanto riguarda gli obiettivi ed i target ambientali ad essi collegati, i cui dati sono riportati nella Tabella 6 e nella Tabella 7 e rielaborati nella Tabella 8, in generale codici con un obiettivo associato si evidenziano nel 47% dei casi (media per progetto 18) per quanto riguarda la componente Attività e Partecipazione e la componente Fattori ambientali, le uniche prese in considerazione per questa analisi. Dunque si nota come circa la metà dei codici venga tuttavia utilizzata a scopo puramente descrittivo del livello di funzionamento del paziente. Nelle descrizioni di tali obiettivi d’intervento, sono stati individuati interventi con target a livello ambientale nel 43% dei casi (media per progetto 7,73), mettendo in luce come, in quasi un caso su due, l’intervento del Terapista sia rivolto all’ambiente che, in questi casi, influenza la performance occupazionale del paziente.

Andando ad analizzare i dati delle due componenti, si evidenzia: una frequenza di circa il 61% (media per progetto 2,02) di interventi con target ambientale per la componente Fattori ambientali, dovuta al fatto che, nei restanti casi, la descrizione dell’obiettivo è stata utilizzata come descrizione della “situazione” a livello ambientale (es. descrizione ambiente familiare, domestico, lavorativo etc.); una frequenza di circa il 39% di interventi con target ambientale per la componente Attività e Partecipazione, che evidenzia come, anche quando si parla di questo contesto, l’ambiente abbia comunque un ruolo di rilievo nel funzionamento dei pazienti affetti da questa patologia.

Prendendo in considerazione la divisione per gruppi invece, anche qui si denota un andamento direttamente proporzionale della media e della frequenza, con cui vengono identificati obiettivi d’intervento con target a livello ambientale, che crescono col crescere della compromissione dell’abilità motoria dei pazienti. Come illustrato nel Grafico 3, è risultata una frequenza che da circa il 35% (media per progetto 3,80) del gruppo 1, a circa il 42% (media per progetto 8,12) per il gruppo 2, arrivando fino a circa il 48% (media per progetto 8,46) per il gruppo 3. Per questo vale lo stesso discorso fatto in precedenza, col progredire della patologia crescono anche i deficit funzionali che vanno a ledere sempre di più la performance occupazionale del paziente. Le possibilità da parte del

terapista di intervenire sull'attività stessa, come ad esempio trovare strategie diverse per compiere quella stessa attività, piuttosto che intervenire direttamente sull'ambiente in cui viene svolta quell'attività, come ad esempio utilizzando ausili o fornendo assistenza (soprattutto fisica), si riducono sensibilmente man mano che la patologia ed i suoi relativi deficit avanzano. Di conseguenza, come esposto in precedenza, si evidenzia una percentuale abbastanza significativa (~39%) di obiettivi con intervento a livello ambientale che sono legati alla componente Attività e Partecipazione, dunque alla sfera dell'attività e della partecipazione, e non solo alla componente Fattori ambientali, dunque alla sfera ambientale.

Dai risultati elencati finora si evince che, se nella descrizione generale del funzionamento del paziente i Fattori ambientali non sembrano rivestire un ruolo di particolare rilievo, di fatto nella definizione e stesura degli obiettivi d'intervento questi rivestono un ruolo sensibilmente più importante.

