

Renzo Vianello

DISABILITÀ INTELLETTIVE

Per studenti di laurea magistrale

edizioni **j**unior

Impaginazione: Arianna Bertone

ISBN 978-88-8434-409-3

© 2008 edizioni junior srl,
viale dell'Industria
24052 Azzano San Paolo (BG)
Tel. 035 534123 Fax 035 534143
e-mail: edjunior@edizionijunior.it
www.edizionijunior.com

Prima edizione: settembre 2008

Edizioni 10 9 8 7 6 5 4 3 2 1
2012 2011 2010 2009 2008

Questo volume è stato stampato presso
Tecnoprint, Romano di Lombardia (BG)
Stampato in Italia – Printed in Italy

Le fotocopie per uso personale del lettore possono essere effettuate nei limiti del 15% di ciascun volume/fascicolo di periodico dietro pagamento alla SIAE del compenso previsto dall'art. 68, commi 4 e 5, della legge del 22 aprile 1941 n. 633.

Le riproduzioni effettuate per finalità di carattere professionale, economico o commerciale o comunque per uso diverso da quello personale possono essere effettuate a seguito di specifica autorizzazione rilasciata da AIDRO, Corso di Porta Romana n. 108, Milano 20122, segreteria@aidro.org e www.aidro.org

Indice

Presentazione	7
CAPITOLO 1 – Ritardo mentale: commento critico al DSM IV TR	11
DSM IV TR: presentazione generale.....	12
Disturbi solitamente diagnosticati per la prima volta nell’infanzia, nella fanciullezza o nell’adolescenza	14
Ritardo mentale	16
Gradi di gravità del Ritardo mentale.....	20
Procedure di registrazione	25
Manifestazioni e disturbi associati	26
Prevalenza	30
Decorso	30
Familiarità	31
Diagnosi differenziale	31
CAPITOLO 2 – Ritardo mentale. Ulteriori proposte di diagnosi e classificazione: ICD-10, ICF, AAMR	35
ICD-10	35
ICF	37
Le proposte della American Association on Mental Retard (AAMR)	39
CAPITOLO 3 – Ritardo mentale: aspetti motivazionali e di personalità	45
Aspetti genetici nella debolezza mentale secondo la teoria di Lewin.....	45
Affettività, intelligenza e interazione culturale nel minore con ritardo mentale secondo Vygotskij	49
L’approccio psicoanalitico	53
Aspetti motivazionali e di personalità secondo il contributo di Edward Zigler	56
Riflessioni conclusive.....	62
CAPITOLO 4 – Disturbi pervasivi dello sviluppo	63
Disabilità cognitive specifiche (profilo cognitivo)	68
In che modo pensano le persone autistiche? Una testimonianza: Temple Grandin	70
Educazione e trattamento	72
CAPITOLO 5 – Sindromi genetiche causa di ritardo mentale e di funzionamento intellettivo limite	75
Funzionamento intellettivo limite (FIL)	81
Funzionamento intellettivo limite non dovuto a processi patologici, biologici o a svantaggio socioculturale	82
Funzionamento intellettivo limite dovuto a svantaggio socioculturale	83
Funzionamento intellettivo limite e disturbi specifici di apprendimento	83
Funzionamento intellettivo limite per sindromi genetiche	85

CAPITOLO 6 – La sindrome di Down	87
Aspetti genetici, fisici, motori e medici	87
Lo sviluppo cognitivo.....	89
Lo sviluppo comunicativo e linguistico.....	91
Lo sviluppo sociale	93
Rischio psicopatologico	96
Prevenzione, educazione, abilitazione e integrazione	97
CAPITOLO 7 – La sindrome di Williams	105
Aspetti genetici	105
Caratteristiche somatiche	106
Caratteristiche mediche.....	107
Aspetti cognitivi e linguistici	109
Caratteristiche comportamentali.....	111
Approfondimenti: analisi di casi	113
CAPITOLO 8 – La sindrome di X fragile	115
Aspetti epidemiologici.....	115
Aspetti genetici	115
Caratteristiche fisiche	116
Caratteristiche cognitive	117
Caratteristiche del comportamento e rischio psicopatologico	126
Alcuni dati e presentazione di casi	126
CAPITOLO 9 – La sindrome di Prader-Willi: caratteristiche generali e presentazione di casi	131
Aspetti genetici	131
Aspetti somatici: accrescimento fisico e sviluppo motorio	132
Sviluppo cognitivo	134
Sviluppo comunicativo e linguistico	135
Caratteristiche del comportamento, aspetti di personalità e rischio psicopatologico	135
Educazione e trattamento	136
Presentazione di casi da ricerche condotte in Italia	137
CAPITOLO 10 – La sindrome di Angelman: caratteristiche generali e presentazione di casi	145
Aspetti genetici	145
Aspetti somatici: accrescimento fisico e sviluppo motorio	146
Sviluppo cognitivo	147
Sviluppo comunicativo e linguistico	148
Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico	148
Educazione e trattamento	149
Approfondimento: analisi di casi.....	150
CAPITOLO 11 – La sindrome di Rett: caratteristiche generali e presentazione di casi	155
Presentazione di casi da ricerche condotte in Italia	157

CAPITOLO 12 – La sindrome 5p- (“Cri du Chat”): caratteristiche generali e presentazione di casi	161
Aspetti genetici	161
Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio	162
Sviluppo cognitivo	163
Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico	163
Presentazione di tre casi e considerazioni sull’educazione e il trattamento	163
CAPITOLO 13 – La sindrome di Cornelia de Lange: caratteristiche generali e presentazione di casi	167
Aspetti genetici	167
Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio	167
Sviluppo cognitivo	168
Sviluppo comunicativo e linguistico	168
Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico	169
Educazione e trattamento	169
Presentazione di casi da ricerche condotte in Italia	169
CAPITOLO 14 – La sindrome di Steinert: caratteristiche generali e presentazione dei casi	175
Aspetti genetici	175
Aspetti somatici, medici e sviluppo motorio.....	176
Sviluppo cognitivo	176
Sviluppo comunicativo e linguistico	177
Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico	178
Approfondimento: analisi di un caso.....	178
CAPITOLO 15 – La sindrome di Noonan: caratteristiche generali e presentazione di casi	181
Aspetti genetici	182
Aspetti somatici	182
Sviluppo cognitivo e linguistico	184
Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico	185
Considerazioni sull’educazione e il trattamento	185
Presentazione di un caso	185
CAPITOLO 16 – Ulteriori sindromi genetiche causa di ritardo mentale	189
Cromosoma 3	189
Cromosoma 4 Sindrome di Wolh-Hirschhorn	189
Cromosoma 5	190
Cromosoma 7	190
Cromosoma 8 Sindrome da trisomia del cromosoma 8	190
Sindrome di Kabuki	191
Cromosoma 9 Sclerosi tuberosa.....	191
Sindrome da delezione parziale del cromosoma 9	192
Cromosoma 11 Sindrome di Laurence Moon	192

Cromosoma 12	Fenilchetonuria.....	193
	Sindrome di Sanfilippo.....	194
Cromosoma 13	Sindrome di Patau.....	195
	Sindrome di Wilson.....	195
Cromosoma 15	Sindrome del cromosoma 15 ad anello.....	196
	Sindrome da trisomia del cromosoma 15.....	197
Cromosoma 16	Sindrome di Rubinstein-Taybi.....	197
Cromosoma 17	Sindrome di Smith-Magenis.....	198
	Neurofibromatosi di tipo 1.....	199
Cromosoma 18	Sindrome di Edwards.....	200
	Sindrome da delezione del braccio corto del cromosoma 18.....	201
	Sindrome con cromosoma 18 ad anello.....	201
Cromosoma 21	202
Cromosoma 22	Sindrome 22q- o velocardiofaciale.....	202
	Neurofibromatosi di tipo 2.....	203
Cromosomi sessuali a fenotipo sia maschile che femminile	203
	Sindrome di Lesch-Nyhan.....	203
	Sindrome di Lowe.....	204
	Sindrome ATR-X.....	205
Cromosomi sessuali a fenotipo femminile	206
	Sindrome di Turner.....	206
	Sindrome XXX.....	206
	Sindrome XXXX.....	207
	Sindrome XXXXX.....	207
	Sindrome di Hunter.....	207
	Sindrome di Aicardi.....	208
Cromosomi sessuali a fenotipo maschile	209
	Sindrome di Klinefelter.....	209
	XXY.....	209
	XXYY.....	210
	XXXXY.....	210
	Sindrome XYY.....	211
	Distrofia muscolare di Duchenne.....	211
	Galattosemia.....	212
	Mucopolisaccaridosi: la sindrome di Hurler.....	213
	Mucopolisaccaridosi: la sindrome di Sly.....	213
	Sindrome do Ito.....	213
	Sindrome di Smith-Lemli-Optiz.....	214
	Sindrome di Sotos.....	214
Glossario	217
Riferimenti bibliografici	235

Presentazione

Da alcuni anni ho l'opportunità di affiancare al tradizionale insegnamento di Psicologia dello sviluppo un ulteriore insegnamento per gli studenti della laurea magistrale in Psicologia dello sviluppo e dell'educazione, Disabilità cognitive.¹ Per loro ho scritto il volu-

¹ Può essere opportuno cercare di distinguere "disabilità intellettive" da "disabilità cognitive". Con l'ultima espressione ci si riferisce a qualcosa di più ampio, in quanto si considerano anche disabilità non intellettive, come le "learning disabilities" (disturbi di apprendimento, nella prassi italiana) o le carenze cognitive tipiche di individui con sindrome di Asperger e normale intelligenza.

In questo testo sono utilizzate sia l'espressione "disabilità intellettive" che "ritardo mentale". Come ho argomentato nel volume sulla sindrome di Down citato in testo (Vianello, 2006), l'espressione ritardo mentale sottolinea che lo sviluppo di alcuni individui è caratterizzato da un ritardo più lento di quello tipico. Mi sembra che il fatto che questo ritardo implichi anche differenze qualitative e che i traguardi cognitivi finali siano comunque inferiori rispetto a quelli delle persone normodotate (ad esempio non si perviene all'utilizzazione del pensiero formale, cioè quello che nello sviluppo tipico si utilizza a partire dagli 11-14 anni circa) non siano sufficienti per invitare a non usare più questa espressione. Si potrebbe correre il rischio di dimenticare, ad esempio, che i bambini con sindrome di Down camminano in media a 24 mesi circa e non a 12, che pronunciano le loro prime parole o le loro prime frasi molto più tardi dei coetanei, per enfatizzare solo le differenze qualitative (ad esempio che la loro memoria verbale è più carente di quella visuo-spaziale). Sul piano operativo è utile aver presente prima il ritardo e poi, a parità di ritardo medio, il profilo cognitivo qualitativamente diverso. Un esempio è utile: come anticipato, di norma le prestazioni di memoria visuo-spaziale nei bambini con sindrome di Down sono superiori a quelle di memoria verbale. Questo non deve tuttavia far dimenticare che per un bambino di dieci anni con sindrome di Down le prestazioni di memoria visuo-spaziale sono di norma paragonabili a quelle dei bambini normodotati di 5 anni e le verbali a quelle di un bambino di 4 anni o poco più. Per non ignorarlo si parla di ritardo (espressione preferita a quelle usate in passato di debolezza o deficienza o insufficienza mentale, al fine di evidenziare che almeno le prime tappe dello sviluppo, cioè quelle raggiungibili di norma nei primi 6 anni di vita, vengono comunque raggiunte da vari ragazzi con ritardo mentale, anche se in tempi più lunghi).

Sempre più utilizzata è l'espressione "disabilità intellettive" (*intellectual disabilities*). Allo stato attuale il suo uso non è normato o condiviso dalla maggioranza degli esperti e sono quindi possibili usi semantici diversi. Ne consideriamo tre.

1. In un suo significato molto ampio, con "disabilità intellettive" ci si riferisce ad ogni forma di carenza, lieve o grave, insorta prima dei 18 anni o anche dopo (disabilità acquisita, ad esempio a causa di un incidente automobilistico o per demenza).
2. In un suo significato più ristretto si preferisce non considerare le disabilità acquisite e, analogamente alla definizione di ritardo mentale, ci si riferisce solo alle disabilità intellettive che insorgono prima dei 18 anni e comportano anche difficoltà adattive. A differenza del ritardo mentale sono tuttavia considerate anche disabilità intellettive lievi, come quelle che emergono con prestazioni in test di intelligenza con QI compresi fra 71 circa e 85 circa, di norma classificate nel funzionamento intellettivo limite.
3. In un suo significato ancor più ristretto l'espressione "disabilità intellettive" vuole sostituire integralmente

me “La sindrome di Down. Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all’età senile”. Si tratta di un corso che vede una notevole partecipazione degli studenti. Nei siti www.disabilitaintellettive.it o www.ritardomentale.it, nella sezione dedicata all’Università, con link dalla home page, si trovano alcuni frutti di questa interazione fra me e gli studenti, concretizzatasi nei power point da loro presentati a lezione (rinnovati annualmente) e da me approfonditamente commentati a lezione.

Con il presente lavoro desidero offrire un ulteriore volume. Come il precedente sulla sindrome di Down, è stato scritto pensando agli studenti che troverò a lezione. Non escludo perciò che altri lettori possano trovarlo specialistico e incompleto. In particolare è scontata la conoscenza ampia e articolata della psicologia dello sviluppo tipico. Anzi, proprio come essa è presentata nel volume “Psicologia dello sviluppo: infanzia, adolescenza, età adulta ed età senile”, dato che in altri manuali non sono sempre approfonditamente considerati alcuni punti che considero cruciali.² Altrettanto scontati sono alcuni temi considerati nel volume “Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione”: la famiglia delle persone con disabilità, modalità per favorire l’integrazione scolastica (insegnamento differenziato, lavoro per piccoli gruppi, ruolo dell’insegnante di sostegno ecc.), basi normative (legge 104 del 1992, Atto di indirizzo del 1994) ecc. Di norma i due ultimi volumi da me citati sono stati argomento di esame degli studenti che frequentano la laurea specialistica in Psicologia dello sviluppo e dell’educazione. A lezione, inoltre, ricordo quando è opportuno andare a rileggersi alcuni punti cruciali o fornisco loro i riferimenti per trovare alcuni di questi argomenti trattati nel sito www.disabilitaintellettive.it.

Poiché il volume deve comunque avere una sua autonomia, non ho potuto eliminare del tutto le sovrapposizioni fra questo volume e altri volumi di cui sono autore o coautore. Ad esempio ho riportato anche in altri testi le tabelle relative all’incidenza delle sindromi genetiche causa di ritardo mentale più studiate (vedi capitolo introduttivo alla presentazione delle sindromi) o alcuni passi dedicati al funzionamento intellettivo limite. Ha influito su questa scelta il fatto che non posso ignorare che molti sono gli studenti che si

l’espressione “ritardo mentale”, in quanto ritenuta più adeguata a descrivere esattamente gli stessi fenomeni. Questa posizione è illustrata nel sito www.aaid.org, che riporta la posizione di illustri studiosi dell’Associazione americana sul ritardo mentale (o, aggiornato, sulle disabilità intellettive). Coerentemente con questa posizione, un individuo è classificato come avente delle disabilità intellettive solo se il suo QI è inferiore a 70-75, se ha anche complementari difficoltà adattive e se la disabilità è insorta prima dei 18 anni.

² Ad esempio lo sviluppo dell’attività sensomotoria nei primi 18 mesi di vita. Ad esso mi riferisco ampiamente non solo quando considero lo sviluppo delle persone con disabilità intellettive nei primi anni di vita, ma in particolare quando considero sindromi caratterizzate da particolare gravità, come la sindrome di Angelman, di Rett, 5p-, autismo ecc. Un altro esempio (spesso non considerato in altri manuali di psicologia dello sviluppo) riguarda lo sviluppo della mente, caratterizzato non solo da processi modulari, ma anche da processi di modularizzazione (come argomenta la Karmiloff-Smith). Ad essi mi riferisco ampiamente quando considero i processi di sviluppo cognitivo e metacognitivo in caso di disabilità e il progressivo specializzarsi della mente. Un ultimo (fra molti altri) esempio riguarda lo sviluppo del pensiero logico, cioè un argomento cruciale per il ritardo mentale. Per una adeguata presentazione della problematica è fondamentale conoscere a fondo lo sviluppo intellettivo nei bambini normodotati fra i 4 e gli 8 anni. Se nel passato i manuali di psicologia dello sviluppo hanno esagerato nel riportare gli studi di Piaget sul passaggio dal pensiero intuitivo a quello operatorio, alcuni degli attuali risentono di un errore opposto, non distinguendo rispetto a ciò che ci ha lasciato Piaget, fra ciò che resta ancora attuale e ciò che risulta ormai inadeguato. In particolare si sacrifica lo studio dello sviluppo dell’intelligenza.

laureano in sedi diverse da Padova e poi si iscrivono alla laurea magistrale nella quale insegno. Per loro dovevo limitare (anche se non escludere) i riferimenti ad altri volumi.

Mi sembra opportuno sottolineare anche l'interazione fra questo volume e il sito citato (di cui sono il responsabile scientifico, ma anche il principale autore dei testi). Nel sito sono presenti, come anticipato, miei scritti del passato o relazioni di Congressi, ma anche testi nuovi, scritti appositamente e in parte qui ripresi. Mi riferisco in particolare alla presentazione delle sindromi genetiche causa di ritardo mentale. È mia convinzione che libri e siti possano coesistere e sostenersi a vicenda, in quanto rispondono ad esigenze diverse.

Senza l'aiuto costante, rispettoso e creativo di Lucia Onfiani, responsabile operativa del sito www.disabilitaintellettive.it, anche questo libro non sarebbe mai stato scritto. Desidero ringraziarla di cuore anche in questo contesto, con l'augurio che la nostra collaborazione possa continuare a lungo e allo stesso livello di produttività.

Un particolare ringraziamento va anche alle mie due care collaboratrici, Silvia Lanfranchi ed Elena Moalli. Non solo hanno condotto varie ricerche alla base di numerosi paragrafi di questo volume, ma soprattutto la loro curiosità intellettuale mi ha costantemente obbligato ad affrontare con entusiasmo problemi nuovi e ad approfondire ulteriormente il significato di studi, ricerche ed esperienze precedenti.

Capitolo 1

**RITARDO MENTALE:
COMMENTO CRITICO AL DSM IV TR**

Fondamentale è la conoscenza dei contenuti del DSM, cioè del *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali* dell'American Psychiatric Association (quello attuale è alla quarta versione revisionata – TR sta appunto per *Text Revision* –). L'esperienza di insegnamento mi ha evidenziato l'opportunità di integrazioni esplicative o critiche, soprattutto al fine di aiutare gli allievi a “ragionare”, affinando la propria sensibilità clinica.

Non nascondo che sono abbastanza preoccupato per la passività con cui molti operatori agiscono. Mi riferisco a situazioni come le seguenti, da me personalmente incontrate.

“Paolo, di 4 anni, non è testabile” e non si supplisce con osservazioni sull'uso dell'intelligenza sensomotoria o del pensiero simbolico.

“Giuseppe ha ritardo mentale: il risultato al test WISC-R¹ è 65 e inoltre il suo comportamento adattivo è problematico”, senza completare sufficientemente l'analisi evidenziando che si tratta di un bambino con gravi carenze socioculturali e dislessia (con le carenze motivazionali e di rifiuto delle attività scolastiche e degli stessi test che questo può comportare).

Ho ritenuto opportuno procedere con una presentazione del manuale e poi riportando integralmente i passi ritenuti cruciali, seguiti o preceduti da commenti, a volte ampi.

¹ Wechsler Intelligence Scale for Children – Revised; Wechsler, 1967.

DSM-IV-TR: presentazione generale

Scopo principale del *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali* dell'American Psychiatric Association, DSM-IV è fornire una guida alla pratica clinica fondata su una ampia base empirica. Secondariamente esso può essere utile per la ricerca e la didattica (pag. 1). Il presente lavoro è un esempio di utilizzazione per fini didattici.

La prima edizione del Manuale (DSM-I) risale al 1952. Il DSM-IV è stato pubblicato nel 1992 e il DSM-IV-TR nel 2000.

I codici e i termini del DSM-IV sono completamente compatibili con quelli della *Classificazione statistica internazionale delle malattie e dei problemi sanitari correlati* (ICD-10) elaborata dalla Organizzazione Mondiale della Sanità e pubblicata nel 1992 (pag. 7).

In definitiva il DSM-IV è una classificazione dei disturbi mentali. È opportuno sottolineare che si può classificare un disturbo anche senza conoscerne le cause (pag. 11).

Disturbo mentale: definizione, descrizione, classi

Prioritaria è la definizione di disturbo mentale. Si tratta di una espressione più ampia rispetto a quella di sindrome, in quanto comprende anche altri quadri o modelli purché clinicamente significativi. Ad esempio, per quanto di nostro interesse, il ritardo mentale è considerato un disturbo, ma non è una sindrome (come vedremo più avanti, è uno degli effetti di varie sindromi o di altre cause ancora, come la deprivazione culturale). Si può parlare di disturbo mentale solo se vi sono degli effetti negativi (ad esempio una disabilità) dovuti ad una qualche disfunzione e non a normali risposte a gravi situazioni di vita o a convinzioni politiche, religiose o sessuali.

Quest'ultimo punto merita una riflessione. Il testo invita a distinguere i casi in cui devianza e conflitto sono il prodotto delle scelte dell'individuo e quelli in cui la causa è una qualche disfunzione. È opportuno sottolinearlo perché questa distinzione può essere molto difficile per un clinico che abbia convinzioni politiche, religiose e sessuali diverse. Forse nel passato c'è stato il rischio di ignorare i condizionamenti delle convinzioni politiche, religiose e sessuali ed è stata considerata patologica una situazione che non lo era. Attualmente, a seconda delle persone, accanto a questo rischio può essercene uno opposto e cioè quello di evitare una analisi clinica dell'individuo (comunque difficile) in quanto si tratta di un individuo di un'altra cultura.

“Nel DSM-IV ogni disturbo mentale è concettualizzato come una sindrome o un modello comportamentale o psicologico clinicamente significativo, che si presenta in un individuo, ed è associato a disagio (es. un sintomo algido), a disabilità (es. compromissione in una o più aree importanti del funzionamento), ad un aumento significativo del rischio di morte, di dolore o di disabilità, o a una importante limitazione della libertà. In più questa sindrome o quadro non deve rappresentare semplicemente una risposta attesa o culturalmente sancita ad un particolare evento, ad esempio la morte di una persona amata. Qualunque sia la causa, esso deve essere al momento considerato la manifestazione di una disfunzione comportamentale, psicologica o biologica dell'individuo. Non rappresentano disturbi mentali un comportamento deviante (es. politico, religioso o sessuale), né conflitti sorti principalmente fra l'individuo e la società, a meno che la devianza o il conflitto siano il sintomo di una disfunzione dell'individuo, come descritto sopra.” (pag. 9)

Nel DSM-IV-TR sono classificati i disturbi mentali, ma non le persone. Da qui deriva l'uso sistematico di espressioni come "individuo con ritardo mentale" e non "ritardato mentale" o di "persone con disturbo autistico" ma non di "autistici".

Ogni disturbo, se non mancano informazioni al proposito, è descritto sistematicamente considerando:

- caratteristiche diagnostiche;
- sottotipi e/o specificazioni;
- procedure di registrazione;
- manifestazioni e disturbi associati;
- caratteristiche collegate a cultura, età e genere;
- prevalenza;
- decorso;
- familiarità;
- diagnosi differenziale.

I disturbi mentali sono raggruppati in 16 diverse classi più una sezione dedicata a "Altre condizioni che possono essere oggetto di attenzione clinica".

La prima sezione "Disturbi solitamente diagnosticati per la prima volta nell'infanzia, nella fanciullezza o nell'adolescenza" comprende anche il Ritardo mentale e i Disturbi pervasivi dello sviluppo (assieme a: disturbi di apprendimento, disturbo delle capacità motorie, disturbi della comunicazione, disturbi da deficit di attenzione e da comportamento dirompente, disturbi della nutrizione e dell'alimentazione dell'infanzia o della prima fanciullezza, disturbi da tic, disturbi dell'evacuazione, altri disturbi dell'infanzia, della fanciullezza o dell'adolescenza).²

Valutazione multiassiale

La classificazione del DSM-IV comprende cinque assi.

Asse I Disturbi clinici

Altre condizioni che possono essere oggetto di attenzione clinica

Asse II Disturbi di personalità

Ritardo mentale

Asse III Condizioni mediche generali

Asse IV Problemi psicosociali ed ambientali

Asse V Valutazione globale del funzionamento

I Disturbi pervasivi dello sviluppo sono riportati sull'Asse I, mentre il Ritardo mentale viene riportato sull'Asse II.³

² Le altre classi (o sezioni) sono: Delirium, demenza, disturbi amnestici e altri disturbi cognitivi; Disturbi mentali dovuti ad una condizione medica generale non classificati altrove; Disturbi correlati a sostanze; Schizofrenia e altri disturbi psicotici; Disturbi dell'umore; Disturbi d'ansia; Disturbi somatoformi; Disturbi fittizi; Disturbi dissociativi; Disturbi sessuali e dell'identità di genere; Disturbi dell'alimentazione; Disturbi del sonno; Disturbi del controllo degli impulsi non classificati altrove; Disturbi dell'adattamento; Disturbi di personalità; Altre condizioni che possono essere oggetto di attenzione clinica.

³ Nel caso un individuo abbia una diagnosi sia di Asse I che di Asse II, si presume che la diagnosi principale o il motivo della visita sia sull'Asse I (a meno che la diagnosi di Asse II non sia seguita da una specifica indicazione del tipo "Diagnosi principale" o "Motivo della visita"). A volte, comunque, non si riesce a definire quale è la diagnosi principale.

Disturbi solitamente diagnosticati per la prima volta nell'infanzia, nella fanciullezza o nell'adolescenza

“Questa sezione separata per i disturbi che di solito sono diagnosticati nell'infanzia, nella fanciullezza, o nell'adolescenza è stata costituita solo per comodità, e non è intesa a suggerire l'esistenza di alcuna chiara distinzione tra i disturbi “della fanciullezza” e “dell'età adulta”. Sebbene la maggior parte dei soggetti con questi disturbi giunga all'osservazione clinica durante la fanciullezza o l'adolescenza, talvolta i disturbi non vengono diagnosticati fino all'età adulta. Inoltre, molti disturbi inclusi in altre sezioni del manuale esordiscono spesso durante la fanciullezza o l'adolescenza. Nel valutare un bambino piccolo, un fanciullo, o un adolescente, il clinico dovrebbe prendere in considerazione le diagnosi incluse in questa sezione, ma fare anche riferimento ai disturbi descritti altrove in questo manuale. [...]”

Ritardo Mentale Questo disturbo è caratterizzato da un funzionamento intellettuale significativamente al di sotto della media (un QI di circa 70 o meno) con inizio prima dei 18 anni e concomitanti deficit o compromissione del funzionamento adattivo. Vengono forniti codici separati per il **Ritardo Mentale Lieve, Moderato, Grave e Gravissimo** e per il **Ritardo Mentale, Gravità Non Specificata**. [...]

Disturbi Pervasivi dello Sviluppo Questi disturbi sono caratterizzati da gravi deficit e compromissione generalizzata di molteplici aree dello sviluppo. Queste includono la compromissione dell'interazione sociale reciproca, la compromissione della comunicazione e la presenza di comportamento, interessi, e attività stereotipati. I disturbi specifici inclusi in questa sezione sono il **Disturbo Autistico, il Disturbo di Rett, il Disturbo Disintegrativo dell'Infanzia, il Disturbo di Asperger, e il Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato.**” (pp. 53-54)

Fin dalla presentazione del disturbo sono messi in luce i tre criteri fondamentali che permettono una diagnosi di ritardo mentale:

- un QI circa uguale o inferiore a 70;
- un carente funzionamento adattivo;
- esordio prima dei 18 anni.

Il fatto che si citi 70 come QI invita ad una riflessione: è evidente che chi ha scritto si riferiva alle scale di Wechsler (WPPSI, WISC, WAIS) o a test con la stessa deviazione standard (cioè 15). Per il Terman Merrill⁴ il limite che convenzionalmente separa (criterio necessario, anche se non sufficiente) la normalità dal ritardo mentale non è 70, ma 68, perché il vero limite convenzionalmente è: “meno di due deviazioni standard” (prestazioni valutate con un punteggio che colloca l'individuo in una posizione uguale o inferiore di due deviazioni standard rispetto alla media) e la deviazione standard del Terman Merrill non è 15, ma 16. Purché standardizzati, validi e fedeli potrebbero essere utilizzati anche altri tipi di test di intelligenza. Se la deviazione standard fosse diversa, anche il punteggio sotto il quale si potrebbe avere una diagnosi di ritardo mentale sarebbe diversa. Ad esempio 80 se la deviazione standard fosse 10. Non si deve comunque ignorare che in questo caso la comunicazione dei risultati potrebbe essere meno facile e che a parità di efficacia sono preferibili i test più diffusi.

Perché associare al criterio del QI anche quello di un carente funzionamento adattivo?

⁴ Stanford-Binet Intelligence Scale: Manual for the Third Revision. Form L-M; Terman e Merrill, 1960.

L'argomento sarà ripreso, ma possiamo fin d'ora sottolineare che una diagnosi di ritardo mentale non può mai essere affidata solo al punteggio di un test, ma deve essere frutto di un lavoro clinico che consideri molti elementi. Il modo più semplice per evidenziarlo si ha valutando le prestazioni di un bambino con svantaggio socioculturale: le sue prestazioni basse possono essere causate non da "scarsa intelligenza", ma da carenze di insegnamento.

Un discorso analogo si potrebbe fare per bambini o adolescenti con problemi emotivi che interferiscono sulle prestazioni cognitive.

Il criterio "prima di 18 anni" serve soprattutto ad escludere i casi in cui (ad esempio a causa di un incidente automobilistico) una qualche causa produce un abbassamento di prestazioni cognitive prima normali. Sono comunque utili due riflessioni.

La prima consiste nel sottolineare che è possibile diagnosticare per la prima volta un ritardo mentale in persone adulte se si presuppone che le loro prestazioni siano causate da situazioni che erano presenti più o meno nella stessa intensità anche prima dei 18 anni e che solo per carenza di occasioni diagnostiche la diagnosi non è stata fatta precedentemente.

La seconda riflessione può esprimersi con una domanda. Perché 18 anni e non 15 o 12 o 9 o 6 o 3?

In effetti il ritardo mentale si manifesta ben prima dei 18 anni. È opportuno un esempio.

Un individuo con sindrome di Down, particolarmente dotato (diciamo come avviene in meno dell'1% della popolazione con sindrome di Down) rispetto agli altri individui con la stessa sindrome e ben seguito può riportare a varie età i seguenti punteggi di QI: 80 a 6 anni, 78 a 12 anni, 75 a 18 anni, 65 a 30 anni. Il declino del QI è di norma nella sindrome di Down. È opportuna una diagnosi di ritardo mentale anche se le prestazioni intellettive sono risultate inferiori a 70 solo dopo i 18 anni?

Poiché l'esempio riguarda la sindrome di Down può sembrare ovvia la risposta. Meno ovvia essa risulterebbe se avessimo preso in considerazione individui con sindrome di X fragile (ad esempio una femmina, di norma meno colpita dalla sindrome grazie alla presenza di due cromosomi X) o con sindrome di Williams o di Prader-Willi.

Altri esempi potrebbero essere proposti con le sindromi genetiche in cui vi sono molti individui con funzionamento intellettuale limite (quindi con QI fra 71 e 85) che potrebbero avere un peggioramento delle prestazioni per carenze ambientali o motivazionali o emotive dopo i 18 anni. Mi riferisco a sindromi come quelle di Klinefelter, Noonan, Turner, velocardiofaciale, Distrofia muscolare di Duchenne, Neurofibromatosi di tipo 1.

Evidentemente l'età dei diciotto anni è convenzionale e non può essere presa alla lettera, ma come indice di un principio e cioè quello che quando si formula una diagnosi di ritardo mentale ci si riferisce a un disturbo che insorge fin dai primi anni di vita (spesso fin dalla nascita).

Poiché questo indice è convenzionale come il QI di 70, può essere opportuno applicare i ragionamenti che abbiamo fatto finora anche a questo proposito. Consideriamo ancora una volta un bambino con sindrome di Down ben dotato. In questo caso a due anni. Supponiamo che la valutazione della sua intelligenza porti ad un QI di 80. Non si tratta di ritardo mentale? Eppure sappiamo che le probabilità che a partire dagli 11-12 anni il suo QI sia inferiore a 70 sono molto alte, dato il normale declino che caratterizza questa sindrome.

In definitiva emerge una raccomandazione: bisogna sempre capire lo "spirito" delle indicazioni e non considerarle rigidamente. Questo non significa, ovviamente, un eccesso di discrezionalità: in questo caso si andrebbe ancor di più contro lo "spirito" delle indicazioni del DSM-IV.

Ritardo mentale

Caratteristiche diagnostiche

La caratteristica fondamentale del Ritardo Mentale è un funzionamento intellettuale generale significativamente al di sotto della media (Criterio A) che è accompagnato da significative limitazioni nel funzionamento adattivo in almeno due delle seguenti aree delle capacità di prestazione: comunicazione, cura della persona, vita in famiglia, capacità sociali/interpersonali, uso delle risorse della comunità, autodeterminazione, capacità di funzionamento scolastico, lavoro, tempo libero, salute, e sicurezza (Criterio B). L'esordio deve avvenire prima dei 18 anni (Criterio C). Il Ritardo Mentale presenta molte etiologie fra loro diverse, e può essere visto come il risultato finale comune di vari processi patologici che agiscono sul funzionamento del sistema nervoso centrale. Il funzionamento intellettuale generale è definito dal quoziente di intelligenza (QI o equivalenti del QI) ottenuto tramite la valutazione con uno o più test di intelligenza standardizzati somministrati individualmente (per esempio, la Scala di Intelligenza Wechsler per i Bambini-III Ed., la Stanford Binet-IV Ed., la Batteria di Valutazione di Kaufman per i Bambini). Un funzionamento intellettuale significativamente al di sotto della media è definito da un QI di circa 70 o inferiore (circa 2 deviazioni standard al di sotto della media). Si dovrebbe notare che nella valutazione del QI esiste un errore di misurazione di circa 5 punti, che può tuttavia variare da strumento a strumento (per esempio, un QI di 70 al Wechsler viene considerato rappresentativo di un'estensione da 65 a 75). Quindi è possibile diagnosticare un Ritardo Mentale in soggetti con un QI tra 70 e 75 che mostrano deficit significativi del comportamento adattivo. Al contrario, un Ritardo Mentale non dovrebbe essere diagnosticato ad un soggetto con un QI inferiore a 70 se non vi sono deficit significativi o compromissione del funzionamento adattivo. La scelta degli strumenti di valutazione e l'interpretazione dei risultati dovrebbe tener conto di fattori che possono limitare la prestazione (per esempio, il retroterra socioculturale del soggetto, la lingua madre, e gli handicap di comunicazione, motori, e sensoriali associati). Quando esiste una dispersione significativa nei punteggi delle diverse parti del test, sarà il profilo dei punti di tenuta e di caduta, piuttosto che il QI calcolato matematicamente su tutte le scale, a riflettere in modo più accurato le capacità di apprendimento del soggetto. Quando esiste una notevole discrepanza tra i punteggi verbali e quelli di performance, fare la media per ottenere un punteggio del QI globale può indurre in errore. (p. 55)

La lettura delle righe dedicate alle caratteristiche diagnostiche del ritardo mentale è molto interessante. È opportuno segnalare alcuni punti critici.

Come anticipato sono necessari tre criteri riguardanti il QI, il funzionamento adattivo, l'età.

Molto interessante è l'elenco delle aree del funzionamento adattivo, frutto di una ricerca molto approfondita. Ritengo che questo elenco sia una guida utile per ogni diagnosi che consideri lo sviluppo sociale. Esso è un invito a cercare in modo diretto o indiretto (ad esempio attraverso i familiari o gli insegnanti o altri operatori) informazioni riguardanti tutte le aree elencate:

- comunicazione;
- cura della persona;
- vita in famiglia;
- capacità sociali/interpersonali;
- uso delle risorse della comunità;
- autodeterminazione;
- capacità di funzionamento scolastico;
- e/o lavorativo;
- tempo libero;
- salute;
- sicurezza.

Interessante è il fatto che le capacità sociali siano distinte dalla comunicazione e che l'uso delle risorse della comunità sia distinto dai due precedenti. Evidentemente si ritiene, a mio avviso correttamente, che si tratti di competenze diverse e cruciali.

Come sappiamo, nella maggioranza dei casi di ritardo mentale (soprattutto se non lieve) in tutte o quasi tutte queste aree vi è un carente funzionamento adattivo se il confronto è effettuato con i coetanei.

Merita un'attenta riflessione l'affermazione che il ritardo mentale è il risultato finale comune di vari processi patologici che agiscono sul funzionamento del sistema nervoso centrale. Il ritardo mentale non è una sindrome, ma un "risultato", un esito, un effetto. Non si tratta di semplici prestazioni cognitive basse, ma di prestazioni cognitive dovute a processi patologici che comportano inadeguato funzionamento del sistema nervoso centrale. Questa affermazione dovrebbe aiutare il clinico in varie situazioni, ad esempio quando si tratta di formulare una diagnosi relativamente ad un individuo con svantaggio socioculturale. Indipendentemente dalle sue prestazioni, cruciale è la domanda: le carenze socioculturali hanno portato a processi patologici che hanno agito negativamente sul funzionamento del sistema nervoso centrale (cosa che si può cercare di ricavare indirettamente attraverso la valutazione neuropsicologica), oppure siamo di fronte ad un quadro caratterizzato da prestazioni cognitive basse per scarsità di stimoli (che non hanno impoverito strutturalmente le potenzialità) e per carenze motivazionali? Un costrutto utile in questi casi è quello vygotkiano di area potenziale di sviluppo (o di apprendimento o zona di sviluppo prossimale). Se essa è ampia e simile a quella dei bambini normodotati (e lo si evidenzia valutando, con la tecnica test-training-retest, quanto apprende in situazioni adeguate di apprendimento), si può ipotizzare che le compromissioni a livello del sistema nervoso centrale siano molto ridotte o nulle.

Il testo continua considerando le problematiche relative al QI, ai test più utilizzati per quantificarlo, all'errore di misurazione. È opportuno soffermarsi su questo ultimo punto. Un errore di misurazione di 5, da un certo punto di vista non è poco. Pensiamo ad esempio ad una situazione di follow-up. Un bambino con sindrome di Prader-Willi a sei anni e mezzo fornisce prove al test WISC-R quantificate con un QI di 60; a 8 anni e mezzo il QI è 54. Si tratta di una differenza significativa, che indica un peggioramento? È d'obbligo molta prudenza. Il primo punteggio di 60 può indicare in realtà una gamma e cioè fra 55 e 65 e il secondo un'altra gamma e cioè fra 49 e 59. Le due gamme hanno in comune i punteggi di 55, 56, 57, 58 e 59. A questo punto l'analisi delle singole prestazioni nei vari subtest del WISC-R e l'insieme di tutti i dati clinici dovrebbe fornire utili suggerimenti.

Proprio in considerazione della presenza dell'errore di misurazione deriva l'indicazione, assente nel passato, che è possibile diagnosticare un ritardo mentale anche in presen-

za di un QI fra 71 e 75 (se altri dati invitano a farlo; si ricordi anche l'esempio già presentato del bambino con sindrome di Down con prestazioni superiori a 70 nei primi anni di vita). In senso opposto va l'indicazione che anche di fronte ad un QI di 65 si può non diagnosticare un ritardo mentale (come in certi casi di svantaggio socioculturale).

A questo proposito mi sembra opportuna una riflessione, del tutto inutile per clinici esperti, ma forse non superflua per dei giovani che iniziano il proprio lavoro clinico. Si dà sempre per scontato che il QI è stato ricavato in una situazione in cui l'individuo era perfettamente a proprio agio e motivato. Se così non fosse (e a volte è comunque necessario formulare una diagnosi) nell'interpretazione del valore del QI si deve essere notevolmente prudenti, utilizzando informazioni diverse rispetto al QI.⁵

Il testo considera quindi il secondo criterio necessario per una diagnosi di ritardo mentale: deficit significativi del comportamento adattivo. Molto appropriata è l'indicazione che si deve tener conto delle variabili culturali o delle peculiarità comunicative che possono limitare la prestazione.

