

Dagli Stati Uniti e dal Canada arrivano le conferme delle prime sperimentazioni. Dalla terapia genica a quella farmacologica: approcci diversi e grandi prospettive

## Sindrome di Rett la speranza è concreta

“LETIZIA. Mamma Lorenza è stata la prima a notare che Letizia non cresceva come le altre bambine ma i dottori sospettavano un semplice ritardo. Poi però «verso i tre anni e mezzo, quando aveva già sviluppato tante abilità e un suo carattere, Letizia ha avuto un'improvvisa regressione» racconta Lorenza. È successo mentre la mamma era in ospedale per dare alla luce la sorellina. Quando è tornata a casa, Letizia era diversa: «Ricordo che la trovavo immobile sul letto, incapace di alzarsi o di muoversi. Nel giro di un mese era diventata un'altra bambina». Per mamma Lorenza e papà Alessandro è uno shock scoprire che la loro Letizia è doppiamente rara: perché ha la sindrome di Rett e perché ha vissuto una vita “normale” più a lungo delle altre bambine con la stessa patologia. Oggi Lorenza e Alessandro non

si vogliono accontentare: «Siamo impegnati nella quotidianità, ma questo non ci deve distrarre: dobbiamo costruire un futuro migliore e l'unico modo è la ricerca.»

Mesi di fermento per le famiglie delle persone con la sindrome di Rett e per i ricercatori che la studiano. Sono infatti in arrivo importanti novità sulle prospettive terapeutiche per questa malattia, anche se per il momento interessano solo gli Stati Uniti. La prima buona notizia è arrivata lo scorso gennaio, quando l'azienda americana Neurogene ha annunciato di aver ottenuto dalla Food and Drug Administration (FDA), l'ente che si occupa della regolamentazione dei farmaci negli Stati Uniti, il via libera all'avvio di una sperimentazione clinica di un suo prodotto di terapia genica per la sindrome di Rett. È il primo studio di terapia genica nelle pazienti con questa malattia, mentre anche una seconda azienda, la canadese Taysha ha dichiarato di aver avviato un percorso di sviluppo clinico di un approccio analogo. Il 10 marzo, invece, l'FDA ha approvato il primo farmaco specifico per la sindrome, basato sul principio attivo trofinetide, un fattore di crescita per le cellule nervose, disponibile negli Usa da aprile. «In nessuno dei due casi si tratta della “cura definitiva” della malattia, ma senza dubbio siamo di fronte a risultati molto

### All'interno

Bisogni comunicativi  
e strategie aumentative nell'autismo

La disabilità in età adulta ed il confine  
tra protezione e promozione  
dell'autodeterminazione

importanti, che apriranno la strada ad altri risultati altrettanto importanti». Parola di Vania Broccoli e Nicoletta Landsberger "storici" ricercatori Telethon impegnati nella ricerca sulla sindrome di Rett.

### MISSIONE TERAPIA GENICA

La terapia genica per la sindrome di Rett si basa sull'idea di fornire alle cellule delle pazienti una copia funzionante del gene difettoso. In genere è il gene MECP2, localizzato sul cromosoma X e codificante per una proteina che controlla l'attività di altri geni, soprattutto nei neuroni e in altre cellule cerebrali. Se questa proteina manca o è carente, c'è un'alterazione generale dell'attività cerebrale. Già nel 2007 il gruppo di Adrian Bird, dell'Università di Edimburgo, aveva mostrato che, nel modello animale della malattia, la riattivazione di MECP2 con un "trucco" di ingegneria genetica permette di recuperare sintomi anche molto gravi. «Negli esseri umani, però, questo "trucco" non può essere utilizzato: da qui la necessità di individuare sistemi alternativi per far arrivare alle cellule malate il gene funzionante» spiega Broccoli, che si occupa proprio di strategie innovative di terapia genica per malattie del neurosviluppo. «La ricerca, compresa la nostra, si è concentrata sull'utilizzo di un virus adeno-associato (AAV) opportunamente modificato come trasportatore del gene terapeutico, a sua volta inserito in un insieme di elementi genetici (il vettore), derivato sempre da un virus AAV». La sfida è duplice.

Primo: fare in modo che, una volta raggiunte le cellule nervose, l'attività del gene terapeutico sia regolata in modo molto accurato, per evitare che sia eccessiva. Anche l'eccesso di MECP2, infatti, provoca danni. Secondo: fare in modo che il virus trasportatore raggiunga il maggior numero possibile di cellule nervose: più cellule vengono corrette, più significativo è il miglioramento dei sintomi. Da questi punti di vista, la terapia genica di Neurogene (NGN-401) è considerata sufficientemente sicura ed efficace.

«Allo stesso tempo, però, non credo possa essere considerata la terapia genica definitiva» precisa il ricercatore. «La comunità scientifica si aspetta che porterà benefici, ma non l'annullamento completo dei sintomi, perché il sistema utilizzato non è ancora ottimale». Ed è inevitabile che sia così: «Quello che arriva in clinica oggi è stato progettato alcuni anni fa: solo tra pochi anni avremo virus trasportatori e vettori ancora più efficienti». Il vettore sviluppato dal gruppo di Broccoli, per esempio, permette una regolazione particolarmente sofisticata di MECP2 non solo nei neuroni ma anche in altri tipi di cellule nervose, che in condizioni fisiologiche hanno bassi livelli di questa proteina. Un nuovo approccio che ha già suscitato l'interesse di alcune aziende e fondi di investimento, a dimostrazione che continuare a promuovere la ricerca sulla terapia genica per la sindrome di Rett rimane fondamentale. «Più approcci sperimentiamo, prima troveremo quello migliore. E continuare a farlo anche in Europa permette di non lasciare alle aziende americane il controllo completo delle terapie innovative. Altrimenti, dovremo sempre dipendere dalle loro condizioni»

### NON SOLO TERAPIE INNOVATIVE

Fondamentale, però, è anche continuare a sostenere altri fronti di ricerca. «La terapia genica va sicuramente sviluppata, ma non può essere l'unico approccio possibile» afferma Nicoletta Landsberger, che studia proprio strategie terapeutiche differenti per la sindrome di Rett. La ricerca con l'iniziativa Seed Grant, Fondazione Telethon mette a disposizione le proprie competenze nella selezione di progetti di ricerca per aiutare le associazioni di pazienti a individuare quelli più meritevoli ai quali destinare i propri fondi. Una delle ultime edizioni ha coinvolto l'associazione Pro RETT Ricerca - Associazione per la ricerca sulla sindrome di Rett, portando all'approvazione di due progetti. Quello di Dario Balestra dell'Università di Ferrara, punta a valutare in modelli cellulari della

Si ringrazia per il sostegno e contributo offerto



**CASSA RURALE  
VAL DI NON  
ROITALIANA E GIOVO**

malattia l'efficacia di due nuove strategie di editing genetico - il base editing e il prime editing - che permettono di correggere direttamente sul posto singole lettere o brevi sequenze difettose del DNA, senza dover inserire un nuovo gene terapeutico.

