

## SINDROME DI DOWN

Prime descrizioni della sindrome: è la sindrome genetica più conosciuta sia perché è stata tra le prime ad essere scoperta, sia perché abbiamo più informazioni, fruibili anche dalla popolazione comune. Data anche l'incidenza della sindrome tutti hanno incontrato un bambino con sindrome di Down. Langdon Down nel 1866 descrive per la prima volta la sindrome ed in particolare le caratteristiche fisiche tra cui faccia ampia, pieghe epicantali, lingua grossa difficoltà linguistiche durata della vita più breve, comportamenti oppositivi e anche una difficoltà a mantenere i progressi ottenuti sul piano dell'apprendimento. Gli apprendimenti nella sindrome di Down non erano così consolidati, a seguito delle acquisizioni le perdevano.

Nel 1956 Lejeune, Gautier e Turpin scoprono che la causa genetica è la presenza della **trisomia 21**. La causa cromosomica di disabilità intellettiva più diffusa è proprio la Sindrome di Down, interessa tutte le etnie, sia maschi che femmine e l'incidenza in realtà è variabile, tendenzialmente è di 1:700 / 1:1000. Oggi esistono delle tecniche come l'amniocentesi ecc. per vedere se il bambino sia a rischio di avere la sindrome di Down; l'incidenza varia, dunque, anche a seconda della politica dello screening prenatale: in molti stati a seguito dello screening e della diagnosi prenatale viene interrotta la gravidanza. Sono le politiche di interruzione della gravidanza che determinano l'incidenza della sindrome in diversi stati piuttosto che altri. La mutazione avviene casualmente, è un errore che si verifica in maniera casuale: due genitori sani, dopo il concepimento, nei gameti da due cellule se ne formano 4 con un corredo cromosomico dimezzato, qualche volta in questo processo della meiosi i cromosomi non si separano e vanno due da una parte e uno dall'altra, dando luogo dunque ad una trisomia (i due da un genitore si unisce ad uno dell'altro genitore e nella cellula uovo abbiamo 3 cromosomi)

Si possono distinguere 3 forme dal punto di vista genetico:

- **Trisomia piena** (92-95%) caratterizzata dal fatto che il cromosoma in più è in tutte le cellule del corpo
- **Forma a mosaico**: contraddistinta dal fatto che solo alcune cellule hanno un cromosoma 21 in più, per cui alcune cellule hanno due cromosomi 21 normali, mentre altre 3. Sono casi tendenzialmente meno gravi probabilmente perché alcune cellule sono per l'appunto normali
- **Forma con traslocazione non bilanciata** (3%) al cromosoma 21 si attacca un pezzo di un altro cromosoma (es.22) c'è dunque del materiale genetico in più proveniente da un altro cromosoma

### Ulteriori forme rare

È una sindrome che si manifesta **de novo** (per caso), ma ci sono comunque dei **fattori di rischio**:

- Età della madre avanzata

### **Aspettative di vita della sindrome di Down:**

In passato avevano una aspettativa di vita diversa rispetto ad oggi.

Oggi l'aspettativa di vita è aumentata in modo significativo e due sono gli aspetti cruciali che hanno contribuito all'aumento dell'aspettativa di vita: dal punto di vista medico ad esempio i problemi cardiaci sono oggi superabili mediante intervento chirurgico, ecc. e un aumento della qualità della vita, il loro inserimento nella società, ecc.

**Caratteristiche fisiche:** occhi a mandorla, con pieghe epicantali agli angoli interne, viso rotondo con naso appiattito, bocca ed orecchie più piccole, lingua grande e collo ampio. Le mani sono tozze e corte, può capitare che i mignoli siano inclinati verso l'interno, il solco palmare è caratterizzato da un'unica linea continua, lassità dei legamenti, ci sono curve di crescita specifiche e sono di fatti più bassi rispetto alla norma, è presente ipotonia, articolazioni molto flessibili (e dunque difficoltà a sostenere le ginocchia, ecc).

Le mani così caratterizzate comportano delle difficoltà nelle capacità motorie fini. Tutto questo ha un impatto nello sviluppo motorio e conseguentemente anche cognitivo, dal momento che queste caratteristiche e difficoltà motorie impattano il loro sviluppo. Hanno problemi dentari, strabismo, ecc.