Fondamentale è l'indicazione che in caso di dispersione significativa nei punteggi si deve dare molta più importanza al profilo piuttosto che al punteggio generale. Avendo ancora una volta presenti soprattutto le scale di Wechsler, si invita a considerare con attenzione la media fra i punteggi verbali e di performance nel caso essi siano significativamente diversi, al fine di evitare errori diagnostici. Molteplici potrebbero essere le cause di una eventuale dispersione: disturbi specifici di apprendimento, disturbi della comunicazione, disturbi da deficit di attenzione, svantaggio socioculturale, interferenze motivazionali o emotive (ad esempio scarsa autostima specifica a causa di fallimenti scolastici in certe materie o più semplicemente caduta della concentrazione per stanchezza, soprattutto se consideriamo che le scale di Wechsler richiedono molto tempo).

I soggetti con Ritardo Mentale giungono all'osservazione più per le compromissioni del funzionamento adattivo che per il QI basso. Il funzionamento adattivo fa riferimento all'efficacia con cui i soggetti fanno fronte alle esigenze comuni della vita e al grado di adeguamento agli standard di autonomia personale previsti per la loro particolare fascia di età, retroterra socio-culturale e contesto ambientale. Il funzionamento adattivo può essere influenzato da vari fattori, che includono l'istruzione, la motivazione, le caratteristiche di personalità, le prospettive sociali e professionali, e i disturbi mentali e le condizioni mediche generali che possono coesistere col Ritardo Mentale. I problemi di adattamento sono più suscettibili di miglioramento con tentativi di riabilitazione di quanto non sia il QI cognitivo, che tende a rimanere un attributo più stabile.

⁵ La situazione in cui si propone un test ad un individuo è un rapporto sociale. È proprio gestendo nel modo più adeguato questo rapporto che ambedue le persone coinvolte si possono sentire motivate a condurre l'interazione in modo soddisfacente. Proporre un test in modo standardizzato significa prima di tutto offrire a tutti la stessa situazione di partenza, caratterizzata da un buon uso della motivazione di competenza, da rispetto reciproco, da vissuto di utilità. Questo non lo si fa dicendo sempre le stesse parole, ma offrendo un ambiente confortevole e un rapporto accogliente prima ancora che valutativo. Anzi la valutazione dovrebbe essere vista proprio come una modalità privilegiata di accogliere: se conosco più cose di te, ti posso aiutare meglio. Riflessioni come queste fanno ben capire perché non abbia senso una figura di "testista", cioè di persona che somministra solo test, ma aprono inquietanti interrogativi anche a proposito di figure professionali che propongono test pur non prevedendo la loro formazione professionale un'adeguata preparazione psicologica.

È utile evidenziare i deficit del funzionamento adattivo da una o più fonti indipendenti affidabili (per esempio, valutazione da parte degli insegnanti e storia scolastica, dello sviluppo e medica). Sono state predisposte anche diverse scale per misurare il funzionamento o il comportamento adattivo (per esempio, le Scale Vineland per il Comportamento Adattivo, e la Scala per il Comportamento Adattivo dell'Associazione Americana per il Ritardo Mentale). Queste scale generalmente forniscono un punteggio clinico limite che tiene conto delle prestazioni in diversi ambiti di capacità adattive. Si deve notare che alcuni di questi strumenti non misurano certe aree adattive, e che a loro volta i punteggi riguardanti le singole aree adattive variano considerevolmente per quanto riguarda l'attendibilità. Come nella valutazione del funzionamento intellettivo, si dovrebbe considerare l'adeguatezza dello strumento rispetto al retroterra socioculturale del soggetto, alla sua istruzione, agli handicap associati, alla motivazione e alla collaborazione. Per esempio, la presenza di handicap significativi invalida molti degli standard delle scale adattive. Inoltre, i comportamenti che normalmente potrebbero essere considerati di disadattamento (per esempio, dipendenza, passività) possono dar prova di buon adattamento nel contesto di una particolare situazione di vita del soggetto (per esempio, in alcuni ambienti istituzionali). (p. 56)

Il testo continua considerando le problematiche relative al funzionamento adattivo.

Due sono le variabili generali cruciali: esigenze comuni della vita e autonomia personale. Costante, quasi ossessivo (ma opportuno) è il riferimento all'influenza dei fattori:

- retroterra socioculturale;
- livello di istruzione;
- handicap associati;⁶
- motivazione e collaborazione.

Vari punti meritano approfondimenti.

È proprio vero che il QI tende a rimanere un attributo più stabile rispetto al funzionamento adattivo? La risposta mi sembra positiva, nel senso che, come è scritto nel testo, gli interventi di riabilitazione (o abilitazione) possono avere una maggiore influenza positiva sull'adattamento. Non si deve tuttavia dimenticare che molte sindromi genetiche causa di ritardo mentale (ad esempio sindrome di Down, di X fragile, di Angelman) sono caratterizzate da un progressivo declino del QI con il passare dell'età.

Dovrebbe fare felici molti insegnanti (e far riflettere molti operatori sociosanitari) il fatto che nel DSM-IV si dia importanza alla loro valutazione considerandola "affidabile". D'altra parte è risaputo che il giudizio degli insegnanti è molto più predittivo di vari altri indici.

⁶ Curiosamente non è sempre facile capire se il termine handicap è utilizzato come sinonimo di deficit e/o disabilità oppure con il suo significato specifico, come proposto fin dal 1980 dalla Organizzazione Mondiale della Sanità, di insieme di effetti negativi (a causa di menomazioni e/o disabilità) per la vita di una persona inserita in una certa comunità. Nella normativa e nella prassi italiana, proprio per evidenziare questo significato è sempre più usata (ma non sempre, dato che anche nella legge quadro del 1992 si parla di persona handicappata) l'espressione "in situazione di handicap". Mi è sembrata opportuna questa nota perché più di una volta, leggendo, mi sono chiesto se al termine handicap non fosse stato opportuno sostituire quello di "deficit". In ogni caso mi sembra che questo non ostacoli la comprensione, dato che il termine "handicap" ha un contenuto semantico più ampio di menomazione (o l'equivalente "deficit") e di disabilità e quindi espressioni come sopra possono significare "a causa di menomazioni o disabilità che portano a situazioni di handicap".

Chiara è l'indicazione che le scale per misurare il funzionamento adattivo hanno dei limiti importanti: non valutano tutte le aree e non sempre hanno adeguata attendibilità.

Interessante è l'ultima considerazione: la valutazione di funzionamento adattivo non deve essere fatta in assoluto, ma in considerazione del contesto in cui l'individuo vive. L'esempio ("in alcuni ambienti istituzionali") può tuttavia renderla problematica se ci si riferisce a istituzioni per persone con ritardo mentale (o comunque istituzioni "protette"). Da una parte si può giungere alla conclusione che in quel contesto vi è un buon funzionamento adattivo, ma da un altro punto di vista si deve tener conto che in una situazione non protetta questo funzionamento adattivo sarebbe carente e proprio questo permette di soddisfare il criterio n. 2 e cioè che per una diagnosi di ritardo mentale è necessario che ci sia anche un carente funzionamento adattivo.

Gradi di gravità del Ritardo mentale

Possono essere specificati 4 gradi di gravità, che riflettono il livello della compromissione intellettiva: Lieve, Moderato, Grave e Gravissimo.

F70.9 Ritardo Mentale Lieve [317] *livello del QI da 50-55 a circa 70*

F71.9 Ritardo Moderato [318.0] *livello del QI da 35-40 a 50-55*

F72.9 Ritardo Mentale Grave [318.1] *livello del QI da 20-25 a 35-40*

F73.9 Ritardo Mentale Gravissimo [318.2] *livello del QI sotto 20 o 25*

F79.9 Ritardo Mentale, Gravità Non Specificata [319], *può essere usato quando c'è forte motivo di supporre un Ritardo Mentale, ma l'intelligenza del soggetto non è valutabile con i test standard (per esempio, in soggetti troppo compromessi o non collaborativi, o nella prima infanzia). (pag. 57)*

Sono specificati quattro diversi gradi di gravità, ciascuno con due diversi codici. Il primo (ad esempio F70.9) è il codice previsto dall'ICD-10. Il secondo, tra parentesi (ad esempio 317), è il codice secondo l'ICD-9. Questo secondo è stato inserito soprattutto perché il 1992, anno di pubblicazione del DSM-IV, è anche l'anno di pubblicazione dell'ICD-10. Risultava perciò opportuno inserire anche i codici dell'ICD-9, in quel momento (e per vari anni) non sostituito con il manuale più recente della Organizzazione Mondiale della Sanità.

I livelli sono determinati dal QI generale (e non riprendiamo le osservazioni sul fatto che si tratta di un dato che non può essere utilizzato con rigidità). Rispetto al passato le indicazioni sono più flessibili: ad esempio per il ritardo moderato non da 40 a 55, ma da 35-40 a 50-55. Questo è dovuto anche al fatto di tenere in considerazione l'errore standard dei test (argomento già considerato).

Una riflessione a parte è opportuna per il "Ritardo mentale gravissimo" e il "Ritardo mentale. Gravità non specificata". È una prassi molto diffusa in Italia (e non solo) proporre a bambini con ritardo mentale presumibilmente gravissimo, di età compresa fra i 6 e i 14 anni, il test WISC-R. Una volta constatato che quanto proposto non è adatto si giudica il bambino come "non testabile". Alcuni (troppo pochi) utilizzano test più adatti

per bambini piccoli, come il WPPSI⁷, cercando poi di ricavare una ipotesi di QI sulla base di altri indici (come l'età mentale). Tuttavia, nei casi di ritardo mentale gravissimo (come ad esempio nella sindrome di Angelman o di Rett) anche i test per bambini di 3-6 anni possono risultare non adatti. Occorrerebbe allora cercare indici di sviluppo riguardanti l'uso del pensiero simbolico o dell'intelligenza sensomotoria. Purtroppo questo viene fatto assai raramente e mi sembra una grave mancanza (pur riconoscendo la carenza di strumenti standardizzati al riguardo, adatti anche per bambini di età cronologica superiore ai 6 anni). La conclusione è che questi individui vengono classificati con "Ritardo mentale. Gravità non specificata". Si tratta di una scelta consigliata dal DSM-IV-TR e quindi adeguata. L'aspetto negativo è che spesso questa scelta non è accompagnata da una analisi e presentazione di dati che permetterebbero di avere informazioni analoghe a quelle fornite dal QI. Mi riferisco in particolare all'età mentale. Immaginiamo una bambina di 8 anni circa. È particolarmente informativo specificare se vi sono atti di intelligenza sensomotoria e/o la sperimentazione tipica del secondo anno di vita e/o l'uso del pensiero simbolico nel gioco e/o nell'imitazione e/o nel linguaggio (ad esempio perché sono presenti frasi di due o più parole) ecc. Queste informazioni permettono anche di ricavare un QI tradizionale (età mentale/età cronologica moltiplicato per 100). È pur vero che non si tratta di un QI di deviazione, ma in questi casi è probabilmente più adeguato.

F70.9 Ritardo Mentale Lieve [317]

Il Ritardo Mentale Lieve equivale all'incirca a ciò a cui si faceva riferimento con la categoria educativa di "educabili". Questo gruppo costituisce la parte più ampia (circa l'85%) dei soggetti affetti da questo disturbo. Come categoria, i soggetti con questo livello di Ritardo Mentale tipicamente sviluppano capacità sociali e comunicative negli anni prescolastici (da 0 a 5 anni di età), hanno una compromissione minima nelle aree sensomotorie, e spesso non sono distinguibili dai bambini senza Ritardo Mentale fino ad un'età più avanzata. Prima dei 20 anni, possono acquisire capacità scolastiche corrispondenti all'incirca alla quinta elementare. Durante l'età adulta, essi di solito acquisiscono capacità sociali e occupazionali adeguate per un livello minimo di autosostentamento, ma possono aver bisogno di appoggio, di guida, e di assistenza, specie quando sono sottoposti a stress sociali o economici inusuali. Con i sostegni adeguati, i soggetti con Ritardo Mentale Lieve possono di solito vivere con successo nella comunità, o da soli o in ambienti protetti. (pag. 57)

Immaginiamo la situazione in cui alcuni operatori scolastici abbiano a disposizione una diagnosi di ritardo mentale lieve relativamente ad un bambino da loro ben conosciuto. Molto spesso la reazione è del tipo "Non è vero che è lieve. Questi neuropsichiatri/psicologi minimizzano. Ma hanno visto quanto è carente nelle prestazioni scolastiche?" Ho constatato che spesso vi è un fraintendimento e cioè un diverso significato attribuito all'aggettivo lieve. Per chi ha formulato la diagnosi esso significa: all'interno del ritardo mentale (e quindi QI inferiore a circa 70 e scarso funzionamento adattivo) questo bambino si colloca ad un livello lieve. Per gli operatori scolastici esso spesso significa: è un po'

⁷ Manual for the Wechsler Preschool and Primary Scale for Intelligence. Wechsler, 1967.

in ritardo rispetto agli altri bambini. A loro risulta quindi difficile capire che può essere appropriata una diagnosi di ritardo mentale lieve anche per un bambino di 8 anni che non sa ancora leggere e scrivere (se il suo QI è, ad esempio, fra 55 e 60, corrispondente, con tutti i limiti che ha questa operazione di conversione, ad una età mentale inferiore ai cinque anni). Bisogna fornire le informazioni corrette.

Nel passato (in certi casi fino a non molti anni fa) si utilizzava il termine “educabili” per riferirsi, più o meno, agli individui con ritardo mentale lieve. Poiché ho sempre profondamente dissentito con questo uso, mi sono chiesto più volte quali motivi culturali o linguistici potevano giustificarlo. Non ho trovato una risposta soddisfacente (solo qualche attenuante linguistica e poco più) e resto ancora dell’opinione che nella sostanza evidenziava un approccio a queste persone non rispettoso della loro personalità. Fortunatamente non si usa più (e gli estensori del DSM-IV-TR concordano).

Il Ritardo mentale lieve è la diagnosi di ritardo mentale più frequente. Su questo punto tuttavia ritengo opportuno un approfondimento, che riprende un argomento già trattato.

Immaginiamo un ragazzo di 14 anni con grave svantaggio socioculturale. Ipotizziamo che le sue prestazioni al test WISC siano sintetizzabili in un punteggio generale di QI di 65. Il primo criterio per la diagnosi di ritardo mentale è soddisfatto (e anche il terzo, dato che ha meno di 18 anni). Consideriamo il secondo e cioè il suo funzionamento adattivo e ipotizziamo che esso sia molto carente in famiglia e a scuola. Sarebbe soddisfatto anche il secondo criterio (bastano “limitazioni nel funzionamento adattivo in almeno due aree” su undici). Una diagnosi di ritardo mentale lieve sembra legittima. E ritengo che questa sia spesso la conclusione a cui giungono vari operatori.

È lecito il sospetto che tale conclusione possa non essere appropriata, se consideriamo che il ritardo mentale è “il risultato finale di vari processi patologici che agiscono sul funzionamento del sistema nervoso centrale”. Siamo proprio sicuri che il nostro ragazzo abbia un sistema nervoso centrale che funziona male a causa di uno o più processi patologici? Io non lo sono. Ho anzi il sospetto che molte diagnosi di ritardo mentale dovrebbero essere modificate più o meno come segue “Nonostante il fatto che il QI di [...] sia inferiore a 70 e siano presenti limitazioni nel funzionamento adattivo in più di una area [...], si ritiene inadeguata una diagnosi di ritardo mentale in quanto farebbe presupporre carenze a livello di funzionamento del sistema nervoso centrale, che non sono evidenziate dai dati a disposizione.” Queste riflessioni non sono una critica al DSM-IV (o almeno non una critica forte), ma ad una diffusa prassi, che non considera in modo adeguato i rapporti fra svantaggio socioculturale e diagnosi di ritardo mentale. Una prassi corretta forse abbasserebbe (molto?) l’incidenza del Ritardo mentale lieve.

Desti in noi perplessità l’affermazione che “la maggior parte dei soggetti con questo livello di ritardo mentale acquisisce capacità comunicative durante la prima fanciullezza”. Cosa vuol dire? Non sappiamo proprio spiegarcelo. Pensiamo agli individui con sindrome di Down. Fin dai primi anni di vita essi comunicano intenzionalmente attraverso il sorriso, l’indicazione, altri gesti, le prime parole. La maggioranza usa frasi di due o più parole prima dei sei anni di vita. E si tratta di una sindrome in cui le competenze verbali tendono ad essere inferiori rispetto a quelle intellettive. Si potrebbe pensare che ci si riferisca alla comunicazione attraverso frasi sintatticamente abbastanza elaborate. Si tratta di una ipotesi che rivela la sua debolezza se consideriamo che a proposito del ritardo mentale lieve si dice che le capacità comunicative e sociali si sviluppano fra 0 e 5 anni. E nei primi due anni di vita di certo non si producono frasi complesse.

Ci auguriamo che il DSM-V sia più chiaro.

F71.9 Ritardo Mentale Moderato [318.0]

Il Ritardo Mentale Moderato è all'incirca equivalente a ciò a cui si faceva riferimento con la categoria educativa di "addestrabili". Questo termine ormai sorpassato non dovrebbe essere usato perché implica erroneamente che i soggetti con Ritardo Mentale Moderato non possono beneficiare di programmi educativi. Questo gruppo costituisce circa il 10% dell'intera popolazione di soggetti con Ritardo Mentale. La maggior parte dei soggetti con questo livello di Ritardo Mentale acquisisce capacità comunicative durante la prima fanciullezza. Essi traggono beneficio dall'addestramento professionale e, con una moderata supervisione, possono provvedere alla cura della propria persona. Possono anche beneficiare dell'addestramento alle attività sociali e lavorative, ma difficilmente progrediscono oltre il livello della seconda elementare nelle materie scolastiche. Possono imparare a spostarsi da soli in luoghi familiari. Durante l'adolescenza, le loro difficoltà nel riconoscere le convenzioni sociali possono interferire nelle relazioni con i coetanei. Nell'età adulta, la maggior parte riesce a svolgere lavori non specializzati, o semispecializzati, sotto supervisione in ambienti di lavoro protetti o normali. Essi si adattano bene alla vita in comunità, di solito in ambienti protetti. (pag. 57)

L'esperienza clinica ci porta a concordare con l'affermazione che gli individui con ritardo mentale moderato hanno una potenzialità di apprendimento scolastico equivalente a ciò che si insegna nei primi due anni della scuola elementare.⁸ D'altra parte se avessero una competenza superiore il loro QI sarebbe probabilmente più alto.

F72.9 Ritardo Mentale Grave [318.1]

Il gruppo con Ritardo Mentale Grave costituisce il 3-4% dei soggetti con Ritardo Mentale. Durante la prima fanciullezza essi acquisiscono un livello minimo di linguaggio comunicativo, o non lo acquisiscono affatto. Durante il periodo scolastico possono imparare a parlare e possono essere addestrati alle attività elementari di cura della propria persona. Essi traggono un beneficio limitato dall'insegnamento delle materie prescolastiche, come familiarizzarsi con l'alfabeto e svolgere semplici operazioni aritmetiche, ma possono acquisire capacità come l'imparare a riconoscere a vista alcune parole per le necessità elementari. Nell'età adulta, possono essere in grado di svolgere compiti semplici in ambienti altamente protetti. La maggior parte di essi si adatta bene alla vita in comunità, in comunità alloggio o con la propria famiglia, a meno che abbiano un handicap associato che richieda assistenza specializzata o altre cure. (pag. 58)

⁸ Si sostiene, di fatto, che l'età mentale delle persone con ritardo mentale moderato è di 6-7 anni? Una fondamentale conseguenza sarebbe la non corrispondenza fra il QI tradizionale e il QI di deviazione. Un esempio può essere utile. Le prestazioni intellettive (ma il ragionamento non cambia se consideriamo le competenze sociali o quelle comunicative) di un ragazzo di 18 anni sono comparabili con quelle di un bambino di 6 anni. Secondo quanto finora considerato dal DSM-IV-TR il suo QI di deviazione è fra 40-45 e 50-55. Se calcoliamo il QI tradizionale il risultato è $6 \text{ anni}/18 \text{ anni} \times 100 = 33$. La differenza è notevole. Ma la vera conclusione è appunto la non comparabilità dei due QI.

In definitiva non è lecito ricavare l'età mentale partendo dal QI di deviazione. Il QI di deviazione indica solo la posizione di un individuo rispetto ai coetanei.

Da tempo (Vianello, 1990) sostengo che per il ritardo mentale l'informazione relativa all'età mentale (o età equivalente) è molto più informativa per l'intervento educativo e abilitativo del QI di deviazione.

A proposito del Ritardo mentale grave ancora una volta desta perplessità quanto è scritto a proposito del linguaggio e cioè che acquisiscono un livello minimo di linguaggio comunicativo durante la prima fanciullezza (cioè a 6-8 anni). Cosa si intende per livello minimo? E cosa significa che imparano a parlare durante il periodo scolastico (soprattutto se ci riferisce alla scuola primaria)?

Altrettanta perplessità provoca l'affermazione che nell'età adulta possono essere in grado di svolgere compiti semplici in ambienti altamente protetti: in Italia sono molti gli individui con ritardo mentale grave (ad esempio con QI fra 30 e 40) che lavorano in fabbrica, nelle scuole come personale ausiliario, in ambienti artigianali, in imprese di pulizie ecc., senza bisogno di una protezione "alta".

F73.9 Ritardo Mentale Gravissimo [318.2]

Il gruppo con Ritardo Mentale Gravissimo costituisce circa un 1-2% dei soggetti con Ritardo Mentale. La maggior parte dei soggetti con questa diagnosi ha una condizione neurologica diagnosticata che spiega il Ritardo Mentale. Durante la prima infanzia, essi mostrano considerevole compromissione del funzionamento sensomotorio. Uno sviluppo ottimale può verificarsi in un ambiente altamente specializzato con assistenza e supervisione costanti, e con una relazione personalizzata con la figura che si occupa di loro. Lo sviluppo motorio e le capacità di cura della propria persona e di comunicazione possono migliorare se viene fornito un adeguato addestramento. Alcuni possono svolgere compiti semplici in ambienti altamente controllati e protetti. (pag. 58)

La diagnosi di Ritardo mentale gravissimo implica un QI inferiore a 20-25. Se il QI di deviazione corrispondesse al QI tradizionale si tratterebbe di individui che a partire dai 18 anni circa forniscono prestazioni cognitive inferiori all'età mentale di 3 anni e mezzo (QI 20) o di 4 anni e mezzo (QI 25). In realtà questa diagnosi è raramente formulata (utilizzando test che forniscono il QI di deviazione) se le prestazioni sono superiori ai due anni di età mentale. In termini di funzionamento cognitivo si tratta quasi sempre di una diagnosi riservata ad individui che non utilizzano il pensiero simbolico (se non a livelli minimi) e nemmeno frasi di due o più parole (o poche frasi).

Forse è da rivedere in aumento la stima che si tratta di 1% o 2% degli individui con ritardo mentale. Si tratterebbe solo di 1 o 2 persone ogni 10.000 (1% o 2% di 1%). Molte sono le sindromi genetiche che comportano ritardo mentale grave. A titolo esemplificativo possiamo ricordare la sindrome di Rett, di Angelman, di Patau, 5p-. Inoltre molti sono anche gli individui con una diagnosi di autismo e di ritardo mentale grave.

Quanto scritto a proposito dell'ambiente ottimale per questi individui è del tutto in contrasto con la prassi italiana di inserire anche questi bambini o ragazzi negli asili nido, nelle scuole dell'infanzia ecc., cioè in ambienti caratterizzati dalla presenza di coetanei e dal personale di sostegno oltre agli insegnanti curricolari. Non si tratta comunque di un ambiente altamente specializzato con assistenza e supervisioni costanti.⁹

⁹ Personalmente ritengo migliore la prassi italiana rispetto a quella dell'inserimento in scuole speciali, anche se con individui così gravi le perplessità sono del tutto legittime. Inoltre non sono a conoscenza di dati scientifici che permettano di evidenziare in modo chiaro quale delle due prassi produca migliori risultati. La mia posizione è perciò più frutto delle riflessioni personali acquisite in trenta anni di esperienza, che non di evidenze sperimentali (d'altra parte estremamente difficili da ottenere).

F79.9 Ritardo Mentale, Gravità Non Specificata [319]

La diagnosi di Ritardo Mentale, Gravità Non Specificata dovrebbe essere usata quando vi è forte motivo di supporre un Ritardo Mentale, ma il soggetto non può essere valutato adeguatamente con i test di intelligenza standardizzati. Ciò può accadere con i bambini, gli adolescenti, o gli adulti che sono troppo compromessi o troppo poco collaborativi per essere testati, oppure, nell'infanzia, quando esiste una valutazione clinica di funzionamento intellettuale significativamente al di sotto della media, ma i test disponibili (per esempio, le Scale Bayley per lo Sviluppo Infantile, le Scale Cattell per l'Intelligenza Infantile, e altri) non forniscono valori di QI. In generale, minore è l'età, più difficile è la valutazione della presenza di un Ritardo Mentale, tranne nei soggetti con compromissione gravissima. (pag. 58)

La diagnosi di “Ritardo mentale, Gravità non specificata” dovrebbe essere usata quando non è possibile una valutazione con test di intelligenza standardizzati. Questa affermazione pone più problemi di quanto possa sembrare ad una prima lettura. Le situazioni in cui per vari motivi non è possibile una valutazione con test di intelligenza standardizzati sono non pochi. Spesso ci si trova di fronte ad un quesito: formulo comunque una diagnosi di ritardo mentale ipotizzandone la gravità o mi limito a dire che si tratta di gravità non specificata? A me pare che spesso sia comunque possibile ipotizzare la gravità del ritardo mentale utilizzando tutti gli indici che in qualche modo ci forniscono delle età equivalenti (relativamente all'attività sensomotoria, alla comunicazione non verbale, all'intelligenza sensomotoria, alla produzione delle prime parole, al pensiero simbolico, alla produzione di frasi di due o più parole, alla produzione grafica come quella del disegno, alle prestazioni scolastiche ecc.). Ovviamente è opportuno, al di là della scarsa classificazione in codici, scrivere nella diagnosi funzionale su quali basi tale classificazione si fonda.

Adeguata può essere anche la prassi complementare di limitarsi ad una classificazione di “Ritardo mentale, Gravità non specificata”, se essa è accompagnata da una diagnosi in cui si formulano ipotesi sulla gravità utilizzando gli indici di cui sopra.

Particolarmente rigida mi sembra la posizione per cui non si può specificare la gravità se non sono forniti valori di QI. Coerentemente con quanto sopra mi pare infatti che sia legittimo cercare di ricavare un QI tradizionale complessivo considerando le prestazioni cognitive dell'individuo. Ovviamente si farà notare che si tratta di una ipotesi con componenti soggettive di valutazione. D'altra parte la competenza clinica serve proprio a questo e cioè ad inglobare le informazioni provenienti da test standardizzati in un contesto più ampio.

Procedure di registrazione

Uno dei motivi per cui il ritardo mentale ha un suo asse (il II, assieme ai Disturbi di personalità) è dovuto al fatto che è così possibile associarlo sia ad altri disturbi (come i disturbi autistici), sia a condizioni mediche generali, come nel caso delle sindromi genetiche causa di ritardo mentale (sindrome di Down, ma anche di Williams, X fragile, Prader-Willi, Angelman ecc.).

Il codice diagnostico specifico per il Ritardo Mentale è scelto sulla base del livello di gravità come indicato in precedenza, e viene codificato sull'Asse II. Se il Ritardo Mentale è associato ad un altro disturbo mentale (per esempio, Disturbo Autistico), il disturbo mentale aggiuntivo viene codificato sull'Asse I. Se il Ritardo Mentale è associato con una condizione medica generale (per esempio, sindrome di Down), la condizione medica generale viene codificata sull'Asse III. (pag. 58)

Manifestazioni e disturbi associati

Caratteristiche descrittive e disturbi mentali associati

Vi sono caratteristiche di personalità specifiche del ritardo mentale? La risposta del DSM-IV-TR è che non vi sono caratteristiche esclusive. Essa risulta ovvia se ci ricordiamo che il ritardo mentale è “il risultato finale comune di vari processi patologici che agiscono sul funzionamento del sistema nervoso centrale”.

Questo non esclude che alcune condizioni mediche generali (ad esempio le varie sindromi genetiche causa di ritardo mentale) possano comportare peculiari caratteristiche di personalità e comportamentali. Esempi chiari sono l'iperfagia per la sindrome di Prader-Willi, l'autolesionismo nelle sindromi di Lesh-Nyhan e di Smith-Magenis. Per altre sindromi è più opportuno parlare di maggiori probabilità (rispetto alla popolazione normodotata, ma anche rispetto alla popolazione generale degli individui con ritardo mentale, caratterizzata da una prevalenza di disturbi mentali in comorbidità da tre a quattro volte superiore) che sia presente una qualche caratteristica di personalità o comportamento disadattivo o patologico: ad esempio il disturbo d'ansia per la sindrome di Williams, l'iperattività per la sindrome di X fragile, la compulsività per la sindrome di Prader-Willi, l'autolesionismo per la sindrome di Rett.

Molto interessante è la considerazione che alcuni comportamenti aggressivi possono essere una qualche sostituzione della comunicazione verbale carente.

Il ritardo mentale comporta carenze anche sul piano dell'autonomia di giudizio (un certo sviluppo cognitivo è condizione necessaria al proposito; basti pensare che fin dal 1932 Piaget ha evidenziato che il passaggio dalla moralità eteronoma a quella autonoma richiede un pensiero equivalente almeno a quello di bambini di 6-7 anni): questo contribuisce a spiegare perché gli individui con ritardo mentale possono essere sfruttati.

A proposito di comorbidità si cita anche il caso della sindrome di Down e della malattia di Alzheimer. Si tratta di una questione aperta e complessa, dato che nella sindrome di Down può esserci una specie di dissociazione fra la presenza degli indici neurologici (presenti) e i sintomi cognitivi e comportamentali (assenti). Forse per questo a volte si preferisce scrivere “tipo” Alzheimer.

Non vi sono caratteristiche specifiche di personalità e di comportamento associate in maniera esclusiva al Ritardo Mentale. Alcuni soggetti con Ritardo Mentale sono passivi, tranquilli, e dipendenti, mentre altri possono essere aggressivi e impulsivi. La mancanza di capacità di comunicazione può predisporre a comportamenti dirompenti e aggressivi, che sostituiscono la comunicazione verbale. Alcune condizioni mediche generali associate col Ritardo Mentale sono caratterizzate da determina-

ti sintomi comportamentali (per esempio, il comportamento autolesivo intrattabile associato con la sindrome di Lesch-Nyhan). I soggetti con Ritardo Mentale possono essere esposti allo sfruttamento da parte di altri (per esempio, abusi fisici e sessuali), o alla negazione di diritti e di opportunità. I soggetti con Ritardo Mentale hanno una prevalenza di disturbi mentali in co-morbidità che è stimata da tre a quattro volte superiore rispetto alla popolazione generale. In alcuni casi, ciò può essere la conseguenza di un'etiologia che è comune al Ritardo Mentale e al disturbo mentale associato (per esempio, un trauma cranico può avere come conseguenza un Ritardo Mentale e una Modificazione della Personalità Dovuta a Trauma Cranico). Si possono osservare tutti i tipi di disturbo mentale, e non è dimostrato che la natura di un dato disturbo mentale sia diversa nei soggetti affetti da Ritardo Mentale. La diagnosi di disturbi mentali in comorbidità è, in ogni caso, spesso complicata dal fatto che il quadro clinico può essere modificato dalla gravità del Ritardo Mentale e dagli handicap associati. I deficit nelle capacità di comunicazione possono avere come risultato un'incapacità di fornire un'anamnesi adeguata (per esempio, la diagnosi di Disturbo Depressivo Maggiore in un adulto non in grado di comunicare e affetto da Ritardo Mentale è spesso basata soprattutto su manifestazioni come umore depresso, irritabilità, anoressia, o insonnia, che vengono rilevate da altri). Più frequentemente che nel caso di soggetti senza Ritardo Mentale, può essere difficile scegliere una diagnosi specifica, e in tali casi si può usare appropriatamente la categoria Non Altrimenti Specificato (per esempio, Disturbo Depressivo Non Altrimenti Specificato). I disturbi mentali più comunemente associati sono il Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività, i Disturbi dell'Umore, i Disturbi Pervasivi dello Sviluppo, il Disturbo da Movimenti Stereotipati e i Disturbi Mentali Dovuti ad una Condizione Medica Generale (per esempio, Demenza Dovuta a Trauma Cranico). I soggetti con Ritardo Mentale dovuto a sindrome di Down possono avere maggiori probabilità di sviluppare una Demenza Tipo Alzheimer. Le modificazioni patologiche cerebrali associate con questo disturbo di solito si sviluppano all'inizio del quinto decennio di vita di questi soggetti, sebbene i sintomi clinici della demenza siano evidenti solo in seguito. Sono state riferite associazioni tra fattori eziologici specifici e alcuni sintomi e disturbi mentali in comorbidità. Ad esempio, la sindrome dell'X fragile sembra aumentare il rischio per un Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività e per la Fobia Sociale; individui con la sindrome di Prader-Willi possono avere iperfagia e compulsività, e quelli con la sindrome di Williams possono mostrare un aumentato rischio per Disturbi d'Ansia e Disturbo da Deficit dell'Attenzione/Iperattività. (pag. 59)

Fattori predisponenti

Varie sono le cause (o, come dice il DSM-IV-TR con un'espressione più prudente "i fattori predisponenti") del ritardo mentale: biologiche genetiche, biologiche non genetiche, psicosociali. Non ci sembra il caso di entrare in merito rispetto ad una classificazione chiara. Ci limitiamo a sottolineare che tra i fattori predisponenti vi sono alcuni disturbi mentali, tra cui (esclusa la sindrome di Asperger) i Disturbi pervasi dello sviluppo.¹⁰

¹⁰ In questo contesto sembra ovvio. Ho ritenuto opportuno sottolinearlo egualmente perché è molto salda (direi "resistente") nel senso comune, fra gli operatori scolastici, fra gli studenti di psicologia (verificato personalmente molte volte) e fra non pochi operatori sociosanitari la convinzione (forse implicita più che esplicita) che autismo (termine usato nel suo significato ampio equivalente a Disturbi pervasivi dello sviluppo) e ritardo mentale si escludano a vicenda, come se fossimo di fronte ad una diagnosi differenziale. Ritengo che al di sotto vi sia la convinzione, molto diffusa nel passato, ma non superata, che gli individui autistici (genericamente considerati, senza le distinzioni che hanno portato alla individuazione della sindrome di Asperger) abbiano delle notevoli (nota bene, notevoli in senso assoluto, cioè come i coetanei normodotati, "se non superiori")

I fattori etiologici possono essere primariamente biologici o primariamente psicosociali, o una combinazione di entrambi. In circa il 30-40% dei soggetti giunti all'osservazione clinica, non può essere determinata un'etiologia chiara per il Ritardo Mentale nonostante gli intensi sforzi diagnostici. Più probabilmente, vanno identificate delle eziologie specifiche per individui con Grave o Gravissimo Ritardo Mentale. I principali fattori predisponenti includono:

- *ereditarietà: questi fattori includono errori congeniti del metabolismo trasmessi soprattutto per via autosomica recessiva (per esempio, malattia di Tay-Sachs), altre anomalie di un singolo gene a trasmissione mendeliana e ad espressività variabile (per esempio sclerosi tuberosa), e aberrazioni cromosomiche (sindrome di Down dovuta a traslocazione, sindrome dell'X fragile). I progressi della genetica verosimilmente faranno identificare un maggior numero di forme ereditarie di ritardo mentale;*
- *alterazioni precoci dello sviluppo embrionale: questi fattori includono mutazioni cromosomiche (per esempio, sindrome di Down dovuta a trisomia 21) o danni prenatali dovuti a sostanze tossiche (per esempio, uso di alcool da parte della madre, infezioni);*
- *influenze ambientali: questi fattori includono la mancanza di accudimento e di stimolazioni sociali, verbali e di altre stimolazioni;*
- *disturbi mentali: questi fattori includono il Disturbo Autistico e altri Disturbi Pervasivi dello Sviluppo;*
- *problemi durante la gravidanza e nel periodo perinatale: questi fattori includono la malnutrizione del feto, la prematurità, l'ipossia, infezioni virali o altre infezioni e traumi;*
- *condizioni mediche generali acquisite durante l'infanzia o la fanciullezza: questi fattori includono infezioni, traumi e avvelenamenti (per esempio, da piombo). (pp. 59-60)*

Reperti di laboratorio associati

Essendo un esito comune di vari fattori predisponenti (o cause), il ritardo mentale richiede dati di laboratorio differenziati.

Oltre ai risultati dei test psicologici e sul comportamento adattivo che sono necessari per la diagnosi di Ritardo Mentale, non vi sono dati di laboratorio associati in maniera esclusiva al Ritardo Mentale. I dati diagnostici di laboratorio possono essere collegati con una concomitante e specifica condizione medica generale (per esempio dati sui cromosomi in vari disturbi genetici, alto tasso ematico di fenilalanina nella fenilchetonuria, o anomalie alla visualizzazione del sistema nervoso centrale). (pag. 60)

possibilità, anche cognitive, solo che non riescono ad esprimerle. Mi sembra che certa letteratura psicoanalitica del passato abbia contribuito ad alimentare tale idea (cercandone la causa nella relazione madre-bambino e quindi in un contesto fondamentalmente "ambientalistico"), ma che altri fattori vi concorrano. In particolare ha la sua influenza il fatto che cruciali (ed evidenti anche ai non addetti ai lavori) siano le carenze comunicative e che vi sia una certa discrepanza fra aspetti diversi del funzionamento cognitivo. Questo fa ipotizzare che vi siano, appunto, delle potenzialità inesprese anche nei settori del funzionamento cognitivo in cui l'individuo è più carente.

Reperti dell'esame fisico e condizioni mediche generali associate

Anche se non vi sono caratteristiche specifiche associate con il ritardo mentale, esso frequentemente (soprattutto in caso di QI inferiore a 50-55) comporta carenze a livello di sviluppo motorio e varie condizioni mediche negative.

Non vi sono caratteristiche fisiche specifiche associate col Ritardo Mentale. Quando il Ritardo Mentale fa parte di una specifica sindrome, saranno presenti le caratteristiche cliniche di quella sindrome (per esempio le caratteristiche fisiche della sindrome di Down). Più grave è il Ritardo Mentale (specie se è grave o gravissimo), più alta è la probabilità di condizioni neurologiche (per esempio convulsioni), neuromuscolari, visive, uditive, cardiovascolari, e di altre condizioni. (pag. 60)

Caratteristiche collegate a cultura, età e genere

Abbiamo già ampiamente considerato la necessità di considerare le caratteristiche culturali dell'individuo. Il problema non è irrilevante nella realtà italiana caratterizzata da una crescente immigrazione. È un dato di fatto che non viene quasi mai “impiegato un esaminatore che ha familiarità con gli aspetti del retroterra etnico o culturale del soggetto” Abbiamo già sottolineato che questo comporta due tipi di rischi: la sopravvalutazione delle difficoltà cognitive, ma anche la sottovalutazione.¹¹

Deve far riflettere il fatto che le classi sociali economiche più basse siano più rappresentate. Non c'è dubbio che situazioni di funzionamento intellettivo limite (QI fra 70-75 e 85) diventano “normali” in una situazione favorevole in quanto usufruiscono di stimoli ambientali adeguati e che portano a ritardo mentale lieve a causa di carenze ambientali che rallentano i processi di sviluppo del funzionamento cognitivo.

Più problematica è la convinzione, abbastanza diffusa nella cultura americana (vedi gli studi di Zigler), ma anche francese (studi di Zazzo), che nelle classi sociali più basse vi è maggiormente una trasmissione ereditaria di “scarsa intelligenza” su base puramente genetica.

Personalmente resto convinto che vi sono parecchi “falsi positivi” fra i ritardati mentali lievi e cioè casi di svantaggio socioculturale con funzionamento intellettivo limite di base, che per vari motivi hanno prestazioni ai test inferiori alle potenzialità e che vengono classificati con ritardo mentale lieve in modo erroneo.