Con questi approcci la regolazione dell'attività del gene corretto rimarrebbe quella fisiologica e non ci sarebbe il rischio di avere livelli troppo bassi o troppo alti di proteina MECP2. Il progetto prevede di provare a correggere alcune delle mutazioni più frequenti associate alla sindrome. Il Seed Grant di Flavia Antonucci dell'Università di Milano, invece, riguarda la valutazione in modelli animali dell'efficacia di un farmaco inibitore di una proteina coinvolta nello sviluppo neurologico e che risulta alterata anche in pazienti con sindrome di Rett.

**“S O F I A:** Sofia ha smesso di dire mamma a poco più di un anno. «Diceva mamma, papà, mangiava da sola, con le sue manine» ricorda Mariangela. Cresceva lentamente e a 18 mesi non camminava ancora, ma i medici sostenevano si trattasse solo di pigrizia della bambina e di eccessiva preoccupazione da parte della famiglia.

Ma mamma Mariangela, anche se viene presa per pazza, prenota una visita a Roma. Il dottore informa subito i genitori che poteva trattarsi di sindrome di Rett. Dalle analisi arriva la conferma: «Ricordo quel giorno - racconta Mariangela - squilla il telefono e sento il Professore che mi dice “Signora purtroppo...”. Solo con quella parola, “purtroppo”, capii tutto e, dentro di me, scoppiò il caos». Da quel giorno del 2011 in pochissimo tempo i sintomi si fanno più gravi. Oggi Sofia ha 13 anni, segue tante terapie ma la situazione non è migliorata, anzi negli ultimi anni le crisi epilettiche sono aumentate. Mariangela e papà Mario fanno di tutto affinché la figlia abbia una vita il più dignitosa possibile in attesa di una terapia che potrebbe far diventare Sofia la bimba che sarebbe dovuta essere.”

**LA RICERCA** e altre malattie del neurosviluppo: dalle terapie con cellule staminali ad approcci farmacologici più tradizionali. «Intanto, perché i tempi di sviluppo delle terapie avanzate come la terapia genica sono lunghi e i pazienti ci chiedono risposte più

vicine. Inoltre, perché sono terapie molto costose, che potrebbero non essere disponibili per tutti, per esempio per i paesi a basso reddito. Infine, perché la terapia genica potrebbe non essere indicata per alcuni pazienti, come quelli che non hanno mutazioni del gene MECP2». Per questo è sicuramente un grande successo l'approvazione - per ora negli Usa - del trofinetide. Si tratta di un fattore neurotrofico, una sorta di “ricostituente” per neuroni: dalla sperimentazione clinica del farmaco sono emersi alcuni miglioramenti, con effetti specifici sui disturbi respiratori e del sonno, per le pazienti che lo hanno assunto. «Anche questo, però, non sarà il farmaco definitivo. La sindrome di Rett coinvolge molti aspetti differenti: probabilmente, la soluzione sarà un mix di farmaci in grado di agire ognuno su un aspetto diverso (cognitivo, motorio, neurologico, respiratorio), da usare magari in combinazione con la terapia genica». Individuare nuovi farmaci, sviluppando anche sistemi sempre più efficienti e veloci per farlo, è esattamente uno degli obiettivi della ricerca del gruppo di Landsberger. Che sta proprio per pubblicare, a breve, dati incoraggianti su un farmaco che, in modelli preclinici, sembra migliorare alcuni difetti dei neuroni Rett. Come sempre, la ricerca Telethon non si ferma, perché nessuno deve essere lasciato indietro.

*Nicoletta Landsberger Docente all'Università degli Studi di Milano, dove dirige il laboratorio di biologia molecolare e cellulare applicate alle patologie del neurosviluppo, e “principal investigator” dell'Unità di ricerca sulla Rett dell'Ospedale San Raffaele*

*Vania Broccoli Direttore di ricerca all'Istituto di neuroscienze del CNR e responsabile dell'Unità di ricerca su cellule staminali e neurogenesi dell'Ospedale San Raffaele di Milano*

Da BIMESTRALE DI INFORMAZIONE SOTTO L'ALTO PATRONATO DEL PRESIDENTE DELLA REPUBBLICA ANNO XXVI NUMERO 2 APRILE 2023

Telethon notizie (fondazione Telethon)

**UNA MALATTIA NEUROLOGICA** colpisce in modo prevalente le femmine e rappresenta una delle cau-

se più comuni di disabilità cognitiva femminile. La sindrome di Rett, dopo un primo sviluppo apparentemente normale, in genere comincia a manifestarsi a 1-2 anni di vita, con rallentamento dello sviluppo, regressione delle competenze motorie, sociali e cognitive e comparsa di movimenti stereotipati, soprattutto delle mani. È spesso accompagnata da epilessia e disturbi respiratori.

di **Valentina Murelli**

*Giornalista scientifica freelance. Collabora con diverse testate, tra le quali Le Scienze, Il Fatto Alimentare, L'Espresso e Oggi Scienza, è tra i promotori della manifestazione Orvieto Scienza e ha coordinato la rivista di scienze per la scuola Linx Magazine (Pearson Italia). Ha una laurea in scienze biologiche e un dottorato di ricerca in biologia molecolare.*

## Bisogni comunicativi e strategie aumentative nell'autismo

Per provare a parlare di autismo e Comunicazione Aumentativa e Alternativa è importante che si chiariscano le implicazioni che i Disturbi dello Spettro Autistico hanno sulla comunicazione.

