



Alessia Bevilacqua

Università degli Studi di Macerata | a.bevilacqua11@unimc.it

Metriche di qualità della vita e benessere associate all'uso di tecnologie assistive nelle condizioni neuromuscolari rare: una valutazione sistematica delle evidenze Quality-of-Life and Well-Being Metrics Associated with the Use of Assistive Technologies in Rare Neuromuscular Conditions: A Systematic Evaluation of the Evidence

Fuori Call

This paper examines the quality-of-life and well-being metrics associated with the use of assistive technologies (AT) in rare neuromuscular disorders (NMD), through a systematic literature review conducted according to the PRISMA protocol and covering the period 2015–2025. The aim of this analysis is to investigate how AT, when appropriately designed and implemented, may enhance functioning, autonomy, and perceived well-being in individuals with NMD. To this end, qualitative and quantitative studies were included, incorporating standardized quality-of-life measures, indicators of psychological and social well-being, and functional metrics aligned with the ICF framework. The synthesis of evidence suggests that AT can lead to significant improvements in domains such as participation, mobility, communication, and self-determination. However, several challenges and areas for further inquiry emerge, including variability in the metrics employed, limited homogeneity in outcome assessment, and the need for research integrating both subjective and objective measures to achieve a more comprehensive evaluation of the impact of assistive technologies.

Keywords: rare neuromuscular disorders; assistive technologies; quality of life; autonomy; self-determination; systematic literature review

Il contributo esamina le metriche di qualità della vita e del benessere associate all'impiego di tecnologie assistive (TA) nelle condizioni neuromuscolari rare (NMD), attraverso una revisione sistematica della letteratura condotta secondo il protocollo PRISMA e riferita al periodo 2015–2025. L'analisi si pone l'obiettivo di comprendere in che modo le TA, quando progettate e implementate in modo appropriato, contribuiscano a migliorare il funzionamento, l'autonomia e il benessere percepito delle persone con NMD. A tal fine, sono stati esaminati studi qualitativi e quantitativi che includono misure standardizzate di qualità della vita, indicatori di benessere psicologico e sociale e metriche funzionali coerenti con il framework ICF. La sintesi delle evidenze mostra che le TA possono determinare miglioramenti significativi in domini quali partecipazione, mobilità, comunicazione e autodeterminazione. Tuttavia, emergono anche criticità e aree da approfondire, tra cui la variabilità delle metriche utilizzate, la scarsa omogeneità nella valutazione degli esiti, e la necessità di studi che integrino misure soggettive e oggettive per una valutazione più completa dell'impatto delle tecnologie assistive.

Parole chiave: malattie rare neuromuscolari; tecnologie assistive; qualità della vita; autonomia; autodeterminazione; revisione sistematica della letteratura

OPEN  ACCESS Double blind peer review

How to cite this article: Bevilacqua, A. (2025). Metriche di qualità della vita e benessere associate all'uso di tecnologie assistive nelle condizioni neuromuscolari rare: una valutazione sistematica delle evidenze. *Italian Journal of Special Education for Inclusion*, XIII, 2, 228-251. <https://doi.org/10.7346/sipes-02-2025-21>

Corresponding Author: Alessia Bevilacqua | a.bevilacqua11@unimc.it

Received: 18/11/2025 | **Accepted:** 01/12/2025 | **Published:** 30/12/2025

Italian Journal of Special Education for Inclusion | © Pensa MultiMedia®
ISSN 2282-6041 (on line) | DOI: 10.7346/sipes-02-2025-21



1. Un approccio biopsicosociale alle condizioni neuromuscolari rare

Negli ultimi decenni, l'interesse scientifico verso le persone con malattie rare si è progressivamente esteso oltre la mera gestione clinico-terapeutica (*curing*), per includere un approccio globale e centrato sulla persona, che valorizzi le dimensioni socio-relazionali e le specificità esistenziali (*caring*) (Pinnelli & Fiorucci, 2017). Sebbene la diagnosi rappresenti un elemento cruciale per l'identificazione della condizione di salute, essa non esaurisce il processo di cura: la sua piena efficacia si realizza soltanto se inserita in un contesto di presa in carico multidimensionale, che integri prevenzione, riabilitazione e progettualità di vita, considerando la malattia all'interno della complessità dell'esperienza personale e sociale. Questo richiede un cambiamento di prospettiva, dal modello clinico-nosografico alla visione biopsicosociale, in cui i fattori ambientali, le risorse individuali e le relazioni sociali diventano leve fondamentali per promuovere empowerment e inclusione sociale (Sagliaschi, 2010; Pinnelli & Fiorucci, 2017).

Le malattie rare costituiscono un "complesso mosaico di condizioni di difficile categorizzazione" (Stolk, Willemen & Leufkens, 2006), accomunate da elevata complessità diagnostica e da problematiche assistenziali spesso eterogenee. Tra queste, le malattie neuromuscolari (NMD) rappresentano un gruppo estremamente variegato, che compromette muscoli, motoneuroni, nervi periferici e giunzioni neuromuscolari, con oltre 1100 forme monogeniche identificate e più di 640 geni coinvolti (Benarroch et al., 2020). Sebbene ciascuna NMD presenti caratteristiche cliniche specifiche, esse condividono la necessità di un approccio di cura multidimensionale e l'esperienza di una marcata invisibilità sociale, con impatti negativi sull'autonomia, sulle relazioni familiari e sulla qualità della vita, generando spesso frustrazione e dipendenza dai trattamenti (Pinnelli & Fiorucci, 2017, 2018; Von der Lippe et al., 2017).

In tale contesto, approcci sistematici e strumenti innovativi, come le tecnologie assistive (TA), possono rappresentare leve efficaci per promuovere partecipazione sociale, sviluppo del sé e autodeterminazione. Modelli come l'*ATA process* forniscono indicazioni metodologiche per l'ottimale abbinamento tra tecnologia e bisogni individuali, favorendo una presa in carico personalizzata e multidisciplinare (Corradi, Scherer & Lo Presti, 2013; Scherer & Craddock, 2002; Fiorucci & Rossini, 2023). Tuttavia, la letteratura evidenzia ancora un impiego limitato e frammentario di tali approcci, spesso confinati a studi di caso o a contesti clinici isolati, riducendo le potenzialità di miglioramento della qualità della vita e di valorizzazione del potenziale individuale.

Il quadro concettuale fornito dalla *Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute* (ICF; OMS, 2001) costituisce un riferimento fondamentale per la presa in carico biopsicosociale. L'ICF integra le componenti organiche, le attività, la partecipazione e i fattori contestuali, enfatizzando il ruolo dell'ambiente come facilitatore o barriera. Tale approccio promuove una comprensione globale della disabilità e della malattia, orientando l'intervento non solo alla gestione dei deficit, ma allo sviluppo integrale della persona, alla partecipazione sociale e al benessere complessivo (Twaddle, 1973, 1994).

In sintesi, l'evoluzione del paradigma di cura nelle malattie rare richiede un passaggio dalla semplice diagnosi alla presa in carico globale e contestualizzata, che consideri la persona nella totalità dei suoi bisogni, valorizzi il ruolo del contesto e favorisca sviluppo del potenziale, autonomia, partecipazione sociale e qualità della vita. Questo approccio integrato rappresenta un modello concettuale avanzato per la ricerca e l'implementazione di interventi innovativi, centrati sulla persona e sul suo benessere globale.

2. Stato dell'arte

Per analizzare il contributo delle Tecnologie Assistive (TA) nella vita delle persone con malattie neuromuscolari rare (NMD), un primo passo fondamentale consiste nel prendere in esame le revisioni della letteratura e le meta-analisi già disponibili che affrontano tale ambito.

Ad oggi, nessuna revisione sistematica ha esaminato e misurato in maniera specifica il ruolo delle tecnologie assistive nel miglioramento della qualità della vita delle persone con NMD. Gli studi esistenti, in-



fatti, si sono perlopiù concentrati sul miglioramento funzionale che uno o più gruppi di tecnologie assistive possono offrire, senza tuttavia, dedicare attenzione a una prospettiva realmente olistica e biopsicosociale della persona, né all'integrazione dei principi del design centrato sull'utente. Per colmare questo rilevante gap, risulta pertanto rende necessaria una sintesi aggiornata ed esaustiva sul tema.

L'analisi ha permesso di individuare, nell'arco del decennio 2015-2025, otto revisioni focalizzate sull'applicazione delle TA nella vita quotidiana delle persone con NMD (Tabella 1).

Riferimenti	Obiettivi della review	N. di studi inclusi	Metodo	Tipologia di TA	Focus
Gandolla et al. (2020)	Analizzare l'efficacia delle TA indossabili per il supporto degli arti superiori durante le attività della vita quotidiana nelle persone con NMD	14	Systematic review e meta-analysis	Dispositivi indossabili, robotica, esoscheletri, dispositivi ortesici	Mobilità
Cumplido et al. (2021)	Valutare la sicurezza e l'efficacia, nonché descrivere le principali caratteristiche degli articoli clinici che impiegano l'addestramento alla deambulazione assistito da robot con esoscheletro nei bambini con CP o SMA	21	Systematic review	Robotica, esoscheletri	Mobilità
Fernandes et al. (2021)	Indagare gli approcci basati su machine learning, in combinazione con i segnali biomedici, che contribuiscono all'avanzamento pratico e scientifico di aspetti nel campo della SLA	18	Systematic review	Machine Learning	Comunicazione
Beswick et al. (2022)	Valutare l'utilità e l'adeguatezza dei dispositivi per la valutazione della funzione motoria e della progressione della malattia nelle persone con NMD	20	Systematic review	Monitor di attività, accelerometro, app per smartphone, strumenti di andatura, sensori di movimento, spirometro, miografia a impedenza elettrica, microfono computerizzato, dinamometria	Mobilità
Bortolani et al. (2022)	Analizzare l'impiego di dispositivi tecnologici per la valutazione delle funzioni motorie nelle NMD	100	Systematic review	Dispositivi portatili e indossabili	Mobilità
Leone et al. (2023)	Indagare l'efficacia degli interventi conservativi non farmacologici nella gestione fisica delle MD	39	Systematic review e meta-analysis	Ausili per la deambulazione (Assistive Gait Devices; AGD)	Mobilità
Mijic et al. (2024)	Analizzare l'efficacia degli ausili per la deambulazione nelle attività quotidiane	40	Systematic review e meta-analysis	Ausili per la deambulazione (AGD; esoscheletri per l'assistenza alla deambulazione, calzature ortopediche, ortesi per il ginocchio e/o caviglia-piede, neuroprotesi non invasive)	Mobilità
Burke et al. (2025)	Analizzare l'utilizzo delle TA per migliorare la vita delle persone con SLA e compensare la debolezza degli arti superiori e inferiori, del tronco e della muscolatura cervicale	26	Scoping review	Dispositivi portatili e indossabili, robotica, esoscheletri	Mobilità

TA = tecnologia assistiva; NMD = malattie neuromuscolari rare; CP = paralisi cerebrale; SMA = atrofia muscolare spinale; SLA = sclerosi laterale amiotrofica; MD = distrofie muscolari

Tabella 1. Sintesi delle revisioni della letteratura

Sebbene l'arco temporale della ricerca comprendesse l'ultimo decennio, le revisioni individuate risultano pubblicate esclusivamente negli ultimi cinque anni. Come evidenziato dal numero esiguo di rassegne, soltanto poche revisioni hanno esplorato il ruolo delle tecnologie assistive nella misurazione del poten-



ziamento della qualità della vita delle persone con NMD. Le analisi della letteratura si sono concentrate sull'efficacia clinica di dispositivi specifici o sull'impatto riportato dalle stesse negli esiti funzionali, senza adottare una prospettiva realmente olistica capace di integrare tutte le sfere della vita di una persona.

