

## TITOLO DEL PROGETTO

“Essere Jacopo”

## RESPONSABILI DEL PROGETTO DA PARTE DI ATE

Renata Liotti

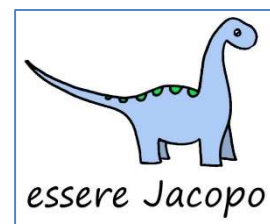
Marco Mandarano



## PREMESSA

Le malattie rare sono patologie che hanno una prevalenza inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti e tra queste le Malattie Emorragiche Congenite (MEC), rappresentano una parte considerevole.

Indipendentemente dall'eterogeneità delle malattie rare, la vita dei pazienti colpiti e dei loro familiari si costella di un'ampia gamma di difficoltà sia di natura clinica che sociale e questo si amplifica se il paziente è un piccolo paziente.



Grazie al progredire della scienza, sempre più spesso, alla già gravosa diagnosi di patologia MEC, a volte subentrano altre patologie, a carico del giovane paziente che riguardano soprattutto l'ambito neurologico e psicologico (sindromi di spettro autistico, ritardi cognitivi, disturbi psicomotori, etc, etc) che, fino a qualche anno fa erano sconosciute, sottovalutate, nonché di difficile approccio.

E' facile comprendere come la somma di queste problematiche crei gravosi problemi alle famiglie dei piccoli pazienti.

## CHI E' JACOPO

**Jacopo Alucci** è un bambino di cinque anni che vive a Prato.

Jacopo è affetto da Emofilia A grave associata alla sindrome da delezione interstiziale nel cromosoma X a livello della banda Q28.

L'emofilia A è la forma più comune di emofilia, caratterizzata da emorragie spontanee o prolungate a causa del deficit di fattore VIII.

La sindrome da delezione cromosomica deriva dalla perdita di parti di cromosomi, che possono causare gravi difetti congeniti, oltre a limitazioni dello sviluppo mentale e fisico.

La gestione e la cura dell'emofilia è gestita presso AOUC centro malattie emorragiche di Careggi, con un trattamento globale e farmaci di ultima generazione, ma la comorbilità legata alla sindrome di delezione ha sviluppato in Jacopo la necessità percorsi assistenziali multidisciplinari trattamenti specifici a largo spettro inerenti alla patologia correlata.

## INTRODUZIONE DEL PROGETTO

Saper elaborare un'idea, significa saperla gestire con capacità e con le reali possibilità.

È un progetto ambizioso ma fattibile, perché richiede la creazione di un fondo che verrà usato per Jacopo e la sua famiglia.

La complessità nella gestione clinica del piccolo Jacopo ha portato l'Associazione Toscana Emofiliaci a sviluppare un progetto su misura rivolto a Jacopo.

Un progetto atto a sostenere i percorsi di cura individuali e proposti dagli specialisti che seguono il bambino, un progetto che permetterebbe di garantire continuità, e sopperire alla mancata risposta da parte del Servizio sanitario.

## **SVOLGIMENTO DEL PROGETTO**

Sono state individuate quattro aree di intervento:

- ambito socio-educativo per il potenziamento dello sviluppo con programma psicomotricità;
- terapia del linguaggio e della comunicazione con programma di logopedia;
- cura e prevenzione dell'apparato muscolo scheletrico con programma di fisioterapia;
- supporto psicologico disturbi psicopatologici con programma di psicoterapia.

Quattro aree con peculiarità e competenze distinte, ma dalla quale sinergia sarà possibile arrivare alla risposta dei reali bisogni di Jacopo. È fondamentale in questa delicata fase evolutiva dare a Jacopo la possibilità di interagire con gli stessi specialisti e con continuità, in modo da sviluppare fiducia e sicurezza intraprendendo con serenità i percorsi riabilitativi.

La malattia cronica richiede cure e competenze particolari, e costituisce un evento critico nel contesto familiare, con un forte impatto emotivo andando a minare l'equilibrio dell'intero nucleo familiare. Per questo l'associazione ha deciso di inserire nel progetto percorsi di aiuto e supporto ai familiari.



In questa fase il comportamento della madre è importantissimo: una madre serena, consapevole e tranquilla avrà un bambino sereno e tranquillo. Quanto più la figura materna risulta ansiosa tanto il più il bambino risulterà agitato, preoccupato, spaventato e tanto peggiore sarà l'applicazione alle terapie indicate.