I termini della questione possono essere raccolti e ordinati in questo modo:

- molte persone con disturbo dello spettro autistico non sviluppano e non dispongono di un linguaggio verbale (speech) funzionale ai propri bisogni;
- i soggetti in questione, anche qualora dispongano di linguaggio orale, soffrono di una più o meno severa compromissione qualitativa del linguaggio (language) e della comunicazione;
- la suddetta compromissione incide sul versante della "intenzionalità comunicativa", nel senso preciso che spesso queste persone non paiono cercare attivamente di influenzare il comportamento dell'altro; inoltre, manifestano una scarsa attitudine a cercare di influire sullo stato interno dell'altro rapporto a un aspetto esterno della realtà; la persona risulta incapace di giungere a condividere interessi, esperienze, attività ed emozioni;
- la compromissione di cui si fa concreta esperienza corrisponde alla difficoltà del soggetto non solo di esprimersi, ma anche di comprendere ciò che l'interlocutore gli dice e gli comunica;

- il disturbo della comunicazione interessa tutti gli aspetti della "competenza comunicativa": la persona non riesce a garantirsi la soddisfazione dei propri bisogni comunicativi, anche perché non dispone di quei codici (non solo verbali, ma anche non verbali) di cui si sostanzia e si avvale la comunicazione interpersonale;
- la persona subisce dunque una disabilità comunicativa, nel senso preciso che non dispone compiutamente della capacità operativa di un utilizzo intenzionale, adattivo e flessibile dei codici della comunicazione umana;
- la persona autistica spesso non possiede le conoscenze delle regole, la capacità di discernimento e le abilità/funzioni richieste dall'interazione sociale:
- non sempre ricerca l'attenzione condivisa;
- non sempre mantiene il contatto di sguardo, anche se ci si rende conto che "controlla" con sguardo laterale;
- non sa prendere o dare il turno;
- non sempre sa esercitare funzioni comunicative, quali la scelta e la richiesta;
- non inizia, né mantiene e termina una conversazione;
- non si impegna, né si lascia facilmente coinvolgere, in interazioni variate, coerenti, consistenti e capaci di creare coesione e intesa.
- la persona autistica incontra formidabili ostacoli e

barriere di opportunità a una reale e significativa partecipazione sociale;

- i soggetti con disturbi appartenenti allo spettro autistico in molti casi compensano tutte queste difficoltà impiegando e potenziando fortemente le proprie abilità visuo-spaziali, di memoria visiva e di comprensione della realtà a partire dalle informazioni visive e contestuali.
- Quando descritto finora permette di comprendere a fondo (quasi “dal di dietro”) la condizione in cui si trovano a vivere le persone con Disturbo dello Spettro Autistico.

Gli studiosi concordano nell’affermare che per le persone con Disturbo dello Spettro Autistico la “lingua madre” è il **linguaggio visivo** delle immagini. Per esempio, Temple Grandin nei suoi scritti spiega il *bisogno di tradurre immediatamente in immagini le parole che gli vengono rivolte ed espone la sua difficoltà ad apprendere ciò che non è possibile pensare in immagini.*

L’impiego sistematico di supporti visivo-simbolici permette alla persona autistica di esprimersi i propri bisogni, consentendole di agire concretamente ed efficacemente sul suo ambiente di vita

Una considerazione altresì cruciale riguarda il fatto che la persona con Disturbo dello Spettro Autistico sicuramente si appoggia all’elaborazione per immagini nella propria relazione con il mondo; tuttavia, appare necessario accompagnare la persona con Disturbo dello Spettro Autistico (soprattutto quando è ancora piccola) a cogliere la possibilità di impiegare le immagini per la comunicazione e nell’interazione interpersonale quotidiana, vivendo così una relazione via via più soddisfacente con gli altri.

In questa prospettiva la CAA, nel procedere alla valutazione della situazione comunicativa di una persona con Disturbo dello Spettro Autistico, prende le mosse dalla conoscenza e dal rispetto dei bisogni specifici delle persone affette da autismo: alla base della valutazione sta la consapevolezza che il problema nell’accostare l’autismo è proprio la difficoltà di comprendere quali siano i bisogni comunicativi di questi soggetti. Questi bisogni possono essere legati a: desiderio di cose concrete (cibo, oggetti o attività);

desiderio di attenzione da parte degli altri; desiderio di contatto e stimolazione sensoriale; desiderio di sottrarsi a situazioni che ingenerano ansia; desiderio di fare a modo proprio; necessità di esprimere condizioni di dolore. La persona autistica non riesce a esprimere questi bisogni nei modi che ne permettono la comprensione da parte delle persone che interagiscono con lei, non riesce a soddisfarli adeguatamente e sovente attua comportamenti bizzarri e talora problematici.

Shane, clinico e ricercatore nel campo della CAA, ha proposto un modello di intervento per l’autismo attorno a questo tema. Tale modello di intervento è fondamentalmente basato sull’uso *sistematico di supporti visivi e simbolici*, proposti e impiegati costantemente nell’ambiente per aumentare la capacità di comprensione della persona autistica e, nel contempo, permetterle un’espressione efficace. In altri termini, si imposta un progetto di impiego e proposta costante di supporti visivo-simbolici capaci di incrementare la comprensione della persona con autismo, sia dei messaggi che le vengono rivolti sia dei cambiamenti che avvengono nella sua quotidianità: tali supporti svolgono dunque una funzione di *input aumentativi*.

I supporti visivo-simbolici utilizzati come input o output aumentativi possono essere oggetti reali, miniature e fotografie di oggetti, simboli, parole scritte intere, raffigurazioni di scene intere. La scelta del tipo di supporto da proporre si ricava dalla valutazione del livello di comprensione della persona.

L’impiego sistematico dei supporti visivo-simbolici si traduce nella definizione di tre modalità principali di utilizzo degli stessi:

- Modalità visiva di insegnamento (*Visual Instructional Mode*), che si avvale di input aumentativi di tipo visivo e simbolico per aumentare e integrare il linguaggio parlato e così favorire e sostenere la comprensione da parte della persona autistica.
- Modalità visivo-organizzativa (*Visual Organizational Mode*), che impiega supporti visivi per rappresentare l’organizzazione di un’attività, di una routine, di un compito che richiede una procedura;
- Modalità visivo-espressiva (*Visual Expressive Mode*), che impiega supporti visivi per facilitare e permettere l’espressione della persona autistica.