Una prima considerazione riguarda la complessità che si ha nel codificare i Fattori ambientali, come si può evincere dalle varie modalità di codifica proposte nell'allegato 2 della Versione breve ICF [5], nel quale si prevede la codifica dei fattori ambientali come un gruppo a sé stante oppure in associazione alle altre componenti della classificazione. Riflettendo sulle modalità di codifica, si potrebbe affermare che entrambe le modalità risultano valide e che dovrebbero essere usate entrambe a seconda della situazione. Di fatto, ci sono: da un lato Fattori ambientali che hanno un impatto trasversale sulla persona e dunque su vari aspetti del suo funzionamento (es. carrozzina, che incide su molteplici attività); dall'altro Fattori ambientali che sono attività specifici e dunque strettamente correlati ad una singola attività (es. posata adattata, che incide solo sull'alimentazione) e cercare di codificarli separatamente da essa fa capire lo stretto legame che condividono. Tutto ciò viene messo in luce dai risultati di questo studio, con una frequenza del 39% di interventi con focus sull'ambiente sul totale dei codici con obiettivi d'intervento appartenenti alla componente Attività e Partecipazione. Il sistema informatico tenta di dare questa opportunità, ma dai dati raccolti non sembra essere efficace nel permettere una descrizione maggiormente accurata dei Fattori ambientali, fatto che, di conseguenza, potrebbe essere il soggetto di futuri approfondimenti.

Un'altra considerazione possibile risiede nel modo in cui viene effettuato il processo di codifica dei Fattori ambientali dai Terapisti Occupazionali, ovvero il livello di dettaglio utilizzato in questo processo. Un'ipotesi plausibile è che nelle altre componenti, in particolare la componente Attività e Partecipazione e la componente Funzioni corporee, ci sia un uso diverso del dettaglio dei codici aperti, ovvero ci sia un maggiore uso di codici di terzo o quarto livello. Pertanto, bisognerebbe indagare a che livello di dettaglio vengono aperti i codici nelle varie componenti e capire se l'uso di codici di secondo livello, cioè meno dettagliati, comporta un numero minore di codici utilizzati nella componente, dunque indagare su questa possibile correlazione. Ulteriori motivi di approfondimento



potrebbero essere rivolti ad indagare: da un lato le modalità e le motivazioni utilizzate dai Terapisti Occupazionali nella descrizione dei Fattori ambientali; dall'altro se i codici di dettaglio inferiore sono adeguati alle necessità descrittive della componente Fattori ambientali.

Pertanto, i motivi che portano ad avere un sotto utilizzo della componente Fattori ambientali nel processo descrittivo iniziale del funzionamento del paziente, nonostante questi rivestano un ruolo notevolmente più rilevante in relazione agli obiettivi d'intervento, andrebbero approfonditi in future ricerche.

In ultima analisi, è stata testata la capacità e adeguatezza descrittiva delle due classificazioni, ICHI e ICF, i cui risultati sono riportati nella Tabella 9 e illustrati nel Grafico 4 e Grafico 5.

È risultata una percentuale di adeguatezza di circa l'84% per la classificazione ICHI e di circa l'87,3% per la classificazione ICF. In entrambe le classificazioni è presente dunque una piccola ma comunque significativa percentuale, rispettivamente 16% e 12,7%, di casi in cui la classificazione è risultata essere troppo specifica o troppo generale rispetto ai bisogni descrittivi dell'utente.

Da questi risultati emerge il fatto che il linguaggio descrittivo, comunemente utilizzato dai Terapisti Occupazionali, non è completamente codificabile in maniera adeguata attraverso il sistema di codifica proposto dagli Environmental targets della classificazione ICHI e dai Fattori ambientali della classificazione ICF. Inoltre, viene messo in evidenza come la classificazione ICHI abbia, attualmente, un potere descrittivo minore rispetto alla classificazione ICF, fatto che risulta comunque nella norma se si considera che questa classificazione è tutt'ora in fase di sviluppo.

Entrambe le classificazioni hanno dunque dimostrato di essere comunque relativamente adeguate ed affidabili, ma di avere comunque dei margini di miglioramento. In particolare, nella maggior parte dei casi in cui i codici sono stati considerati troppo specifici o troppo generici, si è trattato di situazioni in cui bisognava descrivere prodotti e tecnologie per il trasporto di oggetti durante lo svolgimento di un'attività e l'organizzazione ambientale del luogo dove viene svolta l'attività. Pertanto, in vista di un possibile ampliamento della rubrica Fattori ambientali ICF, si consiglia di porre maggiore attenzione a questi concetti.