La maggior parte degli autori ha indagato le malattie neuromuscolari (NMD) nel loro spettro più ampio, includendo diversi sottogruppi (Bortolani et al., 2022; Gondolla et al., 2020; Mijic et al., 2024; Beswick et al., 2022): due revisioni hanno trattato specificamente la sclerosi laterale amiotrofica (SLA) (Burke et al., 2025; Fernandes et al., 2021), una revisione indaga le distrofie muscolari (Leone et al., 2023) e una l'atrofia muscolare spinale (Cumplido et al., 2021).

In molti casi, in particolare in sette delle otto revisioni analizzate, gli autori hanno esaminato strumenti tecnologici volti a supportare la mobilità delle persone con NMD, quali dispositivi portatili e indossabili (Bortolani et al., 2022; Burke et al., 2025; Gondolla et al., 2020), robotica ed esoscheletri (Burke et al., 2025; Gondolla et al., 2020; Cumplido et al., 2021), ausili per la deambulazione più in generale come esoscheletri per l'assistenza alla deambulazione, calzature ortopediche, ortesi per ginocchio e/o caviglia-piede, neuroprotesi non invasive, ecc. (Leone et al., 2023; Mijic et al., 2024), e altri dispositivi più specifici quali monitor di attività, accelerometro, applicazioni per smartphone, sensori di movimento, spirometro, miografia a impedenza elettrica, microfono computerizzato e dinamometria (Beswick et al., 2022).

Quasi tutte le revisioni si sono concentrate sul miglioramento funzionale degli arti, riservando tuttavia scarsa attenzione ai fattori psicosociali. Ad esempio, Bortolani e colleghi (2022) hanno condotto una review basata sull'analisi dei dispositivi assistivi impiegati sia in contesti clinici sia domestici, estraendo dai risultati ottenuti parametri come forza, velocità ed estensione degli arti. Analogamente, Mijic e colleghi (2024) hanno analizzato miglioramenti significativi nella mobilità e nell'indipendenza dei pazienti. Come affermano Beswick e colleghi nel loro studio (2022), la tecnologia rappresenta un'alternativa potenziale per la valutazione della progressione motoria sia in ambito clinico sia di ricerca, risultando più sensibile nel rilevare piccoli cambiamenti funzionali.

Nel lavoro di Burke e colleghi (2025), invece, i principali risultati hanno indagato il miglioramento della stabilità del tronco e del collo, sull'incremento del range di movimento, sul ripristino dei movimenti e sull'aumento della mobilità motoria globale, dimostrando al contempo che le tecnologie assistive analizzate hanno avuto un impatto positivo significativo anche sulla qualità della vita degli individui con SLA, facilitando la partecipazione alle attività quotidiane.

Soltanto lo studio condotto da Bortolani e colleghi (2022) ha valutato le TA, utilizzando il TOM (*Technology Outcome Measure*), definito come l'esito di test clinici basati su dispositivi o strumenti, condotti dai clinici in ambienti standardizzati per misurare oggettivamente comportamenti specifici, o autogestiti dai pazienti per rilevare e monitorare compromissioni nella funzione specifica o generale nella vita quotidiana (Espay et al., 2016). Gli autori hanno identificato il TOM come una possibile applicazione clinica per la valutazione di diversi aspetti delle manifestazioni neurologiche, quali deficit motori e sensoriali, qualità della vita correlata alla salute e finalità riabilitative.

Tra le otto revisioni identificate, soltanto una ha un focus tematico sulla comunicazione.

Fernandes e colleghi (2021) hanno rilevato che l'impiego di tecniche di *Machine Learning* in combinazione con i segnali biomedici, nel contesto della SLA, ha avuto effetti positivi sulla diagnosi, sulla comunicazione e sulla progressione della malattia. Gli autori hanno sottolineato come le tecniche di *Machine Learning* in ambito sanitario costituiscano un concetto emergente, con potenziali contributi significativi alla gestione delle malattie rare. In questo contesto, la SLA presenta complessità ancora non completamente chiarite; pertanto, i segnali biomedici possono costituire potenziali biomarcatori che, se utilizzati in combinazione con algoritmi intelligenti, risultano utili per applicazioni specifiche.

In accordo con quanto affermato in premessa, cioè rispetto alla prospettiva olistica che interpreta i bisogni della persona secondo un paradigma situato e biopsicosociale, le revisioni esistenti presentano alcune limitazioni: molte risultano circoscritte a tipi specifici di tecnologia o a sottogruppi particolari di NMD e nessuna di esse adotta un approccio olistico alla persona, che consideri non solo gli esiti clinici, ma anche la partecipazione sociale, l'autodeterminazione e il benessere globale.

Inoltre, nessuna revisione tiene conto dell'importanza del coinvolgimento dell'utente nella progetta-



zione e selezione dei dispositivi assistivi, un aspetto sempre più riconosciuto come cruciale per l'autonomia personale e l'uso sostenibile della tecnologia (Pinnelli, 2014; Corradi et al., 2013). Vi è anche una limitata esplorazione di modelli di valutazione multidisciplinari, come il processo ATA, finalizzati a ottimizzare la corrispondenza tra persona e tecnologia (Scherer & Craddock, 2002; Fiorucci & Rossini, 2023).

Al fine di colmare le lacune emerse, la presente revisione sistematica si propone di fornire una sintesi aggiornata della letteratura con un focus specifico sull'integrazione delle tecnologie assistive all'interno di modelli di cura biopsicosociali per le persone con NMD rare. Tale approccio intende evidenziare trend emergenti, progressi metodologici e persistenti gap di conoscenza, al fine di orientare sia la ricerca futura sia le pratiche di cura non solo cliniche, ma anche educative e pedagogiche a sostegno del benessere e dell'empowerment della persona, in una prospettiva situata e pienamente biopsicosociale.

3. Domande di ricerca e obiettivi dello studio

La rassegna si propone di esaminare sistematicamente studi qualitativi e quantitativi che abbiano esplorato l'impiego delle tecnologie assistive per persone con malattie neuromuscolari rare (NMD), includendo articoli *peer-reviewed* pubblicati negli ultimi dieci anni (2015-2025).

Sulla base di quanto emerso dalle analisi della letteratura, secondo cui tecnologie adeguatamente implementate e personalizzate possono assumere un ruolo chiave nel migliorare la qualità della vita delle persone con malattie neuromuscolari rare, la presente revisione sistematica si propone specificatamente di:

- analizzare, nell'ultimo decennio, la letteratura disponibile per verificare se gli studi abbiano evidenziato il ruolo centrale delle tecnologie assistive (TA) nel supporto delle persone con malattie neuromuscolari rare (NMD), finalizzato al miglioramento della qualità della vita;
- identificare, all'interno di tali studi, specifici domini funzionali e di partecipazione, secondo il framework ICF e i bisogni delle persone con NMD;

Sulla base degli obiettivi sopracitati, sono state formulate tre domande di ricerca fondamentali per orientare lo studio:

- **RQ1.** Negli ultimi dieci anni, sono stati condotti studi che, nell'analisi del miglioramento e della misurazione della qualità della vita delle persone con NMD, evidenziano la centralità delle tecnologie assistive?
- **RQ2.** In tali studi è possibile individuare specifici domini (ad es. attività e partecipazione secondo l'ICF) e bisogni caratteristici delle persone con malattie neuromuscolari rare?

4. Metodo

4.1 Criteri di eleggibilità

Gli studi sono stati selezionati secondo i seguenti criteri:

Criterio	Specifiche
Design	Studi primari qualitativi, quantitativi o con metodologie miste/multi-metodi; articoli pubblicati in riviste <i>peer-reviewed</i>
Intervento	Analisi del contributo delle tecnologie assistive (TA) nella vita delle persone con NMD, valutando il miglioramento della qualità della vita
Campione	Persone con malattie neuromuscolari rare (es. Duchenne, SMA, SLA)
Informatori	Pazienti, caregiver formali e informali, professionisti sanitari



Lingua	Inglese
Periodo di pubblicazione	Gennaio 2015 – Maggio 2025
Esiti	Misurazioni o osservazioni dell'impatto delle TA sulla qualità della vita dei soggetti

4.2 Fonti di informazione e strategia di ricerca

La ricerca bibliografica è stata condotta su sei database principali: SCOPUS, ERIC, Web of Science, PubMed, EBSCOhost e Wiley Online Library, utilizzando combinazioni di parole chiave relative a tre domini:

- *Tecnologie assistive*: “assistive technology”, “human activity assistive technology”, “adaptive devices”, “rehabilitation technology”, “wearable exoskeleton”, “brain-computer interface”
- *Contesto*: “neuromuscular diseases”, “rare neuromuscular disorders”, “muscular dystrophy”, “spinal muscular atrophy”, “amyotrophic lateral sclerosis”
- *Esiti*: “quality of life”, “independent living”, “functional mobility”, “rehabilitation”

Le stringhe di ricerca sono state adattate ai thesauri e sistemi di indicizzazione di ciascun database e combinate tramite operatori Booleani.

4.3 Processo di selezione degli studi

Gli studi identificati sono stati esportati su Rayyan, una piattaforma web basata sull'intelligenza artificiale, progettata specificamente per facilitare la gestione delle revisioni sistematiche. La piattaforma è risultata utile per il rilevamento dei duplicati, lo screening collaborativo e il processo decisionale in cieco, migliorando così sia l'efficienza sia la precisione del processo di selezione. In prima istanza sono state effettuate la rimozione dei duplicati e lo screening preliminare di titoli e abstract, al fine di escludere i record chiaramente irrilevanti. Successivamente, è stata condotta la valutazione dei testi completi degli articoli rimanenti, escludendo quelli che non soddisfacevano i criteri di inclusione relativi a metodologia, obiettivi, arco temporale o popolazione. Prima di avviare lo screening dei testi completi, è stata realizzata una fase di calibrazione e ricontrollo per garantire un'applicazione coerente dei criteri di eleggibilità. Tutti i motivi di esclusione sono stati registrati sistematicamente.