In questo contesto di benessere non vanno dimenticati fratelli e sorelle dei piccoli pazienti che risentono in egual modo della presenza di una malattia cronica e tale proposito la progettualità sarà concentrata su interventi di care siblings. L'impatto sulla crescita del fratello o sorella del bambino disabile non va sottovalutato, possono subire ripercussioni psicologiche in quanto i genitori sono presi dalla cura del fratello più bisognoso.



Per un sereno sviluppo di Jacopo il progetto è stato condiviso con i genitori. Condivisione strettamente necessaria in quanto sono i genitori a vivere la quotidianità di Jacopo, a conoscere quali siano i reali bisogni, le criticità del quadro clinico e gli interventi necessari a rendere la crescita più armonica possibile sia del piccolo paziente che della sorella.

Ad oggi i percorsi e gli interventi intrapresi trovano una risposta scostante da parte del SSN, sia per i tempi di attesa sia per i piani di trattamento elargiti. La famiglia si trova ad affrontare un impegno oneroso dal punto di vista di tempo dedicato, che dal punto di vista economico in quanto sopperisce privatamente ai trattamenti sanitari di Jacopo per garantirne la continuità necessaria.

L'associazione Toscana Emofilici che vede nella sua mission il sostegno e il supporto agli emofilici e alle loro famiglie non può e non vuole tirarsi indietro e vuole farsi da portavoce, e dare risposte concrete.

La finalità del progetto è quella di accompagnare Jacopo e la sua famiglia in questa situazione di vulnerabilità, tenendo conto delle capacità, risorse e bisogni di ciascuno, per alleggerire i pesi e guardare con positività al futuro.

## **PROGRAMMA DI PSICOMOTRICITÀ**

### Motivo per intraprendere

Jacopo è affetto da deficit di attenzione, presenta difficoltà nelle prassie, nella coordinazione oculo manuale e motricità fine.

### Attività

L'intervento psicomotorio, riguardando l'ambito educativo/preventivo, è rivolto a favorire uno sviluppo armonico e completo, valorizzando l'integrazione delle diverse funzioni: motoria, emotiva, intellettuale e sociale.



L'obiettivo è il potenziamento dello sviluppo del bambino. È un approccio globale che promuove il benessere dell'infanzia sostenendo il processo evolutivo del bambino in una dimensione ludica di gioco, azione ed interazione. Un programma di attività interrelate agli altri interventi specialistici, a cadenza settimanale.

Gli interventi devono essere svolti in centri specializzati attraverso incontri individuali.

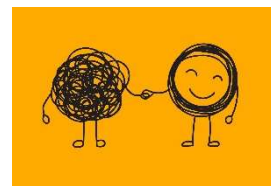
Lo specialista che ha in carico Jacopo suggerisce di attivare interventi di neuro psicomotricità, prevedendo di intraprendere tale percorso nel mese di aprile 2022.

## **PROGRAMMA DI PSICOTERAPIA**

### Motivo per intraprendere

La complessa gestione del piccolo Jacopo ha minato l'equilibrio psicologico dell'intera famiglia,

La sorellina Greta ha sviluppato alcune forme di sofferenza emotiva come l'ansia da separazione, i genitori affrontano sentimenti come paura e inadeguatezza.



### Attività

Incontri a cadenza settimanale per la sorella Greta

Incontri individuali ogni due settimane per la mamma

Incontri per entrambi i genitori ogni due settimane

## **PROGRAMMA DI LOGOPEDIA**

### Motivo per intraprendere

Jacopo presenta disprassia generalizzata, ipotonia oroverbale, scialorrea, assenza di linguaggio.

### Attività

Interventi mirati per la rieducazione delle disabilità comunicative e cognitive, utilizzando terapie logopediche di abilitazione e riabilitazione della comunicazione e del linguaggio, verbali e non verbali;



## **PROGRAMMA DI FISIOTERAPIA**

### **Motivo per intraprendere**

Jacopo presenta una muscolatura ipotonica, lassità legamentosa con un ritardo nell'acquisizione delle competenze grosso motorie idonee alla sua età.



### **Attività**

Attività calibrata e mirata ad iniziare un'attività che purtroppo attualmente non effettua, per cui attività graduale sulla risposta muscolare, l'abitudine a rispondere agli stimoli motori fino ad arrivare al volume degli stessi.