### **Sviluppo motorio:**

Il tono muscolare del neonato è basso, es. difficoltà a sostenere il collo. Questa ipotonia va a pesare sulle tappe dello sviluppo motorio: ci mette più tempo a raggiungere le tappe, in quanto viene al mondo con un corpo che è meno "pronto", dunque ci mette più tempo per raggiungere le tappe es. seduto con appoggio e testa eretta, rotolare, muoversi a caponi, stare seduto da solo, stare in piedi con e senza appoggio, camminare da solo, salire e scendere le scale... Tutte queste acquisizioni si possono confrontare tra bambini con sviluppo tipico e bambini con sindrome di Down. Ricordiamo che c'è tantissima variabilità nelle sindromi. Ad esempio, sostenere il capo → bambino a sviluppo tipico 2 mesi, bambini con la sindrome di Down in media 5 mesi, ma in generale dai 3 ai 9 mesi (variabilità).

Tutte le tappe dello sviluppo motorio sono in ritardo e tendenzialmente il bambino con la sindrome di Down ci impiega il doppio rispetto al bambino con sviluppo tipico.

#### *Video:*

Camillo 1 mese

Riflessi: prensione, marcia automatica, inarcare la schiena quando gli si tocca la spina dorsale (presenti)

Mancanti: ipotonia, assenza di controllo nei movimenti delle braccia

Camillo 3 mesi:

muove un po' di più le braccia, ma ancora non riesce a togliere il fazzoletto dal viso quando viene messo a pancia sotto non riesce a sollevare la testa, né le spalle, non riesce a mettere in avanti le mani e ad assumere la posizione di sfinge

Camillo 6 mesi:

non afferra l'oggetto, c'è l'attenzione visiva, segue l'anello che si muove, ma non compie nessun tipo di movimento per cercarlo, inizia a controllare la testa e un pochino le spalle, ma non usa minimamente le mani, non controlla i movimenti delle braccia... non rotola e non gattona, non sta seduto (i bambini tipici di 6 mesi stanno seduti, rotola, potrebbe cominciare a gattonare verso i 6/8 mesi). Il ritmo di crescita è molto più lento rispetto a quello tipico.

Camillo 9 mesi:

non riesce a stare ancora seduto, non riesce a gattonare nonostante veda stimoli interessanti e non riesce a sostenersi in piedi, è un po' più sostenuto rispetto a prima ma siamo lontani dalla

posizione sostenuta autonoma, questo ha una ricaduta nella possibilità di esplorare l'ambiente circostante, gli oggetti, dunque dal punto di vista della motricità fine c'è una caduta, ma di conseguenza questo si ripercuote anche sugli aspetti cognitivi (siamo lontani dal pointing). Se steso riesce invece ad afferrare l'anello e a giocare con i cucchiaini usandoli contemporaneamente. Manca la coordinazione oculo-motoria, la mancanza di esercizio dovuta all'incapacità di sostenersi seduto da solo, gli impedisce di afferrare la pallina che gli viene trascinata sul tavolo. Non riesce a fare nessun tipo di spostamento nello spazio, neanche rotolare per afferrare la campanella che gli viene messa a fianco (cosa che un bambino tipico di 4 mesi fa). I suoi sono ancora movimenti primitivi, ci prova muovendo le braccia e le gambe, ma la sua ipotonia gli impedisce di mettere in atto la sequenza motoria adeguata per ottenere ciò che vuole. Durante il gioco della pallina rotolata sul tavolo i suoi insuccessi nell'afferrare la pallina non hanno comportato una reazione di rabbia che avremmo visto nello sviluppo tipico, la mimica facciale era neutra e sembra dunque che il loro tono emotivo sia più neutro nei primi mesi di vita.

Camillo 12 mesi:

Controlla la testa autonomamente, inizia a controllare la schiena ma non benissimo (a 5 mesi in sviluppo tipico è normale cadere se non sostenuti, ma non a 12 mesi), motricità fine migliorata la non ancora adeguata rispetto alla sua età di sviluppo (non riesce ad inserire il cucchiaino nella ciotola)

### **Caratteristiche della sindrome**

C'è ipotonia muscolare nel 95% dei casi, che comporta un ritardo significativo nello sviluppo motorio (riprendendo Piaget che parlava di intelligenza sensomotoria, possiamo comprendere quanto ciò impatti sul ritardo cognitivo... si pensi alla possibilità o meno di manipolare gli oggetti, questo ha a che fare con la conoscenza che costruiamo sul mondo, dunque, il significativo ritardo dello sviluppo motorio è coerente con il ritardo cognitivo. Tendono dunque queste due traiettorie a procedere allo stesso livello.)