Merita riflessione anche il fatto che il ritardo mentale sia più frequente nei maschi rispetto alle femmine.¹²

¹¹ C'è da rimanere stupiti di fronte a certe convinzioni presenti nel senso comune, ma anche tra gli addetti ai lavori. Nel mondo della scuola mi è ad esempio successo di trovarmi più volte di fronte ad un ragionamento di questo tipo: “Giovanni non può essere seguito da un insegnante di sostegno, perché è uno svantaggiato socioculturale.” Tale ragionamento veniva fatto anche in casi in cui un individuo con svantaggio socioculturale era “anche” con ritardo mentale o aveva un ritardo mentale “a causa” dello svantaggio socioculturale.

¹² Uno studio recente da me fatto (www.ritardomentale.it) evidenzia che per quanto riguarda il ritardo mentale dovuto a sindrome genetiche non vi è differenza fra maschi e femmine. La differenza emerge perciò negli altri casi, tra cui vi sono quelli, problematici, collegati con l'ambiente socioculturale più basso. Mi sembra legittimo il sospetto che tra gli individui con funzionamento intellettivo limite socioculturalmente svantaggiati siano maggiormente a rischio quelli che hanno anche comportamenti disadattivi (e questi sono più frequenti nei maschi).

Ci si dovrebbe accuratamente assicurare che le procedure di valutazione intellettuale riflettano un'adeguata attenzione al retroterra etnico o culturale del soggetto. Ciò si realizza solitamente usando test in cui le caratteristiche salienti del soggetto sono rappresentate nel campione di standardizzazione del test o impiegando un esaminatore che ha familiarità con gli aspetti del retroterra etnico o culturale del soggetto. Per fare diagnosi di Ritardo Mentale è sempre richiesta una valutazione individualizzata. La prevalenza del Ritardo Mentale dovuto a fattori biologici conosciuti è simile nei bambini appartenenti alle classi socioeconomiche superiori e inferiori, ad eccezione di certi fattori etiologici che sono legati allo status socioeconomico meno elevato (per esempio l'avvelenamento da piombo e la prematurità). Nei casi in cui non si può identificare alcuna causa biologica specifica, il Ritardo Mentale è di solito più lieve (sebbene tutti i livelli di gravità siano rappresentati) e interessa in maggior numero individui che appartengono alle classi socio-economiche più basse. Nel valutare la compromissione delle capacità adattive si dovrebbe tener conto delle considerazioni riguardanti lo sviluppo, perché alcune aree delle capacità di prestazione sono meno rilevanti in età diverse (per esempio, l'uso delle risorse della comunità o il lavoro nei bambini in età scolare). Il Ritardo Mentale è più comune tra i maschi, con un rapporto maschi-femmine di 1,5:1. (pp. 60-61)

Prevalenza

In un passato non molto lontano si usava dire che il 3% della popolazione era affetto da ritardo mentale. Questa convinzione, molto diffusa, era frutto di un ragionamento statistico: in una curva normale al di sotto di due deviazioni standard si trova il 2,5-3% della popolazione. La constatazione empirica ha tuttavia verificato che questa previsione è errata e che le persone effettivamente classificabili con ritardo mentale si aggirano attorno all'1%.¹³ Questo fatto meriterebbe di essere particolarmente approfondito, perché pone inquietanti interrogativi sulla validità del QI di deviazione delle scale di Wechsler nei casi di ritardo mentale (almeno in alcune situazioni).¹⁴

Il tasso di prevalenza del Ritardo Mentale è stato stimato intorno all'1%. Comunque, studi diversi hanno riportato tassi diversi a seconda delle definizioni usate, dei metodi di valutazione, e della popolazione studiata. (pag. 61)

Decorso

Il fatto che si dica che il ritardo mentale (ci si riferisce a quello lieve) può non durare tutta la vita ci ricorda che il ritardo mentale non è una sindrome né una malattia, ma una situazione in cui l'individuo si può trovare per cause fra loro molto diver-

¹³ Come da me evidenziato nel 1990 (Vianello, 1990).

¹⁴ Questo è uno dei motivi per cui in molte situazioni ritengo che gli indici relativi all'età mentale siano molto più informativi del QI (soprattutto considerando il fatto che QI di deviazione e QI tradizionale non sono intercambiabili, come ho più volte evidenziato).

se. Nel caso specifico ci si riferisce soprattutto al venir meno del requisito n. 2 (oltre a QI inferiore a 70-75 e esordio prima dei 18 anni) e cioè carenze in almeno due aree del funzionamento adattivo.¹⁵

La diagnosi di Ritardo Mentale richiede che l'insorgenza del disturbo sia avvenuta prima dei 18 anni di età. L'età e le modalità di esordio dipendono dall'etiologia e dalla gravità del Ritardo Mentale. Il ritardo più grave, specie quando è associato ad una sindrome con fenotipo caratteristico, tende ad essere riconosciuto più precocemente (per esempio, la sindrome di Down è di solito diagnosticata alla nascita). Al contrario, il Ritardo Lieve di origine sconosciuta è generalmente individuato più tardi. Nei casi più gravi di ritardo dovuto a cause acquisite, la compromissione intellettiva si svilupperà più bruscamente (per esempio, ritardo a seguito di un'encefalite). Il decorso del Ritardo Mentale è influenzato dal decorso delle condizioni mediche generali sottostanti e da fattori ambientali (per esempio, opportunità scolastiche e altre opportunità, stimolazione ambientale e adeguatezza della gestione) Se la condizione medica generale sottostante è statica, è più probabile che il decorso sia variabile e dipendente da fattori ambientali. Il Ritardo Mentale non dura necessariamente tutta la vita. Soggetti che erano affetti da un Ritardo Mentale Lieve nei primi anni di vita, manifestato con incapacità nei compiti di apprendimento scolastico, con un training e opportunità adeguati sviluppano buone capacità adattive in altri ambiti, e possono non presentare più il livello di compromissione richiesto per la diagnosi di Ritardo Mentale. (p. 61)

Familiarità

Data l'eterogeneità etiologica, non vi sono caratteristiche familiari applicabili al Ritardo Mentale come categoria generale. L'ereditabilità del Ritardo Mentale è discussa nei "Fattori predisponenti". (pag. 61)

Diagnosi differenziale

Il ritardo mentale è spesso associato ad altri disturbi, perciò non esclude, ad esempio, la diagnosi anche di Disturbo di apprendimento o di Disturbo della comunicazione o di Disturbo autistico ecc. In particolare è opportuno sottolineare che il criterio della discrepanza può permettere diagnosi del tipo "Ritardo mentale moderato con disturbi di appren-

¹⁵ Riprendendo riflessioni già proposte in precedenza mi sembra che un'ottima analisi clinica avrebbe forse potuto prevedere fin dall'inizio che si trattava di una situazione particolare, sottolineando che le prestazioni ai test di intelligenza e le difficoltà scolastiche abbassavano le prestazioni così tanto da risultare quelle tipiche del ritardo mentale lieve. In queste situazioni è molto difficile, a mio avviso, decidere se è opportuna o no una diagnosi di ritardo mentale. Questa riflessione potrebbe portare a distinguere fra classificazione e diagnosi. La classificazione obiettiva sarebbe quindi quella di ritardo mentale lieve, ma nella diagnosi emergerebbe la particolare natura del disturbo. A seconda delle situazioni risulterebbe quindi opportuno riferirsi prevalentemente alla classificazione (ad esempio per eventuali iniziative di sostegno) o alla diagnosi (ad esempio per l'elaborazione di un piano educativo individualizzato).

dimento di tipo dislessico ecc.” Si tratta di una diagnosi meno frequente di quanto forse sarebbe opportuno, ma è opportuna molta prudenza. Consideriamo ad esempio un ragazzo con sindrome di Down con prestazioni inferiori a quelle previste dal suo QI nel linguaggio espressivo. È opportuna una diagnosi di Ritardo mentale moderato (se tale) con Disturbo della espressione del linguaggio o è sufficiente dire che, come previsto dal fenotipo di questa sindrome, le sue prestazioni nel linguaggio espressivo sono inferiori a quelle cognitive generali? Forse i disturbi specifici dovrebbero essere diagnosticati in caso di ritardo mentale solo se c'è una discrepanza rispetto al fenotipo (nel caso l'individuo abbia una sindrome con un fenotipo caratteristico).

Spesso non facile è la distinzione fra Ritardo mentale lieve e Funzionamento intellettivo limite, soprattutto nei casi, come ampiamente sottolineato, di svantaggio socioculturale.¹⁶

I criteri diagnostici per il Ritardo Mentale non comprendono un criterio di esclusione: quindi, si dovrebbe fare diagnosi ogni volta che i criteri vengono soddisfatti, a prescindere dalla presenza di un altro disturbo e in aggiunta ad esso. Nei Disturbi dell' Apprendimento o nei Disturbi della Comunicazione (non associati a Ritardo Mentale) è compromesso lo sviluppo in un'area specifica (per esempio, lettura, linguaggio espressivo), ma manca una compromissione generalizzata dello sviluppo intellettivo e del funzionamento adattivo. Un Disturbo dell' Apprendimento o un Disturbo della Comunicazione possono essere diagnosticati in un soggetto con Ritardo Mentale se il deficit specifico è eccessivo rispetto alla gravità del Ritardo Mentale. Nei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo vi è una compromissione qualitativa dell'interazione sociale reciproca e dello sviluppo delle capacità di comunicazione sociale di tipo verbale e non verbale. Il Ritardo Mentale spesso accompagna i Disturbi Pervasivi dello Sviluppo.

Alcuni casi di Ritardo Mentale esordiscono dopo un periodo di funzionamento normale e possono autorizzare una diagnosi aggiuntiva di demenza. Una diagnosi di demenza richiede che la compromissione della memoria e gli altri deficit cognitivi costituiscano un declino significativo rispetto ad un precedente livello di funzionamento più elevato. Dato che può essere difficile determinare il livello precedente di funzionamento in bambini molto piccoli, la diagnosi di demenza può non essere appropriata se il bambino ha meno di 4-6 anni. In generale, per i soggetti sotto i 18 anni di età, la diagnosi di demenza viene fatta solo se la condizione non è definita in maniera soddisfacente dalla sola diagnosi di Ritardo Mentale.

Il Funzionamento Intellettivo Limite (pag. 786) corrisponde a un'estensione di valori di QI che è maggiore rispetto al Ritardo Mentale (di solito 71-84). Come discusso in precedenza, un punteggio di QI può comportare un errore di misurazione di circa 5 punti, a seconda dello strumento di valutazione. Quindi, è possibile diagnosticare un Ritardo Mentale in soggetti con QI tra 71 e 75 se sono presenti deficit significativi nel comportamento adattivo che soddisfano i criteri per il Ritardo Mentale. La distinzione tra Ritardo Mentale Lieve e Funzionamento Intellettivo Limite richiede un attento esame di tutte le informazioni disponibili. (pp. 61-62)

¹⁶ Il capitolo si conclude con altri tre passi presenti nel DSM-IV-TR. Non mi pare essi abbiano bisogno di particolari commenti, che non rischiano di essere ripetitivi rispetto a quanto già detto.

Relazione con altre classificazioni del Ritardo Mentale

Il sistema di classificazione della Società Americana per il Ritardo Mentale (AAMR) include gli stessi tre criteri (cioè, funzionamento intellettivo significativamente al di sotto della media, limitazioni nelle capacità adattive, ed esordio prima dei 18 anni di età). Nella classificazione della AAMR, il criterio del funzionamento significativamente al di sotto della media fa riferimento ad un punteggio standard di 70-75 o meno (che tiene conto del potenziale errore di misurazione di 5 punti in più o in meno nella valutazione del QI). Inoltre, il DSM-IV specifica i livelli di gravità, mentre il sistema di classificazione del 1992 della AAMR specifica "Tipi e Livello del Supporto Richiesto" (cioè, "Intermittente, Limitato, Estensivo, e Totale"), che non sono direttamente paragonabili con i livelli di gravità del DSM-IV. La definizione di menomazioni dello sviluppo secondo la Public Law 95-602 (1978), non è limitata al Ritardo Mentale ed è basata su criteri funzionali. Questa legge definisce menomazione dello sviluppo una menomazione attribuibile ad una compromissione mentale o fisica, manifestatasi prima dei 22 anni di età, che probabilmente continuerà indefinitamente, e che causa una sostanziale limitazione di tre o più aree specifiche del funzionamento, e richiede assistenza specifica a vita o protratta. (pag. 62)

Relazione con i criteri diagnostici per la ricerca dell'ICD-10

I metodi di definizione del livello di gravità del Ritardo Mentale differiscono leggermente nei due sistemi. I criteri diagnostici per la ricerca dell'ICD-10 definiscono i livelli con punteggi limite precisi: il Ritardo Lieve è delimitato tra 50 e 69, il Moderato tra 35 e 49, il Grave tra 20 e 34, e il Gravissimo al di sotto di 20. Al contrario, il DSM-IV prevede una flessibilità maggiore nel collegare la gravità ad un dato punteggio di QI definendo i livelli di gravità con punteggi che si sovrappongono. Nel margine di sovrapposizione, la gravità è determinata dal livello di funzionamento adattivo. (pp. 62-63)

Capitolo 2

RITARDO MENTALE. ULTERIORI PROPOSTE DI DIAGNOSI E CLASSIFICAZIONE: ICD-10, ICF, AAMR

Vi sono almeno altre tre fonti prestigiose di proposte di diagnosi e di classificazione del ritardo mentale:

- ICD-10 (1993, decima revisione della *Classificazione internazionale delle malattie e dei problemi sanitari correlati*; ICD = International Classification of Diseases);
- ICF (2001, *Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute*; ICF = International Classification of Functioning);
- quelle proposte dalla American Association on Mental Retardation (2002, *Ritardo mentale. Definizione, classificazione e sistemi di sostegno*).

ICD-10

L'ICD-10 è fondamentalmente un sistema classificatorio in 21 capitoli per assegnare codici statistici che permettano di identificare condizioni di salute. Il ritardo mentale è classificato nel capitolo 5 "Disturbi mentali e comportamentali". Il codice di questo capitolo è F. Secondo l'ICD-10¹:

"il ritardo mentale è una condizione di interrotto o incompleto sviluppo psichico, caratterizzata soprattutto da compromissione delle abilità che si manifestano durante il periodo evolutivo e che contribuiscono al livello globale di intelligenza, cioè quelle cognitive, linguistiche, motorie e sociali. Il ritardo può presentarsi con o senza altre patologie psichiche o somatiche. Comunque, gli individui mentalmente ritardati possono presentare tutta la gamma delle sindromi psichiche, e la prevalenza di tali sindromi è almeno tre o quattro volte maggiore in questo gruppo che nella popolazione generale. Inoltre, gli individui mentalmente ritardati sono maggiormente a rischio per lo sfruttamento e la violenza fisica e sessuale. L'adattamento sociale è sempre compromesso, ma tale compromissione può non essere evidente in soggetti con lieve ritardo mentale che vivono in ambienti sociali protetti dove è disponibile un adeguato sostegno."

Rispetto al DSM-IV si nota una maggior vaghezza, minor cura per la terminologia, ad esempio l'uso dell'espressione "ritardati mentali" e non "persone con ritardo mentale" e una maggior esigenza di sintesi.

Nelle "direttive diagnostiche" si propone una definizione di intelligenza non unitaria,

¹ I codici utilizzati sono F70 per ritardo mentale lieve, F71 per ritardo mentale di media gravità, F72 per ritardo mentale grave, F73 per ritardo mentale profondo, F78 per ritardo mentale di altro tipo, F79 per ritardo mentale non specificato.

che va valutata su molte abilità più o meno specifiche (tipo quella delle scale di Wechsler), che possono svilupparsi a diversi livelli portando a discrepanze di prestazione. Comune al DSM-IV è il riferimento a test standardizzati somministrati individualmente.

Consideriamo ora le definizioni relative ai vari livelli di ritardo mentale.

1. Ritardo mentale lieve

“Le persone lievemente ritardate acquisiscono il linguaggio con qualche ritardo, ma nella maggior parte dei casi raggiungono la capacità di usare la parola per le esigenze della vita quotidiana, per tenere conversazioni e per sostenere il colloquio clinico. La maggior parte di esse raggiunge anche una piena indipendenza nella cura di sé (nel mangiare, nel lavarsi, nel vestirsi, nel controllo degli sfinteri) e nelle abilità pratiche e domestiche, anche se lo sviluppo è considerevolmente più lento del normale. Le maggiori difficoltà sono osservate in genere in ambito scolastico e molti hanno problemi particolari nel leggere e nello scrivere. Tuttavia, le persone lievemente ritardate possono essere molto aiutate da sistemi educativi progettati per sviluppare le loro abilità e per compensare i loro handicap.”

La presentazione continua sottolineando che le persone con ritardo mentale lieve possono svolgere un lavoro che richiede “capacità pratiche”, come quello tipico degli operai non specializzati o semispecializzati e che in un contesto in cui non si dia particolare importanza al successo scolastico un ritardo lieve (se non associato ad altri disturbi di personalità) può non costituire un problema.

Si sottolinea inoltre che in generale queste persone sono più simili alle persone normali che non a quelle con ritardo moderato o grave. Ritengo questa annotazione molto interessante. Come ho avuto l’opportunità di affermare nel capitolo precedente, continuo ad avere il sospetto che molte persone con ritardo mentale lieve, nel passato siano state classificate come tali soprattutto a causa, anche se non solo, di svantaggio socioculturale. Nel capitolo che segue continueremo le riflessioni su questo punto, quando con Zigler considereremo le persone con ritardo mentale “culturale-familiare”.

Nelle “direttive diagnostiche” si propone il range da 50 a 69. Potremmo pensare che non ci si discosta dalla logica “fra due e tre deviazioni standard di 15” se si considera che invece di 55 si consiglia 50 in quanto si considera l’errore standard del test (5 o un po’ meno).²

2. Ritardo mentale di media gravità

“I soggetti compresi in questa categoria sono lenti nello sviluppo della comprensione e dell’uso del linguaggio, e il livello di funzionamento che raggiungono in quest’area è modesto. L’acquisizione della cura di sé e delle capacità motorie è pure ritardata, e alcuni di essi necessitano di una supervisione per tutta la vita. Il loro profitto scolastico è limitato ma una parte di essi acquisisce le capacità basilari necessarie per leggere, scrivere e far di conto. Programmi di istruzione specifici possono consentire ai singoli individui di sviluppare il proprio limitato potenziale e di acquisire alcune capacità essenziali: essi sono modulati per soggetti che imparano lentamente e che hanno una potenzialità ridotta di apprendimento.”

Nelle “direttive diagnostiche” si propone il range da 35 a 49. In questo caso il riferimento alle deviazioni standard è meno chiaro. I punteggi corrispondenti a tre e quattro

² Inoltre si fa notare che l’espressione “ritardo mentale lieve” include le tradizionali “debolezza di mente, subnormalità mentale lieve, oligofrenia lieve, deficienza”.

deviazioni standard sono 40-55. Forse si è voluto utilizzare l'errore standard sempre "a beneficio" dell'interessato, nel senso di classificarlo nel modo meno grave in caso di incertezza. Personalmente ritengo meno confusa la proposta del DSM-IV (da 35-40 a 50-55), anche se so bene che non basta il QI per classificare il livello di ritardo mentale.

Si sottolineano inoltre le frequenti gravi difficoltà linguistiche, la causa organica di molti ritardi a questo livello e si citano in particolare le persone con autismo.³

3. Ritardo mentale grave

"Questa forma è largamente simile al ritardo mentale di media gravità rispetto al quadro clinico, alla presenza di un'etiologia organica e alle condizioni associate. I livelli più bassi di funzionamento menzionati in quella categoria sono i più frequenti in questo gruppo. La maggior parte delle persone comprese in questa categoria soffre di un grado marcato di deficit motorio o di altri deficit associati, che indicano la presenza di un danno o di un alterato sviluppo del sistema nervoso centrale clinicamente significativo."

Nelle "direttive diagnostiche" si propone il range da 20 a 34 (e non da 20-25 a 35-40), coerentemente con quanto presentato in precedenza.⁴

4. Ritardo mentale profondo

*"In questa categoria il QI è valutato inferiore a 20, la qual cosa significa in pratica che le persone affette sono gravemente limitate nella loro capacità di capire richieste e istruzioni o di adeguarsi ad esse. I soggetti compresi in questa categoria sono in maggioranza immobili o gravemente limitati nella mobilità, incontinenti e capaci al massimo di forme molto rudimentali di comunicazione non verbale. Essi possiedono scarsa o nessuna capacità di prendersi cura dei propri bisogni elementari e richiedono costante aiuto e supervisione."*⁵

Anche se rischio di ripetermi, mi sembra opportuno sottolineare che la valutazione del QI è sempre collegata all'età degli individui e al fatto che il QI sia di deviazione o di rapporto. Una persona adulta con QI di rapporto di 20 potrebbe avere prestazioni cognitive e linguistiche paragonabili a quelle di un bambino di oltre 4 anni. Il punto critico è in realtà il seguente: pur essendo un riferimento molto utile, il QI tende ad essere sempre meno informativo più ci si allontana da 100, cioè dalle prestazioni medie. Più utile può essere il riferimento (ancora molto limitato, ma meno impreciso) alle età equivalenti.

ICF

Nel 2001, la World Health Organization (WHO), Organizzazione Mondiale per la Sanità (OMS) ha pubblicato la *International classification of functioning, disability, and health* (ICF). Si tratta di una nuova versione della *International classification of impairments, disabilities, and handicaps* (ICIDH) del 1980. Come l'ICIDH anche l'ICF è complementare all'ICD-10, anche se si caratterizza (aspetto innovativo) per andare oltre una prospet-

³ L'espressione "ritardo mentale di media gravità" include "subnormalità mentale di media gravità, oligofrenia di media gravità".

⁴ L'espressione "ritardo mentale grave" include "subnormalità mentale grave, oligofrenia grave".

⁵ L'espressione "ritardo mentale profondo" include "subnormalità mentale profonda, oligofrenia profonda".

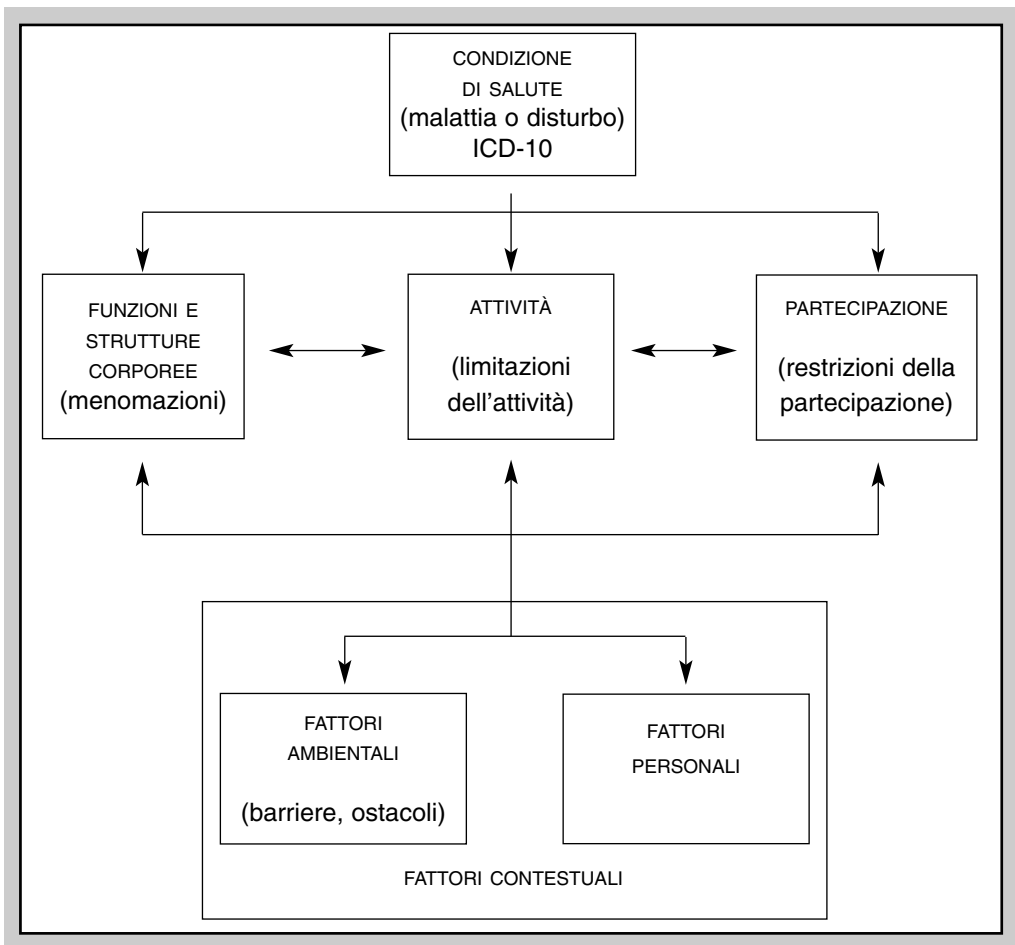
tiva medica tradizionale in quanto considera anche aspetti sociali e ambientali. In definitiva esso è orientato sul funzionamento e sulla salute della persona.

Scopi cruciali sono:

- fornire una struttura concettuale per capire gli stati di funzionamento e di eventuale disabilità correlati alla salute;
- proporre un linguaggio comune per favorire la comunicazione fra operatori con competenze diverse (medici, operatori sociali, studiosi, politici, persone con disabilità e loro familiari ecc.);
- fornire un sistema di classificazione e di codifica sistematica che favorisca confronti statistici fra Paesi diversi.

La disabilità (quando ci sono problemi nel funzionamento) è ovviamente considerata, ma all'interno del più ampio contesto del funzionamento dell'individuo. A sua volta considerato nell'interazione persona-ambiente.

Figura 2.1 – Modello ICF



Nota: Adattato da *Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute (ICF)* (WHO, 2001, p.18)

Le dimensioni di base del funzionamento sono rappresentate dalle prospettive del corpo, della persona e della società.

Evidente è la complessità delle relazioni. Sono opportuni alcuni esempi riferendoci al ritardo mentale. Esso può comportare problemi a livello di funzioni e strutture corporee (ritardo nello sviluppo motorio, ipotonia, forme epilettiche ecc.), di attività (scolastiche, quotidiane, lavorative ecc.), di partecipazione (emarginazione sociale, difficoltà nella comunicazione ecc.). A loro volta i problemi presenti a livello fisico, di attività e di partecipazione possono interagire tra di loro sia in senso negativo (ad esempio i problemi motori possono limitare la partecipazione sociale) che positivo (ad esempio la partecipazione che si ha con l'inserimento in una classe normale può motivare all'apprendimento più che in una classe speciale). Cruciali e bidirezionali sono inoltre le relazioni con il contesto.⁶ Qui gli esempi sono innumerevoli. Basti pensare all'influenza positiva di una famiglia ottimale, di una scuola accogliente, di un'abilitazione mirata.⁷

Le proposte della American Association on Mental Retardation (AAMR)

Nel 2002 (si tratta quindi di proposte più recenti rispetto a DSM-IV-TR, ICD-10, ICF) è stata pubblicata la decima edizione del manuale della AAMR. Si tratta di un manuale molto ricco e per certi aspetti provocatorio rispetto alla normale prassi di diagnosi, classificazione e proposte di sostegno. Purtroppo risente moltissimo del riferimento alla realtà statunitense, molto diversa rispetto alla nostra per le situazioni di integrazione scolastica e di intervento abilitativo. Coerentemente con le finalità del presente volume, ci limitiamo ad alcune note cruciali.

⁶ Credo che la tabella sia chiara e di facile lettura. Forse merita un commento la voce fattori personali. Ci si riferisce a variabili come l'età, il genere, la razza, le esperienze di vita, l'educazione ricevuta ecc.

⁷ Ho avuto l'opportunità di discutere spesso con colleghi, studenti e insegnanti sulla rilevanza delle proposte dell'ICF, da alcuni ritenuto rivoluzionario e da altri "scontato". I più perplessi (se non proprio critici) sono operatori clinici (ad esempio psicologi o neuropsichiatri infantili) con notevole esperienza e professionalità. L'obiezione fondamentale è la seguente: anche prima dell'ICF le nostre valutazioni consideravano non solo gli aspetti patologici, ma anche, spesso soprattutto, il funzionamento generale dell'individuo e i suoi punti di forza. È proprio considerando i punti di forza, ciò che funziona bene, che si fanno proposte di intervento educativo e abilitativo. "Queste cose le abbiamo pensate e a volte scritte già attorno al 1980". Inoltre: 30 anni di integrazione vissuta con persone con disabilità e le loro famiglie ci hanno ben evidenziato il ruolo del contesto, dei fattori ambientali e personali ecc. Concordo con loro che c'è molto di vero in tutto ciò. D'altra parte varie proposte dell'ICF sono esplicitamente o implicitamente presenti nell'Atto di indirizzo e coordinamento relativo ai compiti delle Unità sanitarie locali in materia di alunni portatori di handicap del 1994 che prevede, oltre alla individuazione, la diagnosi funzionale, il profilo dinamico funzionale, il piano educativo individualizzato. Ad esempio si sottolinea che la diagnosi funzionale deve tenere particolarmente conto delle potenzialità cognitive, affettivo-relazionali, linguistiche, sensoriali, motorio-prassiche, neuropsicologiche e di autonomia. Il profilo dinamico funzionale deve indicare il prevedibile livello di sviluppo e questo è possibile solo con una valutazione degli aspetti positivi (potenzialità) del funzionamento.

Per una serena valutazione dell'importanza dell'ICF mi pare siano comunque cruciali due considerazioni. La prima è che non tutti gli operatori sociosanitari hanno dimostrato la stessa capacità di distaccarsi da un modello medico centrato sulla patologia più che sulle positività del funzionamento. La seconda è che l'ICF ha uno scopo essenzialmente statistico e di socializzazione internazionale delle modalità di classificazione. Per raggiungerlo in modo adeguato cerca di creare un terreno comune agli operatori: un atteggiamento che valorizzi la valutazione delle positività prima ancora delle condizioni problematiche. Storicamente la cosa è importante: non conta che qualcuno "lo sapesse già", importante è diffonderlo il più possibile in tutto il mondo.

Una prima interessante informazione riguarda l'uso dell'espressione "ritardo mentale".

"Il manuale mantiene quindi il termine ritardo mentale, sebbene molte persone con questa disabilità sollecitino l'eliminazione del termine perché è stigmatizzante ed è frequentemente ed erroneamente usato come una sintesi globale riduttiva per etichettare ciò che invece è un essere umano complesso. Dopo importanti dibattiti da parte di molti gruppi, manca ancora il consenso su un termine alternativo accettabile che significhi la stessa cosa." (pag. 21)

Come evidenziamo in questo volume, "disabilità intellettive" non è equivalente di ritardo mentale, ma più ampio, generico e più carente di conseguenze a livello normativo.

La più importante novità del manuale è collegare costantemente (dalla lettura pagina dopo pagina del manuale verrebbe da dire caparbiamente) la diagnosi e la classificazione alla programmazione dei sostegni.

Definizione di ritardo mentale

Cosa è il ritardo mentale per la AAMR? Abbiamo una ulteriore definizione rispetto all'ICD-10⁸ e al DSM-IV. In particolare si dice esplicitamente che il ritardo mentale è una disabilità.

Nello spirito del manuale, la definizione è seguita (o completata, meglio) da riferimenti operativi.

"Il ritardo mentale è una disabilità caratterizzata da limitazioni significative, sia nel funzionamento intellettivo che nel comportamento adattivo, che si manifestano nelle abilità adattive concettuali, sociali e pratiche. Tale disabilità insorge prima dei 18 anni.

Per l'applicazione di questa definizione sono necessari i seguenti cinque assunti:

1. *Le limitazioni nel funzionamento presente devono essere considerate all'interno del contesto degli ambienti comunitari tipici per età e cultura del soggetto.*⁹
2. *Una valutazione efficace deve considerare sia le diversità culturali e linguistiche, sia le differenze nella comunicazione e nei fattori sensoriali, motori e comportamentali.*
3. *In una stessa persona le limitazioni spesso coesistono con i punti di forza.*
4. *Un obiettivo fondamentale nella descrizione delle limitazioni è quello di sviluppare un profilo dei sostegni necessari.*¹⁰
5. *Con un adeguato sistema individualizzato di sostegni, forniti per un certo periodo di tempo, il funzionamento della persona con ritardo mentale tende a migliorare.*"¹¹

⁸ Molto severo è il giudizio sulla definizione dell'ICD-10. "Sebbene la descrizione di ritardo mentale dell'ICD-10 rappresenti un leggero miglioramento rispetto all'ICD-9 CM in termini di ampiezza, presenta ancora limitazioni significative se lo si confronta con il sistema AAMR. Infatti, alcuni termini linguistici continuano ad essere arcaici e stigmatizzanti; viene enfatizzata una classificazione in base ai punteggi QI, in cui la valutazione del comportamento adattivo è presentata come un'integrazione facoltativa; sono enfatizzati i punteggi di età mentale, che nella pratica corrente hanno un uso molto limitato. Infine, le aspettative funzionali descritte sono minime, specialmente per i soggetti nelle categorie di ritardo moderato e grave." (AAMR, 2002, pag. 133)

⁹ Gli ambienti comunitari tipici non sono quelli isolati di tipo istituzionalizzato, ma quelli in cui normalmente la gente vive: case, quartieri, scuole, ambienti di lavoro. La precisazione ha molta più importanza negli USA che in Italia, dato che da noi sono una minoranza (almeno per i primi 18-20 anni di vita) le persone con disabilità che vivono in luoghi protetti.

¹⁰ "Questo significa che non è sufficiente analizzare semplicemente le limitazioni di una persona; quindi specificare le limitazioni dovrebbe costituire solo il primo passo di un lavoro d'équipe finalizzato a sviluppare un quadro descrittivo dei sostegni di cui necessita la persona per migliorare il proprio funzionamento. Il fatto di attribuire a qualcuno l'etichetta di ritardo mentale dovrebbe portare a quella persona un beneficio, come ad esempio un profilo dei sostegni necessari."

¹¹ A molti di noi la cosa sembra ovvia. Tuttavia nel testo sono spesso presenti riferimenti come questi. Essi

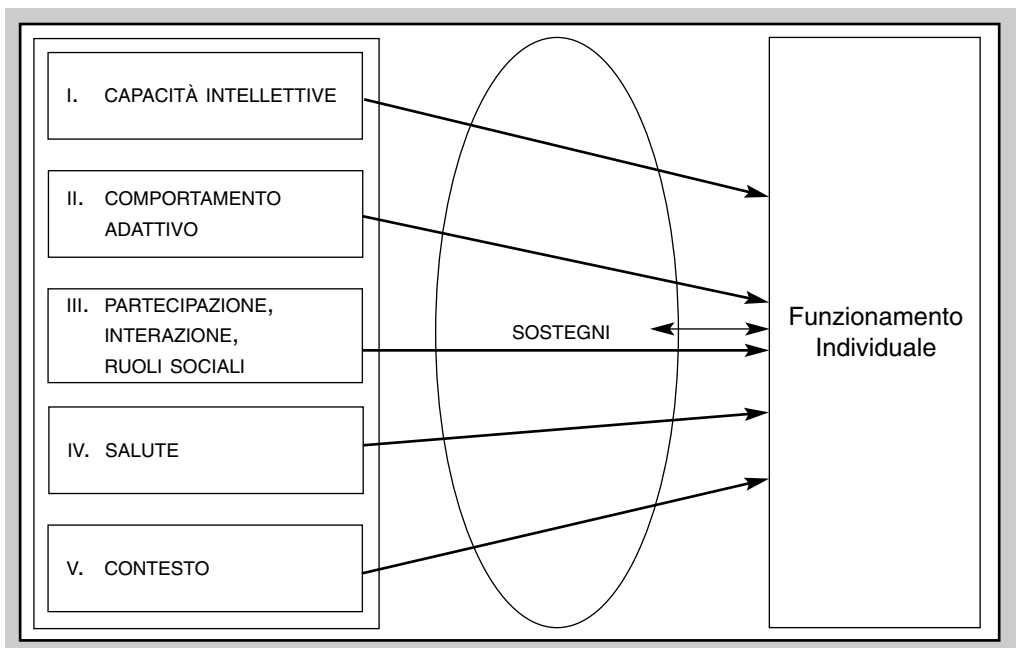
Classificazione

Riprendendo quanto già proposto nel manuale precedente del 1992, l'AAMR propone che la classificazione del ritardo mentale non si basi sulla fascia di QI (lieve, moderato, grave, gravissimo), ma sull'intensità dei sostegni necessari. Questo è l'aspetto più innovativo della proposta. L'AAMR non nega l'opportunità di utilizzare test standardizzati, ma pone l'enfasi sulla necessità di una classificazione che consideri i riferimenti operativi (educativi, sanitari, abilitativi, sociali ecc.) per la programmazione dei sostegni.

Modello teorico

Il modello teorico (influenzato dall'ICF, pubblicato un anno prima) per indicare la relazione fra il funzionamento individuale, i sostegni e le cinque dimensioni considerate cruciali per un approccio multidimensionale al ritardo mentale sono indicate nella figura allegata (fig. 2.2): il funzionamento individuale dipende da una parte dalle capacità intellettive, dal comportamento adattivo, da partecipazione – interazioni – ruoli sociali, salute e contesto, e dall'altra (con influenza reciproca) dai sostegni.¹²

Figura 2.2 – Modello teorico per la definizione di ritardo mentale secondo l'AAMR



risultano più informativi se si considera il loro obiettivo: contrastare “il vecchio stereotipo secondo il quale le persone con ritardo mentale non sono in nessun grado di migliorare.” Ma è ancora così diffuso questo stereotipo? Dalla risposta a questa domanda dipende la rilevanza dell'enfasi posta dalla AAMR su questo punto. Può anche darsi si debba distinguere la realtà italiana da quella statunitense.

¹² Perché non usare tutte frecce bidirezionali? Anche il funzionamento individuale influenza tutto il resto: l'intelligenza può aumentare, il comportamento adattivo, la partecipazione sociale e la salute migliorare, il contesto essere modificato. Leggendo il manuale non ci sono dubbi sul fatto che gli estensori concordano. Non si capisce perché non lo abbiano evidenziato nella figura.

In sintesi, per l'AAMR, "la valutazione ha tre funzioni principali: diagnosi, classificazione e programmazione dei sostegni per la persona."¹³

Notevoli sono, secondo gli autori del manuale, le convergenze con le proposte dell'ICF. Entrambi i modelli sono centrati sul funzionamento umano come interazione persona-ambiente, su una concezione ecologica di funzionamento e disabilità, su una visione dinamica della disabilità (suscettibile di modifiche), sul riconoscimento di limiti, ma anche sulla valorizzazione dei punti di forza, su un generale orientamento positivo verso il miglioramento della vita delle persone con disabilità, sulla necessità di integrare i modelli medici, psicologici e sociali della disabilità.

Nel manuale, ricco di tabelle, e in un apposito "quaderno di lavoro" allegato, vengono fornite molteplici definizioni esplicative, indicazioni e linee guida per l'operatività.¹⁴

A titolo esemplificativo riportiamo gli esempi di abilità adattive.

- Concettuali:
 - linguaggio ricettivo ed espressivo;
 - lettura e scrittura;
 - concetto di denaro;
 - autonomia decisionale.
- Sociali:
 - abilità interpersonali;
 - responsabilità;
 - autostima;
 - raggrirabilità intesa come probabilità di essere ingannato o manipolato;
 - inesperienza;
 - capacità di seguire le regole;
 - rispetto delle leggi;
 - capacità di evitare la vittimizzazione.
- Pratiche:
 - attività di vita quotidiana
 - ◊ alimentazione;
 - ◊ spostamenti/mobilità;

¹³ A proposito dell'ICF abbiamo, in nota, proposto delle riflessioni su quanto fossero innovative quelle proposte. Potremmo riproporle, simili, in questo contesto. Mi limito a sottolineare che sul piano normativo non dobbiamo sottovalutare quanto presente nell'Atto di indirizzo e coordinamento relativo ai compiti delle Unità sanitarie locali in materia di alunni portatori di handicap del 1994. Anche in quel contesto la progettazione dei sostegni è ampiamente voluta e motivata. Dispiace, questo è vero, che vengano utilizzate espressioni superate come "portatore di handicap" o "persona handicappata", ma questo non inficia la validità della proposta. Si potrebbe obiettare che si tratta di norme non sempre applicate. Anche le proposte della AAMR sono a questo livello (o inferiore, da quanto si può ricavare da ciò che molto onestamente è scritto nello stesso manuale): non è questo il punto in discussione.