Questo approccio alla compromissione qualitativa della comunicazione nei soggetti autistici prevede innanzitutto un'attenta valutazione della persona e della sua condotta nei contesti di vita. Il fine è quello di avanzare una proposta progettuale che integri e armonizzi le suddette modalità visive di supporto, in modo da promuovere e potenziare i vari aspetti della comunicazione della persona autistica nel suo ambiente di vita.

L'uso sistematico dei supporti visivi e simbolici costituisce un aiuto concreto che incrementa l'abilità del soggetto autistico a capire la situazione in cui si trova, e che potenzia la sua capacità di *comprendere i messaggi verbali* a lui rivolti. L'uso sistematico di supporti visivi accompagna, sostiene e permette lo *svolgimento in autonomia* di compiti o procedure significative per la vita quotidiana nei differenti contesti, domestici, scolastici: la possibilità di trovare raffigurata visivamente la sequenza ordinata di un compito relativo alla vita quotidiana sostiene e aiuta la persona autistica nello svolgimento autonomo della stessa. L'impiego sistematico di supporti visivo-simbolici permette inoltre alla persona autistica di *esprimere i propri bisogni*, consentendole di modificare alcuni aspetti della situazione che sta vivendo e di agire concretamente ed efficacemente sul suo ambiente di vita: la disponibilità di output aumentativi consente un crescente controllo dell'*ambiente*

*di vita*. L'uso sistematico di supporti e di strategie di CAA rappresenta dunque un modo concreto per sostenere e ampliare la comprensione, corrisponde a una strategia che favorisce l'espressione dei bisogni da parte della persona autistica, determina un miglioramento della sua comprensione dei mutamenti ambientali, dei cambiamenti nella routine e anche delle conseguenze di queste modificazioni, accompagnando così a una graduale riduzione dei cosiddetti "comportamenti problematici". L'impiego sistematico dei supporti visivi e simbolici può, in definitiva, incidere sulla qualità di vita della persona con Disturbo dello Spettro Autistico e della sua famiglia, se verrà utilizzato da tutti coloro che appartengono alla sua rete sociale in modo sistematico e nel corso dell'intero arco della vita del soggetto con Disturbo dello Spettro Autistico.

**Alessandro Chiari**

*Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva. Lavora nel campo dell'educazione psicomotoria e della rieducazione neuropsicomotoria.*

*Collabora con il centro di comunicazione aumentativa Benedetta d'intino*

Comunicare (numero 39, dicembre 2019)

Semestrale della Fondazione e del Centro Benedetta D'Intino Onlus

## La disabilità in età adulta ed il confine tra protezione e promozione dell'autodeterminazione

### INTRODUZIONE

Da circa cinquant'anni in Italia si è avviato un processo di inclusione delle persone con disabilità: a partire dalla legge n. 118 del 1971, normative spesso all'avanguardia hanno riconosciuto loro il diritto alla piena accessibilità dei servizi, all'inserimento scolastico e lavorativo e all'autodeterminazione.

Tuttavia, in alcuni casi le disposizioni normative hanno faticato a trovare riscontro pratico nella realtà (d'Alonzo, 2021).

Con particolare riferimento all'inserimento lavorativo, si rileva che gli adulti con disabilità riscontrano numerose difficoltà nel reperire un'occupazione lavorativa una volta concluso il percorso scolastico e, di conse-

guenza, sono spesso costretti a trascorrere il tempo disimpegnati. Inoltre, l'autonomia e l'autodeterminazione delle persone con disabilità vengono talvolta sacrificate da un sistema che tende più a proteggerle che a stimolarle.

Il presente articolo ha come focus la disabilità in età adulta e focalizza la sua attenzione sugli strumenti che il nostro ordinamento offre a tutela dei soggetti fragili. In particolare, si analizza l'istituto dell'Amministrazione di Sostegno che, a distanza di circa vent'anni dalla sua introduzione, genera numerose questioni interpretative irrisolte: tali questioni presentano una matrice comune nelle mobili frontiere dell'istituto, che mira da un lato alla massima valorizzazione della residua autonomia della persona e, dall'altro, alla protezione della stessa attraverso l'introduzione di limiti alla sua capacità di agire (Savorani, 2006).

La scelta legislativa di non tipizzare l'istituto, privilegiandone la flessibilità, ha consentito ai giudici di modellare il singolo provvedimento giudiziale sulle concrete esigenze di ciascun beneficiario, come un vero e proprio «vestito su misura»<sup>1</sup>, superando il rigido schematismo del passato. Ma tale pratica *offre reali possibilità di autodeterminazione alla persona adulta con disabilità? L'amministratore di sostegno ha le competenze per redigere un Piano Educativo Individualizzato (PEI) che risponda alle reali esigenze del beneficiario? Tale figura è in grado di supportare la persona con disabilità al fine di consentire il raggiungimento del più alto grado di autonomia possibile, oppure esercita soprattutto un ruolo di controllo?*

## LA DISABILITÀ IN ETÀ ADULTA

L'adulthood non è altro che quella fase della vita che si

caratterizza da un lato per la manifestazione dell'autonomia, autodeterminazione e possibilità di prendere decisioni della persona e, dall'altro, per il confronto con responsabilità e doveri.

Un turbinio costante di potere e dovere che, se trova il giusto equilibrio, sarà motore di crescita personale e sviluppo sociale. Viceversa, se questo equilibrio non viene trovato, la persona non continuerà nel suo processo di crescita e non renderà possibile un'evoluzione a livello sociale (Friso, 2020).

Per quanto riguarda la vita adulta delle persone con disabilità, il principio di riferimento del nostro ordinamento è quello della miglior protezione con la maggior promozione possibile dell'autonomia del singolo.

Nella fase di transizione verso l'età adulta vi è poi una specifica difficoltà di coniugare e rimodulare gli strumenti di protezione naturale e sociale con quelli di protezione giuridica, adattandoli ai "bisogni" emergenti e alle "capacità, inclinazioni naturali e aspirazioni" (Piccini, Succu, 2021).

È anche per queste complessità, normative e di fatto, che le declamazioni di principio faticano a trovare pratica attuazione nella quotidianità<sup>2</sup>.

Per il raggiungimento degli obiettivi – in definitiva, di promozione della persona – si è sviluppata nella legislazione un'attenzione alla "progettualità", volta al sostegno della persona nel suo contesto sociale e familiare.