Bisogna lavorare in maniera precoce per migliorare la qualità del movimento e dello sviluppo motorio di questi bambini... Ancor prima di lavorare sul linguaggio, bisogna promuovere un intervento fisioterapico atto a potenziare i muscoli di questi bambini affinché acquisiscano il tono muscolare che è necessario per progredire nello sviluppo motorio. Ad oggi esiste anche la figura del neuropsicomotricista che aiuta a ridurre la discrepanza che c'è tra sviluppo tipico e sviluppo di un bambino con sindrome di Down. Esistono studi prospettici che hanno osservato quanto il lavorare precocemente sullo sviluppo motorio nei piccoli sia correlato ad un miglioramento nello sviluppo cognitivo in età successive. Dare i prerequisiti per lo sviluppo cognitivo mediante il potenziamento dello sviluppo motorio dà dunque un duplice beneficio, sia sul motorio che sul cognitivo. La sindrome di Down comporta disabilità intellettive di livello e gravità variabile. Se volessimo fare una media il QI medio di bambini con sindrome di Down sarebbe 50, dunque si colloca tra lieve e moderata, ma c'è moltissima variabilità per cui ci sono sia bambini con un QI superiore che inferiore e questo dipende sia da comorbilità con altre condizioni, si pensi a bambini con sindrome di down con tratti autistici, ma dipende anche dall'ambiente che ha ruolo di mediazione e modulazione, può favorire o ostacolare l'espressione di tutte le possibilità di quel bambino dato il suo bagaglio genetico.

L'età mentale è tendenzialmente inferiore ai 7 anni. Quattro anni e mezzo è l'età in cui si hanno i prerequisiti per leggere e 6 anni per i calcoli... Dunque, i bambini con sindrome di Down che hanno età mentale di almeno 7 anni potrebbe essere autonomi in tutto queste attività. Nella teoria Piagetiana a questa età si colloca il passaggio tra lo stadio preoperatorio e operatorio concreto, la reversibilità del pensiero è un'acquisizione importante, è una sfida per il bambino con sindrome di Down che devono imparare a lavorare con la mente e devono imparare a superare il dato percettivo. È questa l'area di criticità per i bambini con sindrome di Down, aiutare questi bambini a fare questo salto qualitativo è molto importante (progetto MS).

Fare ricerca sui bambini con sindrome di Down

- Confronto tra bambini con la stessa età mentale
- Confronto di bambini con altre disabilità
- Confronto tra bambini con sindrome di Down e bambini con sviluppo tipico

Bisogna analizzare la letteratura in modo critico in quanto i campioni sono ristretti, non tutti i partecipanti sono testabili (possono manifestare comportamenti oppositivi, non prestare attenzione, ecc.) e anche tra quelli testabili c'è effetto pavimento, quelli che accettano di partecipare magari hanno caratteristiche particolari (es. fanno parte di associazioni), dunque non è detto che sia un campione rappresentativo di tutta la popolazione, inoltre il contesto ambientale influisce sulle prestazioni (es. inclusione nelle scuole o classi speciali), ecc. Soprattutto se parliamo delle caratteristiche del profilo cognitivo di bambini con sindrome di Down bisogna tenere a mente alcune riflessioni... Non è facile trovare degli strumenti che ci consentano di valutare l'intelligenza di questi bambini senza andare incontro all'effetto pavimento: se uso strumenti adatti alla sua età cronologica sarà probabile che si vada incontro all'effetto pavimento e non ricaverò informazioni sulla sua intelligenza neppure dal punto di vista qualitativo perché saprò solo che non ha saputo svolgere quel compito, ma se utilizzo prove standardizzate con una popolazione di bambini più piccoli recupero informazioni importanti sull'intelligenza del bambino con sindrome di Down, tuttavia perderò il riferimento ai dati normativi... Tuttavia c'è una via di scampo: il punteggio di età equivalente mette insieme il punteggio di tutti i bambini su una retta di regressione, non fa riferimento ai punteggi normativi di bambini con quella età, quindi perderò il riferimento normativo dei QI, ma avrò il profilo dei punteggi di età equivalente nei singoli sub-test. Dunque con un bambino con sindrome di Down si utilizza più che le scale Wechsler, le WPPSI (Leither: scala di linguaggio non verbale)

Il corrispettivo del QI è l'età mentale in via generale, è un punteggio globale... Si parla di punteggi di età equivalente rispetto ai subtest, per delineare un profilo che ha punti di forza e di debolezza.

Spesso i profili non sono interpretabili, specie se il profilo è frastagliato non ha senso descrivere il Q.I o l'età mentale, è molto più utile interpretare il profilo.

Altro aspetto critico è che strumenti diversi non è detto che ci restituiscano gli stessi punteggi.

Sono stati studiati vari modi per superare l'effetto pavimento e stimare con maggiore precisione il livello di funzionamento intellettuale mediante delle formule, ma vediamo comunque poche cose che fa il bambino.

Alcuni autori hanno effettuato degli studi per tracciare le traiettorie di sviluppo dei bambini con sindrome di Down:

Pizzoli, Lami e Stella (2001): operazionalizzazione delle tappe dello sviluppo (permanenza dell'oggetto, tirare un supporto per prendere un oggetto ecc.)