4.4 Processo di raccolta dei dati

Per ciascun studio incluso, i dati sono stati raccolti e codificati indipendentemente dai revisori secondo le seguenti categorie:

Categoria	Dati raccolti
Informazioni bibliometriche	Autori, titolo, anno di pubblicazione, Paese
Metodo	Disegno dello studio, strumenti utilizzati, informatori
Malattie neuromuscolari rare	Tipologia, campione coinvolto
Tecnologie assistive	Tipologia, ambito, modello di valutazione
Impatti	Qualità della vita, strumenti di ricerca, esiti positivi o negativi



Successivamente, gli studi sono stati categorizzati in base ai risultati riportati, consentendo una sintesi comparativa degli effetti delle tecnologie assistive sulla qualità della vita dei pazienti con NMD.

4.5 La selezione degli studi

Un totale di 2.567 record è stato inizialmente identificato attraverso le ricerche bibliografiche condotte nei database elettronici, utilizzando la strategia di ricerca predefinita. Dopo la rimozione dei duplicati (n=347), sono rimasti 2.220 record sottoposti alla fase di screening dei titoli e degli abstract. Di questi, 2.111 record sono stati esclusi in quanto non rispondenti ai criteri di inclusione stabiliti.

I full text dei 109 articoli rimanenti sono stati quindi esaminati per valutarne l'eleggibilità. A seguito di un'analisi approfondita, 50 studi sono stati esclusi poiché non soddisfacevano uno o più criteri di eleggibilità. I restanti 59 articoli sono stati sottoposti a una revisione dettagliata mediante uno schema di codifica predefinito, con l'obiettivo di verificarne la pertinenza rispetto alle domande di ricerca.

Successivamente, ulteriori 49 studi sono stati esclusi, poiché non hanno affrontato in modo adeguato le questioni centrali che guidano la presente revisione sistematica. Di conseguenza, 10 studi hanno soddisfatto tutti i criteri di inclusione e sono stati inseriti nella sintesi finale.

La revisione è stata condotta e riportata in conformità con le linee guida PRISMA (Page et al., 2020).

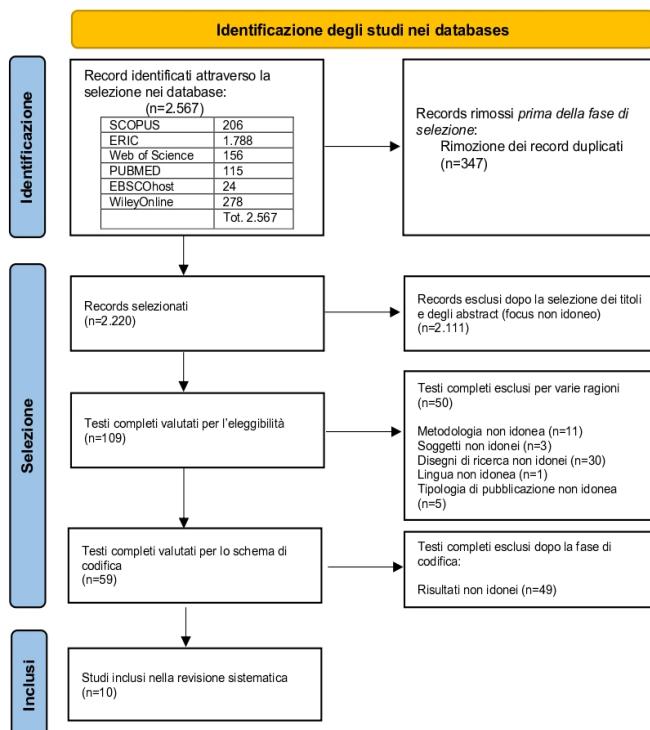


Figura 1. Processo di selezione degli studi

5. Categorie dei risultati

5.1 Strumenti di misurazione utilizzati

Nella presente revisione sistematica, il processo di individuazione e selezione degli studi scientifici finalizzati a indagare il miglioramento della qualità di vita delle persone con malattie neuromuscolari rare si è rivelato particolarmente complesso. Tale difficoltà è principalmente attribuibile alla scarsità di ricerche



che includano la qualità di vita come *outcome* primario, a fronte di una prevalenza di studi focalizzati su aspetti prettamente funzionali o clinici, quali la forza muscolare, la mobilità o la capacità respiratoria. Inoltre, molti lavori scientifici risultano frammentati nella descrizione degli strumenti di valutazione utilizzati, rendendo difficile un confronto sistematico tra i diversi approcci. Questa eterogeneità metodologica riflette, in parte, la mancanza di un quadro teorico condiviso che integri dimensioni biomediche e psicosociali nell'analisi dell'impatto delle tecnologie assistive sulla vita quotidiana degli individui con NMD.

Negli studi inclusi, gli autori hanno utilizzato differenti strumenti per la misurazione dell'impatto che le tecnologie possono avere sul miglioramento della qualità della vita delle persone con NMD.

Di seguito, nella Tabella 1, si ha una sintesi delle informazioni ricavate dagli studi:

Riferimenti	Tipologia di NMD	Tipologia di TA	Livello di personalizzazione dell'AT rispetto ai bisogni	Feedback sull'uso (soddisfazione, adeguatezza, etc.)	Strumenti di misurazione della QoL
Tavares et al. (2024)	Distrofia Muscolare di Duchenne	Dispositivi Internet of Things (IoT) controllati da altoparlanti intelligenti (SS)	- Alto. Adattamento ambiente domestico	- Incremento autonomia - Riduzione del carico del caregiver	World Health Organisation Quality of Life (WHOQOL-Bref)
Routhier et al. (2022)	Distrofia muscolare di Duchenne, atrofia muscolare spinale (tipo II o III)	Braccio robotico JACO	- Parziale. Alcune funzioni avanzate non sempre apprese/implementate	- Impatto psicosociale positivo - Livello alto di soddisfazione per i criteri di sicurezza e durabilità; livelli più bassi invece per i criteri di dimensioni e comodità - Riduzione carico del caregiver solo per alcune attività specifiche, non per il carico globale	Psychosocial Impact of Assistive Devices Scale (PIADS-10)
Oldford et al. (2022)	Disturbi neuromuscolari	Robotica	- Alto. Interfacce adattate alle abilità residue	- Feedback positivo per gli indicatori di competenza, adattabilità, autostima	Psychosocial Impact of Assistive Devices Scale (PIADS) Domande di intervista
Eicher et al. (2019)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	Tecnologie e dispositivi assistitivi (ATD)	- Spesso insufficiente	- Esperienze miste: accettazione alta per CAA, frustrazione per altri ATD	Domande semistrutturate di intervista
Trevizan et al. (2018)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	Dispositivi touchscreen	- Media. Dipende dal device scelto	- Maggiore soddisfazione e performance con strumenti touchscreen	Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire in the Portuguese Language (ALSAQ-40/BR)
Wolpaw et al. (2018)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	Computer con interfaccia cerebrale	- Medio-alto. Adattato alle capacità residue	- Soddisfazione positiva, autonomia percepita aumentata - Difficoltà legate alla stabilità tecnica	McGuill Quality of Life questionnaire
Vansteense I et al. (2016)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	Computer con interfaccia cerebrale (completamente impiantata)	- Molto alto. Calibrazione algoritmi su segnali corticali individuali, training adattivo, combinazione con software commerciale (Communicator-5)	- Alto livello di soddisfazione della tecnologia - Positivi punteggi per competenza, adattabilità e autostima, comparabili o superiori all'eye tracker - Uso medio dello strumento in autonomia - Preferito all'eye tracker esterni	Psychosocial Impact of Assistive Devices Scale (PIADS)
Holz et al. (2015)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	Computer con interfaccia cerebrale	- Alto. Calibrato sulle capacità residue	- Alto livello di soddisfazione - Miglioramento della QdV - Prime mostre d'arte	Psychosocial Impact of Assistive Devices Scale (PIADS)
Ward et al. (2015)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	Sedia a rotelle (elettrica)	- Medio. Alcune funzioni sono adattate	- Alto livello di soddisfazione (comfort, mobilità, facilità d'uso)	Psychosocial Impact of Assistive Devices Scale (PIADS)
Pousada García et al. (2015)	Disturbi neuromuscolari	Sedia a rotelle (manuale e elettrica)	- Variabile. Maggiore efficacia con corrispondenza personalizzata tra utente e sedia	- Impatto psicosociale positivo (competenza, adattabilità, autostima) - Beneficio maggiore con sedie a rotelle elettriche	Psychosocial Impact of Assistive Devices Scale (PIADS)

Tabella 2. Strumenti di misurazione della Qualità di Vita



Sei studi su dieci (Routhier et al., 2022; Oldford et al., 2022; Vansteensel et al., 2016; Holz et al., 2015; Ward et al., 2015; Pousada Garcia et al., 2015) valutano l'impatto delle TA sulla Qualità della Vita delle persone con NMD attraverso il *Psychosocial Impact of Assistive Devices Scale* (PIADS). Si tratta di una scala standardizzata composta da 26 items progettata per valutare gli effetti di un dispositivo assistivo sulla qualità della vita, sull'indipendenza funzionale e sul benessere (Day & Jutai, 1996).

Routhier e colleghi (2022) hanno focalizzato il loro studio sull'impatto che il braccio robotico JACO può avere sugli individui con difficoltà agli arti superiori dovuta a una malattia neuromuscolare. La metodologia di ricerca utilizzata nello studio è stata di tipo prospettico con un design pre-post. L'efficacia del braccio robotico è stata osservata in modo oggettivo durante alcune attività svolte in un ambiente controllato. Gli studiosi, oltre ad aver esplorato la natura e l'importanza delle attività realizzate con il braccio robotico in un contesto di vita quotidiana (per un periodo di due mesi), hanno documentato la percezione degli utenti e dei loro caregiver informali. La procedura sperimentale ha incluso sette sessioni, suddivise tra sessioni valutative e formative. Nell'ultima fase dello studio, oltre a misurare tramite strumenti standardizzati il carico del caregiver, la soddisfazione nell'uso della tecnologia e la capacità dell'utente di svolgere attività quotidiane, gli autori hanno utilizzato la versione a 10 item della scala PIADS -10 per valutare l'impatto psicosociale dell'intervento. La scala ha permesso di raccogliere le opinioni dei partecipanti riguardo a diversi aspetti, quali livello di felicità, indipendenza, autostima, produttività, qualità della vita, senso di controllo e propensione a sperimentare nuove attività, nonché la capacità di partecipare e adattarsi alle attività quotidiane e di cogliere nuove opportunità fin dall'adozione del braccio robotico JACO. Ai partecipanti è stato chiesto di quantificare l'incremento o l'eventuale decremento verificatisi con l'uso del braccio robotico per ciascuno degli item, utilizzando una scala che si sposta da -3 (impatto negativo massimo), a 0 (nessun impatto), fino a +3 (impatto positivo massimo).