È un'attività che può essere svolta in una palestra adeguatamente attrezzata o in piscina.

### **DURATA PROGETTO**

Vista l'età del piccolo Jacopo sono attività che Jacopo dovrà fare per tanto tempo, l'associazione con questo progetto cerca di garantire quattro anni di terapie.

Nell'ambito della multiprofessionalità agire in modo coordinato ed integrato, per garantire quella continuità necessaria. Un percorso di miglioramento continuo per ristabilire equilibri e alleggerire il peso della malattia.

### **IMPEGNO DI SPESA**

Nella tabella sono riportati i quattro programmi previsti, la cadenza settimanale, la spesa ed il programma quadriennale.

È un preventivo di massima realizzato su un programma che fra noi, medici e familiari abbiamo individuato, ma può nel corso del tempo subire variazioni per come Jacopo risponderà agli stessi programmi.

Per cui i singoli importi, che portano ad un importo totale di € 37.830, verranno rimborsati alla madre bimestralmente dietro presentazione di fattura intestata all'associazione per un importo complessivo come di seguito riportato

TIPOLOGIA DI TERAPIA	PREZZO UNIT.	PROGRAMMA SETTIMANALE				PREVENTIVO DI SPESA		PROGRAMMAZIONE			
		JACOPO	MAMMA	ENTRAMBI GENITORI	SORELLA	SETTIMANA	ANNUA	2022	2023	2024	2025
PSICOMOTRICITA'	45 €	1				45 €	2.340 €	1.710 €	2.340 €	2.340 €	2.340 €
PSICOTERAPIA	30 €		0,5	0,5	1	60 €	3.120 €	2.280 €	3.120 €	3.120 €	3.120 €
LOGOPETISTA	40 €	1				40 €	2.080 €	1.520 €	2.080 €	2.080 €	2.080 €
FISIOTERAPIA	50 €	1				50 €	2.600 €	1.900 €	2.600 €	2.600 €	2.600 €
Importo complessivo							10.140 €	7.410 €	10.140 €	10.140 €	10.140 €

Importo complessivo dei programmi terapeutici € 37.830,00

Importo acquisto attrezzatura per fisioterapia a casa € 300,00

Importo per la divulgazione del progetto € 600,00



## **COPERTURA FINANZIARIA**

Per poter garantire nell'immediatezza le terapie a Jacopo l'importo dedicato all'acquisto dell'attrezzatura per la fisioterapia e le terapie relative all'anno 2022 sono anticipate dall'associazione toscana emofilici.

Si pensa di coprire l'importo complessivo con una raccolta fondi ad esso dedicato che durerà fino al 31 dicembre 2023.

Qualora non si riuscisse a raggiungere tale somma l'attrezzatura per la fisioterapia e le terapie relative al 2022 rimarranno in carico ad ate, qualora invece si andasse oltre alla somma preventivata verrà esteso temporalmente il progetto stesso.

## **VERIFICHE**

Dopo aver fatto un punto "0" all'inizio di ogni programma vi saranno Feed-back da parte degli specialistici, con la presentazione di una relazione a cadenza semestrale.

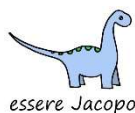
## **CONCLUSIONI**

Questo è il nostro progetto, un progetto che presenteremo a più interlocutori siano essi network o persone comuni, al fine di avere una risposta nel più breve tempo possibile.

Ad integrazione di quanto suddetto alleghiamo al progetto le relazioni degli specialisti.

- Dott.ssa S. Linari del centro AOUC centro malattie emorragiche di Careggi
- Dott.ssa E. Del Mastio
- Dott.ssa S. Infantino.

*La famiglia di Jacopo non ha mai chiesto aiuto in questi anni, sballottata da programmi insufficienti e frammentati; ringraziamo la sua mamma che ci ha aiutato a capire la complessità della situazione ed a costruire questo progetto, ringraziamo la pazienza dei sanitari affezionati a Jacopo che ci hanno regalato qualche minuto per capire.*



Associazione toscana emofilici

Con il patrocinio di



**Associazione Toscana Emofilici** - Sede Legale via Del Campofiore n° 102 50136 Firenze  
Iscrizione Regionale Volont. n° FI-388 Decr. PGP n° 13 del 10.03.1988  
IBAN IT12W0306902907100000005113  
www.ateodv.org – [info@ateodv.org](mailto:info@ateodv.org)