Concordo comunque sul fatto che non solo la norma dovrebbe essere applicata, ma che sarebbero opportuni ulteriori miglioramenti normativi e in particolare la stesura di vere e proprie linee guida (e su questo punto quanto proposto dalla AAMR potrebbe esserci di aiuto).

¹⁴ Di particolare interesse mi sembra la storia delle definizioni di ritardo mentale. Ad esempio risulta che prima del 1973 la definizione di ritardo mentale includeva anche il funzionamento intellettivo limite, poiché erano considerati con ritardo mentale tutti quelli che avevano un QI inferiore di una e non di due deviazioni standard rispetto alla media, cioè ben il 16% della popolazione.

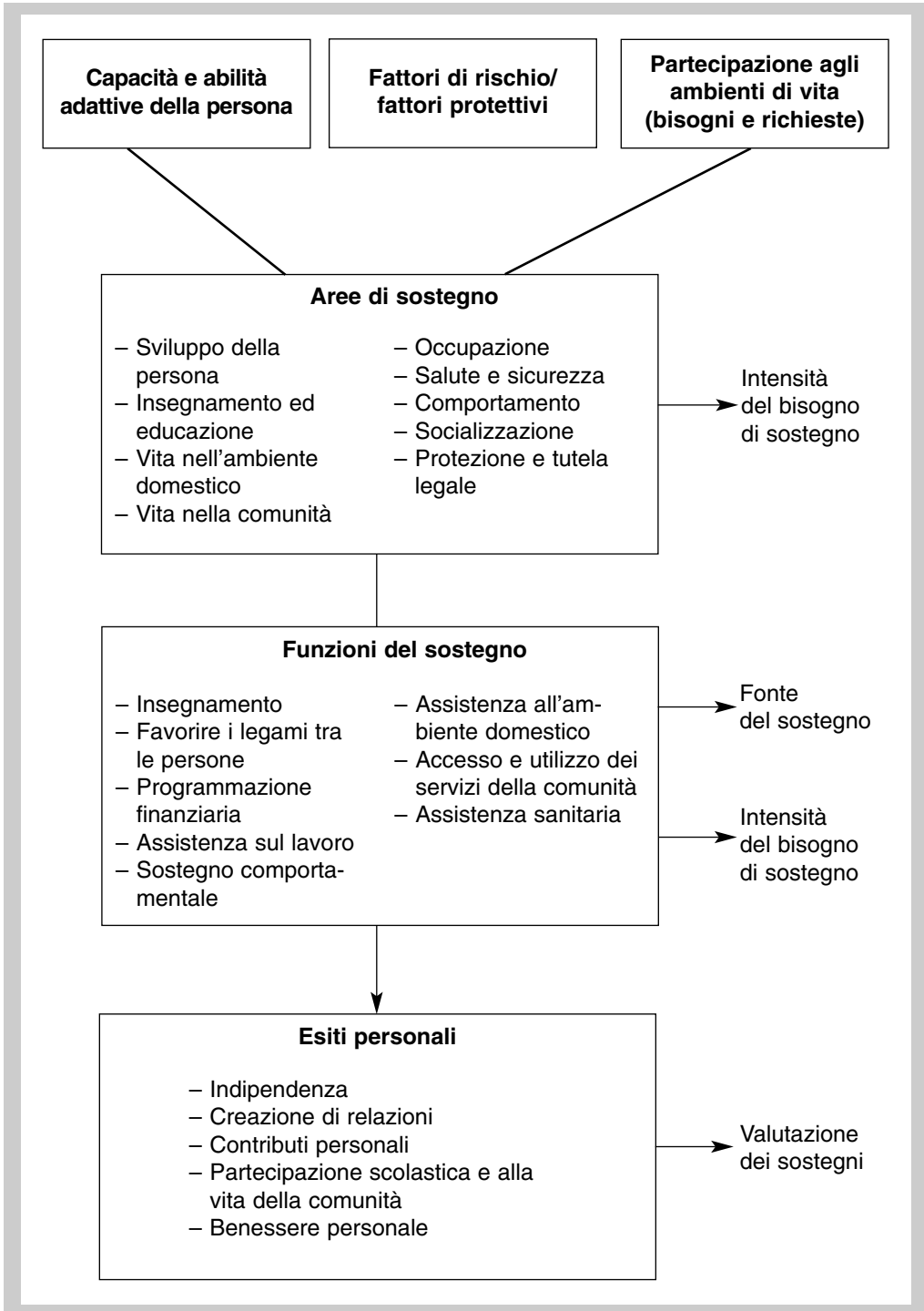
- ◇ igiene personale;
- ◇ capacità di vestirsi;
- attività strumentali di vita quotidiana
 - ◇ preparazione del pasto;
 - ◇ lavori domestici;
 - ◇ trasporti;
 - ◇ assunzione di farmaci;
 - ◇ gestione del denaro;
 - ◇ uso del telefono;
- abilità lavorative;
- mantenimento della sicurezza ambientale.

Riportiamo inoltre il modello dei sostegni¹⁵ per il ritardo mentale. Ci sembra non abbia bisogno di particolari commenti. Secondo la AMMR ogni valutazione dovrebbe concludersi con proposte relativamente a questo modello, scegliendo aree da sostenere, definendo le funzioni del sostegno e chi e quanto deve farlo e prevedendo esiti e valutazione degli stessi.

Molto stimolante è la lettura di questo manuale. Limpida è una convinzione, presente in modo implicito o esplicito in ogni pagina: le persone con ritardo mentale possono e devono essere aiutate a migliorare.

¹⁵ “I sostegni sono risorse e strategie che mirano a promuovere lo sviluppo, l’educazione, gli interessi e il benessere di una persona e che ne migliorano il funzionamento.” (AAMR, 2002, pag. 182)

Figura 2.3 – Modello dei sostegni per il ritardo mentale



Capitolo 3

**RITARDO MENTALE:
ASPETTI MOTIVAZIONALI E DI PERSONALITÀ**

Come avremo l'opportunità di vedere in dettaglio nei capitoli dedicati alle varie sindromi causa di ritardo mentale, esiste una molteplicità di forme nel ritardo mentale, fra loro diverse per vari aspetti.

Esse si differenziano per variabilità intrasindromica, per gravità media delle disabilità intellettive, per profili cognitivi (attenzione, memoria verbale, memoria visuospaziale, memoria a breve termine, processi di controllo...), per carenze linguistiche, per traiettoria del QI, per livelli adattivi e sociali, per tratti comportamentali e di personalità, per rischi psicopatologici ecc.

In questo capitolo vengono riportati studi "classici" che suggeriscono che, al di là di indiscusse differenze individuali e intersindromiche, il ritardo mentale tende ad essere caratterizzato da particolari aspetti motivazionali e di personalità. Questo non deve essere inteso nel senso che tutti gli individui con ritardo mentale abbiano la stessa struttura di personalità, ma che alcuni aspetti motivazionali o alcuni tratti di personalità e comportamentali sono più frequenti in loro che non nel resto della popolazione.

Aspetti energetici nella debolezza mentale secondo la teoria di Lewin

Negli anni Trenta, Lewin conduce a Berlino alcune ricerche sulla debolezza mentale (espressione da lui usata al posto di ritardo mentale o di disabilità intellettive), sulla base delle quali formula una teoria o, meglio, come egli stesso scrive, un abbozzo di teoria sulla debolezza mentale (Lewin, 1935, p. 205).

Alla base della sua teoria ci sono tre tipi di assunzioni specifiche (oltre a quelle generali tipiche della psicologia della Gestalt e della teoria generale di Lewin):

- la debolezza mentale investe la personalità nel suo complesso;
- nel debole di mente gli atti di intelligenza (considerati secondo la teoria della Gestalt) hanno la stessa natura che hanno nell'individuo normale;
- la sola differenza qualitativa, emersa relativamente ai processi mentali utilizzati, consiste nel fatto che il debole di mente ha un pensiero più concreto e minore capacità di svincolarsi dai dati percettivi.

Sulla base di tali premesse Lewin ritiene opportuno non uno studio diretto di come avvengono gli atti di intelligenza nel debole di mente (che, data la teoria a cui egli si riferisce, e cioè quella della Gestalt, porterebbe solamente a concludere che quando un debole di mente compie un atto di intelligenza non lo fa in modo diverso dal normale), ma di

qualcosa che sta alla base stessa degli atti di intelligenza: la volontà e i bisogni. In particolare i suoi esperimenti hanno considerato:

- a) i processi di saturazione psichica;
- b) il manifestarsi di un bisogno non soddisfatto (ripresa di un'azione interrotta);
- c) il valore sostitutivo di un'azione compensatoria.

Consideriamo innanzitutto l'esperimento sulla saturazione psichica in bambini deboli di mente (R) e in bambini normali (N). Si chiedeva di disegnare una faccia di luna (un cerchio con quattro tratti dentro al posto di occhi, naso e bocca) "finché fosse stufo di farlo". Il bambino poteva smettere quando voleva, ma era in qualche modo influenzato dalla presenza dello sperimentatore a continuare il più possibile.

Tabella 3.1 – Saturazione psichica in bambini normali (N) e ritardati (R)

ETÀ		TEMPO DI SATURAZIONE IN MINUTI			PUNTO DI SATURAZIONE (MINUTI)	LUNE DISEGNATE AL MINUTO	NUMERO PER 100 MINUTI, DI	
		LUNE	DISEGNO	TOTALE			PAUSA	ALTRE ATTIVITÀ
da 8 a 9	R	33	8	41	27	4	30	20
	N	55	3	58	35	8	8	8
da 9 a 10	R	56	20	59	30	7	30	17
	N	55	3	75	27	7	15	3
da 10 a 11	R	75	2	77	40	7	23	21
	N	45	33	79	35	8	7	8

Fonte: Lewin, 1935

Una volta che il bambino aveva smesso, lo sperimentatore gli chiedeva se desiderava fare un disegno libero su della carta messaggi a disposizione.

I risultati emersi dall'analisi delle prestazioni di bambini con ritardo mentale di 8-11 anni e di bambini normali della stessa età (in ambedue i casi non è specificato quanti sono i soggetti) sono sintetizzati nella tabella 3.1.

Lewin considera innanzitutto i risultati dei ragazzi di 10-11 anni e nota che i deboli di mente occupano quasi tutto il tempo (e cioè in media 75 minuti su 77) a disegnare le facce di luna, ma una volta saturati rifiutano anche il disegno libero. I bambini normali, viceversa, si saturano prima (45 minuti in media), ma poi si dedicano al disegno libero. I due gruppi di bambini si differenziano, inoltre, per il fatto che i deboli di mente fanno molte più pause di riposo che interrompono l'attività principale. Questo vale per tutte le età.

Secondo Lewin questi dati permettono di concludere che il comportamento del debole di mente è, rispetto a quello normale, molto più del tipo "tutto o niente". Il debole di mente, cioè, tende ad impegnarsi a fondo nel proprio compito, oppure lo interrompe del tutto o con una pausa o facendo qualcosa di completamente diverso. Questo fa pensare, dice Lewin, che il debole di mente sia caratterizzato da una maggiore rigidità funzionale.

Consideriamo ora l'esperimento (condotto da Koepke) sulla ripresa di attività interrotte e il valore sostitutivo di altre attività. I partecipanti sono deboli mentali di 8-9 anni e bambini normali di 7-8 anni.

Ci si riferisce soprattutto a esperimenti condotti dalla Ovsiankina, i quali dimostrano che l'interruzione da parte di altri di un'attività (ad esempio impedendo al soggetto di completare un puzzle) aumenta la sua valenza positiva (cioè il soggetto desidera riprenderla appena possibile per portarla a termine), ed esperimenti condotti dalla Zeigarnik, da cui risulta che si ricordano più facilmente i compiti interrotti che non quelli completati. Collegati con questi esperimenti sono quelli condotti da Lissner, dai quali si ricava che un individuo rinuncia tanto più facilmente a riprendere un'attività interrotta, quanto più è simile (o più difficile) ad essa un'altra attività proposta come sostitutiva e da lui eseguita subito dopo l'interruzione. Per quanto riguarda la ripresa di attività interrotte è stata notata una forte tendenza da parte dei deboli di mente alla ripresa (100% rispetto al 79% dei soggetti normali) in un tempo molto breve (tutti entro i 30 secondi).

Relativamente al valore sostitutivo di varie attività l'esperimento di Koepke ha evidenziato che i deboli di mente tendono a rifiutare l'attività sostitutiva molto più dei normali (94% di ripresa dell'attività originaria rispetto al 33% dei normali).

Da questi dati (e analoghi, ottenuti variando le attività sostitutive), Lewin innanzitutto ribadisce che il debole di mente è caratterizzato da una fissazione particolarmente rigida al compito. La sua volontà, in altre parole, sembra più forte ed è sicuramente più rigida di quella del bambino normale. Questo si può esprimere in stereotipie e in pedanteria.

Contemporaneamente, sottolinea Lewin, il debole di mente sembra manifestare anche una caratteristica opposta a quella appena considerata (e cioè rigidità nel comportamento) in quanto egli, più del normale, ricorre ad azioni sostitutive, si accontenta di raggiungere solo parzialmente l'obiettivo (ad esempio non riuscendo a lanciare lontano una palla si accontenta di fare il gesto con forza anche senza palla) o lo sostituisce con un compito più semplice che comporta un livello di aspirazione più basso.





Proprio al fine di coordinare questi dati fra loro apparentemente non coerenti Lewin formula la teoria, secondo cui le differenze fra gli individui, intesi come sistemi dinamici, possono riguardare:

- a) la struttura del sistema totale;
- b) il materiale e lo stato del sistema;
- c) il suo contenuto significativo.

Consideriamo innanzitutto le differenze relative alla struttura della persona.

Per quanto riguarda il grado di articolazione Lewin sostiene che la struttura della mente dei bambini deboli di mente è caratterizzata, rispetto ad un bambino normale di pari età, da minore differenziazione dei sistemi psichici che costituiscono le persone, ovvero da minore articolazione in regioni della mente.

Figura 3.1 – *Articolazione e differenziazione della mente in soggetti normali e deboli secondo Lewin (1935)*

	più giovane	meno giovane
normale		
debole di mente		

Con l'espressione minore differenziazione o minore articolazione ci si riferisce al fatto che nel bambino, ma ancor più in quello debole di mente, le varie sfere di vita (ciascuna rappresentata da una regione) relative al gioco, al lavoro, alla famiglia, alla professione, alle amicizie ecc. sono meno distinte fra loro.

Un'ulteriore differenza fra debole di mente e normale riguarda, secondo Lewin, non l'aspetto strutturale delle persone, ma il materiale psichico. Possiamo, ad esempio, avere strutture identiche, che, tuttavia, si modificano più o meno facilmente o velocemente. Il bambino, al proposito, è caratterizzato da un minor grado di rigidità rispetto all'adulto. Secondo Lewin il debole di mente è caratterizzato, rispetto al bambino di pari età, da un maggior grado di rigidità.

Relativamente, infine, a differenze nel contenuto significativo dei sistemi (per cui, come esemplifica Lewin, un bambino di quattro anni che vive nelle steppe russe si differenzia da uno che abita in un quartiere di S. Francisco anche nell'ipotesi che essi avessero stessa struttura e stesse proprietà materiali, in quanto hanno diversi obiettivi, diversi ideali ecc), Lewin non evidenzia particolari differenze fra debole di mente e normale. Ciò non significa che esse non possano esserci. Semplicemente Lewin non le ha studiate.

In definitiva per Lewin il debole di mente è dinamicamente meno differenziato (o più rigido che dir si voglia) di un bambino normale di pari età. La pedanteria del debole di mente è, secondo l'autore, espressione proprio di questa minore fluidità del materiale psichico. Proprio perché più rigido, il debole di mente vuole, nell'esperimento di Koepke, riprendere sempre l'azione interrotta.

L'ipotesi della maggiore rigidità del materiale psichico del debole di mente (rappresentato in figura dal fatto che nel debole di mente le varie regioni sono separate fra di loro da un tratto più grosso) permette, secondo Lewin, di spiegare anche perché a volte il debole di mente non accetta facilmente delle attività sostitutive, mentre altre volte lo fa. Anche in questo caso funziona il principio del "tutto o niente": il debole di mente non passa facilmente da un'attività ad un'altra quando la seconda è vissuta come diversa dalla prima, mentre accetta la sostituzione quando ne riconosce l'uguaglianza. In altre parole, mentre il bambino normale coglie molte sfumature di somiglianza e diversità fra le varie attività, il debole di mente classifica maggiormente le attività solo come uguali o diverse da quelle originarie.

A volte anche il cambiamento di un solo aspetto, non fondamentale per l'adulto o i bambini normali, può portare il bambino debole di mente a vivere la nuova situazione come completamente diversa dalla precedente. Ad esempio, il fatto di chiedere al bambino debole di mente di eseguire il compito di disturbo (vedi l'esperimento sulla interruzione di un compito) su un altro tavolo è sufficiente per ridurre quasi a zero la frequenza dei casi di ripresa del primo compito. Il comportamento dei bambini normali è molto più sfumato, meno "tutto o niente".

Essi, infatti, tendono meno a continuare il compito interrotto quando rimangono sullo stesso tavolo e di più dei bambini deboli di mente se vengono spostati su un altro tavolo. Lewin sintetizza tutto ciò dicendo che il bambino debole di mente "è in balia della situazione momentanea" (p. 228).

L'analisi di Lewin continua considerando vari altri problemi e alcune difficoltà che il suo "abbozzo" di teoria comporta, ma conclude in ogni caso ribadendo la propria convinzione che il bambino debole di mente è caratterizzato, rispetto al bambino normale, soprattutto da minore articolazione strutturale e maggiore rigidità materiale.

Affettività, intelligenza e interazione culturale nel minore con ritardo mentale secondo Vygotskij

In un articolo pubblicato postumo, e cioè nel 1935, dal titolo *Il problema del ritardo mentale* e dal sottotitolo *Saggio per la costruzione di un'ipotesi di lavoro*, Vygotskij esprime le proprie convinzioni sul ritardo mentale.

Il saggio inizia con un'analisi critica della bibliografia al riguardo. L'Autore nota, innanzitutto, una tendenza intellettualistica che riduce il ritardo mentale a disturbi dell'intelligenza, ritenendo quelli relativi alla sfera affettiva e volitiva come del tutto derivati e secondari. Egli giudica tale posizione così evidentemente inadeguata da non richiedere particolari considerazioni.

Molto più interessante è a suo avviso la posizione di Lewin, avendo egli cercato di elaborare una teoria dinamica della debolezza mentale infantile e quindi di chiarire le dipendenze dei disturbi a livello intellettivo da più generali disturbi di tipo affettivo.

Vygotskij afferma fin dall'inizio, tuttavia, che Lewin ha, a suo avviso, invertito la situazione, sottovalutando il ruolo del deficit intellettivo. Secondo Vygotskij ciò è dovuto al fatto che Lewin, rifacendosi alla teoria della Gestalt, riduce l'atto intellettuale ad una modificazione di strutture. Si tratta, per Vygotskij, di una concezione riduttiva dell'intelligenza, che porta a non riconoscere le differenze esistenti fra il bambino normale e quello con ritardo. Sulla base di tale teoria, infatti, vengono considerate due sole particolarità.

"La prima differenza puramente esteriore consiste nel fatto che le modificazioni strutturali tipiche dell'intelletto si verificano in tali bambini non in quelle condizioni in cui avvengono nei bambini normali della stessa età, ma con compiti più semplici e più primitivi. La seconda differenza di qualità consiste nel fatto che il bambino debole di mente pensa in termini più concreti ed evidenti di quello normale.

Cosicché vediamo che, in sostituzione di una teoria intellettualistica della debolezza di mente, se ne avanza una nuova che non soltanto fa suo l'obiettivo del superamento dell'intellettualismo, ma tenta anche di ridurre a zero il significato del difetto intellettuale in se stesso, nella spiegazione della natura della debolezza mentale infantile [...] Si ha così una situazione opposta a quella che si aveva quando predominava una concezione intel-

lettualistica della debolezza mentale infantile. Se quest'ultima propendeva a vedere il nucleo del problema della debolezza mentale in un difetto intellettuale, e a considerare tutte le altre particolarità della personalità del bambino mentalmente ritardato, tra cui anche il disordine affettivo, come insorgenti secondariamente dal difetto principale, la nuova teoria considera come nucleo del problema i disturbi affettivi, non soltanto ritenendo periferica la deficienza intellettuale, ma tentando di dedurla dai fondamentali disordini della sfera affettiva e della volontà. Questa, nei suoi tratti generali, la situazione attuale del problema della natura del ritardo mentale [...] La semplice contrapposizione di intelletto e affettività nei bambini mentalmente deboli non è ancora in condizione di risolvere il problema del ritardo mentale. È necessario chiarire il fatto principale e più importante, e cioè i rapporti fra l'uno e l'altra; il legame e l'interdipendenza esistenti fra i difetti affettivi e quelli intellettuali nei bambini mentalmente ritardati.

La questione dei rapporti tra affettività e intelletto deve essere dunque il centro della nostra indagine, che si propone lo sviluppo e la costruzione di un'ipotesi di lavoro relativamente alla natura della debolezza mentale infantile.” (1960, pp. 254-255)

Sia la posizione intellettualistica che quella lewiniana, secondo Vygotskij, sono insufficienti nello spiegare il ritardo mentale in quanto non affrontano il nucleo del problema, e cioè i rapporti fra affettività e intelligenza.

Al fine di evidenziare che oggetto di analisi non possono essere i soli processi intellettivi o, viceversa, solo quelli affettivi, Vygotskij ha ripreso gli esperimenti di Lewin, ma introducendo una variabile fondamentale: il senso della situazione stessa. In questo modo è possibile studiare i rapporti fra intelligenza e affettività.

In una prima serie di esperimenti anch'egli ha studiato, come Lewin, i processi di saturazione. Egli, tuttavia, non si è limitato a misurare i tempi di saturazione, ma, una volta constatata la completa saturazione in una certa attività, ha studiato come fosse possibile far proseguire l'attività. Ha così potuto evidenziare delle differenze fra il debole di mente e il normale. Con il bambino con ritardo mentale è risultato necessario modificare la situazione stessa, rendendola percettivamente più attraente (ad esempio sostituendo una matita nera con una rossa e blu o con più matite colorate o con un pennello o con dei gessi ecc). Con il bambino normodotato era viceversa sufficiente mutare il senso della situazione, ad esempio chiedendo al bambino di insegnare ad un altro bambino come si faceva.

La differenza fondamentale fra il bambino con ritardo mentale e quello normodotato è perciò risultata la possibilità di modificare la situazione attraverso il pensiero. In questo modo Vygotskij ha evidenziato come l'attività intellettuale può controllare la dinamica affettiva.

In una seconda serie di esperimenti Vygotskij ha studiato, come Lewin, la tendenza a riprendere l'attività interrotta per cause esterne. Egli ha tuttavia potuto constatare una differenza non rilevata da Lewin, e cioè il fatto che il bambino con ritardo mentale tende a ritornare all'azione interrotta soprattutto se il materiale è ancora percettivamente presente, mentre per il bambino normodotato la presenza percettiva non influisce, in quanto egli vuole riprendere l'attività indipendentemente dal fatto che il materiale sia percettivamente presente. Anche in questo caso emerge l'influenza dell'attività rappresentativa sulla dinamica affettiva.

Una terza serie di esperimenti, infine, consisteva nel dare al bambino il compito di modellare un cane di plastilina, nell'interrompere la sua attività e nel proporgli un altro compito (ad esempio copiare il disegno di un cane attraverso il vetro oppure modellare con della plastilina delle rotaie per un vagoncino posto sulla tavola). I risultati hanno evidenziato che i bambini normali preferivano i compiti affini ottenuti con mezzi diversi (dise-

gnare il cane), mentre i bambini con ritardo mentale preferivano continuare l'attività primitiva, anche se questo comportava un cambiamento del soggetto (modellare le rotaie).

In definitiva, come nei casi precedenti, l'attività percettiva risultava per i bambini con ritardo mentale più vincolante rispetto a quella intellettiva, così in questo caso veniva data maggiore importanza all'attività rispetto alla rappresentazione.

Secondo Vygotskij, questi esperimenti evidenziano come l'affettività dipende dall'intelletto e viene diversamente controllata a seconda delle caratteristiche del pensiero del soggetto.

Pur essendo stata espressa in forma compiuta poco prima della propria morte e in "risposta" a quanto sostenuto da Lewin, la convinzione che oggetto di analisi devono essere i rapporti fra intelligenza e affettività ha sempre guidato le riflessioni di Vygotskij sul ritardo mentale.

Coerente con tutto ciò è, ad esempio, l'affermazione che il concetto di ritardo mentale definisce una categoria molto eterogenea (1986, pp. 31, 32, 81). La natura dei rapporti fra affettività e intelligenza è infatti condizionata sia da fattori organici (ad esempio lesioni cerebrali) che da fattori sociali. E l'attenzione di Vygotskij è rivolta soprattutto all'influenza dei fattori sociali, al fatto che "le conseguenze sociali del deficit rafforzano, alimentano e consolidano il deficit" (1986, p. 81). Proprio per questo Vygotskij sostiene la necessità di non isolare il ritardato mentale in una scuola speciale, ma di favorire il più possibile la sua integrazione sociale.

Al di là delle opinioni espresse considerando la teoria di Lewin, Vygotskij ha formulato una teoria particolarmente articolata del ritardo mentale. È il caso di considerarne alcuni punti cardine.

"Il fatto principale che incontriamo in uno sviluppo aggravato da un deficit è il duplice ruolo della carenza organica nel processo di questo sviluppo e nella formazione della personalità del bambino. Da un lato il deficit è un difetto, una limitazione, una debolezza, una diminuzione dello sviluppo, dall'altro, proprio perché crea degli ostacoli, esso provoca una potente spinta in avanti. La posizione centrale della moderna difettologia è la seguente: ogni deficit crea degli stimoli alla produzione di una compensazione. Perciò lo studio dinamico del bambino deficitario non si può limitare alla constatazione del grado e della gravità dell'insufficienza, ma immancabilmente include il calcolo nei processi compensatori – sostitutivi, integrativi e correttivi – nello sviluppo e nel comportamento del bambino. Come per la medicina moderna non è tanto importante la malattia quanto il malato, così oggetto della difettologia non è tanto l'insufficienza in se stessa, quanto il bambino affetto dall'insufficienza. La tubercolosi, ad esempio, è caratterizzata non solo dallo stadio di un processo e dalla gravità della malattia, ma anche dalla reazione dell'organismo alla malattia, dal grado di compensazione o meno del processo. Così la reazione dell'organismo e della personalità del bambino al deficit è la questione fondamentale, l'unica realtà con la quale ha a che fare la difettologia." (ibidem, p. 19)

La citazione sopra riportata esprime in poche righe la convinzione fondamentale di Vygotskij sul minore in situazione di handicap: ogni deficit scatena dei processi di sviluppo tendenti alla compensazione. Ogni consapevolezza soggettiva dell'insufficienza innesca una spinta al suo superamento. La teoria dell'ipercompensazione non è per Vygotskij applicabile solo alla "psicologia del deficit", ma è centrale per ogni teoria psicologica generale.

"Se la teoria dei riflessi condizionati delinea la dimensione orizzontale dell'uomo, la teoria dell'ipercompensazione ne dà la dimensione verticale." (1986, p. 61)

Da questa assunzione di base egli ricava innanzitutto la necessità di porre attenzione non solo o, meglio, non tanto al deficit, quanto ai processi di compensazione che esso scatena. Poiché, inoltre, sono le “forze sane” dell’individuo a permettere tale compensazione, ne deriva la necessità di avere come oggetto fondamentale di analisi non il deficit, ma il soggetto stesso nella sua interezza.

Per Vygotskij, dunque, oggetto di analisi e di intervento non è il deficit, ma quanto l’individuo fa al fine di superarlo. Egli esemplifica in vario modo questa sua convinzione. Frequenti sono soprattutto i riferimenti al deficit visivo (1986, pp. 22, 68-69, 87).

L’ipercompensazione è dovuta, secondo lui, alla “legge della diga psichica” e cioè al fatto che ogni deficit, costituendo un ostacolo allo sviluppo, provoca su di sé un aumento dell’energia psichica, una specie di “inondazione”. A seconda della gravità del deficit l’energia concentrata su di esso può permetterne il superamento o l’aggiramento. In altre parole, secondo Vygotskij, ogni volta che vi è un deficit vi sono anche delle forze, tendenze, spinte, orientate al suo superamento. Rifacendosi a Stern anch’egli afferma “ciò che non mi distrugge, mi rende più forte”. Se inoculiamo in un bambino sano il virus del vaiolo, scrive Vygotskij, egli, dopo una lieve malattia, guarirà e diverrà immune per molto tempo al vaiolo. Qualcosa di analogo avviene nelle ipercompensazioni dei deficit di qualsiasi natura. Ovviamente Vygotskij è ben consapevole del fatto che non sempre l’ipercompensazione ha un effetto positivo (1986, pp. 22, 23, 53, 58-59).

Per Vygotskij il deficit, ostacolando il normale percorso dello sviluppo, può spingere l’individuo, sulla base dei processi di compensazione aggiranti il deficit, verso un equilibrio di personalità del tutto nuovo, originale, diverso da quello dei coetanei.

Solo teoricamente, tuttavia, i processi di compensazione producono un individuo diverso. In realtà la necessità di adattarsi ad un mondo organizzato da individui normali impedisce o perlomeno ostacola i processi di compensazione devianti (1986, p. 25).

In considerazione di quanto finora considerato, non può naturalmente stupire che Vygotskij consideri il deficit soprattutto un prodotto sociale¹.

“In fin dei conti non è il deficit in sé a determinare il destino della personalità, ma le sue conseguenze sociali, la sua realizzazione socio-psicologica. Anche i processi di compensazione non sono finalizzati direttamente a supplire al deficit, cosa che nella maggior parte dei casi non è possibile, ma a superare le difficoltà causate dal deficit. Sia lo sviluppo che l’educazione del bambino cieco sono influenzati non tanto dalla cecità in sé, quanto dalle conseguenze sociali della cecità.” (1986, p. 25; vedi anche pp. 26, 33-34, 72)

Coerentemente, inoltre, egli sottolinea la necessità di considerare la personalità come un organismo non tanto determinato dal proprio passato, quanto proiettato nel futuro, cioè verso una realizzazione socio-psicologica (ibidem, p. 50).

La convinzione che il deficit sia sostanzialmente un prodotto sociale porta Vygotskij a sostenere che nel sociale, sfruttando le energie del soggetto volte alla ipercompensazione, esso deve essere affrontato. La sua posizione relativamente alle scuole speciali è al riguardo particolarmente attuale. Per Vygotskij la scuola speciale deve:

- a) modificare i propri metodi di intervento eliminando tutto ciò che è poco motivante, ripetitivo; al di sotto delle possibilità degli allievi;

¹ Ovviamente egli non utilizza la distinzione fra deficit, disabilità e situazione di handicap, dato che essa è stata proposta 46 anni dopo la sua morte.

- b) puntare non tanto sul deficit, quanto sulla normalità e sulla ipercompensazione;
- c) favorire il più possibile il rapporto con le situazioni normali, socialmente stimolanti (ibidem, pp. 71-74, 85-86, 87, 91, 94-96).

Per lui “non esiste alcuna particolare pedagogia dell’insufficienza infantile, separata, diversa nei principi. L’educazione del bambino deficitario costituisce l’oggetto di un solo capitolo della pedagogia generale” (ibidem, p. 67).

L’approccio psicoanalitico

L’analisi della letteratura di orientamento psicoanalitico dedicata al ritardo mentale rivela che sono stati affrontati soprattutto due tipi di problematiche. Da una parte vi sono studi che considerano le possibilità di intervento sugli eventuali disturbi emotivi e affettivi di bambini con ritardo mentale. Dall’altra ve ne sono altri che cercano di definire la natura delle relazioni che si instaurano fra un minore con ritardo mentale e i suoi genitori. In ambedue i casi alcuni studiosi si chiedono se eventuali disturbi a livello affettivo e comportamentale debbano essere considerati come un effetto diretto di lesioni o disfunzioni a livello neurologico o se viceversa essi siano un prodotto delle particolari relazioni affettive che si sono instaurate fra il bambino e i suoi familiari.

Coerentemente con questa premessa, in questo paragrafo presentiamo alcuni studi classici. Iniziamo dagli studi della più famosa psicoanalista che si sia dedicata a questi problemi e cioè la Mannoni. Seguirà la presentazione di un saggio in cui Rapaport invita ad abbandonare il pregiudizio che i disturbi emotivo-affettivo-comportamentali delle persone con ritardo mentale siano una diretta conseguenza di danni a livello neurologico. Egli inoltre, in contrasto con una prassi abbastanza diffusa nel mondo psicoanalitico per cui si privilegiano le terapie dei soggetti con una dotazione di intelligenza buona o normale o, almeno, non sotto i limiti inferiori della norma, sottolinea come l’intervento psicoanalitico sia possibile anche in casi di grave ritardo mentale.

La natura delle relazioni che si instaurano fin dalla nascita del figlio fra i genitori, in particolar modo la madre, e il bambino con disabilità è infine oggetto di uno studio di Solnit e Stark (1977).

La Mannoni (1976, 1980) constata la condizione di “oggetto”, spesso tipica del bambino con ritardo mentale, prodotta dall’angoscia materna, dall’ossessione delle cure terapeutiche, dal fatto, in genere, che al debole di mente si è insegnato ad aspettarsi dall’Altro la propria verità e l’espressione di sé. L’autrice evidenzia, comunque, che la conquista da “oggetto” a “soggetto” non è preclusa a chi ha ritardo mentale. Anche secondo la Mannoni, perciò, è errato il pregiudizio secondo cui l’insufficiente mentale non riesce ad instaurare un rapporto psicoanalitico valido.

A proposito della relazione madre-bambino essa scrive quanto segue.

“Centrando la mia ricerca sullo studio del ritardo mentale quale si presenta nel fantasma materno, non miravo tanto a rendere la madre responsabile dell’handicap, quanto a porre in luce gli effetti, a livello del bambino, di un certo meccanismo di copertura che funziona nella madre. Indicavo in che modo una malattia, anche la più organica, possa così assumere presso l’altro (genitore, curante) una funzione o vedersi assegnare una qualifica, causa di una ulteriore alienazione dell’handicappato.” (1976)

E in un altro passo:

“Trattato come soggetto egli (il minore con insufficienza mentale) perde di colpo ogni punto di riferimento identificatorio. Non sa più chi è né dove va. E spesso sente la tentazione di rimanere nella ebetudine del debole mentale piuttosto che avventurarsi da solo nell’ignoto.” (ibidem)

Le difficoltà dell’insufficiente mentale non sono perciò dovute solo ai danni neurologici.

“Anche nei casi in cui un fattore organico è in gioco, il bambino non deve far fronte solo ad una difficoltà innata, bensì al modo in cui la madre utilizza questo difetto in un modo fantasmatico che finisce con l’essere comune ad entrambi.” (ibidem)

Per aiutare veramente il bambino con ritardo mentale è necessario, secondo la Mannoni, vederlo:

“[...] come soggetto parlante. Questo soggetto non è quello del bisogno, né quello della condotta e nemmeno quello della conoscenza, ma un soggetto che con la sua parola rivolge un appello, cerca di farsi intendere, si costituisce in un certo modo nella sua relazione con l’altro.” (ibidem)

Sheldon R. Rapaport (1987) ha considerato la problematica dei disturbi del comportamento e dello sviluppo dell’Io in un bambino cerebroleso concentrando la propria analisi sullo sviluppo delle funzioni dell’Io.

“Evitiamo di dare per scontato che il danno subito dal tessuto nervoso abbia una parte preponderante nel causare i disturbi del comportamento e del pensiero. Ciò non significa che tale danno è del tutto irrilevante, ma piuttosto che ancora non sappiamo esattamente in che misura siano ad esso imputabili i disturbi presentati dal bambino.” (p. 242)

E più avanti egli ancora più esplicitamente afferma:

“Non appare giustificato considerare il comportamento istintivo e impulsivo del bambino cerebroleso come risultante unicamente dalle lesioni del tessuto nervoso.” (p. 243)

A sostegno delle proprie affermazioni, Rapaport presenta quindi un caso, come si usa fare nei lavori di tipo psicoanalitico, che gli permette di concludere il proprio lavoro nel modo che segue.

“La lesione cerebrale congenita di Kenny si manifestava attraverso atetosi, afasia e cattivo funzionamento degli apparati dell’Io in generale. Gli apparati dell’Io compromessi dalla lesione cerebrale e le punizioni e le restrizioni da parte dell’ambiente avevano interagito, provocando disturbi del comportamento di tipo ostile e impulsivo. Fu quindi necessario aiutare il bambino a strutturare gli apparati dell’Io difettosi e ad elaborare i conflitti emotivi derivanti dai traumi menzionati, in modo che la funzione dell’Io e il senso di identità potessero adeguatamente svilupparsi. Quest’obiettivo fu raggiunto con l’aiuto di una psicoterapia per il bambino e di una terapia di sostegno per i genitori, insieme al metodo di logoterapia McGinnis per bambini afasici e all’uso di tecniche intese a fornire una struttura esterna agli apparati primari dell’Io difettosi. È stato in tal modo possibile superare i disturbi del comportamento.

In Kenny il danno al tessuto cerebrale non aveva causato di per sé un irrevocabile assoggettamento agli impulsi ostili, e in ultima analisi non impedì al bambino di rendersi autonomo da essi. Sarà possibile determinare solo attraverso una ricerca ulteriore se la maggior parte dei bambini cerebrolesi o anche afasici avrebbero risposto positivamente a terapie analoghe. Tuttavia in un certo numero di bambini con danno cerebrale congenito, tra i quali abbiamo scelto Kenny come esempio, il tentare una riabilitazione a partire dai concetti della psicologia dell’Io ha portato a buoni frutti.” (pp. 265-266)

Solnit e Stark (1977) esemplificano molto bene quale possa essere il contributo della psicoanalisi alla comprensione delle reazioni materne alla nascita di un figlio con disabilità. Il fondamento teorico del loro lavoro è la spiegazione fornita dalla psicoanalisi del processo di lutto (inteso in questo caso come perdita del bambino sano desiderato).

“Durante la gravidanza, la preparazione psicologica al nuovo bambino comporta normalmente il desiderio di un bambino perfetto e la paura di un bambino con qualche deficit. È molto probabile che si verifichi sempre una certa discrepanza fra i desideri materni e il bambino reale: elaborare questa discrepanza diventa uno dei compiti evolutivi della maternità impliciti nell’instaurarsi di una relazione sana tra madre e bambino. Tuttavia quando la discrepanza è troppo grande, come quando nasce un bambino handicappato o quando i desideri della madre sono troppo irrealistici, può insorgere un trauma.” (p. 142)

“Nel momento in cui la mamma si prepara a essere nutrita dalla gratificazione per la propria esperienza creativa e si dispone ad allevare il suo bambino, le sue capacità di adattamento vengono sopraffatte, perché non è riuscita a creare quello che voleva e si sente danneggiata dal “nuovo” bambino, dall’organismo difettoso a cui ha dato vita. Proprio come la gravidanza di per sé è una crisi normale irreversibile, anche essere handicappato o ritardato è una condizione che non può essere modificata. La natura ineluttabile dell’handicap intensifica la sensazione materna di essere stata ingannata: non è riuscita ad ottenere ciò che si era così laboriosamente preparata a creare e a produrre.” (p. 145)

Gli autori, riconoscendo che reazioni analoghe dovrebbero essere presenti nel padre, distinguono due modelli estremi, delimitanti un continuum di reazioni, alla nascita di un bambino con disabilità.

“È necessario differenziare all’interno di essi le reazioni manifeste dai sentimenti sottostanti. Ad un estremo troviamo un senso di colpa che conduce, sul piano manifesto, alla dedizione completa ed esclusiva della madre al benessere del bambino ritardato. All’estremo opposto si osserva una manifesta intolleranza dei genitori verso il bambino e l’impulso quasi irresistibile di negare la relazione con il figlio; in questo caso la ferita narcisistica sottostante è intollerabile.” (p. 145)

Ad illustrazione delle proprie tesi gli autori analizzano alcuni casi. Per ulteriormente evidenziare che secondo Solnit e Stark è essenziale la dinamica del lutto, ci sembra opportuna un’ulteriore citazione.