PIADS-10 Items

- Capacità di adattarsi alle attività della vita quotidiana
- Capacità di partecipazione
- Capacità di cogliere le opportunità
- Propensione a sperimentare nuove esperienze
- Felicità
- Indipendenza
- Produttività
- Qualità della vita
- Autostima
- Senso di controllo

Tabella 3. Versione breve (10-item) della scala PIADS

Anche Oldford e colleghi (2022) hanno indagato l'impatto psicosociale che un dispositivo robotico può avere sugli adolescenti con malattie rare neuromuscolari. Muovendo dal presupposto che questi giovani affrontano notevoli ostacoli nell'accesso alle attività ricreative e sociali, gli autori hanno analizzato come le tecnologie assistive possano ampliare le loro opportunità, favorendo una maggiore partecipazione sociale e un più ricco coinvolgimento nelle attività di svago. Nella loro ricerca hanno utilizzato la versione per adulti della PIADS (Tab. 3), somministrata ai partecipanti dopo aver completato alcune prove con la tecnologia robotica, e una breve intervista semi-strutturata.



Competenza (12 items): percezione di efficacia e competenza	Adattabilità (6 items): riflette la propensione ad assumersi rischi e a sperimentare attività nuove	Autostima (8 items): indicativa di felicità, autostima e benessere emotivo
1) Competenza 2) Indipendenza 3) Adeguatezza 4) Confusione 5) Efficienza 6) Produttività 7) Utilità 8) Esperienza 9) Abilità 10) Capacità 11) Qualità della vita 12) Prestazione	1) Benessere 2) Propensione a mettersi in gioco 3) Capacità di partecipare 4) Propensione a sperimentare nuove esperienze 5) Capacità di adattarsi alle attività della vita quotidiana 6) Capacità di cogliere le opportunità	1) Felicità 2) Autostima 3) Sicurezza <i>personale</i> 4) Frustrazione 5) Autoefficacia 6) <i>Senso di padronanza personale</i> 7) Senso di controllo Imbarazzo

Tabella 4. PIADS (26 items) basata su tre sottoscale

I risultati della PIADS hanno descritto l'impatto dell'utilizzo della tecnologia robotica; le sottoscale considerate sono tutte sensibili agli effetti della tecnologia valutata. In maniera complementare, attraverso un'intervista semi-strutturata, di cui gli autori forniscono le domande guida, oltre ad aver esplorato le percezioni dei partecipanti riguardo all'esperienza di prova e alla tecnologia stessa, hanno indagato alcuni aspetti della vita quotidiana del campione e il possibile impatto della tecnologia robotica sulla loro qualità della vita e sulle interazioni sociali.

- | |
|--|
| 1. Può descrivermi la sua giornata tipo?
Approfondimenti:
a. Con chi parla abitualmente durante la giornata?
b. Quanto tempo trascorre a letto?
c. Con quale frequenza esce di casa? |
| 2. Che cosa le piace fare nel tempo libero, per divertirsi?
Approfondimenti:
a. Questa attività dipende dalla stagione (ad esempio, estate vs. inverno)? In tal caso, quali sono le differenze?
b. Con chi svolge queste attività? |
| 3. Come ha saputo del progetto “simple robotics”? |
| 4. Per quale motivo era interessato/a a testare dispositivi robotici semplici? |
| 5. Ripensando al giorno in cui ha provato i dispositivi robotici semplici, che impressione ha avuto nell'utilizzarli?
Approfondimenti:
a. Com'è stato controllare il dispositivo?
b. Si è divertito/a quel giorno? Se sì, che cosa ha trovato divertente? Se no, per quale motivo?
c. Che cosa si sarebbe potuto migliorare nella prova dei dispositivi? |
| 6. Con quale frequenza pensa che utilizzerrebbe un dispositivo come quelli che ha testato, se ne possedesse uno?
Approfondimenti:
a. Con chi lo userebbe?
b. Dove lo userebbe? |
| 7. In che modo l'utilizzo dei dispositivi testati si confronta con le altre attività che svolge per divertirsi? |

Tabella 5. Domande guida intervista semi-strutturata

Allo stesso modo, Vansteensel e colleghi (2016) e Holz e colleghi (2015), nei rispettivi studi rivolti alla ricerca di un metodo di comunicazione autonoma, basato su un'interfaccia cervello - computer utilizzabile da un campione di persone con SLA (completamente impiantata per il caso di studio di Vansteensel et



al., 2016), esplorano i livelli di soddisfazione e gli aspetti psicosociali a seguito dell'uso della tecnologia attraverso la PIADS per adulti.

Infine, Ward e colleghi (2015) e Pousada García con il suo gruppo di ricerca (2015) hanno valutato rispettivamente l'influenza della sedia a rotelle sulla qualità della vita delle persone con SLA (Ward et al., 2015) e con NMD (Pousada García et al., 2015), sempre attraverso la scala PIADS.

Un altro strumento predisposto dalla letteratura per misurare la qualità di vita è il *World Health Organisation Quality of Life-Bref* (WHOQOL-Bref). Tavares e colleghi (2024) nel loro studio hanno utilizzato la versione portoghese dello strumento. Il WHOQOL-BREF è una versione ridotta del *World Health Organisation Quality of Life Questionnaire* (WHOQOL-100), sviluppato dall'Organizzazione Mondiale della Sanità per valutare la qualità della vita percepita dagli individui in relazione alla propria salute, al benessere psicologico e al contesto ambientale. Il questionario comprende 26 item, ciascuno valutato su una scala Likert a 5 punti. Il questionario, che può essere autosomministrato, compilato con il supporto di un intervistatore o somministrato direttamente da quest'ultimo, invita il partecipante a rispondere facendo riferimento alle due settimane precedenti, considerando i propri standard, le aspettative e le eventuali preoccupazioni. Gli item riguardano diversi aspetti della vita quotidiana e del benessere personale e sono organizzati in quattro domini principali: per ciascuna domanda, il partecipante deve selezionare il numero che meglio rappresenta il proprio stato o la propria percezione, lungo una scala che va da "molto insoddisfatto" a "molto soddisfatto". Ogni dominio produce un punteggio specifico, successivamente trasformato su scala da 4 a 20 o da 0 a 100, dove valori più alti indicano una migliore qualità di vita percepita.

Gli autori hanno condotto uno studio di caso per esplorare e descrivere le possibili variazioni nelle prestazioni di un ragazzo con diagnosi di distrofia muscolare di Duchenne (DMD) e dei suoi caregiver, derivanti dall'integrazione, nell'ambiente domestico, di dispositivi dell'*Internet of Things* (IoT) controllati da *smart speaker* (SS).

Le domande coprono vari aspetti della vita quotidiana e del benessere personale.

Gli item sono organizzati in quattro domini principali:

1. Dominio 1 – Fisico

Valuta dolore, energia, sonno, mobilità e capacità di svolgere le attività quotidiane.

2. Dominio 2 – Psicologico

Indaga sentimenti positivi e negativi, autostima, immagine corporea, concentrazione e significato della vita.

3. Dominio 3 – Relazioni sociali

Esamina la qualità delle relazioni personali, la vita sessuale e il sostegno ricevuto da amici o familiari.

4. Dominio 4 – Ambiente

Include aspetti come sicurezza, condizioni abitative, risorse economiche, accesso ai servizi sanitari, informazioni e opportunità di svago.

Oltre a questi, vi sono due domande generali sulla valutazione complessiva della qualità di vita e della salute personale.

Tabella 6. *World Health Organisation Quality of Life (WHOQOL-Brief)*

Trevizan e colleghi (2018) hanno utilizzato, invece, l'*Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire in the Portuguese Language* (ALSAQ-40/BR), validato anche per la popolazione brasiliiana con SLA, per valutare la qualità della vita correlata alla salute negli studi su pazienti con SLA. Lo strumento comprende 40 domande che misurano cinque aree dello stato di salute. I punteggi delle scale variano da 0 a 100 all'interno di ciascun dominio. Un punteggio compreso tra: 0 e 19 indica che il paziente non presenta difficoltà; 20 e 39 indica difficoltà rare; 40 e 59 indica difficoltà occasionali; 60 e 79 indica difficoltà frequenti; 80 e 100 indica difficoltà costanti. Pertanto, il questionario evidenzia che un punteggio vicino allo zero corrisponde a una migliore qualità della vita, mentre un punteggio vicino a cento indica una qualità della vita più compromessa.



Dominio	N° di item	Descrizione
Mobilità	10	Domande sull'uso delle gambe e sulla capacità di muoversi autonomamente (camminare, salire le scale, mantenere l'equilibrio).
Attività della vita quotidiana (ADL)	10	Domande su attività quotidiane come vestirsi, lavarsi, mangiare, uso della toilette, svolgere compiti pratici.
Alimentazione e deglutizione	3	Domande su difficoltà nel mangiare e deglutire vari tipi di cibo e liquidi.
Comunicazione	7	Domande sulla capacità di parlare chiaramente, farsi comprendere, usare strumenti alternativi di comunicazione.
Aspetti emotivi	10	Domande su stati emotivi e psicologici: tristezza, ansia, preoccupazioni legate alla SLA, perdita di motivazione, cambiamenti d'umore.

Tabella 7. Struttura del questionario ALSAQ-40/BR

Wolpaw e colleghi (2018) hanno indagato sia l'uso di strumenti BCI da parte di persone con SLA, collocati direttamente nelle abitazioni dei partecipanti, sia la formazione dei caregiver per il loro utilizzo. Visite periodiche (solitamente ogni tre mesi) hanno valutato i benefici e i limiti del BCI, nonché la qualità della vita. Gli autori hanno analizzato la qualità della vita attraverso un questionario standardizzato denominato *McGill Quality of Life Questionnaire*: uno strumento multidimensionale composto da 17 item, progettato per misurare il benessere fisico, i sintomi fisici, i sintomi psicologici, il benessere esistenziale e il supporto, oltre alla qualità della vita complessiva. Un punteggio più elevato in queste scale indica una qualità della vita peggiore, mentre punteggi più bassi ne suggeriscono un miglioramento. Il risultato finale si ottiene sommando i punteggi di ogni dominio, confrontandoli nel tempo o comparandoli ad altri parametri, come l'intensità del dolore o altre misure di qualità di vita, per valutare l'efficacia degli interventi.

Dominio	N° di item	Descrizione
Benessere fisico	1	Valuta il livello generale di benessere fisico.
Sintomi fisici	3	Misura la presenza e l'intensità dei sintomi fisici (es. dolore, stanchezza, mancanza di appetito).
Sintomi psicologici	4	Valuta sintomi emotivi e psicologici, come ansia e depressione.
Benessere esistenziale	6	Esplora il significato della vita, la speranza, la pace interiore e il senso di realizzazione personale.
Supporto	3	Indaga la percezione del supporto sociale e relazionale ricevuto.