L'idea di un PEI che ricompatti dal punto di vista relazionale e simbolico le esperienze di una persona e di una famiglia e faccia dialogare le risorse è oggi un'esigenza estremamente sentita: è una questione di diritti umani, di equità, di giustizia e di lotta alla discriminazione<sup>3</sup>.

<sup>1</sup> Così testualmente Ferrando, G. (2004). Introduzione al volume L'amministrazione di sostegno. Una nuova forma di protezione dei soggetti deboli. Milano: Giuffrè. «si è voluto introdurre uno strumento che si presti a far fronte alla varietà delle situazioni di debolezza e fragilità, un vestito su misura, tagliato per rispondere alle esigenze individuali di cura della persona e del patrimonio di ciascun disabile. I compiti dell'amministratore di sostegno non sono definiti una volta per tutte dal legislatore. È il giudice che, tenuto conto delle esigenze di protezione di ciascun disabile, delle più o meno vaste zone di consapevolezza e lucidità che egli ancora possiede, indica nel provvedimento i compiti dell'amministratore di sostegno».

<sup>2</sup> I diritti sanciti nell'articolato della Convenzione delle Nazioni Unite, in particolare quelli alla salute, allo studio, all'inserimento lavorativo, all'accessibilità, non sono ancora perfezionati. Lo testimoniano le peggiori condizioni di salute e i livelli di istruzione sensibilmente più bassi di quelli osservati nel resto della popolazione, nonché il numero di occupati che non è ancora in linea con il resto del Paese. La causa di questo è la mancata attuazione delle normative, dovuta probabilmente alla lentezza delle amministrazioni nel loro recepimento e alla scarsità di risorse finanziarie a disposizione dei governi locali competenti in materia sociale (Osservatorio Nazionale per la Salute, 2018, p. 7).

<sup>3</sup> Anfass (a cura di), Progettare qualità della vita. Report conclusivo e risultati progetto di ricerca. Strumenti verso l'inclusione sociale, matrici ecologiche e progetto individuale di vita per adulti con disabilità evolutive, Ministero del lavoro e politiche sociali – Linee di indirizzo, 2013 e Aa. Vv., Matrici ecologiche. Un modello di presa in carico per promuovere la qualità della vita delle persone con disabilità, Consorzio SIR, Milano 2015.

Dal punto di vista pedagogico, le tre dimensioni in cui si sviluppa il PEI sono le seguenti: la *dimensione tecnica/didattica e formativa*, che punta allo sviluppo di *self consciousness*, legata all'apprendimento dei differenti ruoli sociali vissuti nella propria esperienza di figlio e delle competenze, intese non solo come conoscenze e abilità, ma anche come atteggiamenti e sentimenti adeguati alle comunità di pratiche professionali e ai contesti sociali, che la persona con disabilità vive; la *dimensione psicologica*, per cui anche la persona con disabilità cresce e matura dal punto di vista emotivo-motivazionale e affettivo, costruendo una propria identità personale; la *dimensione collettiva* rappresenta invece la capacità di partecipare alla rete di rapporti, di opportunità di relazione e di aiuto in cui è inserita la persona con disabilità (Cairo, 2021). Se l'istituzione scolastica progetta un percorso educativo e didattico adeguato, se il clima di relazione complessivo, la relazione educativa con i docenti, le esperienze con i compagni, inviano all'alunno con disabilità un'immagine di sé positiva, di accettazione, questi sviluppa un adeguato sentimento di autostima, che consente una crescita equilibrata e un normale processo di maturazione (Mura, 2016).

Pertanto, il progetto di vita contempla la necessità di uno sviluppo nel percorso di formazione nella scuola e l'esigenza di correlare tale sviluppo con attività riguardanti la vita adulta, dal punto di vista dell'inserimento professionale e dell'autonomia (Cottini, 2016). Il PEI, in particolare se su base ICF, rappresenta infatti uno strumento fondamentale per il disabile adulto in quanto consente di accompagnare lo stesso in un percorso educativo continuo, dalla scuola all'età adulta, garantendo una coerenza tra gli interventi formativi e di sostegno ricevuti (Lascioli, Pasqualotto, 2021).

Tale piano individua gli obiettivi formativi, abilitativi e di socializzazione specifici per ogni disabile adulto, tenendo conto delle sue capacità, potenzialità e aspirazioni, orienta le scelte formative e lavorative, promuove

l'autonomia e l'autodeterminazione, aiutando la persona con disabilità a prendere decisioni informate sulla propria vita e sul proprio futuro (Mura, 2018).

È importante, inoltre, sottolineare che il PEI è uno strumento dinamico e flessibile, che deve essere aggiornato periodicamente per rispondere alle esigenze in continua evoluzione dell'individuo: la sua redazione e il suo monitoraggio richiedono la collaborazione di tutti gli attori coinvolti nel percorso di vita del disabile adulto, in *primis* la famiglia ed il disabile stesso (Dettori, 2016).

## AUTONOMIA E PROTEZIONE

### LA RATIO DELL'AMMINISTRAZIONE DI SOSTEGNO

La finalità principale dell'Amministrazione di Sostegno viene enunciata direttamente dal testo di legge che, sin dalle prime righe, dichiara l'intenzione di tutelare, con la minore limitazione possibile della capacità di agire, le persone prive in tutto o in parte di autonomia nell'espletamento delle funzioni della vita quotidiana, mediante interventi di sostegno temporaneo o permanente<sup>4</sup>.

All'amministrazione di sostegno si applica, in quanto compatibile, l'art. 379 c.c., dettato in materia di tutela, il quale prevede la gratuità dell'ufficio, seppur con la precisazione che il Giudice, in considerazione dell'entità del patrimonio e delle difficoltà dell'amministrazione, può assegnare al tutore un'equa indennità (in proporzione alla disponibilità economica del beneficiario).

Rispetto ai già presenti istituti dell'interdizione e dell'inabilitazione, il nuovo istituto mostra una particolare propensione verso la salvaguardia della libertà di autodeterminazione del beneficiario.

Difatti, è proprio la particolare attenzione rivolta a tale diritto fondamentale della persona che ha condotto il legislatore ad introdurre l'istituto di cui trattasi, favorendone l'applicazione rispetto ai precedenti (interdizione e inabilitazione), oggi limitati a casi estremamente residui.