Questo studio presenta comunque alcuni punti di debolezza, i cui principali sono:

- La mancanza di variabilità dal punto di vista patologico e delle aree che vengono colpite dai deficit funzionali, dovuta al fatto che è stata presa in considerazione una singola casistica patologica, i cui principali sintomi si esplicano a livello motorio, che ha portato ad un'analisi di Fattori ambientali limitata ai capitoli "*Prodotti e tecnologie*" (e1) e "*Relazioni e sostegno sociale*" (e3), in quanto unici capitoli utilizzati nella classificazione del funzionamento e degli interventi sanitari;

- La grandezza del campione è relativamente piccola, e potrebbe farlo risultare poco significativo;
- La grande variabilità nell'utilizzo del sistema informatico della struttura da parte dei Terapisti, dovuta principalmente ad una mancanza di alcune "linee guida" per l'utilizzo dello stesso, che ha portato in alcuni casi ad ambiguità o a mancanza di descrizioni precise delle modalità d'intervento (es. "TO"), rendendo necessaria un'interpretazione personale che potrebbe aver aumentato la percentuale di errore dell'analisi;

In ogni caso sono presenti anche dei punti di forza, tra i quali:

- La mancanza di altri esempi in letteratura di studi di questo genere, ovvero il test dell'adeguatezza descrittiva delle classificazioni in un contesto di vita reale, che dunque porta tutta la teoria che sta dietro alle classificazioni internazionali nella pratica clinica quotidiana;
- L'utilizzo da parte della struttura di un sistema di archiviazione computerizzato basato sulla codifica ICF è, ciò che ha agevolato notevolmente tutto il processo di raccolta dei dati, ma anche una delle condizioni indispensabili per poter costruire uno studio di questo tipo.

## CONCLUSIONI

In conclusione, i risultati di questo studio portano a varie implicazioni per la letteratura scientifica riguardante questo argomento.

È stata messa in luce l'effettiva importanza data ai Fattori ambientali, in una coorte di pazienti affetti da patologia neurodegenerativa. È stata trovata una frequenza relativamente bassa (6,4%) di codici utilizzati appartenenti alla componente Fattori Ambientali. Tuttavia si è evidenziata una importante frequenza (43%) di obiettivi d'intervento in cui il target è a livello ambientale, con una frequenza significativa (39%) di casi in cui il codice a cui è associato l'obiettivo appartiene alla componente Attività e Partecipazione. È risultato dunque che, se nella descrizione generale del funzionamento del paziente i Fattori ambientali sembrano rivestire un ruolo di nicchia con poca importanza, di fatto nella stesura degli obiettivi d'intervento, questi invece rivestono un ruolo di particolare rilievo. I motivi che portano ad avere un sotto utilizzo della componente Fattori ambientali nel processo descrittivo iniziale del funzionamento del paziente, nonostante questi rivestano un ruolo notevolmente più rilevante in relazione agli obiettivi d'intervento, andrebbero pertanto maggiormente approfonditi in future ricerche.

È stato dimostrato che la rubrica Fattori ambientali ICF, se testata in un contesto di vita reale, risulta adeguata nell'87,3% dei casi, mentre gli Environmental targets ICHI nell'84% dei casi. Dai risultati emerge che il linguaggio descrittivo utilizzato dai Terapisti Occupazionali non è del tutto codificabile in maniera adeguata, tuttavia le classificazioni dimostrano una buona rappresentatività. Entrambe le classificazioni richiedono di essere implementate rispetto ai prodotti e tecnologie per il trasporto di oggetti durante lo svolgimento di un'attività e l'organizzazione ambientale del luogo dove viene svolta l'attività.

Considerando anche i punti deboli di questo studio, future ricerche dovrebbero: prendere in considerazione un periodo più lungo in cui sono stati svolti progetti riabilitativi, invece che i soli due anni presi in considerazione da questo studio, in caso ci si volesse concentrare ancora su una sola patologia; prendere in considerazione più patologie neurodegenerative, che possano generare un ventaglio di casistiche molto più differenziato, in modo da avere una maggiore possibilità di andare a testare la rubrica Fattori ambientali in ogni sua parte; considerare la possibilità di coinvolgere più centri di cura, in modo da aumentare la grandezza e la significatività del campione.

## RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

1. WHO-FIC Family Development Committee - Family paper writing group (2018), “*WHO-FIC Family paper 2018*”;
2. World Health Organization - WHO (2002), “*Introduzione*”. Leonardi M. (2002), “*ICF Versione breve*”, Erickson, Trento, pag 11-70;
3. World Health Organization - WHO (2013), “*How to use the ICF: A practical manual for using the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Exposure draft for comment*”. Disponibile on-line all’indirizzo: <https://www.who.int/publications/m/item/how-to-use-the-icf---a-practical-manual-for-using-the-international-classification-of-functioning-disability-and-health>;
4. World Health Organization - WHO, “*International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps (ICIDH)*”, World Health Organization, Geneva, 1980;
5. World Health Organization - WHO (2002), “*Allegato 2: Indicazioni per l’uso dei codici dell’ICF*”. Leonardi M. (2002), “*ICF Versione breve*”, Erickson, Trento, pag 191-212;
6. World Federation of Occupational Therapists (2013), “*Definitions of Occupational Therapy from Member Organisations*”. Disponibile on-line all’indirizzo: <https://wfot.org/resources/definitions-of-occupational-therapy-from-member-organisations>;
7. Law M., Cooper B., Strong S., Stewart D., Rigby P., Letts L. (1996), “*The Person-Environment-Occupation Model: A Transactive Approach to Occupational Performance*”, Canadian Journal of Occupational Therapy 1996, Vol. 63, n°1, pag 9-23;
8. World Health Organization - WHO (2022), “*International Classification of Health Interventions*”. Disponibile on-line all’indirizzo: <https://www.who.int/classifications/international-classification-of-health-interventions>;
9. World Health Organization - WHO (2013), “*ICHI Reference Guide. International Classification of Health Interventions*”. Disponibile on-line all’indirizzo: <https://icd.who.int/dev11/l-ichi/en>;
10. World Health Organization - WHO (2022), “*International Classification of Health Interventions*”. Disponibile on-line all’indirizzo: <https://icd.who.int/dev11/l-ichi/en#/http%3a%2f%2fid.who.int%2f%2fentity%2f162635600>;
11. Williams C. T., De Jesus O. (2022), “*Friedreich Ataxia*”, StatPearls Publishing LLC, In: StatPearls [Internet];
12. Santorelli F.M. (2017), “*Atassia Di Friedreich*”. Disponibile on-line all’indirizzo: <https://www.uildm.org/atassia-di-friedreich>;

13. Istituto Superiore di Sanità - ISS (2022), “*Atassia di Friedreich*”. Disponibile on-line all’indirizzo: [https://www.iss.it/malattie-rare-atassie-atterraggio/-/asset\\_publisher/KPlrXTgL9IkJ/content/atassia-di-friedreich-2](https://www.iss.it/malattie-rare-atassie-atterraggio/-/asset_publisher/KPlrXTgL9IkJ/content/atassia-di-friedreich-2);
14. Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche - AISA (2021), “*Atassia di Friedreich*”. Disponibile on-line all’indirizzo: <https://atassia.it/docs/atassia-di-friedreich/>;
15. Fondazione Telethon (2020), “*Atassia di Friedreich*”. Disponibile on-line all’indirizzo: <https://www.telethon.it/cosa-facciamo/ricerca/malattie-studiate/atassia-di-friedreich/>;
16. Bürk K.P. (2014), “*Atassia di Friedreich*”. Disponibile on-line all’indirizzo: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=IT&Expert=95](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=IT&Expert=95);
17. Cook A., Giunti P., (2017), “*Friedreich’s ataxia: clinical features, pathogenesis and management*”, British medical bulletin, Vol 124, n°1, pag 19-30.