Tabella 8. Struttura del questionario McGill Quality of Life

Infine, Eicher e colleghi (2019) hanno utilizzato strumenti creati *ad hoc* per misurare la qualità di vita. Nel presente caso sono state progettate domande semistrutturate di intervista. Gli autori hanno orientato il loro studio all'analisi di esperienze con tecnologie assistive e all'identificazione di eventuali problematiche relative all'uso delle tecnologie da parte di persone con SLA e dei loro caregivers. Gli autori non forniscono in maniera specifica le domande condotte durante le interviste, ma riuniscono i risultati in



categorie, di seguito sviluppate, valutando indirettamente la qualità di vita delle persone con SLA e dei loro caregivers.

1. Descrizione della vita quotidiana con la SLA
– Progressione della malattia
– Perdita funzionale (fisica)
– Attività della vita quotidiana
– Partecipazione sociale
1.1 Stigmatizzazione
2. Valutazione dell’usabilità dell’ATD
– Motivi dell’utilizzo dell’ATD
– Supporto alla partecipazione sociale
– Barriere all’utilizzo dovute all’ambiente
– Barriere all’utilizzo dovute all’ATD
– Guasto tecnologico
– Supporto del fornitore per l’ATD
2.1 Valutazione dell’usabilità dell’ATD da parte dei caregiver
– Stress del caregiver
– Utilizzo dell’ATD
– Sforzo di utilizzo
– Barriere all’ATD
3. Situazione dell’approvvigionamento dell’ATD
– Processo di fornitura (identificazione del fabbisogno di ATD, avvio dell’approvvigionamento, corrispondenza con l’assicurazione sanitaria, fornitura da parte del distributore)
– Supporto all’acquisizione dell’ATD
– Acquisizione di informazioni sull’ATD esistente
– Finanziamento
– Istruzioni sull’ATD
4. Conseguenze di un ATD inadeguato
– Soluzioni alternative
– Paura del fallimento dell’ATD
– Dispensio di tempo
– Offerta insufficiente
– Offerta eccessiva
5. Requisiti per ATD
– Design
– Dimensioni
– Finanziamento
– Mobilità
– Operatività
– Adattabilità

Tabella 9. Categorie e subcategorie delle interviste semi strutturate

5.2 L’identificazione dei bisogni secondo i domini ICF

L’ICF (OMS, 2001) concepisce la “disabilità” come il prodotto dell’interazione tra le caratteristiche individuali e quelle dell’ambiente fisico e sociale, ossia una “variante” del funzionamento umano lungo tre dimensioni: (i) menomazioni (il deficit organico e/o psicologico); (ii) limitazioni nelle attività e/o (iii) restrizioni nella partecipazione. In particolare, descrive la vita di ogni individuo in termini di componenti della salute e alcune componenti a essa correlate (come l’istruzione e il lavoro).

Nell’indissolubile interazione dinamica tra le condizioni di salute e i fattori contestuali, le TA rientrano nel novero delle variabili ambientali: il loro efficace e adeguato coinvolgimento può impattare positivamente sul funzionamento della persona con disabilità, affrancandola dalla “disabilitazione sociale e strutturale” determinata da un contesto di vita inaccessibile o generalmente orientato verso una prospettiva partecipativa abilista (Fiorucci & Rossini, 2023). Le TA siano esse legate alla sfera della comunicazione o



della mobilità, come nella maggior parte degli studi inclusi nella presente revisione della letteratura, assumono significati che variano in base a fattori personali, quali il valore attribuito al controllo dei sintomi, al mantenimento dell'indipendenza e all'integrazione sociale, oltre che dalle aspettative sui benefici e dalla percezione del dispositivo come segno della progressione della malattia. L'adozione di un ausilio richiede pertanto di considerare non solo le sue funzioni pratiche, ma anche i significati soggettivi e i possibili costi sociali associati.

Ed è qui che, sebbene per classificare correttamente le malattie rare si fa riferimento ai codici ORPHA-code a partire dai piani nazionali oppure alla undicesima versione dell'*International Classification of Diseases-11th Revision* (ICD-11), l'ICF non debba essere mai dimenticata o tralasciata. Infatti, riconoscendo che una condizione di salute è più di un'etichetta diagnostica, l'ICD-11 ha anche una sezione supplementare basata sull'ICF. Entrambi questi strumenti di valutazione permettono di ottenere una visione più olistica dello stato di salute di una persona, ad esempio gli aspetti emotivi delle condizioni di salute, la capacità di prendersi cura di sé, partecipare alla vita sociale, formare e mantenere relazioni interpersonali (Bologna & Perilongo, 2024).

Nella maggior parte degli studi inclusi, contrariamente a quanto consentirebbero strumenti di lettura biopsicosociale ispirati alla prospettiva ICF, gli autori forniscono una descrizione piuttosto superficiale del campione: una descrizione che si limita in genere a pochi dati sociodemografici e clinici, come età, genere, livello di scolarizzazione e occupazione, raccolti tramite strumenti creati *ad hoc* (Routhier et al., 2022; Eicher et al., 2019; Holz et al., 2015; Ward et al., 2015; Oldford et al., 2022).

Altri studiosi invece, integrano alla descrizione sociodemografica del campione alcune informazioni emerse dalla somministrazione di alcuni questionari standardizzati come:

- il *Functional Independence Measure* (FIM): utilizzato per valutare il livello di indipendenza nello svolgimento delle attività della vita quotidiana, consentendo di distinguere tra non deambulazione (assenza di deambulazione o deambulazione a scopo terapeutico) e deambulazione funzionale (deambulazione domestica o deambulazione in comunità) (Pousada Garcia et al., 2015);
- *Fatigue Severity Scale* (FSS): utilizzato per valutare la fatica durante l'esecuzione dei compiti; essa comprende nove affermazioni e, per ciascun item, ai partecipanti viene richiesto di attribuire un punteggio da 1 a 7, dove 7 rappresenta il massimo livello di accordo con l'affermazione proposta; il punteggio totale della FSS si ottiene calcolando la media di tutti gli item; pertanto, un valore ≥ 4 indica la presenza di fatica (Trevizan et al., 2018);
- *Lawton & Brody Scale*: strumento di misurazione delle attività della vita quotidiana, esso valuta la capacità di svolgere compiti più complessi rispetto alle attività di base, come gestire le proprie finanze, fare la spesa, usare il telefono, o prepararsi i pasti, che indicano un certo grado di autonomia (Tavares et al., 2024);
- *Revised Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale* (ALSFRS-R): strumento di valutazione funzionale che consente di monitorare i sintomi e le limitazioni nelle attività della vita quotidiana delle persone con SLA (Trevizan et al., 2018; Vansteensel et al., 2016; Wolpaw et al., 2018).

Soltanto Tavares e colleghi (2024), nella loro ricerca, dopo aver descritto brevemente un caso di adolescente con Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD), trattandosi di uno studio di caso, e dei suoi genitori, in qualità di caregiver informali, dedicano una sezione specifica alla presentazione delle informazioni relative alla salute e al funzionamento del ragazzo. Tali informazioni vengono organizzate secondo l'ICF Core Set per le malattie neuromuscolari validato da Bos e colleghi (2012), con alcune variazioni deliberate, tra cui l'inclusione di codici relativi alle strutture corporee (s) e la conversione dei codici relativi ad attività (a) e partecipazione (p) in codici di performance (d).



Codice/Descrizione	Osservazioni
b1300.3, b740.4, b735.4	Ridotti livelli di energia a causa di ipotonie
b140.1, b280.3, b760.4, d415.4	Capacità di concentrazione mantenuta, ma interferenze dovute a dolore da postura seduta
b144.0, b160.1	Difficoltà nell'ideazione di obiettivi futuri, ma buona memoria e organizzazione
b134.2, d410.4	Routine familiare sostiene ciclo del sonno; difficoltà a cambiare posizione autonomamente
b152.8	Possibili variazioni emotive non monitorate
b210.0, e1251+0	Visione funzionale senza necessità di occhiali
b320.0, b310.1, b455.3, s430.278, d330.1, d350.1	Articolazione chiara e intelligibile; difficoltà di proiezione e volume per disfunzione respiratoria
e115+3	Uso di ventilatore con maschera nasale durante la notte
d360.2	Uso di dispositivi di comunicazione con supporto di terzi
b730.4, b740.4, b755.4	Ridotta forza e capacità di contrazione
b765.0	Assenza di movimenti involontari anomali
b770.4, b780.3, d450.4	Rigidità, contratture e durezza muscolare
s740.360	Alterazioni strutturali permanenti a livello pelvico: anteroversione, rotazione destra, obliquità sinistra
s760.460, s770.470	Marcata iperlordosi lombare, scoliosi toracica compensatoria
s720.363, s730.373	Spalle disallineate, elevazione destra e retrazione flessori arti superiori
s710.362	Tilt cervicale sinistro compensato a livello del capo
s750.373	Retratture muscolari agli arti inferiori, in particolare a livello del ginocchio
d420.4, e120+4	Dipendenza da caregiver e ausili per i trasferimenti
d445.4	Ridotta coordinazione braccio-mano, difficoltà nei movimenti complessi
d440.3, d920.1	Difficoltà nei movimenti fini della mano; miglioramento con stabilizzazione e preparazione oggetti
d430.4	Non trasporta fisicamente oggetti
d465.1	Utilizzo di sedia a rotelle elettrica con posizionamento assistito
d470.2	Spostamenti esterni con supporto familiare
e5400+0	Assenza di trasporto pubblico adattato
d510–520.4, d530.3, d540.4, d550–570.3, d630–640.4, e310+4	Dipendenza dai caregiver informali per le attività di vita quotidiana
e340+0	Assenza di assistente personale esterno
d750.2	Difficoltà nelle relazioni sociali informali
e1250+3	Uso di social network digitali
d760.0	Mantenimento relazioni familiari strette ed estese
e310+4	Supporto familiare costante
e155+4	Adattamenti domestici per sedia a rotelle elettrica e altri ausili

Tabella 10. Sintesi del profilo di funzionamento. Caso di studio (Distrofia Muscolare di Duchenne)

L'ICF, nella sua forma originale, risulta difficilmente applicabile e poco pratico per descrivere il funzionamento delle persone con malattie rare neuromuscolari, soprattutto per il loro ampio e vasto spettro. Per questa ragione, alcuni studiosi hanno proposto la definizione di liste brevi – i cosiddetti *Core Set* – di categorie ICF pertinenti a condizioni specifiche, come ad esempio la sclerosi multipla (Coenen et al., 2012), la distrofia muscolare (Conway et al., 2018) e le malattie rare neuromuscolari (Bos et al., 2012).



Oltre i *Core Set ICF*, un altro esempio di strumento di valutazione basato su una selezione di categorie ICF, in grado di riflettere l'ampia gamma di conseguenze della sclerosi multipla, è il *Multiple Sclerosis Impact Profile* (MSIP).