OLC: seriazione di 4 casette in una seriazione già effettuata con cinque, conservazione del numero con cinque bottiglie e cinque bicchieri, conservazione del numero ecc.

Col progredire dello sviluppo aumento la forbice, aumentano le discrepanze tra sviluppo tipico e sviluppo dei bambini con sindrome di Down. Con l'età decresce il ritmo di sviluppo. Decresce il Q.I e diminuisce il progresso... Un altro aspetto caratteristico del funzionamento cognitivo dei bambini con sindrome di Down è il declino cognitivo.

Nella sindrome di Down non c'è un profilo omogeneo, è sempre caratterizzato da punti di forza e di debolezza: ci sono delle abilità che sono più o meno in linea ed altre con cadute specifiche (es. competenze linguistiche fatta eccezione per le competenze pragmatiche) ed altre con punti di forza (abilità sociali, abilità di lettura e scrittura).

Un altro aspetto analizzato è osservare le abilità verbali che rappresentano un'area carente mentre le abilità visuo-spaziali sembravano essere preservate, oggi invece gli studi si sono spinti oltre e sono andati a vedere all'interno di questi singoli domini: es. la pragmatica della comunicazione e il vocabolario recettivo sembra essere in linea con l'età mentale e sembrano essere maggiormente preservate; anche nelle abilità visuo-spaziali ci sono punti di forza e punti di debolezza. Dunque, il profilo non solo è frastagliato nei macro-domini, ma anche nei singoli e specifici aspetti di quei domini.

1989 Studio di Rosa Ferri

Ragazzi con età compresa tra 10 e 14 anni. Somministra la WISC-R e trova QI verbale medio 46 e QI di performance 52 ...

2018 (30 anni dopo) è stato rifatto uno studio sul profilo con scale WISC-IV:

**CV RP ML VP**

**Memoria di lavoro:** caduta specifica, soprattutto se la carichiamo

**Comprensione verbale:** più alta rispetto alle abilità di performance

**Performance:** più in linea con il profilo (al contrario di risultati di 30 anni fa)

**Velocità di processamento:**

Come mai questi risultati? Probabilmente è l'effetto dell'ambiente sui geni: in passato si pensava che non si potesse lavorare sul linguaggio se il linguaggio non era presente, oggi si lavora sui precursori e si fanno interventi di potenziamento precoci, inoltre, l'inclusione ha avuto sicuramente un effetto.

Il mantenimento del livello di sviluppo raggiunto nella sindrome di Down dipende da due variabili critiche: il livello di stimolazione ambientale es. inclusione scolastica, lavorativa, stare in un contesto stimolante, inclusione nella società, favorisce il mantenimento di ciò che è stato raggiunto; l'altro aspetto cruciale è che nella DS c'è un rischio più elevato di manifestare il morbo di Alzheimer, sembra detengano delle placche che si manifestano più precocemente rispetto alla popolazione generale e dunque c'è un precoce invecchiamento che si manifesta con un declino intellettuale relativo a compiti che richiedono prontezza di riflessi, un buon uso della memoria a breve termine e di lavoro e l'orientamento spaziale.

In assenza di Alzheimer c'è un declino cognitivo quando gli aspetti consolidati non vengono più allenati.

Aspetti relativi a capacità verbali e numerica vengono perse di meno.

L'aspetto del linguaggio è cruciale nella sindrome di Down, è il punto di debolezza maggiore sebbene non sia tutto ugualmente compromesso, è compromessa la comunicazione verbale mentre gli aspetti che riguardano la comunicazione non verbale sono migliori. È soprattutto l'aspetto della produzione ad essere compromesso rispetto invece alla comprensione ed è compromesso a livello fonologico (spesso non è intellegibile, anche a causa dell'ipotonia), lessicale (è in ritardo), sintassi (costruzione delle frasi), morfologia (coniugazione dei verbi, singolare e plurale...), sembra dunque che l'eloquio sia più carente. Le abilità di linguaggio sono sganciate dal profilo cognitivo, l'età mentale è più bassa in questi aspetti.

### *Language and Communication (articolo)*

Lo sviluppo del linguaggio si poggia su dei precursori e ci sono due aspetti di differenza rispetto allo sviluppo tipico già nei primi mesi di vita:

- il linguaggio si basa sull'udito: nei bambini con DS per le caratteristiche che hanno a che fare con la conformazione del loro orecchio hanno delle otiti frequenti con conseguente perdita (anche temporanea) dell'udito, dunque uno dei canali principali che ci servono per la comunicazione e per lo sviluppo del linguaggio è compromessa nelle acquisizioni; inoltre hanno una conformazione della bocca e dell'apparato fono-articolatorio che è diversa, hanno una lingua grossa, l'ipotonia incide anch'essa.. per cui fanno fatica ad articolare i suoni, specie quelli più complessi da combinare tra loro.