I principi e gli obiettivi su cui si fondano le regole

<sup>4</sup> Art. 1, legge n. 6/2004: "La presente legge ha la finalità di tutelare, con la minore limitazione possibile della capacità di agire, le persone prive in tutto o in parte di autonomia nell'espletamento delle funzioni della vita quotidiana, mediante interventi di sostegno temporaneo o permanente."

dell'interdizione e quelle dell'Amministrazione di Sostegno sono infatti molto diversi: se con l'interdizione lo scopo è quello di tutelare il patrimonio e garantire le aspettative dei familiari sui beni dell'interdetto, con l'amministrazione di sostegno invece il legislatore ha dotato l'ordinamento di una misura che può essere modellata dal giudice tutelare in relazione allo stato personale e alle circostanze di vita di ciascun beneficiario e in vista del concreto e massimo sviluppo della sua autonomia.

Proprio la vasta diffusione che ha avuto l'istituto in argomento dalla sua introduzione fino al giorno d'oggi costituisce la prova più evidente di quanto ampia fosse la domanda sociale di sostegno protettivo che i tradizionali istituti dell'interdizione e dell'inabilitazione non erano in grado di soddisfare<sup>5</sup>. Da un punto di vista pedagogico, ci si interroga se tale istituto, ampiamente diffuso nel nostro Paese, sia in grado di promuovere reali processi inclusivi della persona adulta con disabilità, oppure si limiti a monitorare e controllare il beneficiario per poi riferire al giudice tutelare.

L'amministratore di sostegno è capace di prendersi cura (intesa nel senso pedagogico del termine) della persona con disabilità?

### LA NECESSITÀ DI CURA DELLA PERSONA

Tutti gli esseri umani in quanto tali hanno necessità di cura: di ricevere cura da altri e di avere cura di sé e di altri (Mortari, 2006).

Ricevere cura significa sentirsi accolti dagli altri nel mondo. Avere cura implica invece coltivare quel tessuto dinamico e complesso di relazioni in cui ogni soggetto riconosce la matrice vivente del proprio essere cittadino attivo.

Secondo l'autore Milton Mayeroff l'essenza del modo di essere che qualifica una pratica di cura adeguatamente buona è identificabile in tre componenti: l'es-

sere ricettivi nei confronti dell'altro, essere capaci di accettare la qualità della sua alterità ed essere disponibili a rispondere attivamente ai suoi bisogni.

La ricettività è la capacità di fare posto all'altro, fare posto ai suoi pensieri e ai suoi sentimenti: per essere ricettivo occorre anzitutto saper attivare una profonda capacità di ascolto, necessaria a comprendere ciò che l'altro cerca di comunicare (Rogers, 2012).

Essere capaci di cura significa lasciare che l'altro ti interpellati a partire da sé. Questa condizione si realizza quando il *caregiver* assume una postura ricettiva.

Il saper accettare invece implica accogliere l'altro così com'è.

Infine, a consentire lo strutturarsi di una buona relazione di cura è la disponibilità sia cognitiva che emozionale nei confronti dell'essere dell'altro.

### LA FLESSIBILITÀ DELL'ISTITUTO DELL'AMMINISTRAZIONE DI SOSTEGNO

Il bilanciamento tra le esigenze di protezione dei soggetti privi di autonomia e la tutela della loro libertà è reso possibile grazie alle caratteristiche peculiari dell'istituto che consentono una limitazione controllata della capacità di agire del beneficiario: *la proporzionalità, la duttilità e la modulabilità*.

Per quanto riguarda la prima, così come stabilito dall'articolo 407 c.c., il provvedimento deve essere adeguato alle condizioni del beneficiario e non deve togliere allo stesso più capacità di quanto non occorra a garantire la protezione degli interessi personali e patrimoniali, ma deve conferirgli l'assistenza di cui ha bisogno per le sue esigenze esistenziali<sup>6</sup>.

Altra caratteristica fondamentale dell'istituto, che ben si collega a quest'ultima, è quella della *duttilità e modulabilità*; infatti, l'art. 405 c.c., con riguardo al Decreto di nomina dell'amministratore di sostegno, prescrive che il giudice tutelare, oltre ovviamente

<sup>5</sup> [https://www.giustizia.it/giustizia/it/mg\\_1\\_14\\_1.page?facetNode\\_1=3\\_1\\_5&facetNode\\_2=0\\_10\\_37&contentId=SST993884&previousPage=mg\\_1\\_14](https://www.giustizia.it/giustizia/it/mg_1_14_1.page?facetNode_1=3_1_5&facetNode_2=0_10_37&contentId=SST993884&previousPage=mg_1_14).

<sup>6</sup> Così Cianciolo, V. (2022). Il punto della giurisprudenza di legittimità del 2022 in materia di amministratore di sostegno in *Il Sole 24 ore - Famiglia*: "Nell'apertura di una procedura di amministrazione di sostegno, il Giudice tutelare deve valutare che, rispetto all'interdizione e all'inabilitazione, l'attuazione di tale procedura sia determinata prestando attenzione alla maggiore idoneità di tale strumento ad adattarsi alle necessità di detto soggetto, ben potendo il Giudice tutelare graduare i limiti alla sfera negoziale del beneficiario dell'amministrazione di sostegno. Laddove possibile il giudice dovrà costruire uno strumento protettivo graduabile e modificabile tenendo conto delle necessità del beneficiario, considerato che "ha in sé un potenziale di morbidezza, di elasticità, duttilità sufficiente per adattarsi in maniera proporzionata, calibrata e di distinguere le difficoltà specifiche di ciascuna persona" (CENDON, La tutela civilistica dell'infermo di mente, in *La riforma dell'interdizione e dell'inabilitazione, a cura di Patti*, Milano, 2002, pag. 33)".

alle generalità dell'interessato e dell'amministratore, deve indicare al suo interno la durata dell'incarico, gli atti che l'amministratore di sostegno deve compiere nell'interesse del beneficiario, quelli che il beneficiario può compiere senza l'assistenza dell'amministratore di sostegno, le spese che l'amministratore potrà effettuare, nonché la periodicità con la quale deve riferire al giudice circa l'attività posta in essere in nome e per conto del beneficiario.