Sebbene esistano differenti *ICF core set* e per tutti ne sia evidente l'efficacia, la maggior parte degli studiosi preferisce utilizzare più scale standardizzate (come quelle esposte precedentemente) che rilevano dati personali, ambientali e contestuali del campione, per poi metterle a confronto. Il risultato è che in entrambi i casi si ottiene il profilo delle persone con NMD: con l'ICF si ottiene un profilo completo e pulito con tutte le variabili impattanti sul funzionamento della persona, nell'altro caso invece è necessario valutare la corrispondenza delle variabili misurate in maniera più complessa.

Nonostante questa premessa teorica, è possibile ricondurre i bisogni delle persone con NMD presenti negli studi inclusi nei seguenti domini ICF.

È bene specificare che nei casi di studio (Tavares et al., 2024; Vansteensel et al., 2016; Holz et al., 2015) i bisogni sono riconducibili direttamente a quella specifica persona con NMD, mentre negli studi rivolti a un campione più vasto di persone con NMD (Pousada Garcia et al., 2015; Ward et al., 2015; Wolpaw et al., 2018; Routhier et al., 2022; Oldford et al., 2022; Eicher et al., 2019; Trevizan et al., 2018) i bisogni riportati attraverso i domini ICF riguardano esigenze che accomunano il campione in determinati aspetti della vita quotidiana e sociale.

Occorre precisare, inoltre, che la maggior parte degli strumenti ispirati alla prospettiva ICF, come la WHODAS, gli ICF Core Set e altri strumenti derivati, si configurano principalmente come strumenti di eterovalutazione, cioè sono concepiti per essere compilati da professionisti della cura, dell'educazione o della riabilitazione, con l'obiettivo di tracciare e valutare il processo di salute, il funzionamento, le barriere e i facilitatori contestuali connessi al benessere o al malessere della persona. Questi strumenti, dunque, offrono una lettura sistematica e strutturata del funzionamento umano, ma riflettono inevitabilmente il punto di vista del valutatore. Diversamente, altri strumenti come il WHOQOL, nelle sue diverse versioni, o questionari orientati alla qualità della vita, al benessere soggettivo e alla soddisfazione personale, nascono per la autosomministrazione, sono cioè pensati per rilevare la percezione della persona nelle sue molteplici sfumature, includendo aspetti fenomenologici, emotivi ed esperienziali che non possono essere colti attraverso una valutazione puramente oggettiva. Questi strumenti permettono quindi di accedere al vissuto soggettivo, alla qualità della partecipazione percepita, al senso di controllo, alla motivazione e all'impatto emotivo dei fattori ambientali e personali. Le due tipologie di strumenti, che molto spesso condividono anche la prospettiva biopsicosociale ICF, pur rispondendo a logiche e finalità differenti, risultano complementari e particolarmente efficaci quando utilizzate in modo integrato, poiché consentono una comprensione più completa e multidimensionale del funzionamento umano e della qualità della vita.



Riferimenti	Tipologia di NMD	Bisogni specifici identificati	Domini ICF coinvolti
Tavares et al. (2024)	Distrofia Muscolare di Duchenne	<ul style="list-style-type: none"> -Controllo ambientale domestico (luci, TV, temperatura, dispositivi IoT) -Riduzione carico caregiver -Autonomia nelle attività quotidiane -Inclusione sociale attraverso accesso a musica, internet, comunicazione vocale 	<p>Funzioni corporee (b):</p> <p>b130 Funzioni energetiche e di azionamento b134 Funzioni del sonno b140 Funzioni di attenzione b144 Funzioni di memoria b152 Funzioni emotive b160 Funzioni del pensiero b210 Funzioni della vista b280 Sensazione di dolore b310 Funzioni vocali b320 Funzioni di articolazione b455 Funzioni di tolleranza all'esercizio b730 Funzioni della potenza muscolare b735 Funzioni del tono muscolare b740 Funzioni di resistenza muscolare b755 Funzioni di reazione al movimento involontario b760 Controllo delle funzioni del movimento volontario b765 Funzioni di movimento involontario b770 Funzioni del modello di andatura b780 Sensazioni legate ai muscoli e alle funzioni del movimento</p> <p>Strutture corporee (s):</p> <p>s430 Struttura del sistema respiratorio s710 Struttura della regione della testa e del collo s720 Struttura della regione della spalla s730 Struttura dell'estremità superiore s740 Struttura della regione pelvica s750 Struttura dell'estremità inferiore s760 Struttura del tronco s770 Ulteriori strutture muscolo scheletriche correlate al movimento</p> <p>Attività e partecipazione (d):</p> <p>d330 A proposito di d350 Conversazione d360 Uso di dispositivi di comunicazione d410 Cambiare la posizione di base del corpo d415 Mantenere una posizione del corpo d420 Trasferirsi d430 Sollevamento e trasporto degli oggetti d440 Uso fine della mano d445 Uso della mano e del braccio d450 A piedi d465 Muoversi utilizzando l'attrezzatura d470 Utilizzo dei mezzi di trasporto d510 Lavarsi d520 Cura delle parti del corpo d530 Andare in bagno d540 Vestirsi d550 Mangiare d570 Prendersi cura della propria salute d630 Preparazione dei pasti d640 Svolgere i lavori domestici d750 Relazioni sociali informali d760 Relazioni familiari d920 Ricreazione e tempo libero</p> <p>Fattori ambientali (e):</p> <p>e115 Prodotti e tecnologie per uso personale quotidiano e120 Prodotti e tecnologie per la mobilità e il trasporto personale indoor e outdoor e125 Prodotti e tecnologie per comunicazione e150 Prodotti e tecnologie per il controllo dell'ambiente e155 Progettazione, costruzione e prodotti e tecnologie per l'edilizia di edifici ad uso privato e310 Famiglia immediata e340 Fornitori di assistenza personale e assistenti personali e540 Servizi, sistemi e politiche di trasporto</p>



Riferimenti	Tipologia di NMD	Bisogni specifici identificati	Domini ICF coinvolti
Routhier et al. (2022)	Distrofia muscolare di Duchenne, atrofia muscolare spinale (tipo II o III)	-Autonomia nelle attività quotidiane -Manipolazione oggetti e partecipazione sociale -Riduzione della dipendenza dal caregiver	Funzioni corporee (b): b730 Funzioni della forza muscolare b780 Sensazioni legate ai muscoli e alle funzioni del movimento Strutture corporee (s): s770 Ulteriori strutture muscolo scheletriche correlate al movimento Attività e partecipazione (d): d440 Uso di mani e braccia d445 Uso della mano d550 Mangiare d560 Bere d540 Cura del corpo d570 Cura della propria salute d620 Acquisizione di beni e servizi d920 Attività ricreative Fattori ambientali (e): e115 Prodotti e tecnologie per uso personale quotidiano e120 Prodotti e tecnologie per la mobilità e il trasporto personale indoor e outdoor e310 Famiglia immediata e355 Persone che forniscono assistenza personale
Oldford et al. (2022)	Disturbi neuromuscolari	-Accesso ad attività ludiche e sociali -Partecipazione a svago e gioco -Socializzazione	Funzioni corporee (b): b710 Funzioni della mobilità articolare b720 Funzioni della stabilità articolare b730 Funzioni della forza muscolare b735 Funzioni del tono muscolare b760 Funzioni di controllo dei movimenti volontari b770 Funzioni del modello di andatura Strutture corporee (s): s770 Ulteriori strutture muscolo scheletriche correlate al movimento Attività e partecipazione (d): d430 Sollevare e portare oggetti d440 Prendere e afferrare d445 Usare la mano e il braccio d450 A piedi d455 Muoversi d465 Muoversi utilizzando l'attrezzatura d750 Relazioni sociali informali d760 Relazioni familiari d920 Ricreazione e tempo libero Fattori ambientali (e): e120 Prodotti e tecnologie per la mobilità e il trasporto personale indoor e outdoor e155 Progettazione, costruzione e prodotti e tecnologie per l'edilizia di edifici ad uso privato e310 Famiglia immediata
Eicher et al. (2019)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	-Autonomia -Partecipazione sociale -Mobilità -Comunicazione	Funzioni corporee (b): b310 Funzioni vocali b320 Funzioni di articolazione b330 Funzioni di fluidità e ritmo del linguaggio b340 Funzioni di vocalizzazione alternative b398 Funzioni vocali e di parola, altre specificate b399 Funzioni vocali e del linguaggio, non specificate Strutture corporee (s): s398 Strutture coinvolte nella voce e nel linguaggio, altro specificato Attività e Partecipazione (d): d310 Comunicare con - ricevere - messaggi parlati d325 Comunicare con - ricevere - messaggi scritti d360 Uso di dispositivi di comunicazione d465 Muoversi utilizzando l'attrezzatura d750 Relazioni sociali informali d760 Relazioni familiari d920 Ricreazione e tempo libero Fattori ambientali (e): e120 Prodotti e tecnologie per la mobilità e il trasporto personale indoor e outdoor e125 Prodotti e tecnologie per comunicazione



Riferimenti	Tipologia di NMD	Bisogni specifici identificati	Domini ICF coinvolti
Trevizan et al. (2018)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	-Accesso a computer e VR -Autonomia -Partecipazione sociale -Mobilità -Comunicazione	Funzioni corporee (b): b310 Funzioni vocali b320 Funzioni di articolazione b330 Funzioni di fluidità e ritmo del linguaggio b340 Funzioni di vocalizzazione alternative b398 Funzioni vocali e di parola, altre specificate b399 Funzioni vocali e del linguaggio, non specificate Strutture corporee (s): s398 Strutture coinvolte nella voce e nel linguaggio, altro specificato Attività e Partecipazione (d): d310-329 Comunicare-ricevere d360 Uso di dispositivi di comunicazione d465 Muoversi utilizzando l'attrezzatura Fattori ambientali (e): e120 Prodotti e tecnologie per la mobilità e il trasporto personale indoor e outdoor e125 Prodotti e tecnologie per comunicazione
Wolpaw et al. (2018)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	-Comunicazione indipendente -Mantenere relazioni sociali -Controllo dell'ambiente domestico	Funzioni corporee (b): b152 Funzioni emotive b167 Funzioni mentali del linguaggio b310 Funzioni vocali b320 Funzioni di articolazione b330 Funzioni di fluidità e ritmo del linguaggio b340 Funzioni di vocalizzazione alternative b398 Funzioni vocali e di parola, altre specificate b399 Funzioni vocali e del linguaggio, non specificate Strutture corporee (s): s398 Strutture coinvolte nella voce e nel linguaggio, altro specificato Attività e Partecipazione (d): d310-329 Comunicare-ricevere d360 Uso di dispositivi di comunicazione d760 Relazioni familiari Fattori ambientali (e): e125 Prodotti e tecnologie per comunicazione e310 Famiglia immediata
Vansteensel et al. (2016)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	-Comunicazione autonoma e indipendente da caregiver -Alternativa all'eye-tracking (limitato da condizioni ambientali/fatica oculare) -Possibilità di scrivere messaggi e richiedere assistenza -Tecnologia BCI impiantata	Funzioni corporee (b): b152 Funzioni emotive b167 Funzioni mentali del linguaggio Strutture corporee (s): s398 Strutture coinvolte nella voce e nel linguaggio, altro specificato Attività e partecipazione (d): d310-d329 Comunicazione (ricevere e produrre messaggi) d335 Produzione di messaggi non verbali d360 Uso dispositivi di comunicazione d920 Attività ricreative (uso PC, scrittura) Fattori ambientali (e): e125 Prodotti e tecnologie per comunicazione e310 Famiglia immediata