Sviluppo prelinguistico: due aspetti cruciali per arrivare a produrre le prime parole

- **Gesti:** acquisizione da parte del bambino dell'intenzionalità comunicativa (sembra essere un punto di forza nei bambini con sindrome di Down, hanno una sorta di iper-compensazione, i bambini con DS facendo fatica ad esprimersi con le parole fanno uso ricorrente di comunicazione con i gesti). Può durare per diversi anni, anche tutta la vita se c'è una grave compromissione del linguaggio; maggiore uso di gesti è correlato ad un migliore sviluppo del linguaggio
- **Lallazione:** lo sviluppo della lallazione nei bambini con DS compare più tardi e dura molto di più (addirittura fino al 2 anni di vita, mentre nello ST fino ai 10 mesi)

Comparsa delle prime parole: ST 10-12 mesi / DS 22-26 mesi  
50 parole all'età di circa 4 anni (nello sviluppo tipico ciò accade a 16-18 mesi)

250-550 parole tra i 5 anni e 7 mesi e 6 anni e mezzo

La sindrome di Down (lo **sviluppo comunicativo e linguistico**) (16/12)

Punto di debolezza nel profilo tipico della sindrome ma con differenze nei vari sotto-domini:

Comunicazione non verbale > comunicazione verbale

– Comprensione (in pari con sviluppo cognitivo e sociale) > Produzione

– Carenze a livello fonologico

– Sviluppo lessicale “più tardivo” rispetto a quello dei bambini con sviluppo tipico

– Pragmatica > morfologia e sintassi

– Buona è la motivazione alla comunicazione

Ampia variabilità fin dai primi anni

A partire dai suoi precursori i bambini con la sindrome di down presentano un ritardo nel linguaggio: il fatto che abbiano otiti frequenti e una certa conformazione dell'apparato fonologico (Bocca piccola, Lingua larga e spessa, Palato stretto e arcuato, Dentizione irregolare, Muscolatura ipotonica) determinano un ritardo nella lallazione che si manifesta in ritardo e dura molto di più perché da un lato la produzione dei suoni è difficoltosa dal momento che si devono produrre determinati suoni in determinate sequenze, dall'altro pesa anche il ritardo cognitivo che ha, poiché la comparsa della prima parola implica che si sviluppi un pensiero simbolico e questo si ripercuote a cascata in tutto lo sviluppo del linguaggio a lv. Lessicale (le prime 50 parole a 4 anni, 250 parole a 6 anni). Del linguaggio la prima cosa che cogliamo è il lessico.

### **FONOLOGIA:**

Per loro è molto complicato articolare i suoni uno attaccato all'altro, permangono errori di semplificazione che troviamo nei bambini a sviluppo tipico quando sono molto piccoli.

Ci sono alcuni fonemi che fanno particolarmente fatica a produrre oppure non li acquisiscono mai, ad esempio la r.

I processi fonologici e gli schemi sonori utilizzati dai bambini con sindrome di Down sono simili a quelli usati dai bambini a sviluppo tipico, ma questi schemi vengono eliminati con un processo più lento.

Errori principali:

- Riduzione delle parole, omettendo sillabe (es: nana per banana)
- Riduzione di gruppi consonantici (es: bu per blu)
- Consonanti eliminate (es: scapa per scarpa)

Tendono a rimanere molto più a lungo queste approssimazioni, sia perché fanno più fatica rispetto a bambini a sviluppo tipico, sia perché l'adulto si sforza di capirlo e dunque si sforza meno a correggere i suoni.

Bambino con sindrome di Down: 62 mesi  
Vocabolario recettivo, scala Griffith, deve denominarle

Bambini con sindrome di Down tendono ad omettere i funtori, tra cui anche gli articoli. Il bambino di 5 anni che abbiamo visto omette le doppie, fa fatica con certe consonanti e vocali, semplifica le parole, specialmente quelle lunghe, tuttavia ha un vocabolario buono in quanto denomina tutti e 20 le immagini, usa aggettivi e talvolta articoli (sono presumibilmente gli effetti di un intervento precoce).

L'aspetto fonetico-fonologico è quello che resta più carente, Gli individui con sindrome di Down hanno scarsa intelligibilità del parlato, grande barriera sociale. Le cause possono essere dovute a modelli di errori sonori, riduzione delle parole, aprassia o disartria.