Si ipotizza, quindi, la necessità di realizzare un PEI che tenga conto delle reali abilità e difficoltà del soggetto; la letteratura pedagogica ha più volte ricordato la necessità di progettare gli interventi tenendo presente le indicazioni dell'ICF (Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute)<sup>7</sup> che mette in evidenza l'esigenza di analizzare in maniera accurata punti di forza e criticità di ogni persona. Ma l'amministratore di sostegno ha le competenze per redigere e aggiornare sistematicamente un PEI tenendo conto dei progressi o dei limiti che l'amministrato mostra nelle diverse attività quotidiane? Ulteriore estrinsecazione della flessibilità dell'istituto è la previsione che il giudice possa revocare il provvedimento di protezione, ma anche possa diminuirne o aumentarne l'intensità nel corso della sua vigenza (Bonilini, Chizzini, 2007).

### I REQUISITI DELL'AMMINISTRAZIONE DI SOSTEGNO E LE CONSEGUENZE APPLICATIVE

Effettuando un'attenta riflessione attorno alla costruzione di un buon PEI, si realizza che l'orizzonte non può essere stretto sulla scuola ma, anzi, dovrebbe allargarsi il più possibile. Se poi si prende come modello base la concettualizzazione dell'ICF<sup>8</sup>, questo "allargamento" e questa globalità si rendono ancora più necessari.

Nella Carta dei Diritti della Comunicazione si legge che: "Ogni persona, indipendentemente dal grado di disabilità, ha il diritto fondamentale di influenzare, mediante la comunicazione, le condizioni della sua vita".

Tale possibilità dipende però anche dal modo in cui gli altri lo permettono: l'accesso o meno ad un'esperienza avviene anche in relazione al mondo circostante ed al modo in cui lo si osserva e lo si definisce (Malaguti, 2007).

L'autonomia e l'autodeterminazione vanno, dunque, perseguite in ambito domestico, lavorativo e formativo. Promuovere l'autodeterminazione del disabile adulto significa costruire una società più inclusiva e rispettosa dei diritti di tutti.

L'autodeterminazione delle persone con disabilità rappresenta un concetto fondamentale che si riferisce alla capacità dell'individuo di fare le proprie scelte e di vivere la propria vita in modo autonomo, indipendentemente dalle sue disabilità.

Si tratta di un principio chiave per la realizzazione personale e sociale del disabile adulto, che gli permette di esprimere la propria volontà e le proprie preferenze, assumere il controllo sulla propria vita, partecipare attivamente alle decisioni che lo riguardano, assumersi responsabilità e sviluppare la propria autonomia (Cottini, Fedeli, Zorzi, 2016).

Ed è proprio nell'ambito della salvaguardia di tali importanti valori dell'uomo che si collocano le problematiche relative all'applicazione concreta dell'istituto dell'Amministrazione di Sostegno.

Quanto ai requisiti, l'art. 404, comma 1, c.c. subordina la nomina alla presenza di un'infermità o menomazione fisica o psichica per effetto della quale il soggetto si trovi nell'impossibilità di provvedere ai propri interessi.

Il giudice, quindi, ha il compito di effettuare un duplice accertamento: il primo concerne la sussistenza di un'infermità o di una menomazione fisica o psichica (requisito soggettivo), e il secondo invece riguarda l'incidenza di tali condizioni sulla capacità del soggetto di provvedere ai propri interessi (requisito oggettivo). Seppur il dettato della norma sembrerebbe consentire l'applicazione dell'istituto anche in presenza di una mera menomazione fisica, numerose pronunce

<sup>7</sup> L'ICF fornisce sia un linguaggio unificato e standard, sia un modello concettuale di riferimento per la descrizione della salute e degli stati ad essa correlati.

<sup>8</sup> L'ICF fornisce sia un linguaggio unificato e standard, sia un modello concettuale di riferimento per la descrizione della salute e degli stati ad essa correlati.

della Corte di Cassazione hanno evidenziato come l'Amministrazione di Sostegno presupponga comunque una condizione di (seppur non necessariamente totale) menomazione della capacità di intendere e volere, dalla quale derivi l'impossibilità di provvedere ai propri interessi.

### LE CONSIDERAZIONI DELLA CORTE EUROPEA DEI DIRITTI DELL'UOMO

Attualmente il concetto di disabilità si fonda sugli standard di valutazione e classificazione di salute e disabilità inclusi nell'ICF e approvati dall'OMS 2001. L'ordinamento italiano ha conosciuto un'evoluzione significativa nella disciplina della disabilità: da una condizione di emarginazione sociale e culturale, si è arrivati alla previsione di istituti che mirano alla tutela della persona e pieno sviluppo della sua dignità.

L'istituto previsto dal legislatore con la legge n. 6 del 2004 tende ad evitare l'isolamento della persona con disabilità ed a promuovere la sua integrazione sociale, cercando di valorizzare al massimo la sua capacità di autodeterminazione.

Dunque, la funzione essenziale dell'Amministrazione di Sostegno è quella di integrare e supportare la volontà della persona con disabilità nella piena realizzazione del sé.

Si tratta di tematiche estremamente delicate in cui il confine tra bisogno di intervento e fiducia verso le risorse della persona con disabilità è molto labile.

Gli studi pedagogici hanno più volte evidenziato la necessità di accompagnamento della persona con disabilità, senza tuttavia impoverirne le sue funzioni legate al libero arbitrio (Bocci, 2021).

Tuttavia, talune misure giuridiche, seppur pensate per garantire e tutelare la persona con disabilità, talvolta si sono rivelate eccessivamente limitanti e, in alcuni casi, potrebbero essere considerate dei veri e propri abusi.

Nel recente caso Calvi<sup>9</sup> vs Italia posto al vaglio della Corte EDU, la stessa ha rilevato un abuso da parte delle autorità italiane della flessibilità dell'istituto dell'Amministrazione di Sostegno.

Il caso riguarda G.C., un uomo che dal 2017 si trova sottoposto ad amministrazione di sostegno, perché giudicato incapace di curare i propri interessi a causa della sua dissolutezza e del disturbo ossessivo compulsivo della personalità di cui soffre.

Nel 2020 l'amministratore di G.C. ottiene l'autorizzazione del giudice tutelare al fine di collocare l'uomo presso una casa di cura.

Successivamente alla messa in onda di un servizio televisivo concernente la condizione di G.C., l'amministratore decide di impedire le comunicazioni telefoniche e le visite tra l'uomo e soggetti terzi, se non su sua autorizzazione.