“La reazione materna alla morte di un bambino è diversa dalla reazione alla nascita di un bambino ritardato, anche se alcuni aspetti delle due differenti reazioni di lutto sono analoghi. Sono presenti in entrambe le situazioni sentimenti di perdita, intenso rimpianto per il bambino desiderato, risentimento per il colpo crudele che la vita ha inferto, e il senso di colpa che può essere suscitato dal bambino morto o handicappato se rappresenta la conseguenza di sentimenti o pensieri inaccettabili. La differenza fondamentale tra le due reazioni è l’effetto persistente, sulla madre, del bambino handicappato, che è vivo e richiede realisticamente cure e attenzioni. L’impatto quotidiano della presenza di un figlio ritardato sulla madre è inesorabile e i tentativi di ritirare la libido dal bambino normale “perduto” sono vanificati dall’esigenza di investire il bambino difettoso vivo. Quando questo muore, la libido può esserne ritirata subito, per essere nuovamente disponibile per altri legami, senza il bruciante ricordo quotidiano del fallimento. Probabilmente il processo di lutto non può essere altrettanto efficace quando il bambino ritardato sopravvive. Quando una persona è in lutto, la sua capacità di riconoscere la realtà, valutarla e adattarvisi è spesso menomata in modo significativo.” (p. 151)

Solnit e Stark sono consapevoli del fatto che sono necessarie numerose distinzioni (ad esempio che non sempre, soprattutto in alcuni casi di ritardo mentale, la consapevolezza che il figlio ha un deficit si ha fin da poco dopo la nascita o che può essere diversa la situazione se si hanno già dei figli o che, infine, nei casi di lesione cerebrale che non comporta disabilità motorie evidenti i reali effetti della lesione possono essere valutati solo dopo molto tempo). Le loro riflessioni sono tese ad evidenziare la qualità della struttura dinamica sottostante a queste situazioni alle quali, in modo più o meno intenso, vanno ricondotte tutte le situazioni di realtà. A loro avviso, perciò, il quadro generale rimane lo stesso, come si ricava dalla citazione che segue.

“Se il bambino handicappato è il secondo o il terzogenito e i figli maggiori sono normali, il colpo può essere in un certo senso meno grave, anche se si verifica il medesimo quadro di lutto. Se il ritardo non è visibile alla nascita, ma diventa evidente solo gradualmente alla madre e ai medici nel primo anno o biennio di vita la reazione di lutto è meno acuta, ma la sua struttura è molto simile. Può essere cioè presente una paura incessante che lo sviluppo del bambino sia ritardato, con una graduale consapevolezza della sua incapacità di reazioni. In queste situazioni che si evolvono più lentamente, la difficoltà di riconoscere e identificare la realtà dello sviluppo ritardato del bambino e adattarvisi può essere elaborata nel corso di un lungo periodo di tempo. La gradualità di questo riconoscimento può tuttavia anche rafforzare il diniego della realtà e dare origine a reazioni di lutto più tortuose e croniche. In un certo senso i genitori possono restare bloccati tra il riconoscimento dell'anormalità e il diniego di ciò che essa comporta. Ad esempio possono negare con forza il difetto o la lentezza di sviluppo del figlio, ma continuare a cercare un'assistenza specifica perché il bambino sia messo in grado di superare le sue difficoltà.” (p. 153)

Il lavoro si conclude con alcune considerazioni rivolte agli operatori sociosanitari sul modo più adeguato di aiutare i genitori in queste situazioni. In particolare, essi affermano quanto segue.

“Per facilitare il lavoro del lutto sono necessarie alla madre diverse cose: riposo fisico; opportunità di passare in rassegna i pensieri e i sentimenti riguardo al bambino desiderato; interpretazione e investimento realistico del bambino temuto e non voluto da parte di medici e infermieri; assunzione di un ruolo attivo, man mano che le sue condizioni glielo permettono, nel fare progetti per il neonato e nel prendersi cura di lui. Con tali misure terapeutiche la madre può ridimensionare o superare il trauma di aver partorito un bambino ritardato.” (pp. 153-154)

Aspetti motivazionali e di personalità secondo il contributo di Edward Zigler

Edward Zigler, con i suoi collaboratori, ha ingegnosamente elaborato numerose situazioni che permettono la verifica di ipotesi sullo sviluppo della personalità e sulle componenti motivazionali delle persone con ritardo mentale. Con alcuni ricercatori della sua scuola ha inoltre approntato un questionario per valutare gli aspetti di personalità e motivazionali, denominato EZPQ (Edward Zigler Personality Questionnaire).

Egli ha formulato esplicite tesi, su cui è opportuno soffermarsi.

1. Differenza versus sviluppo.

Nella letteratura è particolarmente famosa la contrapposizione fra gli studiosi che valorizzano le differenze qualitative degli individui con ritardo mentale rispetto ai normodotati e quelli che invece sottolineano le somiglianze (pur ammettendo che in caso di ritar-

do mentale si ha un progresso più lento e un punto di arrivo inferiore). Per Zigler (Zigler e Bennet-Gates, 1999) è opportuno distinguere due grandi categorie di individui con ritardo mentale: quelli con ritardo causato da danni organici (come nel caso delle sindromi di Down, di Williams, di Smith-Magenis, di Prader-Willi, di Angelman, o di quelli che hanno subito lesioni al cervello per cause prenatali, perinatali o postnatali ecc.) e quelli culturali-familiari. Zigler si esprime soprattutto rispetto a questi ultimi e specificamente ritiene quanto segue.

- a) Gli individui con ritardo mentale per cause culturali-familiari (circa la metà della popolazione con ritardo mentale o ancor più) rappresentano la porzione inferiore della distribuzione normale dell'intelligenza. Esplicitamente egli scrive che questi individui hanno ricevuto una dotazione genetica che li pone al livello inferiore della normale distribuzione del QI. Inoltre essi hanno almeno uno dei parenti prossimi con ritardo mentale. Essi non devono essere confusi con le persone con ritardo mentale per cause organiche.
- b) Gli individui con ritardo mentale di tipo culturale-familiare progrediscono più lentamente rispetto ai normodotati, ma seguendo le stesse fasi di sviluppo (per questo le loro prestazioni cognitive e comportamentali assomigliano più a quelle di un bambino normodotato avente la stessa età mentale che non a quelle di un bambino normodotato della stessa età cronologica). Il tutto viene riassunto con l'espressione "stesse sequenze" nello sviluppo.
- c) Essi utilizzano a livello cognitivo le stesse modalità di attenzione, memorizzazione, ragionamento (anche se al livello della propria età mentale e non di quella cronologica). Si parla al proposito di "stesse strutture" di funzionamento cognitivo.
- d) La posizione dello sviluppo, in altre parole, spiega maggiormente il ritardo culturale familiare rispetto alla posizione della differenza.

2. Deficit organici versus carenze motivazionali.

La maggioranza degli studiosi ritiene che il ritardo mentale sia caratterizzato da deficit di intelligenza o, più generalmente, di cognizione. Alcuni enfatizzano il ruolo delle componenti motivazionali. A Zigler si è "rimproverato" di far parte di questi ultimi.

La sua posizione è caratterizzata dai punti che seguono.

- a) La caratteristica essenziale che definisce il ritardo mentale è la minore intelligenza (è perciò scorretta la critica rivoltagli di ricondurre il ritardo mentale agli aspetti motivazionali).
- b) Oltre alle carenze cognitive possono comunque esserci carenze, come nei normodotati, dovute a tratti di personalità e/o a componenti motivazionali.
- c) Da sempre la letteratura ha enfatizzato il ruolo delle componenti cognitive (pur importanti, anzi definenti il ritardo mentale), e ha ignorato o almeno sottovalutato l'importanza delle componenti riguardanti la personalità e la motivazione. Ad esempio è stato un grave errore quello compiuto spesso in passato di confrontare allievi con ritardo mentale istituzionalizzati con altri normodotati frequentanti le scuole normali: essi non erano confrontabili perché profondamente diversa era stata la loro vita esperienziale (quasi sempre peggiore quella degli allievi istituzionalizzati, caratterizzata spesso da privazione affettiva e sociale e da fallimenti cognitivi).
- d) Nessuna teoria cognitiva può essere una teoria completa del comportamento delle persone con ritardo mentale, perché il loro comportamento riflette fattori diversi rispetto a quelli cognitivi (e cioè fattori di personalità e motivazionali, dovuti alle esperienze di vita dell'individuo). In definitiva ogni teoria cognitiva deve essere integrata da teorie che permettano la conoscenza delle componenti di personalità e motivazionali.

- e) Nel pensare alle componenti di personalità e motivazionali delle persone con ritardo mentale non si deve pensare a qualcosa di speciale, ma a processi normali. Gli effetti, ad esempio, che derivano dalla deprivazione sociale tendono ad essere gli stessi per un bambino normodotato e per uno con ritardo mentale. Il punto critico è che gli individui con ritardo mentale culturale familiare sono più a rischio (lo erano quando era prassi istituzionalizzarli, ma lo sono ancora). In definitiva, lo sviluppo della personalità negli individui con ritardo mentale è della stessa natura dello sviluppo della personalità degli individui normodotati. Se gli effetti sono diversi ciò è dovuto a diverse storie di vita. Storie di socializzazione uguali producono personalità tendenzialmente uguali.
- f) Non esiste un modello di sviluppo della personalità degli individui con ritardo mentale, perché diverse esperienze di vita portano a diverse personalità.

3. Costrutti fondamentali della personalità e motivazionali risultati cruciali in caso di ritardo mentale.

Sulla base di più di quarant'anni di ricerca Zigler e i suoi colleghi hanno evidenziato il ruolo cruciale di cinque costrutti di personalità e/o motivazionali. A questi dobbiamo aggiungerne altri due, emersi recentemente sulla base dell'analisi fattoriale relativa al questionario EZPQ citato in precedenza.

Ciascun costrutto può avere valore adattivo o disadattivo.

- a) Tendenza alla reazione positiva (*positive-reaction tendency*). Ci si riferisce sia alla forte motivazione che spinge gli individui all'interazione con un adulto supportivo² che alla dipendenza dall'adulto.³
- b) Tendenza alla reazione negativa (*negative-reaction tendency*). Essa è caratterizzata da iniziale diffidenza nei confronti di adulti estranei.⁴
- c) Aspettativa di successo (*expectancy of success*). Questo costrutto è definito dal livello di successo o di fallimento che ci si aspetta di fronte ad un compito nuovo.⁵

² Vari sono i neologismi italiani utilizzati nella letteratura psicologica (ad esempio il termine *cognizione*, utilizzato in quanto il termine *conoscenza* spesso è utilizzato in italiano con un significato più ristretto di quanto abbia il termine *cognition* in inglese; il termine *conoscenza* è infatti utilizzato soprattutto per tradurre *knowledge*). Tra questi vi è il termine *supportivo* (in inglese *supportive*), preferito all'italiano *supportante*.

Un altro neologismo è *responsivo*. Esso si riferisce proprio alla tendenza ad avere una reazione positiva e viene utilizzato sia per i bambini che per gli adulti che li seguono.

³ Secondo Zigler e colleghi c'è una relazione fra tale tendenza e la carenza nel contatto con adulti supportivi (che può portare più facilmente alla istituzionalizzazione, a sua volta spesso carente di adulti supportivi).

⁴ Secondo Zigler e colleghi essa è causata anche dai frequenti contatti negativi avuti con gli adulti. In particolare è emerso da più indagini che la reazione alla tendenza negativa è correlata con carenze nell'armonia familiare e nei legami di attaccamento. Un'altra causa è cercata nelle esperienze fallimentari in compiti cognitivi.

⁵ Operativamente essa è stata studiata con compiti abbastanza singolari, che avevano a che fare con la comprensione della probabilità. Si immagini, ad esempio, la situazione in cui un individuo deve scegliere fra due o tre stimoli quello che ritiene (o, meglio, che risulterà) corretto e che venga ricompensato per la risposta corretta (ad esempio la B) solo saltuariamente (ad esempio circa nel 50% dei casi). Alcuni individui, dopo aver constatato che la risposta B viene ricompensata, ma non sempre, cercheranno di scoprire quale è la sequenza di risposte corrette (ad esempio ABCABC...) e cioè che comporta ricompense per ogni risposta corretta. In questo modo essi, dopo aver scelto B cambieranno scelta (A o C, di sicuro non ricevendo ricompense). In realtà non esiste una sequenza corretta (a parte BBBB...). Solo B è corretta, ma non sempre ricompensata.

- d) Tendenza a farsi guidare dall'esterno (*outerdirectedness*). Operativamente essa si esprime nel guardare gli altri al fine di ricevere suggerimenti quando si devono affrontare problemi di una certa difficoltà.⁶
- e) Motivazione di competenza (*effectance motivation*).⁷ Ci si riferisce alla soddisfazione che l'individuo prova nell'affrontare e risolvere compiti difficili, cioè nel sentirsi competenti.⁸ Gli altri due costrutti, emersi dall'analisi fattoriale, sono:

In ogni caso solo scegliendo sempre B si avrà alla fine il massimo di ricompense possibile (nel nostro caso circa il 50% delle scelte effettuate). Quanto più gli individui "non si accontentano" di rispondere sempre B per essere ricompensati solo parzialmente, ma cercano di essere ricompensati al 100%, tanto più essi sono considerati con alte aspettative di successo. Viceversa sono considerati con basse aspettative di successo quelli che "si accontentano" e cioè scelgono sempre la risposta B, ad esempio dopo aver constatato che A e C per 2 o 3 volte non sono state ricompensate, mentre B è stata ricompensata almeno 1 o 2 volte su 4-5 (scelta che viene detta di massimizzazione in quanto permette il massimo di ricompensa, per quanto esso non sia mai il 100%).

A parità di età cronologica gli individui con ritardo mentale culturale-familiare, ma anche quelli normodotati appartenenti ad una classe sociale bassa, effettuano prima la scelta massimizzante. Questo permette loro di ricevere più ricompense nella situazione sperimentale, ma viene ritenuto un indice di basse aspettative di successo nella realtà di tutti i giorni.

Secondo Zigler e colleghi l'aspettativa di successo si fonda sulla fiducia che gli individui hanno nelle proprie abilità, che deriva dalla propria esperienza di vita (in particolare dalla quantità di fallimenti di fronte a compiti cognitivi o sociali).

⁶ I dati di ricerca evidenziano che mentre i bambini normodotati usano la tendenza a lasciarsi guidare dall'esterno in modo strategico, cioè quando opportuno, quelli con ritardo mentale usano questa tendenza in modo più indiscriminato. Secondo Zigler e coll. tale tendenza è causata innanzitutto da una storia di insuccessi (e non è una novità) e probabilmente anche da una condizione di privazione sociale. A questo proposito è tuttavia opportuna una precisazione. In alcuni casi insuccessi e privazione sociale diminuiscono l'autostima e l'individuo si rivolge all'adulto perché non si fida di se stesso. In altri casi la privazione sociale (che comporti ad esempio maltrattamento o trascuratezza) può produrre diffidenza e sfiducia nell'adulto (e tendenza alla reazione negativa): in questi casi la tendenza a lasciarsi guidare dall'esterno può essere bassa (proprio perché l'individuo non si fida).

Quanto sopra spiegherebbe perché i bambini istituzionalizzati sia normodotati che con ritardo mentale abbiano una tendenza a farsi guidare dall'esterno inferiore rispetto a quelli non istituzionalizzati: si presuppone che nella propria esperienza di vita abbiano esperito più spesso che non ci si poteva fidare dell'adulto. Diversa è la situazione per i bambini con svantaggio socioculturale (con ritardo o senza): in famiglia hanno ancora più occasioni di non fidarsi dell'adulto e quindi sono i non istituzionalizzati quelli che hanno una minore tendenza a lasciarsi guidare dall'esterno.

La tendenza a lasciarsi guidare dall'esterno è correlata in modo significativo e positivamente con una minore fiducia in sé stessi, con una peggiore stima di sé, con basse aspettative di successo, con una bassa immagine ideale di sé, con un peggiore rendimento scolastico. Con il progredire dell'età, nei bambini normodotati la tendenza a farsi guidare dall'esterno diminuisce, mentre negli individui con ritardo mentale rimane stabile o aumenta.

⁷ L'inglese *effectance motivation* a volte non viene tradotto in italiano, ma nel testo viene lasciata l'espressione inglese. Questa è ad esempio la scelta effettuata da De Beni e Moè in *Motivazione e apprendimento* (Il Mulino, 2000), le quali usano *motivazione di effectance*. In caso di traduzione ci sembra opportuna quella proposta da Boscolo (che comunque alterna questa traduzione e l'uso di *effectance motivation* anche in italiano) in *Psicologia dell'apprendimento scolastico. Aspetti cognitivi e motivazionali* (UTET, 1997) e cioè "Motivazione di competenza". Ci sembra che in definitiva ci si riferisca proprio al bisogno di sentirsi competenti (e efficaci).

⁸ Secondo Zigler, in accordo con White, la motivazione di competenza è innata. Le esperienze della vita possono naturalmente alimentarla o inibirla. Essa, perciò, è presente anche negli individui con ritardo mentale, anche se spesso le loro esperienze di vita l'hanno inibita. A causa di ciò essi: sono più interessati ad evitare il fallimento che a ricercare il successo; danno più importanza agli incentivi estrinseci; si percepiscono come poco auto-efficaci; sono più interessati alla prestazione (al risultato) che al piacere che dà svolgere bene un compito; sono meno curiosi; preferiscono i compiti facili rispetto a quelli stimolanti perché sono più interessati a confermare ciò che sanno fare che non cercare di vedere se sono in grado di risolvere problemi nuovi.

- f) *Curiosità/creatività (creativity/curiosity)*. Si tratta di un fattore emerso con item che si riteneva dovessero valutare la motivazione di competenza.
- g) *Obbedienza (obedience)*. Anche in questo caso è emerso un fattore da item che si riteneva dovessero valutare qualcos'altro e specificamente la tendenza a lasciarsi guidare dall'esterno. Ci si riferisce alla comprensione, implicita o esplicita, della necessità di seguire indicazioni specifiche in una data situazione.⁹

Dalle ricerche condotte con il questionario EZPQ (e in linea di massima confermate anche dalle ricerche condotte con situazioni sperimentali) è emerso che gli individui con ritardo mentale (soprattutto quelli con ritardo culturale-familiare) tendono a riportare punteggi:

- inferiori nel livello di aspettativa di successo, nella motivazione di competenza, nella curiosità/creatività e nell'obbedienza;
- superiori nella tendenza alla reazione positiva e nella tendenza a lasciarsi guidare dall'esterno;
- non significativamente diversi nella tendenza alla reazione negativa.

4. Cosa rende la maggior parte degli individui con ritardo mentale diversi dai normodotati nella personalità e nelle componenti motivazionali?

Zigler si è ovviamente chiesto come mai le persone con ritardo mentale tendessero ad avere strutture di personalità e motivazioni diverse dai normodotati. Come abbiamo visto, almeno per i soggetti con ritardo culturale-familiare, egli aveva escluso che questo fosse un prodotto diretto del ritardo. La sua risposta prende in considerazione cause ambientali.

Notevole importanza è stata data soprattutto al fatto che gli individui con ritardo mentale esperiscono in modo ripetuto dei fallimenti, che provocherebbero, tra l'altro, senso di impotenza appresa. Più in generale, inoltre, vengono sottolineate carenze a livello di educazione familiare e di istituzionalizzazione.

Recentemente alcuni suoi collaboratori hanno ripreso le problematiche relative alle cause da ricercarsi nell'ambito familiare, sottolineando notevolmente l'influenza di un modo particolare di educare da parte delle madri. Secondo loro le madri di bambini con ritardo mentale cercano di stimolare in modo eccessivo lo sviluppo intellettuale del figlio. Questo avviene con uno stile intrusivo, che inibisce lo sviluppo della motivazione di competenza. Specificamente vi è un eccesso di intervento direttivo, "didattico", in cui le madri parlano troppo, interrompono spesso il bambino, lo invitano a prestare attenzione a vari argomenti scelti da loro, essendo, viceversa, poco attente a rispettare le scelte che fa il bambino stesso.

5. Intervenire sugli aspetti motivazionali

Zigler afferma di essere stato molto impressionato dal fatto che gli individui con ritardo mentale forniscano di norma prestazioni inferiori a quanto si dovrebbe prevedere sulla base della loro età mentale ("deficit rispetto all'età mentale"). A suo avviso questo è dovu-

⁹ I 5+2 costrutti di cui sopra sono centrali nella teorizzazione di Zigler, ma non sono stati gli unici indagati da Zigler e/o dai ricercatori che si rifanno alla sua scuola. Tra questi vi è anche il "senso di impotenza appresa" (*learned helplessness*). Essa è caratterizzata soprattutto dalla percezione soggettiva di non essere in grado di affrontare una situazione in modo che vi siano risultati soddisfacenti (e da carenze di iniziativa e di interazione). Come prevedibile gli individui con ritardo mentale si differenziano, in senso negativo, rispetto ai normodotati anche per questo aspetto.

to all'influenza negativa di aspetti di personalità e motivazionali. Ne deriva che a livello di educazione e trattamento è fondamentale operare al fine di ridurre al minimo tale influenza negativa (senza per questo negare la necessità di programmi di potenziamento cognitivo, proposti in coerenza con gli interventi sugli aspetti motivazionali).

Molteplici le indicazioni. Ne riportiamo alcune a titolo esemplificativo.

- Si deve cercare di evitare di rinforzare un orientamento motivazionale estrinseco, dato che esso è correlato a peggiori risultati scolastici.
Fin dai primi anni di vita è opportuno valorizzare incentivi interni più che esterni.
- Per favorire adeguate aspettative di successo è cruciale:
 - l'offerta di compiti cognitivi all'altezza delle capacità del soggetto, cioè tali da portare a successo e non a fallimento;
 - favorire un atteggiamento attivo, esplorativo, curioso.
- Per favorire la motivazione di competenza è importante:
 - proporre compiti né troppo facili né troppo difficili; ottimali sono quelli appena un po' più difficili;
 - avere a disposizione, per ottenere quanto sopra, serie di compiti graduati per difficoltà in modo da poter proporre quello adeguato ad ogni individuo.
- Si dovrebbe evitare una educazione direttiva, intrusiva fin dai primi anni di vita, per non inibire la motivazione di competenza.
- Se è eccessiva la tendenza alla reazione positiva, è opportuno assicurarsi che essa non mascheri ansia notevole.
- Se è eccessiva la tendenza alla reazione negativa, è opportuno:
 - lasciare all'individuo la gestione del ritmo e del tono delle interazioni sociali;
 - rispettare uno stile riservato nelle relazioni;
 - privilegiare il rapporto individualizzato.

6. A proposito di Lewin

A conclusione di questo paragrafo è opportuno un approfondimento, dato che Zigler ha ripreso anche le ricerche di Lewin, fornendo interpretazioni alternative.

Centrale negli studi di Lewin è l'ipotesi che il comportamento delle persone con ritardo mentale sia più rigido di quello della popolazione normodotata. Zigler si è chiesto se tale rigidità fosse proprio tipica del ritardo mentale o, almeno in parte, dovuta alla deprivazione sociale causata dalla istituzionalizzazione. Gli individui studiati da Lewin erano infatti tutti istituzionalizzati. Specificamente Zigler ha ipotizzato che gli individui con deprivazione sociale abbiano una maggiore motivazione a mantenere le interazioni con gli adulti (tendenza alla reazione positiva). Più d'una sono state le ricerche condotte per verificare questa ipotesi. Consideriamo a titolo esemplificativo quella relativa ad una situazione molto noiosa e ripetitiva: far cadere in un buco di una scatola le biglie di un certo colore e in un altro le biglie di un altro colore. Raggiunta la saturazione al compito si chiedeva ai partecipanti di ricominciare chiedendo loro di mettere le biglie di un certo colore nel buco diverso rispetto alla situazione precedente. Lo sperimentatore era molto cordiale, sorridente e approvante. I partecipanti all'esperimento furono valutati anche relativamente al livello di deprivazione sociale dovuta alla istituzionalizzazione (da parte di due psicologi clinici). Fu quindi calcolata la correlazione fra livello di deprivazione sociale e livello di saturazione. La correlazione positiva permise di concludere che più i partecipanti avevano sofferto di deprivazione sociale (e quindi di mancanza di adulti supportivi) e maggiormente perseveravano nel gioco delle biglie. Second-

do Zigler la perseverazione era dovuta alla motivazione a stare con l'adulto più che a caratteristiche cognitive tipiche del ritardo mentale.

Riflessioni conclusive

Data la complessità del capitolo mi sembrano opportune alcune riflessioni conclusive, riprendendo alcuni punti che considero cruciali.

Nonostante le critiche di Zigler, mi pare che le ipotesi di Lewin (che per comodità di esposizione riporto secondo un ordine diverso rispetto a quanto fatto precedentemente) mantengano tutta la loro suggestione.

1. Le persone con ritardo mentale tendono ad avere un livello di aspirazione più basso, nel senso di inferiore rispetto alle proprie possibilità. Proprio per questo possono cercare di evitare compiti che ritengono impegnativi e accettare compiti molto facili.
2. Una volta accettato il compito, soprattutto se ritenuto facile, essi possono evidenziare perseverazione e pedanteria e continuare saturandosi più tardi delle persone normodotate. Una volta smesso, comunque, è per loro più difficile riprendere. In altre parole essi sono più rigidi (comportamento "tutto o niente").

Gli studi di Zigler permettono di completare l'analisi di Lewin.

3. Lo sviluppo della personalità degli individui con ritardo mentale, nel passato spesso istituzionalizzati, è fortemente condizionata da una storia di deprivazione sociale e di insuccessi. Questo produce molteplici effetti. Uno di questi è la ricerca della presenza, dell'approvazione e del sostegno dell'adulto ("tendenza alla reazione positiva").
4. La dipendenza dall'adulto può essere eccessiva e segno di scarsa autonomia ("tendenza a farsi guidare dall'esterno").
5. Nei casi in cui la storia personale sia stata caratterizzata da delusioni da parte degli adulti può essere presente anche diffidenza, sospetto, rifiuto ("tendenza alla reazione negativa").
6. Scarsa autostima, iperdipendenza, constatazione di numerosi insuccessi portano facilmente ad un impoverimento della motivazione di competenza (intrinseca).

Zigler, gli psicoanalisti citati, Vygotskij, pur da prospettive diverse evidenziano l'importanza dei rapporti fra la dotazione cognitiva e le esperienze di vita. Notevole influenza hanno molte variabili ambientali: istituzionalizzazione versus vivere in famiglia, scuola speciale versus scuola normale, genitori accettanti versus genitori rifiutanti, adulti supportivi versus adulti non supportivi, enfaticizzazione dei fallimenti versus enfaticizzazione dei successi, educazione volta a proporre motivazioni estrinseche versus tutorato nell'affrontare compiti per cui si è motivati intrinsecamente ecc.

Di sicuro i nostri minori con ritardo mentale esperiscono una realtà diversa rispetto a quelli studiati da Lewin, dagli psicoanalisti di 30-50 anni fa e anche da Zigler (che ha considerato la realtà americana, ben diversa dalla nostra). Valgono anche per loro le ipotesi proposte in questo capitolo? Forse in misura minore? Abbiamo bisogno di nuove ricerche. Per fortuna abbiamo già delle buone ipotesi.

Capitolo 4

DISTURBI PERVASIVI DELLO SVILUPPO

I disturbi pervasivi dello sviluppo si caratterizzano per la presenza di disabilità almeno a tre livelli:

- interazione sociale;
- comunicazione;
- presenza di interessi, comportamenti e attività ristretti e stereotipati.

Molto spesso il disturbo pervasivo dello sviluppo è associato a ritardo mentale.

Fa eccezione la sindrome di Asperger, che comunque può comportare alcune disabilità intellettive (possibile funzionamento intellettivo limite, eventuali problemi a livello delle prestazioni visuo-spaziali, difficoltà di concentrazione ecc.).

In questo capitolo forniremo una descrizione generale dei disturbi pervasivi dello sviluppo, seguendo lo schema proposto dal DSM-IV-TR, ma integrandolo con altri contributi.

Non tratteremo la sindrome di Rett, a cui abbiamo dedicato un apposito capitolo in questo volume.

Disturbo autistico**Caratteristiche diagnostiche**

Poiché il disturbo autistico comporta anche ritardo mentale, esso si manifesta¹ fin dal primo anno di vita con possibili complicazioni mediche, ritardo dello sviluppo motorio, ritardo dello sviluppo dell'attività e dell'intelligenza senso-motoria, nell'uso del pensiero simbolico, della comunicazione non verbale e del linguaggio verbale. Rispetto al generico ritardo mentale, tuttavia, esso si caratterizza per un particolare profilo, in quanto c'è una discrepanza fra lo sviluppo dell'intelligenza e lo sviluppo comunicativo, linguistico e sociale, nel senso che questi ultimi sono più compromessi. Colpisce in particolare la grave compromissione dell'interazione sociale. Tappe fondamentali dello sviluppo sociale normale, come sorriso al volto umano, sguardo diretto, interazione vis a vis, attaccamento ad un adulto ecc. risultano molto carenti (a volte sembrano assenti), anche in età in cui sono presenti i corrispondenti comportamenti sensomotori (reazioni circolari secondarie, coordinamento delle stesse, indicazione, atti di intelligenza sensomotoria, come uso di un mezzo per raggiungere un obiettivo ecc.). Non siamo solo di

¹ Questo è un punto molto problematico, in quanto in circa un caso su cinque i genitori riferiscono che per un certo periodo (ad esempio il primo anno di vita) il bambino si è comportato più o meno normalmente. Il quadro di cui sopra potrebbe perciò riferirsi solo alla maggioranza delle situazioni.

fronte ad un ritardo, ma a profili di sviluppo qualitativamente diversi rispetto allo sviluppo normale. Con il passare degli anni permane lo scarso (anche se spesso non nullo) interesse per i rapporti sociali (ad esempio rapporti di amicizia).² Emerge inoltre la difficoltà (superiore a quella prevedibile dal livello di intelligenza) a comprendere e gestire le regole sociali.³

Come detto, il linguaggio verbale tende ad essere molto carente (inferiore all'intelligenza). A volte assente. In chi parla, possono essere presenti frasi stereotipate, ripetizioni (che sono o sembrano non aderenti al contesto).⁴

Negli individui che utilizzano il pensiero simbolico (età equivalente 18 mesi e oltre) è molto carente l'interesse al gioco simbolico (ad esempio con le bambole).

Sul piano degli interessi sono tipici limitatezza di interessi ed eccesso di impegno in alcuni di essi.⁵ Spesso essi non desiderano modificare le abitudini (ad esempio cambiare strada per andare a scuola).

Frequenti sono movimenti corporei stereotipati, come dondolarsi stando seduti (forse il più famoso e tipico comportamento autistico), muovere su e giù velocemente le dita tenute rigide con le mani rivolte verso l'alto, camminare in punta di piedi, battere le mani (in modo non coordinato perché con dita rigide).

Manifestazioni e disturbi associati

Come detto, nella grande maggioranza dei casi è presente ritardo mentale, spesso moderato o grave. Nei casi in cui sia possibile proporre un test standardizzato è tipica una discrepanza fra prove verbali (inferiori) e di performance. Tra i disturbi associati possiamo avere in particolare comportamenti autolesivi e aggressivi e iperattività. Può esserci rifiuto di cibi solidi.

Nel 25% dei casi circa sono presenti disturbi epilettici (DSM-IV-TR; Batshaw, 2002).

Alcuni reagiscono negativamente al contatto fisico.

Prevalenza

Molteplici sono i dati al proposito, dipendenti anche dalla metodologia di valutazione. Può essere un buon riferimento ritenere che la prevalenza media sia di 5 casi su 10.000. Il rapporto maschi femmine è 4-5 a 1.

Decorso

Come anticipato, in alcuni casi i genitori riferiscono di uno sviluppo normale o comunque molto meno grave nel primo periodo di vita. In ogni caso una diagnosi di disturbo autistico richiede che l'esordio sia prima dei 3 anni di età. Almeno a partire da questa età il decorso è continuo. Ovviamente esso dipende dal contesto ambientale. Di norma è poco frequente il raggiungimento in età adulta dell'autonomia completa, rara una adeguata interazione sociale, molto frequente il permanere di interessi ristretti.

Familiarità e basi genetiche

La presenza di fratelli con disturbo autistico alza il rischio di uguale disturbo da 1:2.000 a

² Può essere utile ricordare che nella sindrome di Down (come esempio di sindrome caratterizzata da ritardo mentale) il desiderio di amicizia e il possibile stabilirsi di buoni rapporti di amicizia non sono pregiudicati dal ritardo mentale (pur tendendo ad essere qualitativamente coerenti con il livello dell'intelligenza).

³ La letteratura è ricchissima di aneddoti al proposito: spogliarsi in autobus perché è caldo, urlare improvvisamente, pulirsi il naso con le dita indifferenti agli altri, non reagire al pianto di un compagno che si è fatto male ecc.

⁴ Esempi: ripetere uno spot pubblicitario, dire "buona pizza" in momenti di contentezza.

⁵ Esempio: stare molto tempo a guardare il cestello della lavatrice che gira; mettere in fila secondo un certo ordine le proprie automobili, disfare la fila e ricominciare.

1:20 (5% nella media delle ricerche, Batshaw, 2002). Nel caso di fratelli gemelli monozigoti tale percentuale aumenta notevolmente, fino al 37-90% (gamma secondo diverse ricerche; Surian, 2002). Questi dati supportano l'ipotesi di una causa genetica del disturbo autistico (e più in generale dei disturbi pervasivi dello sviluppo), anche se attualmente non vi sono dati specifici sicuri (del tipo mutazione di uno o più geni, delezioni ecc.). L'orientamento generale al proposito è di ritenere che "non esista il gene dell'autismo", ma che la causa sia poligenica (più geni coinvolti). Non si esclude inoltre l'eterogeneità nelle basi genetiche (cioè più cause genetiche, come nella sclerosi tuberosa, nella sindrome di Laurence Moon, nelle mucopolisaccaridiosi, nella sindrome di Patau; vedi capitolo 16).⁶

Diagnosi differenziale

Nel passato molte femmine con sindrome di Rett sono state diagnosticate con disturbo autistico. L'analisi genetica dovrebbe attualmente impedire tale errore. Anche a livello clinico, le differenze sono varie (vedi capitolo apposito più avanti).⁷

Per la diagnosi differenziale rispetto agli altri disturbi pervasivi dello sviluppo (oltre alla sindrome di Rett, che, come si è visto, preferiamo considerare a parte da quando si sa che è coinvolto il cromosoma X) possiamo sinteticamente dire che il disturbo autistico si differenzia:

- dal disturbo disintegrativo dell'infanzia per la grave regressione che caratterizza quest'ultimo (in caso di dati incerti sui primi due anni di vita il DSM-IV consiglia di formulare la diagnosi di Disturbo autistico);
- dalla sindrome di Asperger per la diversa gravità nelle prestazioni intellettive e linguistiche (il DSM-IV consiglia di formulare diagnosi di Disturbo autistico e non di Asperger se sono soddisfatti i criteri per il disturbo autistico).

Vi sono altre sindromi dovute a cause genetiche che nel passato hanno portato a diagnosi errate. Tra queste vi sono le sindromi di X fragile, di Angelman e di Lesch-Nyhan. L'analisi genetica permette attualmente di evitare questo errore. Le acquisite conoscenze sui fenotipi di queste sindromi potrebbe comunque essere già sufficiente per una diagnosi differenziale. L'argomento sarà ripreso in appositi capitoli. In questo contesto basti ricordare che rispetto al Disturbo autistico la sindrome di X fragile si caratterizza per difficoltà nei rapporti sociali, ma anche da interesse per tali rapporti. La sindrome di Angelman ha caratteristiche distintive molto peculiari, ad esempio scoppi di riso imprevisti, particolare andatura atassica, disturbi del sonno. La sindrome di Lesch-Nyhan si caratterizza per gravi alterazioni motorie, accentuato autolesionismo, possibile aggressività verso gli altri.

⁶ Le ricerche più citate in letteratura hanno trovato possibili coinvolgimenti dei seguenti loci genetici: 6q21, 7p15-p14.2, 7q22.1, 7q31, 7q36.2, 12q14-q15, 15q11-q13 (lo stesso della sindrome di Angelman, dato che si ipotizza trasmissione materna), 15q11.2-q12, 19q13.2, Xp28?13, Xp22.33. Inoltre sono state considerate le delezioni di 2q, 18q, 22q, Xp e le aneuploidie (diverse numerosità dei cromosomi) 47,XYY e 45,X (Di Renzo, 2007). Restano comunque una minoranza i casi "spiegati" da queste ricerche.

Tra le cause sono state considerate anche le vaccinazioni, ma varie indagini hanno portato a conclusioni di non conferma (Batshaw, 2002).

⁷ Con i maschi il problema in pratica non si pone, essendo la sindrome di Rett tipica femminile (a parte i casi del tutto eccezionali a cui accenniamo nel capitolo sulla sindrome di Rett).

Disturbo disintegrativo dell'infanzia

Denominazioni alternative

Sindrome di Heller, demenza infantile, psicosi disintegrativa.

Caratteristiche diagnostiche

Come anticipato, una diagnosi di disturbo disintegrativo dell'infanzia richiede la constatazione di una grave regressione in varie aree del funzionamento dopo almeno due anni di sviluppo normale. Se si conosce molto bene lo sviluppo normale non dovrebbero esserci problemi di identificazione, dato che a 24 mesi i bambini non solo camminano da un anno, ma si esprimono con frasi e non parole singole, utilizzano il pensiero simbolico (ad esempio parlando di cose e persone non presenti), fanno giochi di simulazione ecc.

La regressione non riguarda solo lo sviluppo intellettivo, ma (proprio per questo è inserita nei disturbi pervasivi dello sviluppo) anche le aree della socializzazione e della comunicazione colpite nel disturbo autistico. Inoltre anche gli interessi, i comportamenti e le attività diventano ristretti e stereotipati.

Manifestazioni e disturbi associati

Di norma è associato al ritardo mentale grave. Il rischio di epilessia è maggiore che nel Disturbo autistico.

Prevalenza

Molto raro, è più comune nei maschi.

Decorso

Come per il disturbo autistico il decorso è continuo. Di norma è poco frequente il raggiungimento in età adulta dell'autonomia completa, rara una adeguata interazione sociale, molto frequente il permanere di interessi ristretti.

Diagnosi differenziale

Il rischio di una diagnosi errata di Disturbo disintegrativo dell'infanzia è molto più basso rispetto a quello del Disturbo autistico (se non altro perché è una diagnosi molto meno frequente). Forse nel passato qualche femmina con sindrome di Rett potrebbe aver avuto questa diagnosi erronea, in quanto anche per quella sindrome vi sono delle regressioni nello sviluppo.

Disturbo di Asperger

Denominazioni alternative

Sindrome di Asperger (ad esempio nell'ICD-10).

Caratteristiche diagnostiche

La discriminante cruciale, anche se non unica, fra Disturbo di Asperger e Disturbo autistico è il livello dell'intelligenza, superiore nel Disturbo di Asperger (dal ritardo lieve a intelligenza normale).⁸ In particolare non vi è grave⁹ ritardo nello sviluppo del linguaggio. È comunque

⁸ L'età in cui viene valutata l'intelligenza può essere cruciale. Un ipotetico individuo con Disturbo di Asperger potrebbe ad esempio fornire a varie età le seguenti prestazioni (QI totale) alle scale di Wechsler: 94 a 4 anni, 86 a 8, 77 a 12 e 67 a 16.

⁹ Può esserci un ritardo lieve. Ad esempio il DSM-IV considera a tal fine clinicamente non significativo che siano usate parole singole entro i 2 anni (e non i 12 mesi) e frasi comunicative entro i 3 anni (e non i 18-24 mesi).

opportuno sottolineare che in termini di pragmatica (quindi di efficacia comunicativa, come nei casi in cui è importante tener conto del contesto, darsi il turno nel parlare-ascoltare, accompagnare il linguaggio verbale guardando in un certo modo l'interlocutore, usando gesti comunicativi o una certa espressione facciale o postura o saper interpretare quelli altrui ecc.) le prestazioni sono inferiori a quelle fonologiche, semantiche, morfologiche e sintattiche.