Riferimenti	Tipologia di NMD	Bisogni specifici identificati	Domini ICF coinvolti
Holz et al. (2015)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	-Comunicazione creativa (painting) -Espressione personale -Inclusione sociale -Attività ricreative	Funzioni corporee (b): b156 Funzioni della percezione visiva b440 Funzioni della respirazione b445 Funzioni della tosse b710 Funzioni della mobilità articolare b730 Funzioni della forza muscolare b760 Funzioni di controllo dei movimenti volontari Strutture corporee (s): s330 Strutture dell'occhio s398 Strutture coinvolte nella voce e nel linguaggio, altro specificato s430 Struttura del sistema respiratorio Attività e partecipazione (d): d155 Acquisizione di abilità d335 Produzione di messaggi non verbali d350 Conversazione/comunicazione d440 Uso fine della mano d445 Uso della mano e del braccio d570 Prendersi cura della propria salute d920 Attività ricreative (uso PC, scrittura) Fattori ambientali (e): e125 Prodotti e tecnologie per comunicazione e310 Famiglia immediata e355 Persone che forniscono assistenza personale
Ward et al. (2015)	Sclerosi Laterale Amiotrofica	-Mobilità -Riduzione dolore -Autonomia quotidiana -Comunicazione autonoma	Funzioni corporee (b): b310 Funzioni vocali b320 Funzioni di articolazione b455 Funzioni di tolleranza all'esercizio b730 Funzioni della potenza muscolare b735 Funzioni del tono muscolare b740 Funzioni di resistenza muscolare b755 Funzioni di reazione al movimento involontario b760 Controllo delle funzioni del movimento volontario b765 Funzioni di movimento involontario b780 Sensazioni legate ai muscoli e alle funzioni del movimento Strutture corporee (s): s770 Ulteriori strutture muscolo scheletriche correlate al movimento s398 Strutture coinvolte nella voce e nel linguaggio, altro specificato Attività e partecipazione (d): d450-d469 Camminare e muoversi Fattori ambientali (e): e120 Prodotti e tecnologie per la mobilità e il trasporto personale indoor e outdoor e125 Prodotti e tecnologie per comunicazione
Pousada Garcia et al. (2015)	Disturbi neuromuscolari	-Mobilità personale -Partecipazione sociale e scolastica -Autonomia nelle attività quotidiane -Accessibilità ambientale	Funzioni corporee (b): b730-b749 Funzioni muscolari b750-b789 Funzioni di movimento Strutture corporee (s): s770 Ulteriori strutture muscolo scheletriche correlate al movimento Attività e Partecipazione (d): d450-d469 Camminare e muoversi d540 Vestirsi d750 Relazioni sociali informali d760 Relazioni familiari d798 Interazioni e relazioni interpersonali, altro specificato d920 Ricreazione e tempo libero Fattori ambientali (e): e120 Prodotti e tecnologie per la mobilità e il trasporto personale indoor e outdoor e150 Progettazione, costruzione e prodotti e tecnologie per l'edilizia di edifici ad uso pubblico e155 Progettazione, costruzione e prodotti e tecnologie per l'edilizia di edifici ad uso privato e310 Famiglia immediata e355 Professionisti della salute

Tabella 11. Identificazione dei bisogni del campione nei domini ICF



Conclusioni

L'analisi condotta consente di formulare risposte argomentate alle due domande di ricerca che hanno orientato la presente revisione sistematica e di collocare in un quadro più ampio il ruolo che le TA svolgono nei percorsi di vita delle persone con NMD. In relazione alla RQ1, le evidenze disponibili nel decennio considerato indicano con sufficiente continuità come diverse tipologie di TA, dai bracci robotici ai sistemi BCI, dalle sedie a rotelle elettriche a dispositivi touchscreen e ambienti domotici, siano correlate a miglioramenti apprezzabili nella qualità della vita, sia in termini di autonomia funzionale sia in termini di benessere psicologico e percezione di competenza. Gli studi sull'impiego dei bracci robotici mostrano, ad esempio, come tali dispositivi consentano un incremento della partecipazione nelle attività quotidiane, pur con limiti residui nella piena autonomia esecutiva (Routhier et al., 2022); analogamente, i sistemi BCI, soprattutto quando utilizzati nel contesto domestico e supportati da adeguata formazione, favoriscono un aumento dell'autonomia comunicativa e del senso di controllo personale (Vansteensel et al., 2016; Holz et al., 2015), sebbene permangano problematiche di affidabilità e variabilità interindividuale nelle prestazioni.

Risultati convergenti sono emersi dagli studi sulle sedie a rotelle elettriche, che documentano miglioramenti estesi nelle sottoscale PIADS relative a competenza, adattabilità e autostima (Pousada García et al., 2015), con effetti positivi che sembrano consolidarsi nel tempo, parallelamente all'aumento della familiarità con il dispositivo (Ward et al., 2015). L'evidenza offerta dai dispositivi IoT e dai touchscreen risulta più eterogenea: se alcuni studi registrano incrementi nel benessere fisico o emotivo (Tavares et al., 2024; Trevizan et al., 2024), altri segnalano flessioni nei domini psicologico e sociale, richiamando l'importanza di interpretare gli esiti alla luce di condizioni cliniche mutevoli o eventi acuti concomitanti. Gli studi qualitativi, come quello di Eicher et al. (2019), confermano che i dispositivi assistivi vengono spesso percepiti come strumenti essenziali per preservare autonomia e continuità delle attività significative, pur mettendo in luce criticità legate alla complessità dei dispositivi, alla loro adattabilità limitata o al carico aggiuntivo imposto ai caregiver.

Le evidenze ottenute permettono quindi di affermare che la RQ1 (*Negli ultimi dieci anni, sono stati condotti studi che, nell'analisi del miglioramento e della misurazione della qualità della vita delle persone con NMD, evidenziano la centralità delle tecnologie assistive?*) trova complessivamente riscontro: negli ultimi dieci anni sono stati condotti studi che riconoscono la centralità delle TA nella promozione della qualità della vita nelle persone con NMD, sebbene il grado di approfondimento e la qualità metodologica dei lavori risultino eterogenei. Una parte consistente degli studi esaminati mostra infatti una carenza di metriche standardizzate per la valutazione della QoL, preferendo focalizzarsi su funzionalità clinica o fattibilità tecnica, e questo conferma la necessità di sviluppare approcci valutativi più sistematici e multidimensionali (Ferrans & Powers, 1992; Biesecker & Erby, 2008; Stanton et al., 2001).

Per quanto riguarda la RQ2 (*In tali studi è possibile individuare specifici domini ICF e bisogni caratteristici delle persone con malattie neuromuscolari rare?*), la revisione consente di individuare con chiarezza specifici domini funzionali e di partecipazione, coerenti con il framework ICF, sui quali le TA esercitano un impatto diretto. La letteratura analizzata evidenzia in modo ricorrente miglioramenti in ambiti quali la mobilità, la manipolazione, la comunicazione, il controllo dell'ambiente e la partecipazione sociale, confermando che le TA operano come mediatori tra limitazione funzionale e accesso alle attività significative. La presenza di tali domini non deve essere interpretata unicamente come una classificazione tecnica delle aree coinvolte, ma come la manifestazione concreta del modo in cui la persona con NMD rinegozia la propria posizione nel mondo, ridefinendo possibilità d'azione, ruoli sociali e livelli di partecipazione. Gli studi qualitativi sottolineano inoltre bisogni più complessi, spesso non catturati dagli strumenti quantitativi: il desiderio di mantenere continuità biografica, di preservare identità e ruoli, di ridurre la dipendenza dai caregiver e di mantenere forme di agency soggettiva nonostante il progredire della malattia.

L'impatto delle TA sul burden dei caregiver costituisce un ulteriore elemento trasversale emerso con chiarezza: l'adozione di tecnologie adeguatamente personalizzate può ridurre significativamente il carico fisico, emotivo e organizzativo dell'assistenza (Lindsay, Cagliostro & McAdam, 2019; Lanfeldt et al., 2016;



Tavares et al., 2024; Routhier et al., 2022; Eicher et al., 2019; Wolpaw et al., 2018), generando un beneficio relazionale e sistematico che si estende all'intero nucleo familiare. Anche questo elemento contribuisce a confermare la rilevanza dei domini di partecipazione e dei bisogni identificati, andando oltre la sola dimensione prestazionale del dispositivo.

In tale prospettiva multidimensionale, il ruolo della dimensione educativa e pedagogica risulta particolarmente rilevante, poiché consente di interpretare l'adozione delle TA non come un intervento esclusivamente tecnologico, bensì come un processo formativo complesso che richiede apprendimenti progressivi, appropriazione dei significati, sviluppo di competenze e consolidamento di pratiche d'uso sostenibili. L'efficacia delle TA dipende, infatti, dalla capacità degli utenti e dei caregiver di integrare il dispositivo nella propria quotidianità e ciò implica percorsi educativi che sostengano l'autoefficacia, la motivazione, la consapevolezza dei propri diritti e la possibilità di esercitare autodeterminazione all'interno dei contesti di vita. L'introduzione di una TA, in altre parole, diventa parte di un processo pedagogico che favorisce la costruzione di *agency*, la riorganizzazione dei ruoli e la possibilità di mantenere forme significative di partecipazione e autonomie.

Pertanto, le evidenze raccolte in questa rassegna permettono di affermare che le tecnologie assistive possiedono un potenziale abilitante rilevante per le persone con condizioni neuromuscolari rare, ma la loro efficacia dipende dalla capacità di collocarle entro un progetto globale, sostenuto non solo da competenze cliniche e tecniche, ma anche da pratiche educative e da un accompagnamento pedagogico capace di valorizzarne l'uso in modo personalizzato, sostenibile e orientato alla qualità della vita. È proprio questa integrazione tra dimensione funzionale, dimensione esistenziale e dimensione educativa che consente alle TA di contribuire in maniera significativa alla risposta ai bisogni complessi delle persone con NMD e di promuovere, in modo più pieno, autonomia, benessere e partecipazione sociale.