Altro aspetto critico che andiamo a vedere nella sindrome di Down è quello della sintassi:

L'insieme dei **principi e regole** che governano il modo in cui le parole e altri morfemi sono ordinati per

formare una frase possibile in una data lingua. Il ritardo accumulato nelle prime fasi dello sviluppo si vanno a ripercuotere a cascata sulle tappe successive. Nella DS ci vuole un vocabolario molto più ampio rispetto a quelli dello sviluppo tipico, per mettere insieme più parole (nello sviluppo tipico sono sufficienti 100 parole per iniziare a mettere insieme delle parole, al contrario nella DS c'è bisogno di almeno 200 parole prima di combinare le parole e costruire le prime frasi dunque è atipico in questo). C'è ampia variabilità intra-sindromica: ci sono bambini che arrivano a costruire frasi semplici con poche parole ed altri invece riescono a mettere insieme anche 8-9 parole... in genere producono frasi coordinate e non subordinate... Una frase ordinata è qualcosa di ascrivibile al pensiero pre-operatorio: due frasi indipendenti collegate da una congiunzione "e", mentre le subordinate sono collegate tra di loro, quando dico la principale ho già in mente una subordinata dunque è necessario un pensiero più evoluto: operatorio concreto (che è la sfida da raggiungere per questi bambini).

- **Frase ammissibili o non:**

La porta della cucina è rotta"

"La della porta è cucina rotta

## MORFOLOGIA

**I morfemi legati** specificano le modulazioni della struttura della parola:

flessioni dei verbi, dei nomi e degli aggettivi (per il genere e il numero, ad es. *rosso/rossa; rossi/rosse, studio, studiate*).

- **La morfemi liberi** sono gli elementi grammaticali -- "**funtori**" -- che possono essere separati dagli elementi lessicali,,: articoli, preposizioni (semplici e articolate), pronomi, congiunzioni e connettivi.

Stimolare produzione di vocaboli (per vedere se c'è il lessico) e anche stimolare la produzione di frasi (gli chiedo di descrivere cosa succede)

Dimmi cosa vedi qui (descrizione libera di ciò che vede)

Ci vuole un vocabolario più ampio, quasi il doppio, perché producano delle frasi.

Età adulta:

Il profilo comunicativo e linguistico tende a rimanere stabile nel corso del tempo, l'aspetto del linguaggio che è un qualcosa che esercitiamo molto di più quotidianamente e dunque tende a rimanere stabile salvo caso non compaiano fenomeni legati alla demenza, che però riguardano la sfera cognitiva e non puramente linguistica, dunque ciò che si raggiunge non si perde a meno che non ci sia appunto demenza.

**METODO DEL PROMPT:** metodo che lavora sulla produzione dei suoni

Favorire l'intenzionalità comunicativa che è il prerequisito per l'acquisizione del linguaggio

E' importante lavorare sulla fonologia per rendere il linguaggio più intellegibile per favorire una migliore comunicazione con gli altri. Il non essere compresi va a pesare nella relazione con l'altro, per cui bisogna non solo agire precocemente ma continuare a lavorare sempre sugli aspetti fonologici.

Utili interventi precoci e duraturi

- Interventi prelinguistici precoci (es. stimolazione della comunicazione non verbale e gestuale; stimolazione della lallazione)
- Interventi sugli aspetti fonologici
- Interventi sugli aspetti lessicali e morfosintattici
- Interventi volti al potenziamento della pragmatica
- Interventi per il potenziamento delle abilità linguistiche e comunicative possono essere utili ed efficaci anche in adolescenza ed età adulta

Lo sviluppo sociale (punto di forza)

- Le competenze adattive risultano tendenzialmente in linea o superiori alle competenze cognitive (che sono potenziabili fino ad un certo punto, mentre il potenziamento dell'adattamento dell'individuo sembra che possa essere superiore). Se ci mettiamo a valutare il quoziente di sviluppo adattivo somministrando scale Vineland a genitori con bambino DS periodicamente ogni tot. Anni, anche questo quoziente diminuisce perché la forbice rispetto ad individui con sviluppo tipico aumenta, poiché quest'ultimi vanno verso maggiori autonomie laddove invece ragazzi con DS restano un po' più dipendenti. In un contesto arricchito di opportunità comunque l'individuo con DS può raggiungere un buon livello di autonomia, ci sono individui inseriti nel mondo del lavoro, aderiscono a progetti dove si promuove un'autonomia andando a vivere in appartamenti con altri individui con DS, imparano a far la spesa e a gestire la casa, rifarsi il letto, ecc. dunque sono stati fatti tantissimi passi avanti
- Influenza tra competenze cognitive e abilità adattive