Come in tutti i Disturbi pervasivi dello sviluppo anche in questo caso sono compromessi:

- interazione sociale;
- comunicazione;
- interessi, comportamenti e attività, in quanto ristretti e stereotipati.

A causa di tali compromissioni vi sono difficoltà significative per la vita sociale e/o lavorativa e/o l'autonomia personale.

Nei primi anni di vita il bambino tende ad essere poco o nulla interessato ai rapporti di amicizia, mentre con il passare del tempo può capirne l'importanza e cercare di gestire le regole sociali (spesso riuscendoci in modo approssimativo). Non si deve comunque pensare che la motivazione sociale sia nulla. Essa è povera, ma non assente.

Rispetto al disturbo autistico, la compromissione relativa agli interessi e ai comportamenti tende ad esprimersi soprattutto nel dedicare molto tempo ed energie ad un tema specifico (ad esempio conoscere i percorsi di tutti gli autobus della città).

Manifestazioni e disturbi associati

Abbiamo già sottolineato che di norma non vi è ritardo mentale.

Possono essere presenti lievi difficoltà motorie (ad esempio scarsa coordinazione). Frequenti sono difficoltà di attenzione e iperattività. Soprattutto dall'adolescenza in poi può insorgere depressione.

Prevalenza

Questo disturbo è molto più raro del Disturbo autistico, ma difficilmente quantificabile. Anche in questo caso il rapporto maschi femmine sembra essere di 4-5 (o più) a 1.

Decorso

Il decorso è continuo e dura tutta la vita. Buone condizioni ambientali possono favorire una normale attività lavorativa e autosufficienza personale.

Familiarità

Si presume che il rischio sia maggiore se in famiglia vi sono altre persone con disturbo pervasivo dello sviluppo.

Diagnosi differenziale

Abbiamo già fornito le informazioni che permettono di distinguerlo dal disturbo autistico (livello di intelligenza, linguaggio, interessi, motivazione sociale). Essi si applicano anche nella differenziazione con il disturbo disintegrativo dell'infanzia. Rispetto agli altri disturbi pervasivi dello sviluppo è molto più semplice la diagnosi differenziale rispetto alle sindromi genetiche di Rett, Angelman, Lesch-Nyhan, X fragile.

Disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato

Nei casi in cui sono presenti le caratteristiche dei disturbi pervasivi dello sviluppo (a livello comunicativo, sociale e degli interessi), ma non sono soddisfatti i criteri che permettono una delle diagnosi fino ad ora considerate, si utilizza la classificazione "Disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato".

Disabilità cognitive specifiche (profilo cognitivo)

Nella maggioranza dei casi il disturbo autistico è caratterizzato da ritardo mentale, spesso non lieve. In questo paragrafo non consideriamo ciò che accomuna il disturbo autistico al ritardo mentale generale, ma ciò che potrebbe differenziarlo (potrebbe appunto essere specifico).¹⁰ Di norma i partecipanti alle ricerche non sono rappresentativi di tutta la popolazione delle persone con disturbo autistico, ma solo di quelli definiti “ad alto funzionamento cognitivo” (*high functioning*). Spesso si tratta di individui con intelligenza nella norma o con ritardo mentale lieve. Analizzando la letteratura risulta chiara una convinzione, spesso implicita, e cioè quella che questa parte della popolazione (ampiamente minoritaria rispetto a quella generale con autismo), pur essendo coinvolti solo gli individui “più intelligenti”, rappresenti adeguatamente, a livello qualitativo (cioè nel profilo cognitivo), anche gli altri. Questa convinzione meriterebbe di essere oggetto di ricerca più di quanto lo sia stata finora.

Nelle pagine che seguono prendiamo in considerazione due tipi di contributi. Il primo si riferisce all'insieme delle ricerche volte a definire quali aree del funzionamento cognitivo siano più danneggiate, sulla base di esperimenti mirati, che di norma confrontano le prestazioni di un gruppo sperimentale (individui con diagnosi di disturbo autistico) con gruppi di controllo appaiati per età cronologica, età mentale generale o età equivalente in qualche altra prova cognitiva. Il secondo considera i risultati, secondo varie ricerche, alle scale di Wechsler.

Fra le tante proposte relative al primo tipo di contributo abbiamo selezionato le tre che ci sembrano più significative. Esse si riferiscono a:¹¹

- teoria della mente;
- funzioni esecutive;
- coerenza centrale.

La prima ha come oggetto privilegiato di analisi le credenze e i desideri che gli individui attribuiscono alle menti altrui. Varie ricerche considerano a quali età e in quali condizioni i bambini sono in grado di capire che gli altri possono avere credenze erranee (false) e che per prevedere i loro comportamenti si deve considerare che saranno proprio tali credenze erranee a guidare il comportamento. Il termine teoria viene utilizzato proprio per evidenziare il fatto che ci si riferisce non alle singole conoscenze che il soggetto ha sulla mente, ma al sistema di conoscenze (implicite od esplicite, verbalizzate o no) che guidano i suoi comportamenti effettivi.¹²

Alcuni studiosi ritengono che il disturbo autistico sia caratterizzato da carenze anche nello sviluppo della teoria della mente (Baron-Cohen e colleghi, 1985, 1993). Una persona con autismo particolarmente intelligente e senza deficit linguistico diceva che “non riusciva a leggere la mente”. Gli sembrava che le altre persone fossero in grado di leggere

¹⁰ Questo non significa che esse siano tipiche solo dell'autismo, ma che esse sono più frequenti nell'autismo rispetto alla popolazione normale, e soprattutto rispetto ad altri disturbi o sindromi di confronto caratterizzate da paragonabile livello di funzionamento intellettuale.

¹¹ Quanto segue riprende alcune pagine di Vianello, 2007.

¹² La trattazione dà per scontato che si sa cosa è la teoria della mente e si conoscono le famose “storie” usate al riguardo. Nel testo si danno alcune spiegazioni solo per “richiamo” di cose conosciute. Rinvio i presunti rarissimi lettori che avessero bisogno di informazioni di base a Vianello, 2004 e a Vianello, 2008.

i pensieri degli altri e di anticiparne i sentimenti e le risposte, mentre lei, pur cercando di evitare di infastidire le altre persone, non vi riusciva mai. Diceva la cosa sbagliata o faceva la cosa sbagliata e se ne accorgeva solo dopo che la persona si era arrabbiata o offesa.

Il deficit autistico sembra caratterizzato anche da prestazioni particolarmente carenti nel campo delle “teoria della mente”.

Un limite di queste ricerche è dato dal fatto che considerano solo una minoranza degli individui con disturbo autistico e cioè quelli con ritardo mentale meno grave e funzionamento intellettivo equivalente a bambini di almeno tre o quattro anni.

Vi sono ricerche (Boscariol e Surian, 1997; Surian, 2002) che non confermano l'ipotesi di un unico deficit cognitivo in grado di spiegare l'intera patologia autistica. Ulteriori deficit, tra cui quelli riguardanti le funzioni esecutive, spiegherebbero le difficoltà delle persone con disturbo autistico nel controllo e nel monitoraggio delle proprie azioni (non spiegate dal deficit in “teoria della mente”).

Le funzioni esecutive, mediate dai lobi frontali del cervello, comprendono in particolare:

- il controllo degli impulsi;
- l'inibizione di risposte non adeguate;
- la pianificazione;
- la ricerca sistematica;
- i ragionamenti flessibili.

Queste funzioni (anche se non solo queste) sarebbero carenti nel disturbo autistico (Cumine, Leach e Stevenson, 2000).

Anche in questo caso sono scarsamente valutati gli individui con disturbo autistico e ritardo mentale grave.

Consideriamo, infine, le proposte di Uta Frith. Secondo lei il nucleo delle difficoltà autistiche è costituito “dall'incapacità di mettere insieme le informazioni in modo da generare idee coerenti e significative. C'è una falla nella predisposizione della mente a dare un senso al mondo” (1989, pag. 232). L'aspetto cruciale sarebbe costituito da una disfunzione che comporta carenze nella ricerca di coerenza fra le informazioni.

Le tre ipotesi di deficit cognitivo (teoria della mente, funzioni esecutive, coerenza centrale) non si escludono a vicenda e non escludono ulteriori altre carenze.

Passiamo ora al secondo tipo di contributi a cui abbiamo accennato nella presentazione del paragrafo. Lincoln, Allen e Kilman (1995) hanno analizzato i risultati di 12 ricerche (compiute fra il 1975 e il 1990, su 183 partecipanti di età media per singola ricerca compresa fra 7 e 27 anni) sulle prestazioni alle scale Wechsler delle persone con autismo. I QI totali medi di tutte le ricerche sono superiori a 70. I QI di performance risultano in 7 ricerche su 12 superiori a quelli verbali di almeno 10 punti. Nelle altre cinque le differenze sono inferiori e comunque, a parte un caso, a favore dei QI di performance. Questo confermerebbe che le prestazioni verbali sono per questi individui un punto di debolezza nel profilo cognitivo. Secondo gli autori, più appropriato è un confronto basato sull'analisi fattoriale (Kaufman), distinguendo tre fattori:

- fattore 1 (comprensione verbale): cultura generale, vocabolario, comprensione generale e analogie;
- fattore 2 (organizzazione percettiva): completamento di figure, riordino di figure, disegni con cubi, ricostruzione di figure;
- fattore 3 (capacità di concentrazione): ragionamento aritmetico, memoria di cifre e codifica.

Il confronto dei punteggi considerando i fattori evidenzia che i punteggi medi del fat-

tore di comprensione verbale sono molto inferiori a quelli del fattore di organizzazione percettiva. Questa analisi conferma che la comprensione linguistica è un punto di debolezza, ma anche che l'organizzazione percettiva è un punto di forza (rispetto alla capacità di concentrazione, con punteggi intermedi).¹³

I dati di cui sopra sono interpretabili anche distinguendo fra le attività che richiedono soprattutto memoria sequenziale e quelle che richiedono memoria simultanea. Questo confronto evidenzia prestazioni inferiori nelle prove che richiedono memoria sequenziale.

In che modo pensano le persone autistiche? Una testimonianza: Temple Grandin

“Io sono una persona autistica ad alto funzionamento, conduco una fortunata attività di progettazione di attrezzature per il bestiame e lavoro come insegnante presso l'Università dello Stato del Colorado. Negli ultimi sette anni ho scritto pubblicazioni e tenuto conferenze sulla mia esperienza con l'autismo: posso illustrare un punto di vista unico, combinando la conoscenza scientifica con l'esperienza personale.” (Grandin, 1995)

Così inizia uno scritto di grande interesse di Temple Grandin.

A suo avviso, a parte le situazioni dovute a particolari disturbi neurologici (ad esempio sindrome di Rett e di X fragile) i vari tipi di autismo possono essere collocati in un continuum che ha ad un estremo le situazioni più gravi e all'altro quelle caratterizzate da miglior funzionamento cognitivo. Secondo lei gli individui più gravi sono caratterizzati da ritardo mentale dovuto a problemi di elaborazione sensoriale, mentre gli individui che si trovano all'altro estremo sono caratterizzati da concretezza e rigidità di pensiero.

Le forme più gravi di autismo sarebbero quindi dovute a confusione di rumori e iperattivazione. La Grandin preferisce definire questi individui come regressivi/epilettici in quanto dà molta importanza al fatto che per alcuni di loro vi è una regressione nel funzionamento dopo un periodo (fino a 18-24 mesi circa) almeno apparentemente normale e sarebbe spesso presente epilessia.¹⁴ Nel descriverli enfatizza il ruolo delle difficoltà sensoriali attribuendo loro ipersensibilità percettiva, confusione e mescolamento percettivo. Essa afferma che mentre gli individui con autismo ad alto funzionamento, tra cui lei stessa, sono in grado di seguire contemporaneamente stimoli visivi e uditivi, molti altri individui con autismo (sempre più man mano che ci si allontana dal polo degli individui con miglior funzionamento) confondono gli stimoli visivi, uditivi e tattili. Esempi: un contatto tattile provoca sensazioni simili a suoni; i suoni sono interpretati come colori.¹⁵

¹³ Gli autori concludono il loro contributo affermando che i dati a disposizione “forniscono un ulteriore elemento a sostegno delle prove di un deterioramento cognitivo specifico che coinvolge funzioni per le quali si reputa specializzata la regione frontale temporale dell'emisfero sinistro.” (pag. 128)

¹⁴ Un confronto con quanto proposto nel DSM-IV TR porta a pensare che la Grandin si riferisca soprattutto al Disturbo disintegrativo dell'infanzia (essa scrive proprio di regressione dopo i 18-24 mesi e non prima). Esso tuttavia è più raro del Disturbo autistico e non giustificerebbe l'attribuzione a tutte le forme gravi di autismo dell'etichetta “regressivo”. Un'altra ipotesi è che una regressione a 18-24 mesi porti comunque ad una diagnosi di Disturbo autistico e che solo se la regressione è ancor dopo si può far diagnosi di Disturbo disintegrativo dell'infanzia. Nel DSM-IV TR è scritto “almeno due anni di sviluppo normale”. Ritengo che la Grandin abbia sottovalutato la presenza di molti bambini con autismo e senza una vera e propria regressione nello sviluppo (ad esempio che non hanno mai parlato). Forse ha attribuito troppa importanza anche alla presenza di epilessia (non presente in molte persone con autismo e ritardo mentale).

¹⁵ Grandin cita anche Donna Williams, una donna con autismo, che secondo lei si colloca in posizione

Nel descrivere le situazioni ad alto funzionamento, come detto, la Grandin parla di concretezza e rigidità di pensiero. Essa si riferisce a: mancanza di senso comune (essere grandi esperti di computer, ma non saper utilizzare il denaro) e a difficoltà di generalizzazione (vedi la citazione più avanti).

Nel descrivere il proprio modo di pensare la Grandin afferma di appartenere alla categoria di persone che ha un pensiero visivo (e di essere estremamente carente in quello verbale) e ritiene che gran parte delle persone con autismo ad alto funzionamento pensino visivamente come lei.¹⁶ Sono note le capacità di queste persone di disegnare (ad esempio edifici visti una o due volte) con dovizia di particolari (come in una fotografia).¹⁷

“Il linguaggio e le parole sono modalità di pensiero che mi sono estranee; tutti i miei pensieri sono come la presentazione, nella mia mente, di diverse videocassette. Prima di indagare su come pensano le altre persone, io credevo che tutti pensassero per immagini. Nelle conferenze e durante viaggi di affari ho chiesto a centinaia di persone di eseguire un piccolo test inerente al modo in cui esse accedevano alle informazioni immagazzinate nella loro memoria. Quando accedo ai miei ricordi, vedo diversi video di gatti specifici o di chiese che ho visto realmente. Molte altre persone riferiscono di vedere immagini visive, ma indagini più approfondite indicano che nella maggior parte di loro le immagini sono molto più vaghe e generalizzate rispetto ai vividi video che io immagino. Essi avevano invece una sorta di abbozzo generico e generalizzato del campanile di una chiesa o di un gatto qualsiasi [...] Il mio concetto di gatto o di campanile si basa su una serie di video dei gatti o dei campanili che ho realmente incontrato. Io, per disporre del concetto corretto di gatto o di chiesa, ho bisogno di incontrarne diversi tipi per riempire la mia biblioteca mentale di video: non possiedo cioè un concetto generalizzato del gatto.” (pp. 162-163)

La Grandin afferma di non avere una memoria basata sul linguaggio. Per capire la parola “sopra” lei visualizza un cane che salta sopra un recinto. Per ricordare ciò che ha letto, riprende la pagina letta fotografata nella memoria e se la rilegge, traducendo il contenuto in immagini visive. Ovviamente questo richiede molto tempo. Come si può constatare (vedi paragrafo precedente) siamo di fronte a modalità di procedere cognitivo molto più simultaneo che sequenziale.

Per memorizzare una parola la Grandin deve vederla scritta. In questo modo, sostenuto visivamente, riesce a recuperarla. Secondo lei le persone con autismo imparano più facilmente le parole, come gran parte dei sostantivi, che hanno un corrispettivo in termini di immagini. Una conversazione verbale può essere per la Grandin molto faticosa, in quanto parole, frasi e periodi devono essere convertiti in immagini.

intermedia nel continuum da lei proposto. In particolare riporta una conversazione in cui Donna Williams le diceva che faceva fatica ad individuare i confini del proprio corpo e si chiede se la tendenza di alcune persone con autismo a toccare spesso se stessi o gli oggetti indichi il tentativo di stabilire i confini fra il proprio corpo e gli oggetti. Di Donna Williams dice inoltre che le ha spiegato come lei riuscisse ad usare solo (o quasi) un canale percettivo alla volta: ad esempio se guardava un gatto che le saltava in grembo, non riusciva più ad ascoltare un amico che le parlava.

¹⁶ Questo è coerente con quanto presentato nel paragrafo precedente, da cui risulta che le prestazioni verbali sono un punto di debolezza nei disturbi pervasivi dello sviluppo.

¹⁷ La Grandin dà molta importanza ai dati che sottolineano l’immaturità del cervelletto e anomalie del peduncolo cerebrale. Riferisce inoltre che scansioni MRI hanno evidenziato che anche il suo cervelletto è il 20% più piccolo della norma.

Per la Grandin comprendere il pensiero astratto è molto impegnativo, in quanto tutto deve essere associato ad immagini. I concetti di giustizia e di verità sono da lei visualizzati con le immagini di un tribunale o di se stessa che giura su una Bibbia.

Molto interessante è anche quanto viene scritto a proposito delle relazioni sociali. La Grandin sostiene che alle persone con autismo mancano le basi sociali della comunicazione: esse devono supplire con la logica e imparare le tante regole della vita sociale. Non risulta tuttavia chiaro se questa è ritenuta una conseguenza del modo di pensare tipico dell'autismo o qualcosa di ulteriore.

Lei scrive che anche se pensa visivamente ha difficoltà a riconoscere i volti (e a disegnarli, pur essendo molto brava nel disegno geometrico, anche prospettico). Di nuovo possiamo chiederci se si tratta di un tratto aggiuntivo o riconducibile alle difficoltà già descritte. Secondo lei potrebbe essere dovuto al fatto che le persone con autismo tendono ad evitare il contatto oculare.

“Io provo sicuramente emozioni. [...] Quando ero piccola e gli altri bambini mi prendevano in giro, provavo molto fastidio e diventavo di cattivo umore. Traggo molta soddisfazione emotiva dalla mia carriera di progettista di attrezzature per il bestiame e quando un attrezzo che ho progettato piace al cliente ne sono felice. [...] Se uno degli oggetti che ho progettato non funziona o un cliente mi critica ingiustamente io ne soffro e divento depressa. [...] Io ricevo forte gratificazione emotiva nel fare qualcosa di importante per la società. [...] Aiutare le altre persone con autismo e i loro genitori mi fa sentire bene. Quando persone importanti nella mia vita muoiono, divento molto triste e spesso quando guardo film tristi piango.” (pag. 170)

La Grandin considera anche i casi in cui le sembra di essere emotivamente diversa dalla normalità: non provare mai shock (arrabbiatura e tristezza, ma non a livello insopportabile), non sentire il suo ragionamento guidato dall'emotività, non conservare nella memoria la notevole intensità di alcune emozioni. Addirittura essa sostiene di poter accedere a tutti i suoi ricordi (di non essere soggetta al meccanismo della rimozione), in quanto nessuno è legato a contenuti emotivi così forti da impedirne il recupero.

Educazione e trattamento

Può essere opportuno iniziare con una citazione.¹⁸

“Anzitutto un bambino autistico ha bisogno di amore, proprio come chiunque altro. [...] Sarebbe desiderabile che fosse fornito un ambiente strutturato, senza badare all'età e al livello intellettuale. [...] Un approccio all'insegnamento che sia fermo, tranquillo e rassicurante va bene per i bambini autistici nello stesso modo in cui è raccomandabile per qualsiasi altro bambino. Gli insegnanti dotati sono un lusso raro, ma se persone del genere si prendono cura di un bambino autistico l'effetto può essere eccellente. Possono essere insegnate molte cose, nei limiti delle capacità del bambino: il linguaggio, il comportamento sociale, le abilità scolastiche, conoscenze sul mondo, le tecniche artistiche, la cura della casa e della salute e specifiche abilità lavorative.

Nella mia personale esperienza sono stata colpita dalla capacità e dalla devozione di molti

¹⁸ Presente anche in Vianello, 2008.

genitori, insegnanti e terapisti che hanno ottenuto risultati pur senza credere nei miracoli. Posso anche comprendere come dei genitori disperati siano stati catturati da "campagne" pubblicitarie che costituiscono solo un danno per la riabilitazione. Va ricordato che questo, dopotutto, è un affare di miliardi.

Ci vuole ancora molto perché si arrivi a formulare raccomandazioni precise basate su una solida base scientifica. Non possiamo attendere una pillola magica o una scorciatoia segreta verso la normalità. È invece ancora una buona idea quella di proseguire con i migliori metodi disponibili di educazione e cura. È altresì necessario considerare criticamente quei trattamenti che si basano su fondamenti cosiddetti scientifici, ma non dimostrati e che fanno un gran danno senza aiutare affatto il bambino. Quando l'efficacia e il successo sono garantiti da persone di successo, allora è chiaro che mancano le prove scientifiche! [...]

Questo deficit è di natura più simile alla cecità o alla sordità che, diciamo, alla timidezza. Immaginate di crescere un bambino cieco senza che vi rendiate conto che è cieco. È facile che ci si spazientisca con un bambino che urla continuamente le cose! Un bambino non apprende bene da un insegnante impaziente o nervoso. Quindi è importante per tutti gli insegnanti, i terapisti, i genitori e gli amici avere una qualche conoscenza della natura del deficit." (1989; pp. 226-227)

Molteplici sono gli approcci abilitativi ed educativi. Il più famoso è il metodo TEACCH (Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped Children), utilizzato da più di 40 anni, nato in Carolina del Nord e diretto da Eric Schopler.¹⁹

Invece di fornire un elenco di metodi di intervento²⁰, mi sembra opportuno proporre alcune riflessioni di base.

1. Ogni intervento richiede innanzitutto il coordinamento di tre diversi tipi di conoscenze: lo sviluppo normale, quello degli individui con ritardo mentale (per la grande maggioranza dei casi) e quello che caratterizza i disturbi pervasivi dello sviluppo (funzionamento cognitivo, socializzazione, comunicazione, interessi). Non si può essere esperti di disturbo autistico, senza conoscere molto bene lo sviluppo tipico e quello in caso di ritardo mentale.
2. Poiché è fondamentale un programma mirato che veda il coinvolgimento di familiari, insegnanti e operatori sociosanitari, è necessario un operatore che si assuma la responsabilità di seguire il caso per favorire la definizione del programma, il suo monitoraggio e il coinvolgimento di tutti.
3. È utile un ambiente strutturato e familiare, che non solo sia fonte di tranquillità, ma che in quanto conosciuto costituisca lo "sfondo" che meglio permette la comunicazione. Questa condizione, facilmente realizzabile negli ambienti in cui si fa abilitazione, costituisce una autentica sfida (da cogliere) nell'ambiente scolastico se si cerca, come è auspicabile, di far restare l'allievo con disturbo pervasivo dello sviluppo il più possibile in classe. L'obiettivo di eliminare le fonti di distrazione può essere irraggiungibile in una classe attiva. Risulta allora cruciale creare punti di riferimento stabili e sempre

¹⁹ Per approfondimenti si può iniziare, in lingua italiana, con Schopler, E., Mesibov, G. B. (1995), Maurice, 1996; Cumine, Leach, Stevenson, 2000.

²⁰ In Cumine, Leach e Stevenson (2000) oltre al metodo TEACCH, ne sono descritti altri 12, basati ad esempio sull'interazione intensiva, sulla musica, sull'uso di figure per comunicare, sulle metodiche comportamentali, sul coinvolgimento soprattutto dei genitori, sul lavoro di gruppo, sul training di integrazione uditiva, su particolari diete, farmaci e lenti colorate.

raggiungibili: uno o più contenitori dove prendere o porre i simboli, un luogo riservato dove si trovano le figure critiche. Cruciale può essere il ruolo dell'insegnante di sostegno nel suo essere non elemento di separazione (segue solo/a il bambino), ma strumento attivo per recuperare i punti di riferimento che rendono l'ambiente familiare e quindi proprio, non sconosciuto.

4. Rispetto a molte situazioni di ritardo mentale (almeno quelle non gravi) è necessaria una competenza specifica nelle modalità di comunicazione aumentativa e alternativa, al fine di ovviare alle (spesso gravi) carenze linguistiche con comunicazioni che si realizzano con la mediazione di figure (ad esempio la figura di un bicchiere d'acqua per comunicare che si ha sete), simboli (di cibo, ad esempio) o azioni (ad esempio mettere un gettone in un contenitore per far capire che si è finito un compito o prenderlo per far capire che lo si vuol iniziare e si ha bisogno del materiale).
5. Importante è anche la strutturazione delle attività tipiche (ad esempio mettere degli oggetti nei propri contenitori) con comportamenti, figure o simboli che danno i tempi dell'inizio, del lavoro e della fine. Questo riduce l'imprevedibilità e scandisce il dosaggio delle energie.
6. È necessaria esperienza, competenza e sensibilità particolare per dare significato a molti comportamenti che sembrano assurdi e non collegati con il contesto. Sono opportuni alcuni esempi, ripresi (molto semplificati) da Cumine, Leach e Stevenson (2000).
Justin, di 3 anni, non riuscendo a comunicare, sbatteva la testa al fine di far cessare situazioni per lui fonte di stress.
Bashar, di 3 anni, metteva in atto comportamenti come far cadere le piante dal davanzale perché disorientato da troppa luminosità e da colori troppo vivaci nelle stanze dell'asilo nido.
Joshua, di 5 anni, voleva scappare dalla scuola perché non riusciva a sostenere le relazioni sociali con i compagni.
7. Si deve considerare con attenzione l'ipotesi che l'allievo con disturbo autistico rischi di essere disturbato da quello che per lui può essere un "bombardamento sensoriale", mentre per altri richiede un semplice coordinamento di percezioni legate a sensi diversi.
8. Si deve tenere nella più ampia considerazione la possibilità che il linguaggio verbale sia per la persona con autismo molto impegnativo. Ad esempio bisogna fare attenzione a non parlargli troppo e/o troppo velocemente.
9. Come emerso nei paragrafi precedenti il comportamento dell'individuo con autismo non deve ingannare e non deve portare a sottovalutare (ma nemmeno sopravvalutare) la presenza di emozioni e sentimenti per molti aspetti paragonabili ai nostri.
10. Fondamentale è il counselling alle famiglie: mirato e continuo. Mi sembra opportuno sottolinearlo, perché mi pare che nella prassi italiana, rispetto all'intervento diretto con il bambino o il ragazzo, esso sia molto sacrificato.²¹

²¹ Ho cercato di considerare in questo elenco solo punti critici e specifici. Ho evitato, credo opportunamente, molte altre riflessioni, valide per ogni intervento educativo o abilitativo (ad esempio considerare l'importanza dell'autostima, proporre compiti adeguati alle possibilità, quando utilizzare opportune tecniche di rinforzo) o per il ritardo mentale in generale (considerare che l'area di apprendimento potenziale è minore che nei normodotati, che le aspettative di successo sono inferiori ecc.).

Capitolo 5

**SINDROMI GENETICHE CAUSA DI RITARDO MENTALE
E DI FUNZIONAMENTO INTELLETTIVO LIMITE**

Le disabilità intellettive possono essere causate sia da fattori biologici (genetici e non) che ambientali.

Nelle pagine che seguono presenteremo le sindromi genetiche causa di ritardo mentale e di funzionamento intellettivo limite più frequenti e conosciute. In queste pagine introduttive al capitolo ci sembra opportuno un cenno alle cause non genetiche.¹

Il ritardo mentale (e più in generale le disabilità intellettive) può essere causato da fattori biologici non genetici. Tra i rischi prenatali vi sono rosolia, toxoplasmosi, sifilide e citomegalovirus (sono noti i gravi effetti sul feto della rosolia durante la gravidanza). Anche l'incompatibilità (RH o ABO) del sangue materno e fetale può produrre ritardo mentale.

Gravidanza, parto, condizioni mediche nei primi anni di vita possono essere causa di danno cognitivo. Un ruolo negativo è svolto dalle droghe, dall'alcol e dal tabacco assunti dalla madre; tra i rischi perinatali vi sono quelli dovuti a prematurità e asfissia; tra quelli postnatali vi sono encefalite, meningite (infiammazioni del cervello o delle membrane che lo rivestono), traumi e tumori cerebrali, incidenti cerebrovascolari e avvelenamenti (ad esempio da piombo o da metilmercurio).

Una casistica ampia riguarda i rapporti fra lesioni cerebrali e ritardo mentale.

Anche malnutrizione e gravi carenze educative possono produrre ritardo mentale (Baroff, 1986). I ritardi mentali dovuti a gravi carenze a livello educativo o socioculturale costituiscono una minoranza e sono progressivamente diminuiti in tutto il mondo. Tali fattori più facilmente sono responsabili di profili di "funzionamento intellettivo limite" (con QI fra 71 e 84) o di "disturbi nello sviluppo della personalità" piuttosto che di un vero e proprio "ritardo mentale". Studi condotti negli Stati Uniti (Baroff, 1986) avevano comunque evidenziato in passato che gravi carenze educative (e in particolare livelli di intelligenza della madre al di sotto del QI 70) in media causavano un ritardo quantificabile attorno ai 15-25 punti in QI e avevano legittimato l'avvio di imponenti programmi preventivi.

La recente ricerca sul genoma umano ha permesso di stabilire, per molte sindromi genetiche causa di ritardo mentale, quali sono le anomalie genetiche (ad esempio la trisomia – presenza di tre cromosomi invece di due – o la delezione – cioè perdita, carenza) coinvolte e quali cromosomi sono interessati. Per altre sindromi il coinvolgimento genetico è più o meno plausibile. Lo schema che segue presenta le sindromi di cui sono conosciute le anomalie genetiche e cromosomiche e successivamente le altre anomalie genetiche.

Nei casi in cui la stessa sindrome può essere causata da anomalie in più di un cromosoma ci è sembrato opportuno inserirla più volte (sindrome di Laurence Moon, sclerosi tuberosa, sindrome di Patau, neurofibromatosi, sindrome di Sanfilippo).

¹ Ripreso da Vianello, Lanfranchi e Cornoldi, 2007 (in Cornoldi, a cura di) e da Vianello, 2008.

Cromosoma 3	Sindrome di Laurence Moon
Cromosoma 4	Sindrome di Wolf
Cromosoma 5	Sindrome 5p- (o del "cri du chat") Sindrome di Cornelia de Lange
Cromosoma 7	Sindrome di Williams
Cromosoma 8	Sindrome da trisomia 8 Sindrome di Kabuki
Cromosoma 9	Sclerosi tuberosa Sindrome da delezione del braccio corto del cromosoma 9
Cromosoma 11	Sindrome di Laurence Moon
Cromosoma 12	Fenilchetonuria Sindrome di Sanfilippo Sindrome di Noonan
Cromosoma 13	Sindrome di Patau Sindrome di Wilson
Cromosoma 14	Sindrome del cromosoma 14 ad anello e altre anomalie
Cromosoma 15	Sindrome di Angelman Sindrome di Prader-Willi Sindrome da trisomia del cromosoma 15 Sindrome del cromosoma 15 ad anello Sindrome di Patau Sindrome di Laurence Moon
Cromosoma 16	Sindrome di Rubinstein-Taybi Sclerosi tuberosa Sindrome di Laurence Moon
Cromosoma 17	Sindrome di Sanfilippo Sindrome di Smith-Magenis Neurofibromatosi di tipo 1
Cromosoma 18	Sindrome di Edwards Sindrome con cromosoma ad anello Sindrome da delezione del braccio corto del cromosoma 18
Cromosoma 19	Sindrome di Steinert
Cromosoma 21	Sindrome di Down
Cromosoma 22	Sindrome 22q- o velocardiofaciale Neurofibromatosi di tipo 2
Cromosomi sessuali (a fenotipo sia maschile sia femminile)	Sindrome dell'X fragile

	Sindrome di Rett Sindrome di Lesch-Nyhan Sindrome di Lowe Sindrome ATR-X
Cromosomi sessuali (a fenotipo femminile)	Sindrome di Turner Sindrome XXX Sindrome XXXX Sindrome XXXXX Sindrome di Hunter Sindrome di Aicardi
Cromosomi sessuali (a fenotipo maschile)	Sindrome di Klinefelter (XXY, XXYY, XXXXY) Sindrome XYY
Distrofia muscolare di Duchenne Galattosemia Mucopolisaccaridosi Sindrome di Hurler Sindrome di Sly Sindrome di Ito Sindrome di Smith-Lemli-Optiz Sindrome di Soto	

La sindrome genetica più famosa causa di ritardo mentale è la sindrome di Down. Ve ne sono tuttavia molte altre. Ne sono state descritte più di 750. Considerando le 27 più conosciute risulta (2008) che circa lo 0,26% (quindi una persona ogni 400) della popolazione ha ritardo mentale a causa di una di queste sindromi, ma non si può escludere che questa percentuale aumenti con la scoperta della base genetica di altre sindromi. Poiché molto trascurata è la ricerca sul funzionamento intellettuale limite, non abbiamo sufficienti dati relativamente agli effetti ambientali, biologici non genetici e genetici sulle disabilità intellettive non così gravi come il ritardo mentale. Si può tuttavia presumere che le persone in questa situazione siano assai più di quelle con ritardo mentale.

Alcune sindromi sono caratterizzate da un decremento del QI con il passare degli anni (anche se l'età mentale può continuare a crescere). Questo avviene ad esempio per la sindrome di Down. Nei primi 3 anni di vita il QI medio è attorno a 60-70, mentre a 18 anni esso tende ad essere inferiore a 40. Questo implica che i bambini piccoli con sindrome di Down con un QI maggiore di 70 sono più di quelli che hanno una età compresa fra i 16 e i 18 anni. Nella tabella allegata abbiamo cercato di inserire un dato medio, che di norma si riferisce al periodo di età fra i 10 e i 14 anni.

Ogni sindrome genetica causa di ritardo mentale tende ad avere caratteristiche peculiari. A titolo esemplificativo ricordiamo quanto segue: nella sindrome di Williams le prestazioni linguistiche sono spesso assai migliori di quelle visuo-spaziali (Crisco, Dobbs e

Mulhern, 1988; Vicari, Brizzolara, Carlesimo, Pezzini e Volterra, 1996; Jarrold, Baddeley e Hewes, 1998); la sindrome di Prader-Willi è caratterizzata da iperfagia (molti di loro a causa di ciò diventano obesi) (Saunders, 2000); le persone con la sindrome di Smith-Magenis e di Lesh-Nyhan sono spesso aggressivi verso di sé e verso gli altri (O'Brien e Yule, 1995; Dykens et al., 2000); gli individui con la sindrome di Rett hanno spesso tratti autistici (Antonietti, Castelli, Fabio e Marchetti, 2003).

Nelle tabelle "Incidenza di varie sindromi genetiche causa di ritardo mentale" e "Incidenza di varie sindromi genetiche causa di ritardo mentale (in ordine di frequenza di individui con $QI < 70$)" sono sintetizzati dati ricavati da centinaia di studi. Sono opportune alcune indicazioni per la lettura, precisazioni e sintetici commenti.

L'incidenza è calcolata con riferimento a 100.000 nati vivi. 597, corrispondenti allo 0,60%, sono affetti da una sindrome genetica che può causare in modo significativo ritardo mentale.

La terza e la quarta colonna delle tabelle ($QI < 70$ e $QI > 70$) evidenziano quale è il rischio di ritardo mentale per ogni sindrome. Per alcune tale rischio tende al 100% (ad esempio per le sindromi di Angelman, Patau, Rett, 5p-, Lesh-Nyhan, S. Filippo), per altre il rischio è comunque molto alto, anche se inferiore a 100 (ad esempio per la sindrome di Down, di Williams, velocardiofaciale, di Edwards, di Smith-Magenis, di Cornelia de Lange, di Hurler, di Rubinstein-Taybi, di Prader-Willi e per la sclerosi tuberosa), per altre ancora solo una minoranza delle persone con questa sindrome hanno ritardo mentale (ad esempio per le sindromi di Klinefelter, XXX-XXXX-XXXXX, Noonan, Turner). Si può notare che nel complesso meno del 50% di tutte le persone affette dalle sindromi genetiche prese in considerazione presenta anche ritardo mentale (257 persone su 100.000, cioè lo 0,26%). Si può sottolineare che in questo 0,26% la sindrome più rappresentata è la sindrome di Down (98 su 257, cioè più di una persona su 3), seguita dalle sindromi velocardiofaciale, Noonan, X fragile, Sclerosi tuberosa.

Le due ultime colonne distinguono i maschi dalle femmine. Alcune sindromi colpiscono esclusivamente o prevalentemente i maschi: le sindromi di Klinefelter, di X fragile, di Edwards, di Lesh-Nyhan e la distrofia muscolare di Duchenne. Per altre avviene il contrario: le sindromi di Turner, XXX-XXXX-XXXXX e Rett. Nel complesso maschi e femmine sono ugualmente colpiti (13% e 13%). Si tratta di un dato interessante, in contrasto con quello che riguarda il ritardo mentale in generale (cioè dovuto anche a cause biologiche non genetiche e a cause ambientali), che è invece caratterizzato dal fatto che i maschi sono più delle femmine.

Nell'ultima riga sono considerate insieme sindromi molto rare, in cui l'incidenza è uguale o inferiore a 1 individuo ogni 200.000 nati vivi.

In vari casi i risultati delle ricerche sono fra loro discordanti. Questo è dovuto a più fattori. A titolo esemplificativo basti pensare che l'incidenza della sindrome di Down in Ungheria è (o almeno è stata in un recente passato) 4 volte superiore a quella che si ha in Irlanda (anche perché molto diverso è il ricorso all'interruzione della gravidanza). Nel compilare questa tabella è risultato necessario effettuare una stima che permettesse di esprimere i risultati con un solo numero. Chiari sono i limiti di tale operazione, ma il suo scopo è dare una visione generale della situazione, rinviando alle varie sezioni sulle sindromi specifiche per le doverose distinzioni.

Questa tabella è destinata ad essere aggiornata spesso, sulla base dei dati nuovi offerti dalle ricerche. Per l'aggiornamento si veda il sito www.disabilitaintellettive.it.