Limitazioni

Questa revisione sistematica presenta alcune limitazioni. In primo luogo, la notevole eterogeneità delle malattie neuromuscolari (NMD) ha reso complessa la definizione delle stringhe di ricerca e potrebbe aver determinato l'esclusione involontaria di alcune NMD rare. In secondo luogo, tecnologie assistive emergenti o non adeguatamente indicizzate potrebbero non essere state incluse. Infine, la scelta di considerare solo studi che misurano direttamente la qualità della vita (QoL) ha comportato l'esclusione di ricerche focalizzate sull'efficacia funzionale delle TA senza valutazione della QoL, limitando la raccolta di prove potenzialmente rilevanti.

Riferimenti bibliografici

- Benarroch, L., Bonne, G., Rivier, F., & Hamroun, D. (2020). The 2021 version of the gene table of neuromuscular disorders (nuclear genome). *Neuromuscular Disorders*, 30(12), 1008-1048.
- *Beswick, E., Fawcett, T., Hassan, Z., Forbes, D., Dakin, R., Newton, J., ... & Pal, S. (2022). A systematic review of digital technology to evaluate motor function and disease progression in motor neuron disease. *Journal of Neurology*, 269(12), 6254-6268.
- Biesecker, B. B., & Erby, L. H. (2008). *Adaptation to living with a genetic condition: The role of psychological adaptation*. *Clinical Genetics*, 74(5), 401–407.
- Bologna, F., Perilongo, G., Mennini, F. S., Scarpa, M., & Silvano, G. (Eds.). (2024). *Malattie rare: una sfida tra passato e futuro*. Gius. Laterza & Figli Spa.
- *Bortolani, S., Brusa, C., Rolle, E., Monforte, M., De Arcangelis, V., Ricci, E., ... & Tasca, G. (2022). Technology outcome measures in neuromuscular disorders: A systematic review. *European Journal of Neurology*, 29(4), 1266-1278.
- Bos, I., Stallinga, H. A., Middel, B., Kuks, J. B., & Wynia, K. (2013). Validation of the ICF core set for neuromuscular diseases. *Eur J Phys Rehabil Med*, 49(2), 179-87.
- *Burke, K. M., Arulanandam, V., Scirocco, E., Royse, T., Hall, S., Weber, H., ... & Paganoni, S. (2025). Assistive Te-



- chnology in ALS: A Scoping Review of Devices for Limb, Trunk, and Neck Weakness. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*, 10-1097.
- Coenen, M., Cieza, A., Freeman, J., Khan, F., Miller, D., Weise, A., ... & members of the Consensus Conference. (2011). The development of ICF Core Sets for multiple sclerosis: results of the International Consensus Conference. *Journal of neurology*, 258(8), 1477-1488.
- Conway, K. M., Ciafaloni, E., Matthews, D., Westfield, C., James, K., Paramsothy, P., & Romitti, P. A. (2018). Application of the International Classification of Functioning, Disability and Health system to symptoms of the Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Disability and rehabilitation*, 40(15), 1773-1780.
- Corradi, F., Scherer, M., & Lo Presti, A. (2013). *Misurare l'abbinamento delle tecnologie assistive*. In *Manuale di valutazione delle tecnologie assistive* (pp. 49-67). Pearson Italia.
- *Cumplido, C., Delgado, E., Ramos, J., Puyuelo, G., Garcés, E., Destarac, M. A., ... & Garcia, E. (2021). Gait-assisted exoskeletons for children with cerebral palsy or spinal muscular atrophy: A systematic review. *NeuroRehabilitation*, 49(3), 333-348.
- Day, H., & Jutai, J. (1996). Measuring the psychosocial impact of assistive devices: The PIADS. *Canadian Journal of Rehabilitation*, 9(2), 159-168.
- *Eicher, C., Kiselev, J., Brukamp, K., Kiemel, D., Spittel, S., Maier, A., ... & Greuèl, M. (2019). Experiences with assistive technologies and devices (ATD) in patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS) and their caregivers. *Technology and Disability*, 31(4), 203-215.
- Espay, A. J., Bonato, P., Nahab, F. B., Maetzler, W., Dean, J. M., Klucken, J., ... & Movement Disorders Society Task Force on Technology. (2016). Technology in Parkinson's disease: challenges and opportunities. *Movement Disorders*, 31(9), 1272-1282.
- *Fernandes, F., Barbalho, I., Barros, D., Valentim, R., Teixeira, C., Henriques, J., ... & Dourado Júnior, M. (2021). Biomedical signals and machine learning in amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review. *Biomedical engineering online*, 20(1), 61.
- Ferrans, C. E., & Powers, M. J. (1992). Psychometric assessment of the Quality of Life Index. *Research in nursing & health*, 15(1), 29-38.
- Fiorucci, A., & Rossini, G. (2023). Le tecnologie assistive per la disabilità. Dall'assistenza protesica alla promozione delle abilità e dell'inclusione. Quale ruolo può svolgere il disability manager?, *Q-TIMES WEBMAGAZINE*, 15, 82-93.
- *Gandolla, M., Antonietti, A., Longatelli, V., & Pedrocchi, A. (2020). The effectiveness of wearable upper limb assistive devices in degenerative neuromuscular diseases: A systematic review and meta-analysis. *Frontiers in bioengineering and biotechnology*, 7, 450.
- *Holz, E. M., Botrel, L., Kaufmann, T., & Kübler, A. (2015). Long-term independent brain-computer interface home use improves quality of life of a patient in the locked-in state: a case study. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 96(3), S16-S26.
- Landfeldt, E., Lindgren, P., Bell, C. F., Guglieri, M., Straub, V., Lochmüller, H., & Bushby, K. (2016). Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy. *Journal of neurology*, 263(5), 906-915.
- *Leone, E., Pandyan, A., Rogers, A., Kulshrestha, R., Hill, J., & Philp, F. (2024). Effectiveness of conservative non-pharmacological interventions in people with muscular dystrophies: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 95(5), 442-453.
- Lindsay, S., Cagliostro, E., & McAdam, L. (2019). Meaningful occupations of young adults with muscular dystrophy and other neuromuscular disorders. *Canadian Journal of Occupational Therapy*, 86(4), 277-288.
- *Mijic, M., Wirner-Piotrowski, C., Jung, A., Gutschmidt, K., Arndt, M., García-Angarita, N., ... & Schoser, B. (2024). The assistive gait devices and their implementation in activities of daily living for patients with neuromuscular disease: A systematic review and meta-analysis. *Journal of Neuromuscular Diseases*.
- *Oldford, L., Hanson, N., Ross, I., Croken, E., & Bleau, L. (2022). Exploring the psychosocial impact of simple robotic assistive technology on adolescents with neuromuscular disease. *Journal of Rehabilitation and Assistive Technologies Engineering*, 9.
- OMS. Organizzazione Mondiale della Sanità (2001). *ICF Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute*. Trento: Erickson.
- Page, M. J., Moher, D., Bossuyt, P. M., Boutron, I., Hoffmann, T. C., Mulrow, C. D., ... & McKenzie, J. E. (2021). PRISMA 2020 explanation and elaboration: updated guidance and exemplars for reporting systematic reviews. *bmj*, 372.
- Pinnelli, S. (2014). Ambient assisted living, innovazione tecnologica e inclusione. *Media Education*, 5(1), 1-13.
- Pinnelli, S., & Fiorucci, A. (2017). *Rari ma non troppo. Bisogni di cura e persona con malattia rara: risultati di indagine del progetto People with CIDP and Quality of life*.
- Pinnelli, S., & Fiorucci, A. (2018). Progettazione e sviluppo di una Personal Care App per promuovere il monitoraggio



delle attività centrate sul paziente nell'autogestione delle malattie rare. Il progetto RareBox. *Medic. Metodologia didattica e innovazione clinica*, 2, 61-71.

- *Pousada García, T., Groba González, B., Nieto Rivero, L., Pereira Loureiro, J., Díez Villoria, E., & Pazos Sierra, A. (2015). Exploring the psychosocial impact of wheelchair and contextual factors on quality of life of people with neuromuscular disorders. *Assistive technology*, 27(4), 246-256.
- *Routhier, F., Lettre, J., Bouffard, J., Archambault, P., Lemay, M., & Gélinas, I. (2022). Impacts of a robotic arm on people with upper-limb disabilities due to neuromuscular disorder. *JPO: Journal of Prosthetics and Orthotics*, 34(3), 180-191.
- Sagliaschi, S. (2010). L'ICF nei servizi socio-sanitari italiani. *L'integrazione scolastica e sociale*, 9(5), 509-515.
- Scherer, M. J., & Craddock, G. (2002). Matching person & technology (MPT) assessment process. *Technology and Disability*, 14(3), 125-131.
- Stanton, A. L., Revenson, T. A., & Tennen, H. (2007). Health psychology: Psychological adjustment to chronic disease. *Annual Review of Psychology*, 58, 565-592.
- Stolk P., Willemen M. J. C., Leufkens H. G. M. "Rare essentials: Drugs for rare diseases as essential medicines." *Bulletin of the World Health Organization*, 84(9), 745-751.
- *Tavares, R., Inácio, A., Sousa, H., & Ribeiro, J. (2024). Smart Speakers as an Environmental Control Unit for Severe Motor Dependence: The Case of a Young Adult with Duchenne Muscular Dystrophy. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 21(6), 778.
- *Trevizan, I. L., Silva, T. D., Dawes, H., Massetti, T., Crocetta, T. B., Favero, F. M., ... & Monteiro, C. B. D. M. (2018). Efficacy of different interaction devices using non-immersive virtual tasks in individuals with Amyotrophic Lateral Sclerosis: a cross-sectional randomized trial. *BMC neurology*, 18(1), 209.
- Twaddle, A.C. (1973), Illness and Deviance. *Social Science and Medicine*, 7, pp.751-762.
- Twaddle, A.C. (1994). Disease, Illness and Sickness: Three Central Concept in the Theory of Health. *Studies in Health and Society*, 18, 1-18.
- *Vansteensel, M. J., Pels, E. G., Bleichner, M. G., Branco, M. P., Denison, T., Freudenburg, Z. V., ... & Ramsey, N. F. (2016). Fully implanted brain-computer interface in a locked-in patient with ALS. *New England Journal of Medicine*, 375(21), 2060-2066.
- Von der Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. (2017). Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular genetics & genomic medicine*, 5(6), 758-773.
- *Ward, A. L., Hammond, S., Holsten, S., Bravver, E., & Brooks, B. R. (2015). Power wheelchair use in persons with amyotrophic lateral sclerosis: changes over time. *Assistive Technology*, 27(4), 238-245.
- *Wolpaw, J. R., Bedlack, R. S., Reda, D. J., Ringer, R. J., Banks, P. G., Vaughan, T. M., ... & Ruff, R. L. (2018). Independent home use of a brain-computer interface by people with amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology*, 91(3), e258-e267.