- Traiettorie discendenti del QS

- Anche in questo caso, non si parla di deterioramento
- Tale declino è inferiore a quello che si verifica per l'intelligenza
- Cruciale è vivere in un ambiente stimolante

- Fin dai primi anni di vita, pur in un quadro generale di ritardo, di norma il bambino con sindrome di Down si rivela abbastanza socievole
  - È notevole l'interesse per il volto umano o comunque maggiore di quello per gli oggetti inanimati (Kasari, Sigman, Mundy & Yirmiya, 1990; Ruskin, Kasari, Mundy & Sigman, 1994) e in questo somigliabo allo sviluppo tipico
  - I sorrisi sono però meno accentuati (sono stati definiti "mezzi sorrisi"; Kasari, Mundy, Yirmiya & Sigman, 1990; Kasari, Freeman, Mundy & Sigman, 1995)
- Rapporti affettivi un po' attenuati?

Cercano meno l'interazione quando sono molto piccoli, specie nel primo anno di vita...

- Presenti carenze sul piano dell'interazione (Di Giacomo, De Federicis, & Passafiume, 2001, citato in Vianello, 2006) – Es. carenze nelle richieste di aiuto e gioco condiviso, scarsa iniziativa nell'avviare l'interazione sociale

- Dai tre ai sei anni emergono **buone capacità imitative**, anche se permane scarsa iniziativa nell'avvio delle interazioni sociali. Tendono a fare più riferimento all'adulto che ai coetanei, in quanto l'adulto sopperisce alle loro difficoltà comunicative. Tuttavia, con i compagni hanno appunto buone abilità imitative.
- Il bambino di sei anni presenta molti comportamenti e abilità sociali tipiche di due o tre anni prima e la differenza permane o si accentua con il passare dell'età. Anche lo sviluppo sociale risente dello sviluppo cognitivo, quindi dobbiamo sempre riferirci all'età mentale (bambini a 2 anni all'asilo si siedono vicino ma ognuno fa il proprio gioco, ancora non interagiscono; il bambino con DS per questo sembra più passivo e non interagisce, perché è più indietro. Il fatto di stare in un contesto con bambini con uno sviluppo più avanti rispetto alle proprie, fa sì che si apprenda di più anche per imitazione, osservandoli in qualità di modelli il bambino impara come interagire e ciò favorisce lo sviluppo sociale. Il gioco cooperativo, il gioco simbolico, ecc. nel bambino a sviluppo tipico si può osservare durante la scuola primaria).
- Effetto positivo inclusione. N.B. Lo sviluppo sociale, in particolare dai 3 ai 6 anni, è notevolmente influenzato dallo sviluppo intellettuale e dallo sviluppo linguistico

Per i bambini DS è importante la socializzazione. L'aspetto dell'amicizia è molto importante, tuttavia essendo in ritardo possono avere delle modalità non troppo adeguate, però possono apprendere qualche competenza relazionale in più proprio stando insieme agli altri.

Più crescono e più aumentano le sfide nello sviluppo sociale, più si cresce e più la forbice aumenta:

Dagli 11-12 anni lo sviluppo sociale dipende maggiormente dal contesto in cui il ragazzo o la ragazza sono inseriti – Es. Influenze positive dell'inserimento scolastico e degli atteggiamenti. Comincia a crearsi una discrepanza importante tra le abilità del bambino DS e il contesto in cui è inserito. Un contesto che riesce ad includere il ragazzo con DS nel contesto è qualcosa che fa la differenza rispetto al lv. Di sviluppo ma soprattutto rispetto alla qualità della vita del bambino con DS. Le associazioni fanno moltissimi progetti per valorizzare le autonomie ma anche di favorire la socializzazione e far sì che riescano a trovare un contesto nel quali riescano a trovare relazioni significative con cui condividere hobby, interessi ecc. e questo favorisce il sentirsi appagati e soddisfatti della loro vita.

- *Finita la scuola, ogni inserimento condiziona in modo specifico lo sviluppo sociale* (Vianello, 2006)
- Importante favorire l'autonomia
- Fondamentale è anche l'influenza del funzionamento intellettuale
- L'età mentale condiziona lo sviluppo affettivo, sociale e dell'autonomia
- Talvolta situazioni di SURPLUS

- Da 11-14 anni
  - prestazioni sociali tipiche dei bambini normodotati di 6-7 anni (e superiori di 1-2 anni a quelle cognitive)
- Fino a 25-30 anni – progresso molto lento, che raggiunge in media prestazioni tipiche dei normodotati di 8 anni;
- Da 30 anni in poi notevole variabilità dovuta a: – caratteristiche della sindrome: invecchiamento precoce; aumentato rischio di demenza – effetti positivi dell'integrazione.