Tabella 5.1 – Incidenza di varie sindromi genetiche causa di ritardo mentale

SINDROME	Su 100.000	QI<70	QI>70	M CON QI<70	F CON QI<70
Down	100	98	2	49	49
Klinefelter	100	10	90	10	0
XXX-XXXX-XXXXX	100	10	90	0	10
Noonan	50	18	32	9	9
Turner	45	5	40	0	5
Distr. Musc. Duchenne	30	3	27	3	0
Neurofibromatosi tipo 1	27	3	24	1,5	1,5
Velocardiofaciale	25	20	5	10	10
X fragile	20	16	4	11	5
Sclerosi tuberosa	14	12	2	6	6
Steinert	12	4	8	2	2
Williams	10	8	2	4	4
Fenilchetonuria	10	5	5	2,5	2,5
Patau	10	10	0	5	5
Rett	8	8	0	0	8
Prader-Willi	7	5	2	2,5	2,5
Angelman	4	4	0	2	2
Edwards	2,5	2	0,5	1,5	0,5
5p-	2,7	2,7	0	1,2	1,5
Smith-Magenis	2	1,8	0,2	0,9	0,9
Galattosemia	2	0,2	1,8	0,1	0,1
Cornelia De Lange	2	1,8	0,2	0,9	0,9
Sotos	1	0,2	0,8	0,1	0,1
Lesh-Nihan	1	1	0	0,9	0,1
Sanfilippo	1	1	0	0,5	0,5
Hunter	1	0,5	0,5	0,25	0,25
Hurler	1	0,9	0,1	0,45	0,45
Rubinstein-Taybi	0,8	0,7	0,1	0,35	0,35
Rare con Rit. Ment.	8	8	0	4	4
Totale	597,00 0,60%	259,80 0,26%	338,20 0,34%	128,65 0,13%	131,15 0,13%

A cura di Renzo Vianello

Fonti principali: Baroff, 1986; Ferri e Spagnolo, 1989; O'Brien e Yule, 1995; Rondal, Perera e Nadel, 1999; Waters, 1999; Dykens, Hodapp e Finucane, 2000; Sanders, 2000; Contardi e Vicari, 2001; Di Nuovo e Buono, 2002, 2004; Bargagna, 2005; Bisiacchi e Negrin Saviolo, 2005; Vianello, 2006

Tabella 5.2 – Incidenza di varie sindromi genetiche causa di ritardo mentale (in ordine di frequenza di individui con $QI < 70$)

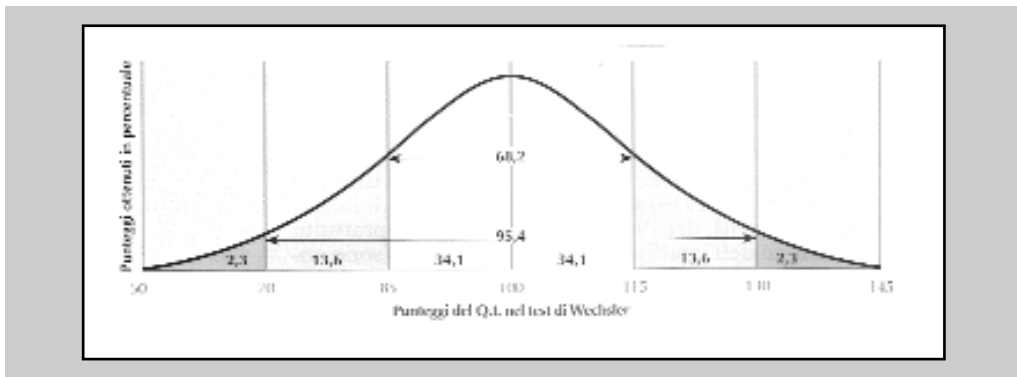
SINDROME	Su 100.000	QI<70	QI>70	M CON QI<70	F CON QI<70
Down	100	98	2	49	49
Velocardiofaciale	25	20	5	10	10
Noonan	50	18	32	9	9
X fragile	20	16	4	11	5
Sclerosi tuberosa	14	12	2	6	6
Klinefelter	100	10	90	10	0
XXX-XXXX-XXXXX	100	10	90	0	10
Patau	10	10	0	5	5
Williams	10	8	2	4	4
Rett	8	8	0	0	8
Prader-Willi	7	5	2	2,5	2,5
Turner	45	5	40	0	5
Fenilchetonuria	10	5	5	2,5	2,5
Angelman	4	4	0	2	2
Steinert	12	4	8	2	2
Distr. Musc. Duchenne	30	3	27	3	0
Neurofibromatosi tipo 1	27	3	24	1,5	1,5
Edwards	2,5	2	0,5	1,5	0,5
5p-	2,7	2,7	0	1,2	1,5
Smith-Magenis	2	1,8	0,2	0,9	0,9
Cornelia De Lange	2	1,8	0,2	0,9	0,9
Lesh-Nihan	1	1	0	0,9	0,1
Sanfilippo	1	1	0	0,5	0,5
Hurler	1	0,9	0,1	0,45	0,45
Rubinstein-Taybi	0,8	0,7	0,1	0,35	0,35
Hunter	1	0,5	0,5	0,25	0,25
Galattosemia	2	0,2	1,8	0,1	0,1
Sotos	1	0,2	0,8	0,1	0,1
Rare con Rit. Ment.	8	8	0	4	4
Totale	597,00 0,60%	259,80 0,26%	338,20 0,34%	128,65 0,13%	131,15 0,13%

A cura di Renzo Vianello. *Fonti principali:* Baroff, 1986; Ferri e Spagnolo, 1989; O'Brien e Yule, 1995; Rondal, Perera e Nadel, 1999; Waters, 1999; Dykens, Hodapp e Finucane, 2000; Saunders, 2000; Contardi e Vicari, 2001; Di Nuovo e Buono, 2002, 2004; Bargagna, 2005; Bisiacchi e Negrin Saviolo, 2005; Vianello, 2006

Funzionamento intellettivo limite (FIL)

Come abbiamo anticipato molto scarsa è la ricerca sul funzionamento intellettivo limite (FIL).² Si tratta di una specie di “limbo” tra normalità e ritardo mentale. Anche il DSM-IV-TR (2000) vi dedica poche righe (6 righe a pag. 786), limitandosi a dire che questa diagnosi può essere formulata quando il QI è fra 71 e 84. Con riferimento alla curva normale dovrebbero trovarsi in questa situazione molti individui: circa il 13,6% (cioè un individuo su 7). Si tratta tuttavia di una stima teorica, che non è stata confermata da appropriate indagini (per quanto riguarda il ritardo mentale la stima teorica è stata per molto tempo fra il 2 e il 3%, mentre i dati emergenti dalla ricerca hanno indicato frequenze inferiori e cioè circa metà). Anche se non esplicitamente indicato dal DSM-IV-TR (2000), ci sembra opportuno che una diagnosi di FIL venga effettuata non solo con riferimento al criterio del QI fra 71 e 84 (o 85), ma anche con riferimento al criterio della presenza di difficoltà di adattamento (utilizzando le stesse categorie del ritardo mentale) e della insorgenza prima dei 18 anni.

Figura 5.1 – L'applicazione della curva normale dei punteggi in QI al ritardo (qui esemplificata con scale con deviazione standard di 15) prevederebbe il 13,6% di individui con funzionamento intellettivo limite (QI fra 70 e 85) e il 2,3% con ritardo mentale (QI<70). I dati epidemiologici relativi al ritardo mentale non confermano questa previsione e fanno ipotizzare una distribuzione non normale (almeno nella estremità inferiore della curva)



Come il ritardo mentale, il funzionamento intellettivo limite non è una sindrome, ma un “risultato” finale di cause fra loro diverse. Nel caso del ritardo mentale, si specifica che non si tratta di semplici prestazioni cognitive basse (DSM-IV-TR, 2000), ma di prestazioni cognitive dovute a processi patologici che comportano inadeguato funzionamento del sistema nervoso centrale. In assenza di indicazioni relativamente al funzionamento intellettivo limite ci si può chiedere se un tale criterio è opportuno anche in questo caso. La risposta ci sembra non semplice e ha alla base un ragionamento di questo tipo: il ritardo mentale non è considerato una situazione “normale” di funzionamento

² Questa parte è ripresa da Vianello, Lanfranchi e Cornoldi, 2007 (in Cornoldi, a cura di).

cognitivo basso, ma una situazione patologica, per quanto dovuta a cause diverse: un danno genetico o biologico di altro tipo, una grave carenza ambientale ecc. In altre parole non ci si limita a sottolineare che l'intelligenza, come molte altre variabili quali l'altezza o il peso delle persone, si distribuisce in diversa intensità nella popolazione (e la curva normale rappresenterebbe questa distribuzione), ma si ipotizza una qualche influenza patologica sul funzionamento del sistema nervoso centrale. È opportuno utilizzare questo criterio anche per il funzionamento intellettivo limite? Riteniamo che in questo caso esso non sia appropriato e che eventualmente si possa distinguere fra vari tipi di funzionamento intellettivo limite, tra cui uno che potremmo definire "normale", nel senso di non dovuto a processi patologici.

Funzionamento intellettivo limite non dovuto a processi patologici biologici o a svantaggio socioculturale.

Nessuna persona di buon senso dubita del fatto che un bambino nato da due persone particolarmente intelligenti abbia maggiori probabilità (anche se non la sicurezza e ammettendo varie eccezioni) di "ereditare" un buon livello di intelligenza. Analogamente (anche se al proposito vi sono delle resistenze emotive ad accettare tale ragionamento, confermate dalla constatazione di eccezioni), si può pensare il contrario. In questo secondo caso possiamo avere situazioni "naturali" di funzionamento intellettivo limite.

Situazioni prototipiche potrebbero essere quelle rappresentate da Saverio e da Ivano.

Saverio ha 10 anni e frequenta la quinta elementare. Egli ha sempre avuto difficoltà a scuola. I suoi insegnanti dicono di lui che "è lento", che "bisogna avere pazienza con lui e spiegarli le cose più volte degli altri". Anche in prima elementare ha imparato a leggere e a scrivere più tardi degli altri e quando si è chiesto ai genitori se era opportuno fargli ripetere la prima elementare, essi hanno detto che gli insegnanti decidessero pure ciò che ritenevano opportuno. D'altra parte anche i due fratelli più grandi avevano ripetuto la prima e poi avevano imparato a scrivere. Gli insegnanti decisero di promuoverlo, anche perché sul piano disciplinare Saverio si comportava bene: obbediente, sempre disponibile ad accontentare gli insegnanti, mai aggressivo (anzi, faceva fatica a difendersi quando sarebbe stato opportuno). Attualmente legge e scrive come un bambino di terza elementare e notevoli sono le sue difficoltà nella risoluzione dei problemi di matematica. Va un po' meglio nelle operazioni scritte: è lento, ma si applica e alla fine, usando meccanicamente le strategie apprese, ha risultati quasi a livello dei compagni. Proprio in previsione del suo ingresso nella scuola secondaria si è ritenuta opportuna una visita da parte degli operatori della AUSL. Alla WISC Saverio ha ottenuto un QI generale di 78, senza particolari discrepanze. L'aspetto maggiormente evidenziato è stata l'omogeneità del suo profilo: intelligenza verbale, visuospaziale, memoria, linguaggio recettivo e produttivo, adattamento sociale, prestazioni scolastiche sono coerenti e "lievemente in ritardo", senza particolari punti di forza e di debolezza.

Lo psicologo dice che è opportuno aiutarlo il più possibile fino in terza media. Poi, con una buona scuola regionale e l'apprendimento di un mestiere di artigiano o di qualcosa del genere, potrà trovare una sua collocazione sociale. Insomma la "prognosi" non è pessimistica. I genitori non sanno dire queste cose con le parole dello psicologo, ma sono proprio d'accordo.

Ivano ha 14 anni e frequenta la terza classe della scuola secondaria di primo grado. I genitori da sempre hanno notato difficoltà nel figlio. Avendone le possibilità economiche, lo hanno fatto seguire sempre da qualcuno. Quest'anno tuttavia, soprattutto in algebra, il ragazzo fa proprio molta fatica. Fin da piccolo è stato seguito anche dagli operatori della AUSL. Le sue prestazioni alle scale WISC sono state più o meno sempre le stesse: QI generale oscillante fra 77 e 83, senza particolari discrepanze fra il QI verbale e quello di performance. A ben vedere le sue prestazioni scolastiche sono buone rispetto a ciò che ci si potrebbe aspettare dal QI. Anche per questo sono stati esclusi disturbi specifici di apprendimento.

Funzionamento intellettivo limite dovuto a svantaggio socioculturale

In alcuni casi è evidente che la causa (almeno quella principale, anche se non unica) del funzionamento intellettivo limite è un significativo svantaggio socioculturale, come si può vedere anche dal caso seguente.

Artemio è un ragazzo di 12 anni che frequenta la prima classe della scuola secondaria di primo grado. Il suo rendimento scolastico è insufficiente: temi poveri e con vari errori di ortografia, risoluzione di problemi solo a livello di quarta elementare ecc. Sono inoltre presenti difficoltà relazionali nei rapporti con i compagni. Dal test WISC risulta un QI globale di 80, con prestazioni lievemente superiori nel QI di performance, ma in modo non significativo. È sufficiente una breve anamnesi per capire che Antonio risente di un grave svantaggio socioculturale: proviene da una famiglia povera, quinto di sette fratelli, i genitori sono senza istruzione e spesso disoccupati, il ragazzo non è stato quasi mai seguito o aiutato per i compiti scolastici, non vi sono sufficienti stimoli intellettuali a casa.

Anche in questo caso sono soddisfatti i tre criteri proposti per una diagnosi di funzionamento intellettivo limite (QI circa fra 71 e 84, alcune carenze di adattamento, insorgenza prima dei 18 anni). Nella formulazione della diagnosi funzionale è tuttavia essenziale evidenziare che la causa è lo svantaggio socioculturale. Sono in particolare opportune tutte le informazioni che evidenzino, a proposito della zona di sviluppo o di apprendimento prossimale, le differenze rispetto a Saverio e Ivano. Di base Artemio aveva presumibilmente potenzialità di apprendimento superiori a Saverio e Ivano. Anche se non sono a disposizione dati obiettivi al proposito, tutto fa pensare che valutazioni della sua intelligenza nei primi tre anni di vita avrebbero evidenziato una intelligenza normale. Con il passare del tempo le carenze ambientali hanno agito negativamente e in parte ridotto le potenzialità. Ma fino a qual punto? Adeguati interventi educativi e scolastici potrebbero farle ancora emergere, almeno parzialmente? Questa è la domanda cruciale da porsi nei casi di funzionamento intellettivo limite a causa di svantaggio socioculturale.

Talvolta questi casi sono caratterizzati da una traiettoria discendente del QI: nella norma nei primi anni di vita e a livello di funzionamento limite successivamente. In alcuni casi (non frequenti) nella tarda adolescenza o nell'età giovanile e adulta, si può avere un ulteriore abbassamento del QI e una diagnosi di ritardo mentale lieve.

Funzionamento intellettivo limite e disturbi specifici di apprendimento

Consideriamo un caso esemplificativo di una fra le varie possibili interazioni fra disturbi specifici di apprendimento e prestazioni a livello di funzionamento intellettivo limite.

Beatrice ha 9 anni e frequenta la quarta elementare. Gli insegnanti sono molto preoccupati per il suo rendimento scolastico e in particolare per le difficoltà in lettura e scrittura (anche il suo adattamento sociale non è buono: tende a ritirarsi, a non collaborare con i compagni, a deprimersi) e hanno perciò consigliato i genitori di portarla dagli operatori della AUSL per una "visita". Dal test WISC risulta un QI globale di 76, con un QI verbale di 74 e un QI di performance di 81. Ulteriori analisi (che hanno considerato anche i dati emersi nelle prove MT) hanno evidenziato difficoltà notevoli a livello di lettura.

Quale diagnosi è opportuna?

Ci pare che una risposta sia possibile solo approfondendo ulteriormente il caso.

A seconda dei nuovi dati emersi, potrebbe infatti risultare opportuno quanto segue.

1. Una diagnosi solo di disturbo di apprendimento (dislessia) con prestazioni basse ai test non per carenza funzionamento intellettivo, ma per interferenze motivazionali (prodotto indiretto del disturbo di apprendimento).
2. Una diagnosi di funzionamento intellettivo limite a causa degli effetti indiretti del disturbo di apprendimento (non più solo motivazionali, ma con effetti consolidati a livello del funzionamento del pensiero).
3. Una doppia diagnosi di disturbo specifico di apprendimento e di funzionamento intellettivo limite, nel caso si ritenga che le prestazioni intellettive non siano carenti (o solo in minima parte) a causa dei riflessi indiretti della dislessia (abbassamento della stima di sé, rifiuto della scuola ecc.), ma che ci sarebbero state anche in assenza del disturbo di apprendimento.

La pratica clinica invita spesso (ma non sempre) a diagnosi come al punto 1, cioè ad evitare la diagnosi di funzionamento intellettivo limite in presenza di disturbi di apprendimento. Almeno nei primi dieci-dodici anni di vita. Successivamente è maggiore la probabilità di un impoverimento del funzionamento cognitivo che tenda a consolidarsi e autorizzi quindi anche la diagnosi di funzionamento intellettivo limite.

Per evidenziare la complessità della problematica ci sembra opportuno presentare un altro caso.

Giorgio ha 17 anni e frequenta la prima classe di un istituto agrario. Fin da piccolo gli è stato diagnosticato un disturbo di attenzione. Alle scale di Wechsler risulta un QI globale di 78, con un QI verbale di 81 e un QI di performance di 78. Egli è sempre stato molto ben seguito. Dall'ultimo colloquio con lo psicologo, risulta evidente la consapevolezza delle sue difficoltà. La sua verbalizzazione al proposito è chiara: "Ogni tanto la testa mi parte e va per conto suo". "A volte sento che per quanto mi sforzi non riesco a concentrarmi; allora smetto per un po' e poi ritorno a studiare. Ma non posso mai farlo per tanto tempo. Ho bisogno di pause." Dal colloquio con il ragazzo e da quelli con i familiari risulta che nonostante queste difficoltà, il ragazzo è abbastanza sereno e trova motivo di soddisfazione in campi diversi da quelli scolastici. Notevole è ad esempio la sua passione per il basket (e complessivamente discreti i risultati). I genitori sperano che, continuamente seguito, possa essere promosso, ma dicono anche che in ogni caso confidano (e sembrano al proposito abbastanza sereni) che il proprio figlio, da adulto, possa trovare un lavoro adeguato alle sue possibilità, che gli possa comunque dare soddisfazioni: un lavoro in cui è più importante agire che concentrarsi a lungo, imparare con la pratica più che con l'impegno intellettuale. Sia alcuni lavori nell'agricoltura (ad esempio in un vivaio), che alcuni lavori artigianali (ad esempio di falegnameria) potrebbero essere adeguati, soprattutto in un contesto in cui non si opera da soli.

Pur nella complessità della diagnosi sembra più opportuna una classificazione che evi-

denzi sia il disturbo di attenzione che il funzionamento intellettivo limite. In un certo senso si può dire che il disturbo ha ormai prodotto (o almeno produce costantemente) una qualche carenza strutturale nel funzionamento cognitivo del ragazzo, anche se, come anticipato, questo può non pregiudicare un buon inserimento sociale e lavorativo futuro.

Funzionamento intellettivo limite per sindromi genetiche.

Consideriamo altre quattro situazioni (di cui una presentata in modo un po' più ampio).

Carolina è nata alla trentanovesima settimana gestazionale, con minacce di parto prematuro al sesto mese. Alla nascita è stata ricoverata in pediatria per "ipotonia in sofferenza perinatale" e misure corporee piccole rispetto all'età gestazionale. Ecografia cerebrale ed elettroencefalogramma non hanno evidenziato dati anomali. Fino a due mesi e mezzo è stata alimentata con latte materno tramite biberon; successivamente senza difficoltà. La visita fisiatrica ha evidenziato ipoattività, occhi socchiusi, pianto debole e scarsa reazione agli stimoli. A sei mesi è stata diagnosticata la sindrome di Prader-Willi. Carolina ha prodotto prime parole e prime frasi dopo i tre anni. Verso gli 8 anni le sono stati proposti vari test al fine di una valutazione complessiva dello sviluppo cognitivo, adattivo e scolastico. Carolina ha ottenuto alla WISC-R un QI totale di 78 (QI verbale 81, QI performance 77; per i fattori di Kaufman risulta: comprensione verbale QI 82, Organizzazione percettiva QI 79, Capacità di concentrazione QI 71) e alla scala intellettiva OLC (Vianello e Marin, 1997) una età mentale di 5 anni e 9 mesi (spesso una età mentale in OLC maggiore rispetto a quella della WISC-R suggerisce – essendo OLC meno influenzato culturalmente – che l'individuo è stato seguito adeguatamente e ha quindi prestazioni verbali e di performance lievemente superiori rispetto alle potenzialità del suo pensiero logico), presenta un Vocabolario recettivo equivalente a 4 anni e 4 mesi, Vocabolario produttivo equivalente a 4 anni, prestazioni alla Memoria di lavoro (prove Lanfranchi, Cornoldi e Vianello, 2003, 2004, 2006), sia nelle prove verbali che in quelle visuospatiali, corrispondenti (età equivalente) a quelle di un bambino fra i tre e i quattro anni, adattamento sociale (Vineland Adaptive Behavior Scale, Sparrow, Balla e Cicchetti, 2003) equivalente all'età di 5 anni e 7 mesi con le seguenti specificazioni: Comunicazione 7;7; Abilità quotidiane 5;0; Socializzazione 5;5; Abilità motorie 4;3 (chiara l'influenza negativa dell'ipotonia). Negli apprendimenti scolastici (prove MT e ACMT) Carolina presenta: prestazioni in lettura a livello di prima elementare (cinquantesimo percentile del livello intermedio; meglio in accuratezza che in velocità e comprensione); prestazioni nelle abilità matematiche a livello di inizio prima elementare o fine scuola dell'infanzia (perciò inferiori a quelle di lettura e coerenti con l'EM secondo OLC).

Daniele è un ragazzo di 16 anni, che frequenta la prima classe di un istituto commerciale. Egli si applica, si impegna, è molto ben seguito a casa, ma nonostante questo fa molta fatica a scuola. Egli è affetto dalla sindrome di Klinefelter, che comporta ritardo mentale solo in un caso su dieci, ma che può comportare altre difficoltà cognitive. Il suo QI generale è 79.

Emma, a cui è stata diagnosticata la sindrome di Turner, ha 6 anni e frequenta la prima elementare da alcuni mesi. Fa molta fatica nell'apprendimento della lettura e della scrittura. Anche in aritmetica non è al livello dei compagni. Il suo QI generale è di 77.

Franco (17 anni), come il fratello minore è affetto dalla sindrome di Cornelia De Lange. La

diagnosi è stata formulata a 3 anni. Egli presenta molti tratti fenotipici della sindrome. Frequenta la terza superiore. Dall'ultima somministrazione delle scale di Wechsler risulta un QI di 76 (superiore alla media delle prestazioni degli individui con questa sindrome, dato che circa 9 su 10 hanno una diagnosi di ritardo mentale). Fin da piccolo ha evidenziato difficoltà. Ad esempio ha prodotto le prime parole a 2 anni e 6 mesi. Attualmente il linguaggio, le competenze adattive e le prestazioni scolastiche sono complessivamente coerenti con il QI.

In questi quattro casi sembra appropriata la diagnosi di funzionamento intellettivo limite. In particolare si può ritenere che le prestazioni siano dovute ad un carente funzionamento del sistema nervoso centrale per i deficit (e relative disabilità, per quanto lievi) connessi con le sindromi genetiche che abbiamo considerato (rispettivamente, sindrome di Prader-Willi, Klinefelter, Turner e Cornelia De Lange). Può essere opportuno soffermarsi su Carolina. Essa soddisfa i tre criteri del Funzionamento Cognitivo Limite da noi proposti: QI di 78, difficoltà nell'adattamento sociale e insorgenza prima dei 18 anni. A causa di ciò le sue prestazioni scolastiche sono quelle tipiche dei bambini di 6 anni più che di quelle dei bambini di 8. Si può sottolineare che queste prestazioni sono coerenti con un QI di rapporto di 75 ($6/8 \times 100$). Possiamo ulteriormente evidenziare che i deficit connessi alla sindrome, come succede spesso, non sono omogenei, ma danno luogo ad un profilo con punti di forza (ad esempio nella comunicazione valutata dalle scale Vineland) e punti di debolezza (ad esempio nel vocabolario ricettivo, nella produzione linguistica e nella memoria di lavoro). Carolina ha avuto la fortuna di essere ben seguita sia da un punto di vista educativo, che scolastico e abilitativo. Nel caso opposto (cioè se fosse vissuta non in un ambiente arricchito, ma impoverito) avremmo avuto un quadro diverso (ad esempio con una età mentale in OLC superiore a quella del WISC-R) e una probabile diagnosi di Ritardo mentale lieve.

Le quattro sindromi non sono state scelte a caso. Come si può notare dalla tabella riguardante le frequenze, due di queste sono caratterizzate dal fatto che il ritardo mentale è tipico di una minoranza (10% per la sindrome di Klinefelter e poco più per la sindrome di Turner), mentre le altre due sono caratterizzate da frequente ritardo mentale (circa 85% per la sindrome di Prader-Willi e poco più per la sindrome di Cornelia De Lange). Nonostante la diversa frequenza, individui di tutte e quattro queste sindromi possono avere prestazioni tipiche del funzionamento intellettivo limite (e anche individui con prestazioni cognitive tipiche dei normodotati, cioè con QI superiore a 85).³

³ Possiamo chiederci se in Italia gli individui con funzionamento intellettivo limite siano individuati come allievi in situazione di handicap (seguiti anche dall'insegnante di sostegno). Non esiste una risposta chiara a questa domanda, dato che questi individui sono ben poco studiati. L'esperienza ci suggerisce quanto segue. Di norma gli operatori delle ASL di fronte ad una classificazione di funzionamento intellettivo limite non ulteriormente compromessa da altre comorbidità tendono a considerare questi allievi "nei limiti della norma" e a non procedere all'individuazione, cioè a non dichiararli in situazione di handicap (da cui deriva l'utilizzazione dell'insegnante di sostegno). Questo almeno finché essi frequentano la scuola dell'infanzia e quella primaria. La situazione può modificarsi con la frequenza della scuola secondaria. Di fronte alla constatazione di serie difficoltà scolastiche e alle richieste della scuola (direttamente o attraverso i genitori) di un insegnante di sostegno, può esserci l'individuazione di nuove situazioni di handicap. Questo non avviene solo per loro, ma anche per alunni con gravi disturbi specifici di apprendimento. Queste nuove individuazioni possono spiegare anche perché la percentuale di allievi in situazione di handicap nella scuola secondaria di primo grado sia maggiore rispetto a quella della scuola primaria.

Non esistono norme ministeriali che indichino in modo preciso quale debba essere il livello di gravità di una patologia per l'individuazione della situazione di handicap ai fini del sostegno scolastico. La prassi italiana è in evoluzione e disomogenea. Recentemente si assiste ad un notevole aumento delle individuazioni. Tra questi potrebbero esserci sempre più allievi con funzionamento intellettivo limite.

Capitolo 6

LA SINDROME DI DOWN¹

Nel 1866 un medico inglese, H. Langdon Down in un suo sintetico articolo (Down, 1866) descrisse le caratteristiche fondamentali della sindrome facendo riferimento a: faccia ampia, pieghe epicantali (cioè attorno agli occhi), lingua grossa, difficoltà linguistiche e durata della vita più breve. Egli segnalò anche la presenza di una personalità “umorale”, cioè variabile, poco prevedibile e che i progressi che si ottenevano sul piano dell'apprendimento erano instabili, nel senso che potevano essere facilmente perduti.

Nel 1959 Lejeune, Gautier e Turpin pubblicarono l'articolo che rivelava che la sindrome era causata dalla trisomia 21.

Aspetti genetici, fisici, motori e medici*Incidenza e prevalenza*

La sindrome di Down è la causa cromosomica di ritardo mentale più diffusa. Essa interessa tutte le etnie, sia maschi che femmine. Nella maggior parte dei testi dedicati all'argomento si trova indicata un'incidenza di 1:670 (o 700). L'incidenza attuale (o prevalenza alla nascita) è molto varia, con frequenze che vanno da 1/400-500 a 1/1.500-2.000. Notevoli possono essere le differenze fra le nazioni. Le due variabili che si presume incidano di più sono l'interruzione della gravidanza e l'età media della madre (incidenza: 1 su 1.500 circa a 20-21 anni e 1 su 100 a 40 anni). Molti di più sono i concepimenti che riguardano la trisomia 21, dato che 3 casi su 4 circa si concludono con un aborto spontaneo o con la nascita di un bambino/a morto/a.

Si stima che attualmente vi siano in Italia almeno 40.000 persone con sindrome di Down.

¹ Ho meditato a lungo se scrivere questo capitolo o rinviare al mio volume “La sindrome di Down. Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile”. Alla fine ho concluso che non era “elegante” rinviare ad altro volume che il lettore non lo conoscesse. Devo tuttavia riconoscere che per chi ha già studiato quel volume, questo capitolo non aggiunge nulla di nuovo.

Aspetti genetici

La causa genetica della sindrome di Down è la presenza di un cromosoma 21 in più, cioè tre invece dei due soliti.

- La *trisomia piena* è caratterizzata dal fatto che il cromosoma in più è in tutte le cellule del corpo. Essa è presente nel 92-95% circa di tutti i bambini con sindrome di Down. Si utilizzano anche le espressioni Trisomia libera, dato che il cromosoma in più fluttua libero, e Trisomia da non disgiunzione (meiotica).
- La *forma a mosaico* (contraddistinta dal fatto che solo alcune cellule hanno un cromosoma 21 in più) riguarda il 2-4% degli individui con sindrome di Down.
- La *forma con traslocazione non bilanciata* (vedi glossario) del cromosoma 21 interessa il 3-5% (2-3% secondo alcune fonti). Alcuni (circa un terzo) di questi casi sono familiari, cioè la traslocazione non è comparsa accidentalmente, ma è stata trasmessa da un genitore asintomatico (cioè senza sintomi) con una traslocazione bilanciata.
- *Ulteriori forme rare*, in cui è sempre coinvolto il cromosoma 21, sono dovute a differenze cromosomiche come un cromosoma 21 a forma di anello o la presenza di una parte in più di un terzo cromosoma 21 (trisomia 21 parziale).

Aspetti fisici e motori

La sindrome di Down è caratterizzata da:

- occhi a mandorla con pieghe epicantali agli angoli interni;
- testa un po' più piccola e piatta nella parte posteriore;
- viso rotondo con sella nasale larga e appiattita;
- bocca e orecchie più piccole (spesso con lobi assenti);
- lingua grossa e sporgente;
- collo ampio;
- mani corte e larghe (con mignoli inclinati verso l'interno della mano e solco palmare unico in entrambe le mani);
- articolazioni molto flessibili per notevole lassità dei legamenti;
- statura media inferiore alla norma.

Il tono muscolare del neonato con sindrome di Down è caratterizzato, di norma, da "rilassatezza". L'ipotonia muscolare è presente in più del 95% dei casi.

Se consideriamo le tappe fondamentali dello sviluppo motorio nei primi anni di vita, riscontriamo un ritardo mediamente coerente con quello cognitivo.

Condizioni di salute

La sindrome di Down comporta molteplici rischi in termini di salute (Källén, 1989; Zupi, 1989; Rasore-Quartino, 1999; Dykens et al., 2000; Pizzoli, Lami e Stella, 2001; Giorgi, 2005). Difetti cardiaci congeniti sono presenti in circa un individuo su due.

Molta attenzione deve essere dedicata, fin dai primi anni di vita, al controllo regolare della vista, dell'udito, del funzionamento tiroideo, dei denti.

Circa un individuo su due è sovrappeso od obeso. Questo può essere dovuto al metabolismo inferiore alla norma, al basso tono muscolare (ipotonia) e ad eventuali anomalie endocrine (come l'ipotiroidismo), ma anche ad una non adeguata alimentazione e a scarso esercizio fisico.

Tipico della sindrome di Down è anche un precoce invecchiamento e un rischio di demenza (anche in età adulta e non solo in età senile) più alto rispetto alla popolazione normale (Van Buggenhout, Lukusa, Trommelen, De Bal, Hamel e Fryns, 2001) e anche rispetto al ritardo mentale di varia eziologia (Thompson, 1999).

Fertilità

La sindrome di Down comporta sterilità in percentuale maggiore rispetto alla popolazione generale. I maschi in particolare hanno una produzione inferiore di spermatozoi. Almeno un caso di paternità è stato documentato (Rogers, Coleman, 1992; Sheridan, Liebera, Natkins, Debenham, 1989; Goldstein, 2004).

La letteratura (Goldstein, 2004) documenta, fino al 2004, 31 casi di donne con sindrome di Down incinte. Il rischio di avere bambini affetti dalla stessa sindrome è attorno al 50%.

Aspettative di vita

Rispetto al passato le aspettative di vita sono drasticamente aumentate. In meno di cento anni si è passati da 10 a 60 anni circa.

Tale aumento è dovuto ad un miglioramento della qualità della vita a tutti i livelli. Cruciale è il fatto che attualmente si intervenga molto di più per eliminare o ridurre i difetti cardiaci.

Lo sviluppo cognitivo

Prestazioni di memoria

Numerose ricerche sono state dedicate allo span di memoria verbale (cioè alla “capienza”).

Complessivamente risulta che lo span verbale dei soggetti con sindrome di Down tende ad essere inferiore rispetto a quello dei bambini di pari età mentale (attorno ai 4-6 anni). In altre parole nel profilo cognitivo della sindrome si avrebbe un punto di debolezza (Dodd, 1975; MacKay e MacDonald, 1976; Ellis, 1978; Mc Dade e Adler, 1980; Puschel, Gallagher, Zartler e Pelluzzo, 1987; Varnhagen, Das e Varnhagen, 1987; Marcell e Weeks, 1988; Marcell e Cohen, 1992; Hulme e MacKanzie, 1992; Broadley e MacDonald, 1993; Wang e Bellugi, 1994; Bower e Hayes, 1994; Bird e Chapman, 1994; Broadly, MacDonald e Buckley, 1995; Das e Mishra, 1995; Flower, Doherty e Boynton, 1995; Comblain, 1996; Laws, MacDonald, e Buckley, 1996; Marcell, Ridgeway, Sewell, e Whelan, 1995; Jarrold e Baddeley, 1997; Baddeley, Emslie, Kolodny, e Duncan, 1998; Laws, 1998; Hodapp et al., 1999; Jarrold, Baddeley e Hewes, 2000; Jarrold, Baddeley e Hewes, 2000; Seung e Chapman, 2000; Numminen, Service e Ruppila, 2001; Kanno e Ikeda, 2002; Jarrold e Baddeley, 2002; Bargagna e coll., 2004; Seung e Chapman, 2004; Vicari, Marotta e Carlesimo, 2004).

Secondo Jarrold e Baddeley (2002) e Vicari, Marotta e Carlesimo (2004) le carenze a livello di loop articolatorio (o di span verbale) sono inferiori anche rispetto a quelle che ci si potrebbe aspettare dal livello linguistico generale.

Numerose sono anche le ricerche volte a valutare lo span visuospatiale. Salvo poche eccezioni (Haxby, 1989) il risultato fondamentale (Bilowsky e Share, 1965; Numminen e

al, 2001) è stato che lo span visuospatiale dei minori con sindrome di Down non differisce da quello dei bambini normodotati di pari età mentale.

Consideriamo ora le ricerche riguardanti il ruolo, con riferimento al modello di Baddeley, dell'esecutivo centrale e in particolare le sue funzioni di controllo (inibizione, selezione strategica, organizzazione ecc.).

Da varie ricerche (Vicari e al., 1995; Vicari e al. 2004; Lanfranchi, Cornoldi e Vianello, 2004) risulta che il profilo cognitivo della sindrome di Down è caratterizzato da carenze (punti di debolezza) nel funzionamento dell'esecutivo centrale. In altre parole le prestazioni di memoria di lavoro dei minori con sindrome di Down risultano inferiori all'età mentale quando i compiti richiedono un elevato livello di controllo (e quindi strategie non automatiche).

Lo sviluppo dell'intelligenza

La sindrome di Down comporta ritardo di diversa intensità nella quasi totalità degli individui. In termini di Quoziente Intellettuale (QI) non sono facili indicazioni generali, anche perché esso cambia con il progredire dell'età, nel senso che tende a diminuire. Se prendiamo come punto di riferimento i 10-12 anni la grande maggioranza dei bambini con sindrome di Down si colloca fra 30 e 55 punti di QI, cioè nel ritardo moderato (54-40) o grave (39-25).

Esaminando analiticamente le prestazioni degli individui con sindrome di Down ai test di intelligenza, è possibile individuare un profilo tipico. Nelle scale Wechsler, rispetto al punteggio medio generale emerge che nella grande maggioranza dei casi i punteggi ottenuti nelle prestazioni che hanno a che fare con compiti visivi e spaziali sono superiori al punteggio generale, mentre quelli riguardanti gli aspetti verbali (in modo particolare la produzione) sono inferiori.

Considerando più in generale le prestazioni degli individui con sindrome di Down si può sottolineare che le competenze sociali tendono ad essere migliori rispetto a quelle cognitive in senso stretto.

La traiettoria del QI tende a passare da circa 60-66 punti nei primi tre anni di vita a 32-38 fra i 13 e i 18 anni.

Questo dato non indica un deterioramento, ma solo un decrescere del ritmo di sviluppo.

Se ci riferiamo non al QI, ma all'età mentale questo risulta evidente. Per chiarezza di esposizione ci sembra opportuno farlo con un ipotetico (tendenzialmente tipico) minore con sindrome di Down seguito dalla nascita ai 18 anni.²

² In Vianello, 2006, avevo pubblicato una tabella analoga. Quella qui presentata è più aggiornata, in quanto tiene conto dei dati di una ricerca (la n. 1 in Vianello, 2006) condotta con 189 bambini o ragazzi a cui è stato proposto il test OL. Si può notare che dai 12-14 anni la decelerazione nello sviluppo intellettivo è notevole. Forse questo dato risente del fatto che sono stati utilizzati dati relativi allo sviluppo del pensiero logico, che valuta aspetti di intelligenza fluida o di base (poco culturalizzata). Sarebbe interessante un confronto con dati che considerano la valutazione di una intelligenza più influenzata dalla cultura (come le scale di Wechsler). Mi permetto di aggiungere che nella pratica educativa, scolastica, clinica e abilitativa a queste età si opera spesso come se si dicesse: "Queste sono le potenzialità ormai consolidate; ora si deve operare al fine di favorire la massima autonomia personale".

Tabella 6.1 – Sviluppo tipico dell'intelligenza in termini di QI e di Età Mentale (EM) di pensiero logico di un ipotetico minore con sindrome di Down nei primi 18 anni di vita

ETÀ IN ANNI	QI	EM	PROGRESSO IN EM PER OGNI ANNO DI ETÀ CRONOLOGICA
2	54	1 anno e 1 mese	
4	50	2 anni e 0 mesi	5,5 mesi
6	46	2 anni e 11 mesi	5,5 mesi
8	43	3 anni e 9 mesi	5 mesi
10	40	4 anni e 7 mesi	5 mesi
12	38	5 anni e 3 mesi	4 mesi
14	36	5 anni e 5 mesi	1 mese
16	34	5 anni e 7 mesi	1 mese
18	32	5 anni e 8 mesi	0,5 mesi

Dopo l'adolescenza tipico della sindrome di Down è un precoce invecchiamento che si manifesta con un certo declino intellettivo, soprattutto relativamente a compiti che richiedono prontezza di riflessi, buon uso della memoria a breve termine e di lavoro, orientamento spaziale, mentre minore è il declino relativamente alle capacità verbali e numeriche già acquisite (Brown, 1985; Vicari, Nocentini e Caltagirone, 1994). Tale declino sarebbe più marcato nel caso di una vita caratterizzata da scarsi stimoli cognitivi (Dykens et al., 2001).

Lo sviluppo comunicativo e linguistico

Data la vastità di ricerche condotte al proposito, ci sembra opportuno procedere per sintesi, distinguendo i vari aspetti dello sviluppo comunicativo e linguistico a varie età.

I primi tre anni

1. **Variabilità.** La variabilità è notevole in tutti gli aspetti dello sviluppo e in particolare nello sviluppo linguistico (Franco e Wishart, 1995; Caselli, Longobardi e Pisaneschi, 1977; Buckley, 1999; Sabbadini e Ossella, 2001).
2. **Comunicazione non verbale.** La produzione comunicativa attraverso gesti (tra cui i gesti di indicazione) è in pari con l'età mentale (Caselli, Marchetti e Vicari, 2001).
3. **Comprensione linguistica.** La comprensione linguistica è migliore della produzione e tendenzialmente in pari con lo sviluppo cognitivo generale e anche con quello sociale. (Miller, 1988; Buckley, 1999; Caselli, Marchetti e Vicari, 2001).
4. **Lessico.** La produzione linguistica generale è molto carente anche nel terzo anno di vita (inferiore rispetto a quella di bambini normodotati di 18 mesi e quindi priva di frasi e consistente in alcune parole singole) (Franco e Wishart, 1995; Caselli, Longobardi e Pisaneschi, 1997; Caselli, Marchetti e Vicari, 2001; Berglund, Eriksson e Johansson, 2001).

5. **Morfologia e sintassi.** In questa età essa non è presente nei bambini con sindrome di Down (se si escudono in alcuni casi alcuni maschili-femminili o singolari-plurali, come *tato, tata, tati, tate*).
6. **Fonologia.** L'intelligibilità della parola spesso non è buona (Buckley, 1999).
7. **Pragmatica.** L'aspetto pragmatico, cioè le reali prestazioni comunicative, indipendentemente dalle difficoltà linguistiche, sono superiori al livello linguistico. Buona è la motivazione alla comunicazione; c'è ricerca di contatto visivo, uso di sorrisi ecc. (Buchkley, 1999).

