# SCIBILLA IRENE

TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL’ETÀ EVOLUTIVA

# Applicazione dell’ICF-CY nella riabilitazione visiva in un bambino con mutazione ITPR1

# Sommario- Tesi di Laurea

La tesi di laurea dal titolo “ Applicazione dell’ICF-CY nella riabilitazione visiva in un bambino con mutazione ITPR1”, discussa presso l'Università di Pisa, si concentra sull'applicazione della Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute per bambini e adolescenti (ICF-CY) nella riabilitazione visiva di un bambino di cinque anni affetto dalla Sindrome di Gillespie. Questo quadro complesso raro comporta aniridia bilaterale, atassia cerebellare e disabilità intellettiva.  
Il lavoro di tesi è diviso in due parti principali: una teorica e una sperimentale. La parte teorica esplora l'evoluzione dell'ICF-CY come strumento di classificazione e il suo utilizzo nel contesto della sindrome di Gillespie, con un focus sulle problematiche visive e la necessità di un approccio riabilitativo personalizzato. Viene sottolineato l'importanza di una valutazione globale del bambino che consideri non solo gli aspetti medici ma anche quelli ambientali e sociali.  
La parte sperimentale descrive il caso clinico del bambino, inclusa una valutazione iniziale e finale del quadro globale utilizzando l'ICF-CY. Durante il trattamento, della durata di 50 giorni svolto presso l'IRCCS “Fondazione Stella Maris”, il bambino è stato sottoposto a un programma riabilitativo intensivo e multidisciplinare, che ha coinvolto neuropsichiatri, fisiatri, terapisti della neuro e psicomotricità, logopedisti e psicologi.  
I risultati ottenuti mostrano miglioramenti significativi in diverse aree, tra cui la consapevolezza spaziale, la coordinazione motoria, la comunicazione e la gestione delle emozioni. Il trattamento ha incluso attività mirate, come l'uso di giochi specifici per migliorare la coordinazione visuo-motoria e l'introduzione di materiali visivi di supporto per facilitare la comunicazione.  
La tesi conclude sottolineando l'efficacia dell'uso dell’ ICF-CY nel fornire una visione globale e personalizzata sullo sviluppo del bambino, permettendo di identificare il profilo di sviluppo del bambino con disabilità e di impostare obiettivi riabilitativi ponendo attenzione al ruolo svolto dall’ambiente e dall’adulto. Tuttavia, vengono anche discussi i limiti dell'ICF-CY, inclusi i tempi e le risorse necessarie per una valutazione completa e accurata.  
  
In sintesi, questo studio dimostra come un approccio riabilitativo strutturato e basato su un modello biopsicosociale possa significativamente migliorare la qualità della vita di bambini con disabilità.

**Summary - Thesis**

The thesis titled "Application of ICF-CY in Visual Rehabilitation in a Child with ITPR1 Mutation," presented at the University of Pisa, focuses on the application of the International Classification of Functioning, Disability, and Health for children and adolescents (ICF-CY) in the visual rehabilitation of a five-year-old child with Gillespie Syndrome. This rare complex condition involves bilateral aniridia, cerebellar ataxia, and intellectual disability.

The thesis is divided into two main parts: theoretical and experimental. The theoretical part explores the evolution of the ICF-CY as a classification tool and its use in the context of Gillespie syndrome, with a focus on visual issues and the need for a personalized rehabilitation approach. The importance of a comprehensive assessment of the child, considering not only medical aspects but also environmental and social factors, is emphasized.

The experimental part describes the clinical case of the child, including an initial and final assessment of the overall condition using the ICF-CY. During the treatment, which lasted 50 days at the IRCCS “Fondazione Stella Maris,” the child underwent an intensive and multidisciplinary rehabilitation program, involving neuropsychiatrists, physiatrists, neuro and psychomotricity therapists, speech therapists, and psychologists.

The results obtained show significant improvements in various areas, including spatial awareness, motor coordination, communication, and emotion management. The treatment included targeted activities, such as the use of specific games to improve visuomotor coordination and the introduction of visual aids to facilitate communication.

The thesis concludes by highlighting the effectiveness of using the ICF-CY in providing a comprehensive and personalized view of the child's development, allowing for the identification of the developmental profile of the child with disabilities and the setting of rehabilitation goals, emphasizing the role of the environment and adults. However, the limitations of the ICF-CY are also discussed, including the time and resources required for a complete and accurate assessment.

In summary, this study demonstrates how a structured rehabilitation approach based on a biopsychosocial model can significantly improve the quality of life for children with disabilities.