Inoltre, migliore qualità della vita rispetto al passato. Attualmente il processo di integrazione ci pone di fronte a "sfide" impensabili nel passato, (rapporto di coppia, matrimonio), poiché il livello di sviluppo di ragazzi con DS è molto migliorato rispetto a 20-30 anni fa.

L'ambiente arricchito può favorire lo sviluppo dell'individuo e dargli opportunità, è un mediatore rispetto ai geni, c'è sempre una interazione, al contrario un ambiente povero può ostacolare lo sviluppo delle potenzialità di questi individui.

## **Prevenzione, educazione, abilitazione e integrazione**

### **Prescolare**

Lavorare sullo sviluppo motorio e sul linguaggio, sulla comunicazione e interazione e sulle autonomie (controllo sfinterico, imparare a vestirsi e svestirsi, ecc.)

### **A scuola**

- Nei primi sei anni di vita prioritari sono gli obiettivi comunicativi, sociali e di educazione alle varie autonomie come tenersi pulito, collaborare nel vestirsi, mangiare da solo ecc.
- Nella scuola dell'infanzia un'attività molto importante è il **disegno** (area di particolare criticità)
  - «punto di debolezza» nel profilo tipico della sindrome
  - Effetti sull'**autostima**
- Nella scuola primaria e secondaria cruciale è il fatto che vi è una **discrepanza** fra ciò che normalmente si chiede ai bambini iscritti nella classe frequentata dal bambino con sindrome di Down e le sue effettive possibilità (incontrano e si scontrano con bambini con abilità superiori alle proprie, dunque per creare un ambiente inclusivo deve rimanere nella classe ma anche fare le cose che fanno i coetanei all'interno del contesto classe, l'ideale è lavorare sugli stessi argomenti dei coetanei ma in maniera differenziata, utilizzando il suo livello di difficoltà)
- La frequenza di un bambino con disabilità intellettiva in una classe normale richiede un insegnamento differenziato: – Ottimale è la situazione in cui l'allievo con sindrome di Down lavora nell'aula in cui ci sono tutti i compagni e non in un'altra aula; – Cruciale è coordinare ciò che fa l'allievo con sindrome di Down e ciò che fanno gli altri, che non significa "fare le stesse cose", ma cose che si riferiscono allo

stesso argomento

- particolarmente adatto risulta il **lavoro cooperativo** per piccoli gruppi

### **Apprendimenti scolastici:**

- L'apprendimento della lettura e della scrittura risente sia del ritardo nello sviluppo cognitivo che dell'ancora più accentuato (e disomogeneo) ritardo nello sviluppo linguistico (prima degli 8-9 anni difficilmente un bambino con DS impara a leggere e scrivere come un bambino di prima scuola primaria)
- Solo una minoranza di bambini con SD sa leggere e scrivere a livello di prima elementare prima dei 9 anni (di età cronologica), in quanto il processo di apprendimento della lettura e scrittura richiede vari anni
  - NB L'apprendimento della lettura è di norma possibile ad una età mentale di 4;6-5 anni
- Diverse ricerche condotte in Italia hanno evidenziato la presenza di un effetto **Surplus** rispetto all'età mentale, ossia prestazioni superiori rispetto a quanto ci si potrebbe attendere sulla base dell'età mentale, in particolare per quanto riguarda la lettura e la scrittura (meno nella matematica dove sono necessari prerequisiti maggiori).

### **Rischio Psicopatologico**

- Comportamenti disadattivi o psicopatologici nel 15% circa dei minori e nel 25% degli adulti (comunque meno di altri individui con RM di altra eziologia)

### **Disturbi più frequenti:**

- Disturbo Di Attenzione (DDA) con o senza iperattività
- Comportamenti oppositivi e provocatori
- Con l'età adulta disturbi depressivi associati a passività apatia e mutismo (laddove siano inseriti in contesti non particolarmente stimolanti, dove l'interazione è limitata)
- Associazione con disturbo dello spettro dell'autismo
- Più frequentemente presenza di demenza causata dalla malattia di Alzheimer
- Rapporto fra SD e morbo di Alzheimer non ancora chiaro
- Molti individui con SD dopo i 30 anni hanno un cervello con le placche caratteristiche del morbo, ma solo una percentuale ridotta ne mostra i sintomi

Importante

- Counselling prolungato ai genitori sia nel momento della diagnosi che dopo
- **Coordinamento** di tutte le agenzie comunicative, in particolare fra tutti gli operatori sociosanitari e genitori (bisogna prendere in carico anche la famiglia, i genitori vanno formati in quanto sono i principali ri-abilitatori del bambini poiché condividono con lui la quotidianità)
- Intervento estremamente **personalizzato**
- Intervento **precoce**