In tale contesto, un cugino dell'uomo, si vede negata, prima dall'amministratore e poi dal giudice tutelare, la possibilità di fare visita al familiare e per, questo motivo, decide di sollevare un ricorso innanzi la Corte EDU per proprio conto e in nome e per conto del cugino, lamentando, per quanto concerne la propria posizione, la violazione degli artt. 5 e 8 CEDU (dato che non gli è permesso contattare il cugino), mentre per quanto riguarda il cugino la violazione della sua vita privata e familiare a seguito del divieto di ritornare a casa e l'impossibilità di ricevere visite senza il consenso dell'amministratore.

Ebbene, la Corte ha rilevato un'ingerenza da parte dello Stato nella vita privata e familiare del beneficiario dell'istituto: sebbene riconosca la legittimità dell'istituto quale strumento previsto dal Codice civile italiano al fine di tutelare i soggetti vulnerabili da eventuali danni di natura patrimoniale e personale, allo stesso tempo osserva che la privazione della capacità d'agire è una questione grave che coinvolge un aspetto essenziale per la persona umana, e dovrebbe essere una misura eccezionale.

Tra l'altro, la decisione di inserire l'uomo nella casa di cura è avvenuta su richiesta dell'amministratore senza considerare la volontà del soggetto, quando invece, a detta della Corte, la restrizione della libertà personale di un individuo non dovrebbe mai essere una misura automatica, ma ponderata anche sulla base della volontà del soggetto, se capace di esprimerla.

<sup>9</sup> Sentenza della Corte Europea dei Diritti dell'Uomo del 6 luglio 2023 Ricorso n. 46412/21 - Causa Calvi e C.G. c. Italia.

La Corte, pertanto, ha ritenuto che le Autorità italiane avessero abusivamente utilizzato l'istituto dell'amministrazione di sostegno e le misure adottate nei confronti di G.C. non erano proporzionali e adeguate rispetto all'obiettivo perseguito e alle circostanze personali del soggetto, con la conseguente violazione dell'art. 8 CEDU.

### RIFLESSIONI CONCLUSIVE

Alla luce di quanto sopra affermato, è evidente che per poter migliorare ed accrescere il benessere delle persone con disabilità è necessario concentrare l'attenzione sulle loro opportunità e potenzialità.

Avere una vita più indipendente, intessendo maggiori relazioni sociali e tentando nuove strade di autodeterminazione nella comunità, rappresenta uno dei modi in cui la persona con disabilità riesce a trasformare i propri limiti in risorse. La letteratura pedagogica ha negli anni messo in luce l'importanza di una figura di accompagnamento della persona adulta con disabilità, che possa dare un sostegno costante e al contempo discreto nell'assumere le decisioni che riguardano la quotidianità (Giaconi, 2015).

In particolare, ci si domanda se sia più utile investire nel ruolo di accompagnamento da parte di un familiare oppure valorizzare le risorse professionali di un estraneo che, essendo meno coinvolto emotivamente, può stimolare maggiormente processi decisionali autonomi (Gauthier Boudreault et al., 2019, pp. 248260). Le osservazioni della Corte EDU sul caso Calvi mettono in evidenza proprio la necessità di non "prevalere" sulle scelte della persona ma, anzi, renderla protagonista attiva del suo progetto di vita.

Molti studiosi di pedagogia speciale hanno richiamato la necessità di promuovere una vita il più possibile autonoma per la persona con disabilità, seppure in alcuni casi con l'ausilio di supporter affidabili, competenti, che sappiano valorizzare le sue risorse (Dettori, 2020). Un progetto educativo di qualità deve avere tre caratteristiche: flessibile, realizzabile, condiviso. Flessibile nel senso che deve adattarsi alle esigenze concrete che cambiano nel tempo e che pertanto necessita di una continua revisione degli obiettivi che si intendono raggiungere. Realizzabile nel senso che deve partire da un'attenta analisi delle peculiarità (risorse e limiti) della persona a cui è rivolto. Condiviso in quan-

to non può essere realizzato senza il coinvolgimento della persona a cui è rivolto (Dettori, 2020).

Tale progetto di vita, per essere davvero efficace, necessita uno studio ad hoc e deve prevedere, ove possibile, l'inserimento lavorativo della persona adulta con disabilità, in quanto diritto tutelato e sancito dalla nostra Costituzione (artt. 2, 3, 4 e 38).

Tuttavia, perché la persona con disabilità si realizzi in quanto portatrice di diritti, non è sufficiente collocarla in un posto di lavoro e insegnarle un mestiere: l'idea del diritto al lavoro deve tradursi nella costruzione delle condizioni dell'incontro tra la persona e le strutture produttive mediante il supporto di un tutor che possa, soprattutto nelle prime fasi, accompagnare il soggetto nell'acquisizione delle mansioni richieste.

Ecco perché l'amministratore di sostegno non può svolgere un mero ruolo "amministrativo" ma, al contrario, deve sforzarsi di comprendere le esigenze educative e di supporto della persona che, come più volte si è detto, necessita di essere accompagnata in senso pedagogico verso la massima realizzazione. Pertanto, nell'ottica di un miglioramento dell'istituto, sarebbe opportuno approfondire gli studi e le ricerche scientifiche in merito alla mancanza di una specifica formazione pedagogica della figura dell'amministratore di sostegno, in quanto tale mancanza potrebbe impedire una piena inclusione e realizzazione sociale dell'amministrato.

Potrebbe quindi essere utile valutare se, oltre ad avvocati, familiari e volontari, sia opportuno designare quali amministratori di sostegno educatori professionali che, probabilmente, supporterebbero meglio il beneficiario nell'assumere un ruolo più attivo nella propria vita. Tali interrogativi, certamente non semplici, potrebbero rappresentare le basi per avviare uno studio futuro volto ad individuare possibili correttivi per un miglioramento delle condizioni di vita della persona con disabilità e, di conseguenza, dell'istituto dell'Amministrazione di Sostegno.

Dettori, G.F., & Mura, E. (2024). Disability in adulthood and the boundary between protection and promotion of self-determination. *Italian Journal of Special Education for Inclusion*, XII, 1, 293-301. <https://doi.org/10.7346/sipes-01-2024-28>