Dai tre ai sei anni

1. **Variabilità.** La variabilità permane notevole (Belacchi e Cocchi, 1988; Vinter, 2002).
2. **Comunicazione non verbale.** La produzione comunicativa attraverso gesti tende ad essere in pari con l'età mentale.
3. **Comprensione linguistica.** La comprensione linguistica è migliore della produzione e tendenzialmente in pari con lo sviluppo cognitivo generale e anche con quello sociale (Miller, 1988; Buckley, 1999; Caselli, Marchetti e Vicari, 2001).
4. **Lessico.** La produzione lessicale rimane molto carente anche fra i tre e i sei anni (Rynders, 1981; Shirley Vinter, 2002). Ad esempio a 4 anni è inferiore a quella di bambini normodotati di 18-21 mesi. A circa cinque anni è come quella dei bambini di 20-25 mesi.
5. **Morfologia e sintassi.** Si ha in questo periodo la prima produzione di frasi di due o più parole. Di norma questo avviene quando c'è un bagaglio lessicale di almeno 200 parole (doppio rispetto a quello dei bambini normodotati). Particolarmente carente risulta anche lo sviluppo morfologico (singolari e plurali, maschili e femminili, coniugazioni dei verbi, articoli ecc.). Anche rispetto ai bambini di pari età linguistica sono maggiori le frasi incomplete per l'assenza di articoli, preposizioni e pronomi. La LME a questa età è di norma fra poco più di 1 e poco più di 4 (Vinter, 2002).
6. **Fonologia.** L'intelligibilità della parola continua a non essere buona. Molte sono le carenze a livello fonologico, anche se in situazioni particolari il bambino dimostra di saper articolare adeguatamente i fonemi (tutti o quasi) della propria lingua madre. Si presume quindi che le difficoltà non siano solo a livello articolatorio (Vinter, 2002).
7. **Pragmatica.** L'aspetto pragmatico, cioè le reali prestazioni comunicative, indipendentemente dalle difficoltà linguistiche, sono superiori al livello linguistico. Buona è la motivazione alla comunicazione; c'è ricerca di contatto visivo, uso di sorrisi ecc. (Buchkley, 1999).

Dai sei anni alla prima adolescenza

1. **Variabilità.** La variabilità permane e forse si accentua (Belacchi e Cocchi, 1988; Fabretti, Pizzuto, Vicari e Volterra, 2001).
2. **Comunicazione non verbale.** La produzione comunicativa attraverso gesti continua ad essere in pari con l'età mentale.
3. **Comprensione linguistica.** La comprensione linguistica è migliore della produzione e tendenzialmente in pari con lo sviluppo cognitivo e sociale.
4. **Lessico.** La produzione lessicale tende ad essere paragonabile a quella dei bambini di età compresa fra i 3 e i 5 anni e uguale o di poco inferiore al livello cognitivo generale (Dykens et al., 2000).
5. **Morfologia e sintassi.** Permangono carenze a livello morfologico e povertà sintattica,

tendenzialmente in pari con l'età linguistica (LME), ma inferiore all'età mentale. Più instabile è comunque l'uso delle regole morfologiche. Le prestazioni a livello morfologico-sintattico tendono ad essere inferiori a quelle lessicali (Dykens et al., 2000; Fabbretti, Pizzuto, Vicari e Volterra, 2001).

La LME a queste età è di norma equivalente a quella di bambini normodotati fra 2 e 5 anni (da 2 a 5-6 elementi, senza ignorare le eccezioni positive). Rispetto a quanto avviene nei normodotati, scarsa è la correlazione con l'età cronologica (a conferma della variabilità intra-sindromica) (Fabbretti, Pizzuto, Vicari e Volterra, 2001).

6. **Fonologia.** Spesso permangono almeno lievi carenze a livello fonologico (o almeno in termini di intelligibilità).
7. **Pragmatica.** L'aspetto pragmatico di norma permane buono.

Dall'adolescenza all'età anziana

Nell'età adulta il profilo comunicativo linguistico tipico della sindrome di Down non tende a cambiare (Bargagna, Perelli, Dressler, Pinsuti, Colleoni, Astrea, Rafanelli e Chilosi, 2004).

Consideriamo ora se nel passaggio dall'adolescenza all'età adulta sono di norma presenti ulteriori miglioramenti linguistici. La risposta è controversa. Alcuni studiosi non hanno trovato miglioramenti (Rondal e Lambert, 1983; Rosenberg e Abbeduto, 1993; Comblain, 1994), mentre altri hanno trovato un significativo miglioramento nel lessico recettivo (Berry, Groenweg, Gibson e Brown, 1984). Come sottolinea Rondal (2001b) sono comunque scarsi i dati sul funzionamento del linguaggio negli adulti con sindrome di Down.

Lo sviluppo sociale

Lo sviluppo delle capacità adattive

Nel profilo generale della sindrome di Down le competenze adattive tendono ad essere un punto di forza, in pari o superiori alle competenze cognitive.

La relazione (correlazione) fra competenze cognitive e capacità adattive tende ad essere significativa (Silverstein, Ageno, Alleman, Derecho, Gray e White, 1985).

Analogamente a quanto avviene per lo sviluppo dell'intelligenza, anche per lo sviluppo sociale (o adattivo o dell'autonomia) se si utilizza qualcosa di analogo al QI e cioè un quoziente di sviluppo (QS) che indica se le abilità sono inferiori alla norma (fissata a 100) o sopra o sotto la norma, si nota che questo QS tende a diminuire con l'età. Questo è dovuto al fatto che le abilità e le competenze sociali non diminuiscono, ma aumentano con un ritmo via via minore. Tale declino è minore rispetto a quello che si verifica per l'intelligenza. Ad esempio in un bambino con sindrome di Down più o meno nella media il QI a 3 anni può essere 55 e il QS 65, mentre a 15 anni i rispettivi punteggi possono essere: QI 40 (-15) e QS 55 (-10). Secondo Bargagna et al. (2004) in termini assoluti le capacità adattive complessive degli adulti italiani con sindrome di Down si situano attorno agli 8 anni di età equivalente e cioè circa due o più anni rispetto all'età mentale.

Lo sviluppo sociale

Nei primi tre anni, pur in un quadro generale di ritardo (ad esempio si manifestano più tardi il sorriso al volto umano e alla voce umana, le interazioni vis a vis, la distinzione fra familiari e persone nuove, l'attaccamento ecc.; Cicchetti e Sroufe, 1976), di norma il bambino con sindrome di Down si rivela abbastanza socievole. È notevole l'interesse per il volto umano o comunque, rispetto ai normodotati, maggiore di quello per gli oggetti inanimati (Kasari, Sigman, Mundy e Yirmiya, 1990; Ruskin, Kasari, Mundy e Sigman, 1994). I sorrisi sono però meno accentuati (sono stati definiti "mezzi sorrisi"; Kasari, Mundy, Yirmiya e Sigman, 1990; Kasari, Freeman, Mundy e Sigman, 1995).

Dai tre ai sei anni emergono buone capacità imitative, anche se permane scarsa iniziativa nell'avvio delle interazioni sociali (Abranovitch et al., 1987).

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.

Nello stereotipo del bambino con sindrome di Down vi è anche il fatto di essere socievole e allegro. Da una citata ricerca condotta da Hornby nel 1995, risulta che in genere i padri di bambini con sindrome di Down confermano tali caratteristiche anche nel periodo fra i 7 e gli 11 anni.

Risultati interessanti vengono forniti anche da una ricerca condotta da Hodapp, Dykens, Hagerman, Schreiner, Lachiewicz, Leckman (1990), che ha confrontato bambini con sindrome di Down e con sindrome di Williams: i primi sono risultati complessivamente più sociali, ad esempio giocando e collaborando di più con gli altri bambini.

Freeman e Kasari (1999) hanno studiato anche i rapporti di amicizia, trovando che la grande maggioranza dei bambini con sindrome di Down aveva almeno un amico.

Lo sviluppo sociale a partire dagli 11-12 anni dipende ancor più dal contesto in cui il ragazzo o la ragazza sono inseriti. Nelle situazioni di integrazione scolastica, come avviene per la quasi totalità degli adolescenti italiani con la sindrome di Down, il contesto classe è cruciale e un'influenza fondamentale è data dall'atteggiamento degli insegnanti.

Le ricerche, condotte con individui italiani, di Ferri (1989), Cecchetti (1989), Bragagna et al. (2004) suggeriscono, almeno per quanto riguarda gli individui italiani, una tendenza caratterizzata come segue:

- fin dagli 11-14 anni le prestazioni sociali (o di adattamento) tendono ad essere dello stesso livello di quelle tipiche dei bambini di 6-7 anni (e superiori a quelle cognitive di 1 o 2 anni);
- dopo questa età si ha un progresso, anche se molto lento, almeno fino ai 25-30 anni, che permette in media prestazioni tipiche dei bambini normodotati di circa 8 anni;
- successivamente il trend può essere molto variegato, dato che la sindrome tende ad essere caratterizzata da invecchiamento precoce e da rischio di demenza più alto che nella popolazione generale e considerato il fatto che in questo campo gli effetti positivi dell'integrazione invitano a valutare con molta prudenza le ricerche condotte anni fa, quando la qualità della vita delle persone con sindrome di Down era inferiore;
- il bisogno di socialità è molto vivo nella sindrome di Down, come testimoniato da numerose esperienze di integrazione sociale e di inserimento lavorativo (Montobbio, 1989; Vianello, 1990; Moniga e Vianello, 1994, 1996).

Con questo paragrafo abbiamo concluso la rassegna dei vari aspetti dello sviluppo. Prima di passare al rischio psicopatologico ci sembra opportuno, al fine di meglio evidenziare punti di forza e punti di debolezza cognitive, comunicativo-linguistiche presentare

Tabella 6.2 – *Competenze e abilità a confronto in un ipotetico ragazzo con sindrome di Down di 12 anni. Sono indicate le età equivalenti nei normodotati (anni; mesi)*

COMPETENZE E ABILITÀ	PRESTAZIONI VALUTATE IN TERMINI DI ETÀ EQUIVALENTI
Prestazioni intellettive generali	5;3
Wechsler totale	5;3
Wechsler verbale	5;2
Wechsler performance	5;4
OLC oppure OL	5;3
Altro test di intelligenza (CFV)	5;3
Memoria in generale	4;9
Memoria verbale a basso controllo	4;6
Memoria visuospaziale a basso controllo	5;3
Memoria verbale ad alto controllo	4;6
Memoria visuospaziale ad alto controllo	4;6
Memoria sequenziale	5;3
Memoria simultanea	5;3
Memoria implicita	5;3
Memoria esplicita	4;6
Prestazioni linguistiche generali	4;3
Competenze fonologiche	4;0
Competenze lessicali	4;6
Competenze morfologiche e sintattiche	4;3
Competenze pragmatiche	5;3
Abilità sociali e adattive generali	6;0
Comunicazione	5;9
Abilità quotidiane	5;9
Socializzazione	6;9
Abilità motorie	5;9
Prestazioni nel disegno	4;3
Abilità in lettura e scrittura	6;9
Lettura, strumentale	7;0
Lettura, comprensione	6;9
Scrittura	6;6
Abilità in aritmetica	5;6

con una tabella il confronto fra competenze e abilità in un ipotetico (potenzialmente medio) ragazzo con sindrome di Down di 12 anni. I dati di questa tabella risultano informativi soprattutto se letti nel modo che segue: "Dato un ragazzo con sindrome di Down, privo di ulteriori deficit oltre a quelli tipici della sindrome, seguito a livello medio dal punto di vista educativo, scolastico e abilitativo, con una intelligenza di base paragonabile in generale a quella di un bambino di 5 anni-5 anni e mezzo (5;3)... Cosa mi posso aspettare in termini di punti di forza e di debolezza nelle varie funzioni cognitive, nelle prestazioni comunicative e linguistiche, in quelle sociali e in quelle scolastiche?" Ovviamente premesse diverse (ad esempio presenza di tratti autistici o svantaggio socioculturale, una intelligenza di base equivalente a 6 anni e mezzo, una diversa età cronologica ecc.) avrebbero portato a tabelle con dati diversi, ma avrebbero in gran parte confermato le differenze relative (ad esempio prestazioni migliori nella memoria visuospatiale rispetto a quella verbale, negli adattamenti sociali rispetto al linguaggio ecc.). Proprio per evidenziare queste differenze relative ho preparato la tabella 6.2, cercando di rispettare al massimo (pur tentando una sintesi numerica) i dati presenti in letteratura.³

Rischio psicopatologico

In generale, escludendo gli studi che indicano valori estremi in difetto o in eccesso rispetto alla maggioranza delle ricerche, vengono segnalati comportamenti disadattivi o psicopatologici nel 15% circa dei minori e nel 25% circa degli adulti (si tratta di una media fra i dati di varie indagini) con sindrome di Down (Gath e Gumley, 1986; Meyers e Pueschel, 1991; Cooper e McGrother, 1992; Dykens e Kasari, 1997; Pueschel, Meyers e Sustrova, 1997). Si tratta di valori abbastanza alti in assoluto e da 3 a 5 volte superiori rispetto alla popolazione generale, ma è possibile anche leggerli nel senso che 6 individui su 7 nei minori e 3 su 4 negli adulti non manifestano comportamenti disadattivi o psicopatologici veri e propri.

I disturbi più frequenti in età minore sono: disturbo da deficit di attenzione con o senza iperattività (Dykens et al., 2000) e comportamenti oppositori e provocatori. Con l'età adulta sono possibili disturbi depressivi circa in un individuo su 12 o più, associati a passività, apatia, mutismo (6%-11%; Meyers, Puschel, 1991; Collacott, Cooper, McGrother, 1992).

Relativamente poco frequenti sono disturbi d'ansia e autismo (1-2% secondo Dykens e Volkmar, 1997).

I dati di cui sopra si riferiscono a comportamenti chiaramente patologici. Se consideriamo quelli problematici, anche se non gravi, le percentuali aumentano (Hodapp e Ly, 2001). Secondo Dykens, Shah, King e Rosner (1999) almeno un bambino con sindrome di Down su due è eccessivamente ostinato, disobbediente, polemico e impulsivo.

La sindrome di Down è caratterizzata da meno comportamenti disadattivi e psicopatologici rispetto all'insieme degli individui con altri tipi di ritardo mentale (Meyers e Puschel, 1991; Cooper e McGrother, 1992; Dykens e Kasari, 1997).

Un'eccezione a quanto sopra è costituita dai disturbi depressivi, più frequenti (6-11%) in caso di sindrome di Down.

Nella sindrome di Down la demenza causata dalla malattia di Alzheimer è assai più fre-

³ La tabella 6.3, presentata più avanti, evidenzia molto bene la notevole variabilità intrasindromica sia in termini di capacità intellettive che di prestazioni.

quente sia rispetto alla popolazione normale (Zigman, Schupf, Zigman e Silverman, 1993; Van Buggenhout, Lukusa, Trommelen, De Bal, Hamel e Fryns, 2001) che al ritardo mentale di varia eziologia (Thompson, 1999). Il rapporto fra sindrome di Down e morbo di Alzheimer è complesso e non ancora del tutto chiaro. Secondo vari studiosi (ad es. Silverman e Wisniewski, 1999) la grande maggioranza degli adulti con sindrome di Down con più di 30 anni sembra avere un cervello con le placche caratteristiche del morbo di Alzheimer (Wisniewski, Wisniewski e Wen, 1985). Nonostante questo solo una percentuale ridotta (dal 15 al 40% a seconda delle ricerche) mostra i sintomi della malattia (Dykens et al. 2000; Devenny, Krinsky-Mchale, Sersen e Silverman, 2002).

Prevenzione, educazione, abilitazione e integrazione

Prima del concepimento o durante la gravidanza

Circa dalla sedicesima o diciassettesima settimana di gestazione è possibile diagnosticare la sindrome di Down per mezzo dell'amniocentesi.

Dalla decima-undicesima settimana di gestazione la diagnosi è possibile con la villocentesi.

Poiché queste tecniche comportano un certo rischio di aborto, è opportuna un'attenta valutazione sull'opportunità del loro uso quando l'età è inferiore ai 37 anni.

Con un prelievo del sangue è possibile una valutazione attraverso il tri-test, che si esegue di norma fra la quindicesima e la ventesima settimana e che serve a valutare i livelli ematici di tre sostanze (Beta HCG, Estriolo, Alfafetoproteina) per ricavarne una stima sulla probabilità di rischio che il figlio o la figlia abbiano la trisomia 21. Qualora tale rischio sia alto (ad esempio superiore a 1/380) può essere opportuna una amniocentesi per una diagnosi più precisa.

Nei primi anni di vita

L'aiuto di un pediatra è essenziale sia per la cura generale che per coordinare le visite specialistiche necessarie. Di norma sono cruciali vari accertamenti fin dai primi mesi di vita (Zupi e Mastroiacovo, 1986; Zambon Hobart, 1996; Fortuny, 1999; Rasore Quartino, 1999; Giorgi, 2005).

- Visita pediatrica approfondita, in particolare per valutare la funzionalità del cuore, dell'apparato digerente ecc.
- Esame del cariotipo, anche al fine di capire (come nel caso in cui la trisomia 21 sia dovuta a traslocazione non bilanciata) quale è la probabilità che un ulteriore figlio abbia la sindrome di Down.
- Screening neonatale generale, in particolare per avere informazioni sul funzionamento della tiroide.
- Controllo ematologico, in particolare per valutare, come a volte succede per questa sindrome, se vi è un eccesso di globuli rossi.
- Visita cardiologica per valutare se vi sono patologie cardiache che non emergono dalla normale visita pediatrica o per approfondire quanto già emerso.
- Visita oculistica, in particolare per valutare se vi è cataratta congenita (cristallino più o meno opaco).

- Visita otorinolaringoiatrica in particolare finalizzata alla valutazione della funzionalità uditiva.
- Visita del chirurgo pediatra, se consigliata dal pediatra, ad esempio per escludere, in presenza di vomito, malformazioni dell'apparato digerente.
- Dopo i sei mesi è utile una visita ortopedica.
- Dal secondo anno di vita, infine, sono utili le visite dentistiche.

La storia degli interventi precoci nei primi anni di vita con bambini con sindrome di Down dal 1970 circa ai giorni nostri (Hayden e Haring, 1976; Rynders, 1981; Hanson, 1985; Ferri, 2001) porta almeno alle conclusioni che seguono.

La qualità dell'interazione con i genitori è fondamentale. Ne risulta l'importanza di un adeguato counselling che valorizzi le capacità dei genitori

Altrettanto importante è la qualità della vita sociale dei bambini. Ci si riferisce alla problematica dell'integrazione contrapposta a quella dell'esclusione. Atteggiamenti e comportamenti di coetanei, altri bambini, insegnanti, altri adulti incidono notevolmente sulle componenti motivazionali e di personalità (conoscenza di sé, senso di identità, autostima, self-efficacy, curiosità, tendenze attribuzionali ecc.). Queste, a loro volta, influenzano notevolmente i processi di apprendimento motorio, cognitivo e sociale.

Data la grande variabilità dei bambini con sindrome di Down, è fondamentale un intervento estremamente personalizzato.

Ne risulta che l'efficacia degli interventi precoci (come di tutti gli interventi) dipende solo in parte dagli aspetti quantitativi come la numerosità degli interventi e la durata di ogni intervento. L'educazione del bambino con sindrome di Down (e poi dell'adulto) non può esaurirsi in un intervento né generico né parziale. Esso deve essere il più possibile precoce, ma durare tutta la vita; richiede un ottimale coordinamento fra operatori sociosanitari e genitori (né deresponsabilizzati né troppo responsabilizzati in aree non di loro competenza); deve essere notevolmente personalizzato; deve armonizzare interventi specifici e integrazione.

In famiglia

La famiglia è il luogo privilegiato di educazione e integrazione del figlio con sindrome di Down. Da varie ricerche (Krauss et al., 1989; Vianello, Bonati, Lanfranchi e Moalli, 2006) risulta che rispetto a genitori che hanno figli con altre disabilità intellettive, quelli che hanno un figlio con sindrome di Down provano meno stress e sono più soddisfatti nella percezione dell'aiuto ricevuto a livello sociale.

La presenza di un figlio disabile può accentuare le difficoltà fra genitori, ma può anche aumentare la coesione (Vianello et al., 2006).

Attualmente i genitori sanno fin dai primi giorni di vita del figlio se è affetto da sindrome di Down. Indipendentemente dalle reazioni immediate, letteratura (ad esempio Segré, Colombo e Principi, 1989) ed esperienza indicano che le reazioni profonde sono molto intense. Nei genitori è chiaro che la condizione del figlio influenzerà profondamente tutta la vita futura. I genitori sono chiamati a "ripensare", ristrutturare la propria vita. Questo richiede tempo ed energie.

Il momento della comunicazione della diagnosi, per quanto gestito nel modo migliore, non può restare isolato. I genitori hanno bisogno di ripensare a questo evento più volte. Il problema cruciale non è come comunicare la diagnosi (comunque molto importante), ma come riparlare in seguito più volte in un contesto di counselling. Il problema non è

la diagnosi, ma quali sono le conseguenze di tale diagnosi. E queste si vengono a conoscere solo con il passare del tempo.

A scuola

Nei primi sei anni di vita (asilo nido e scuola dell'infanzia) tra gli obiettivi educativi fondamentali del progetto educativo individualizzato tipico del bambino con sindrome di Down ai primi posti vi sono quelli comunicativi e sociali.

Altrettanto importanti sono quelli relativi alle varie autonomie. Preparati anche precedentemente proprio fra i tre e i sei anni diventano cruciali le autonomie relative al tenersi pulito, al collaborare nel vestirsi, al mangiare ecc.

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. La frequenza di un bambino con ritardo mentale in una classe normale obbliga ad una ristrutturazione di tutta la didattica e in particolare richiede un insegnamento differenziato (Vianello, 1999).

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. Questo non significa "fare le stesse cose", ma cose che si riferiscono allo stesso argomento. Si tratta di un obiettivo più facilmente raggiungibile se si propongono argomenti ampi, ricchi e polisolvibili (cioè affrontabili a diversi livelli di difficoltà).

Il lavoro cooperativo per piccoli gruppi è particolarmente adatto.

L'insegnamento della lettura e della scrittura è attualmente di competenza sia degli operatori scolastici che, in vari casi, di pedagogisti, psicologi o altri operatori sociosanitari, in particolare nell'ambito delle attività fornite da varie associazioni di famiglie di minori con sindrome di Down o in laboratori per l'abilitazione (o riabilitazione) cognitiva o neurocognitiva di alcune Aziende Sanitarie Locali.

I risultati di varie ricerche (Buckley, 1999; Gherardini e Nocera, 2000; Ferri, Gherardini e Scala, 2001; Stella e Biancardi, 2001; Sestili, Moalli e Vianello, 2006), suggeriscono che la situazione attuale relativa ai ragazzi con sindrome di Down è caratterizzata da quanto segue.

- 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. In linea di massima sono richiesti i prerequisiti cognitivi e linguistici che si hanno nel bambino normodotato a 4-5 anni.
- Il processo di apprendimento della lettura e della scrittura, quando ha un risultato positivo, richiede vari anni. Solo una minoranza di bambini con sindrome di Down sa leggere e scrivere a livello di prima elementare prima dei 9 anni.
- Un 30-40% circa dei ragazzi con sindrome di Down attualmente non sa leggere e scrivere o si trova in una fase che genericamente potremmo chiamare di pre-lettura e pre-scrittura o di stadio logografico. Si può pensare che in un contesto sociale, educativo e abilitativo ottimale una buona parte di questi ragazzi avrebbero potuto imparare a leggere e scrivere almeno fino al livello tipico dei bambini di prima elementare.
- La maggioranza (60-70%) dei ragazzi con sindrome di Down raggiunge un apprendimento della lettura e della scrittura approssimativamente almeno a livello di fine prima elementare. Alcuni di questi (circa uno su due) anche nella lettura e scrittura di

testi semplici hanno bisogno di aiuto da parte degli adulti. Se sostenuti e motivati, possono scrivere cartoline, letterine, brevi messaggi anche senza dettatura parola per parola. L'uso dei programmi di scrittura a computer è già possibile, anche se ad un livello iniziale. Spesso esso è più legato agli aspetti motivazionali e alla pratica che alle competenze (che potrebbero essere sufficienti).

- Un ragazzo con sindrome di Down su quattro (25-30% del totale; si tratta di una parte dei ragazzi di cui sopra) evidenzia prestazioni paragonabili a quelle dei bambini di fine seconda elementare o superiori. È possibile la lettura di testi semplici e motivanti, la scrittura spontanea di cartoline, letterine, messaggi brevi e l'uso di programmi di scrittura del computer.
- Alcuni ragazzi infine (circa il 10% del totale della popolazione con sindrome di Down) pervengono a competenze di lettura e scrittura paragonabili a quelle dei bambini normodotati frequentanti il secondo ciclo della scuola elementare. Questo comporta la capacità di leggere giornalini, giornali, libri. Sono buone le basi per l'uso dei programmi di scrittura a computer.
- Il confronto con le prestazioni dei bambini normodotati deve essere considerato come orientativo, dato che vi sono differenze qualitative molto importanti. A parità di testo scritto sotto dettatura o spontaneamente, i minori con sindrome di Down commettono molti più errori di ortografia.

Nel complesso le prestazioni nelle abilità numeriche e di calcolo sono inferiori sia a quelle relative alla lettura che alla scrittura e più coerenti con quelle prevedibili dall'età mentale di pensiero logico.

Nella tabella che segue ho riportato i dati di varie indagini che abbiamo compiuto al fine di valutare il rapporto fra le capacità intellettive di base e le effettive prestazioni scolastiche in ragazzi con sindrome di Down.

I dati riportati (coerenti con l'analisi della letteratura sopra sintetizzata) si riferiscono a ragazzi di 13 e 14 anni.

Sinteticamente possiamo notare quanto segue:

- l'età mentale di pensiero logico è molto differenziata, a conferma della grande variabilità intrasindromica;
- 12 ragazzi su 19 (63%) sanno leggere (a livello strumentale e comprendendo ciò che leggono) e scrivere almeno a livello di inizio prima elementare;
- di questi 12, 4 (poco più del 20% del totale generale di 19) hanno competenze in lettura e scrittura superiori al primo ciclo, mentre gli altri (poco più del 40%) hanno competenze tipiche della I o II elementare;
- le competenze in scrittura tendono ad essere inferiori a quelle in lettura;
- le competenze aritmetiche sono inferiori a quelle di scrittura e lettura e in 17 casi su 19 (89%) non superiori a quelle tipiche della prima elementare (e complessivamente abbastanza coerenti con l'età intellettuale equivalente);
- in 8 casi (vedi la colonna più a destra con i simboli =, + e -) le prestazioni scolastiche sono complessivamente coerenti con l'età mentale; in 3 casi si ha un deficit rispetto all'età intellettuale equivalente (forse dovuto a carenze educative e sociali) e in 8 casi un surplus (indice di una ottimale utilizzazione delle proprie risorse intellettuali).

Tabella 6.3 – Età mentale valutata con il test OL e prestazioni scolastiche in 19 ragazzi con sindrome di Down di 13 o 14 anni frequentanti la seconda o la terza media

	EM	LETTURA STRUMENTALE	LETTURA: COMPrensione	SCRITTURA	ABILITÀ DI CALCOLO	
1	4;3	Non legge	Inferiore a I elem.	Non scrive	Inferiori a I elem.	=
2	4;3	Non legge	Inferiore a I elem.	Non scrive	Inferiori a I elem.	=
3	4;3	Non legge	Inferiore a I elem.	Non scrive	Inferiori a I elem.	=
4	4;3	Non legge	Inferiore a I elem;	Non scrive	Inferiori a I elem.	=
5	4;9	IV elementare	III elementare	II elementare	Fine I elementare	++
6	5;0	Non legge	Inferiore a I elem.	Non scrive	Inferiori a I elem.	=
7	5;0	Ingresso II elem	I elementare	Inizio I elem.	Inferiori a I elem.	+
8	5;3	Fine I elementare	Inizio I elem.	Inizio I elem.	Inferiori a I elem.	+
9	5;6	I elementare	I elementare	Inizio I elem.	Inferiori a I elem.	+
10	5;6	I elementare	I elementare	Inizio I elem.	Inferiori a I elem.	+
11	5;9	Non legge	Inferiore a I elem.	Non scrive	Interm. I elem.	=
12	6;9	Non legge	Inferiore a I elem.	Non scrive	Inferiori a I elem.	-
13	7;0	II elementare	IV elementare	I elementare	Fine I elementare	+
14	7;3	Ingresso I elem	I elementare	Inizio I elem.	Interm. I elem.	=
15	7;3	Fine I elementare	II elementare	I elementare	Fine II elem.	=
16	7;6	Ingresso I elem	I elementare	Inizio I elem.	Interm. I elem.	-
17	7;6	Fine I elementare	Fine I elementare	Fine I elem.	Fine I elementare	-
18	7;6	V elementare	IV elementare	II elementare	Fine I elementare	+
19	8;0	Fine I media	I media	V elementare	III elementare	+

Interventi abilitativi e integrazione sociale

Fondamentale è il coordinamento tra gli operatori dell'abilitazione. E, prima ancora, la valutazione assieme ai genitori di quali possono essere gli interventi abilitativi primari.

Nel team della AUSL (o del Centro privato) è cruciale una competenza educativa (ad esempio uno specialista in "Psicologia dello sviluppo e dell'educazione"), che dovrebbe essere il co-responsabile del progetto di vita della persona con sindrome di Down (e spesso la persona più adatta a relazionarsi con il mondo della scuola).

Essenziali sono interventi mirati e prolungati volti al potenziamento delle abilità motorie, comunicative, linguistiche e cognitive. Essi dovrebbero iniziare già nel primo anno di vita e prolungarsi oltre l'adolescenza.

Il confronto fra vari studi (Vianello, 2006) che hanno esaminato gli effetti di interventi volti al potenziamento delle attività motorie, ha evidenziato che l'intervento abilitativo anticipa i tempi di acquisizione per i bambini trattati, ma soprattutto favorisce quelli che sarebbero stati più tardivi.

Nella realtà italiana sono rare le situazioni in cui si attua un intervento precoce volto

al potenziamento delle capacità prelinguistiche e comunicative non verbali con i bambini con sindrome di Down. Potrebbero invece essere attuati molto presto (Sabbadini e Ossella, 2001; Rondal, 2004) interventi rivolti a:

- rapporto tra bambino e genitori;
- stimolazione della percezione visiva e uditiva;
- sviluppo della comunicazione non verbale e gestuale;
- stimolazioni della lallazione;
- stimolazione delle conoscenze relative al mondo familiare e fisico del bambino;
- stimolazione al gioco simbolico e di altri mezzi di espressione simbolica;
- riduzione dell'ipotonìa orale e delle disfunzioni bucco-facciali.

Fondamentale è un corretto coinvolgimento dei genitori.

L'intervento linguistico vero e proprio deve essere particolarmente mirato a due livelli, poiché deve tener conto che:

- lo sviluppo linguistico negli individui con sindrome di Down ha caratteristiche peculiari;
- la variabilità intrasindromica è notevole.

Tradizionale è l'intervento volto a favorire una corretta pronuncia delle parole. Esso è consigliabile (Rondal, 2001) a partire dal momento in cui vengono prodotte circa 30-40 parole (in media nel terzo o quarto anno di vita) e può essere preceduto da interventi volti al miglioramento del controllo espiratorio e delle prassie bucco-facciali. Data l'età dei bambini è necessario un intervento non invasivo e rispettoso anche delle componenti emotive e motivazionali (Orazini, 2005). In molti casi esso deve continuare fino all'adolescenza o oltre, date le peculiari difficoltà fonologiche degli individui con sindrome di Down.

Molto importanti sono anche gli interventi volti ad un arricchimento lessicale e morfologico-sintattico. L'intervento non può essere considerato esclusivamente linguistico, ma più generalmente cognitivo-linguistico. Ad esempio sono opportuni interventi per il potenziamento della memoria a breve termine e della memoria di lavoro con compiti che richiedono medio o alto controllo.

Per favorire un arricchimento anche pragmatico può essere utile, nei momenti opportuni, aiutare bambini, adolescenti e adulti con sindrome di Down ad adattare il proprio discorso (povero o ricco che sia) ai diversi contesti e ai diversi interlocutori. Ad esempio siamo di fronte ad un progresso notevole quando c'è la capacità di variare, a seconda degli interlocutori, l'uso del tu e del lei. Altro esempio, più facile da realizzare, è distinguere quando salutare con ciao o buongiorno o buonasera.

Analogamente è opportuno un intervento sulla capacità di regolare il discorso, ad esempio di rispondere ad una domanda senza ripeterla (Rondal, 2001).

Il coinvolgimento dei genitori è fondamentale, per favorire apprendimenti in situazione (cioè in contesti comunicativi quotidiani, motivanti e ricchi).

Da molti anni si è capito che sono utili interventi per il potenziamento delle capacità linguistiche anche nell'adolescenza (Rondal, 2001). Il progresso può essere minore rispetto agli anni precedenti, ma non nullo. Anche nell'età adulta (Sabbadini e Ossella, 2001) possono esserci lievi progressi (ad esempio a livello pragmatico). Adeguati interventi possono avere anche un valore preventivo nel ridurre gli effetti di possibili deterioramenti (Rondal, 2005).

La vita intera di una persona con sindrome di Down dovrebbe essere caratterizzata, nella nostra società, da interventi volti al potenziamento delle capacità cognitive. Questo non perché il potenziamento cognitivo sia fine a se stesso ma perché, oltre a soddisfare la motivazione di conoscenza e di competenza (e questo dà benessere), migliori capacità cognitive possono permettere una migliore qualità della vita.

Nei primi anni di vita l'intervento volto al potenziamento degli aspetti cognitivi può essere realizzato, almeno in gran parte, dai genitori stessi. Fondamentale perciò è il counselling ai genitori per aiutarli ad essere protagonisti adeguati nel rapporto educativo con il figlio.

Soprattutto (ma anche prima) dall'età in cui i bambini frequentano la scuola dell'infanzia sono opportuni interventi diretti da parte dell'abilitatore cognitivo.

Di primaria importanza è il coordinamento con ciò che i genitori fanno a casa (coerentemente con il loro ruolo educativo) e gli insegnanti a scuola. Altrettanto cruciale è il coordinamento con gli interventi volti al potenziamento delle abilità motorie, comunicative e linguistiche.

Molteplici sono gli approcci. Ad esempio essi sono più o meno legati ad un approccio comportamentista, metacognitivo o neuropsicologico.⁴

Una rassegna di ricerche (Vianello, 2006) suggerisce che negli interventi volti al potenziamento delle capacità cognitive è cruciale (almeno per bambini con età mentali superiori ai 5;0):

- accrescere le conoscenze su come funziona la mente (con tecniche che valorizzino l'iniziativa dell'individuo);
- in particolare evidenziare che tendiamo a sopravvalutare le capacità di ricordo (e quindi sottovalutare la forza dell'oblio);
- proporre "sfide ottimali" motivanti;
- esercitare il soggetto nell'uso di strategie di controllo tipiche della memoria di lavoro (al livello di intensità di controllo adeguato per l'individuo);
- contribuire a potenziare un atteggiamento attribuzionale che valorizzi il ruolo dell'impegno;
- proporre training che combinino attività volte alla conoscenza di come funziona la mente con attività di esercizio di strategie di memoria.

⁴ Da anni per bambini e ragazzi con sindrome di Down con una età mentale minima di 3 anni viene utilizzato il materiale per il potenziamento del pensiero del "Progetto MS" (Vianello e Marin, 1993; Vianello, Friso, Molin e Poli, 1993; Vianello e Marin, 1997; Vianello e Marin, 1998; Vianello e Borino, 1999). Esso prevede alcuni test per la valutazione e materiale per l'intervento volto a favorire progressi nelle aree delle corrispondenze e delle funzioni, delle nozioni spaziali e temporali, delle simmetrie e delle rotazioni.

Tra le indicazioni fornite dal manuale su come attuare il training ne riportiamo alcune di carattere generale in estrema sintesi (ogni situazione proposta ha inoltre le proprie consegne e indicazioni specifiche).

- Le sedute devono essere brevi, distanziate nel tempo e numerose.
- Ogni seduta deve iniziare con un prolungato, esaustivo contatto esperienziale con il materiale.
- Procedere con le situazioni solo se il bambino è motivato.
- Compito dell'abilitatore cognitivo è proporre situazioni che siano "sfide ottimali".
- Favorire nel bambino un atteggiamento metodico (sulla base della conoscenza che la mente lavora meglio se si è sistematici) e un atteggiamento attribuzionale che valorizzi il ruolo dell'impegno.
- Controllare sistematicamente che non vi siano equivoci sul significato delle parole usate.
- Favorire l'utilizzazione di autoistruzioni verbali (come suggerisce Vygotskij il linguaggio regola e quindi favorisce il pensiero).
- Utilizzare brevi espressioni verbali che sintetizzino, almeno parzialmente, strategie di ragionamento, come "Se... allora ..." e "Anche se...".
- Favorire le prese di coscienza di come si sta operando e quindi le metacoscienze (coscienze di come funziona la mente).
- Favorire lo scambio dei ruoli e cioè che sia il bambino o l'adolescente a svolgere il ruolo di chi propone il problema o cerca di gestire la situazione.
- Chiudere sempre la seduta con situazioni in cui il bambino o ragazzo fornisce risposte corrette.

A partire soprattutto dagli anni attorno al 1970 i comuni organizzano centri estivi (in località dello stesso comune e con frequenza diurna) o soggiorni climatici residenziali per tutti i minori, compresi quelli con disabilità. Per i ragazzi con sindrome di Down queste sono ottime occasioni di socializzazione.

L'articolo 23 della legge 104 del 5 febbraio 1992, "legge-quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale e i diritti delle persone handicappate", è dedicato alla "rimozione di ostacoli per l'esercizio di attività sportive, turistiche e ricreative". Notevoli sono stati i progressi anche in questo campo. Ad esempio è frequente trovare nelle piscine pubbliche o sui campi da sci delle persone con sindrome di Down. C'è da augurarsi che si diffondano sempre di più altre iniziative, ad esempio quelle relative alla pratica delle attività tipiche dell'atletica (corse veloci e di resistenza, salti, lanci ecc.) e di varie altre attività sportive individuali o di gruppo.

Fin dagli anni attorno al 1970 l'Italia ha favorito esperienze di orientamento, di qualificazione professionale e di inserimento lavorativo all'avanguardia (Montobbio e Casapietra, 1982; Neri e Brotini, 1982; Ravaccia, 1982; Bolpin, Schena e Zeffiro, 1986; Barbieri, D'Angelo, Oriani e Palmonari, 1987; Bonaconsa, Fattorelli, Fichera e Schena, 1988; Montobbio, 1982, 1985, 1989, 1999; Moderato e Paltrinieri, 1989; Moniga e Vianello, 1994, 1996; Causin e De Pieri, 1999; Breda, 2001; Cassullo, 2001; Mainardi, 2001). Spesso erano coinvolte persone con sindrome di Down.

Sempre più numerose sono le iniziative volte a favorire un vivere autonomo (ad esempio in appartamento). In un volume pubblicato nel dicembre 2004 *Il loro futuro ha una casa*, numero speciale di *Sindrome Down Notizie*, sono presenti testimonianze che evidenziano come vi siano esperienze di vario tipo in molte città d'Italia.

Capitolo 7

LA SINDROME DI WILLIAMS¹

La sindrome di Williams deve il suo nome al medico neozelandese che per primo la descrisse nel 1961. Questa sindrome è anche conosciuta come sindrome di Williams-Beuren, in quanto nel 1962, in Germania, Beuren, Aritz e Harmjanz descrissero parallelamente a Williams un quadro clinico simile, rivelatosi poi essere la sindrome stessa. Questa sindrome ha un'incidenza di 1 su 20.000 nati, ma una stima più realistica è di 1 su 10.000 nati, dal momento che è solo da pochi anni che viene diagnosticata con sicurezza mediante l'esame FISH (Fluorescence In Situ Hybridization). La sindrome di Williams viene di solito individuata a causa della SVAS (Stenosi Sopravalvolare Aortica) o di altri problemi cardiaci, del ritardo evolutivo e dell'ipocalcemia infantile così come per un caratteristico aspetto facciale che



diventa più evidente con l'età. Sulla sindrome di Williams sono stati condotti un gran numero di studi di carattere cognitivo, linguistico e neuropsicologico. Gli studiosi di queste discipline, in una serie di recenti relazioni sulla sindrome di Williams, hanno descritto come questa sindrome abbia un profilo cognitivo-linguistico inusuale, implicante danni nel funzionamento visuo-spaziale e un parzialmente *risparmiato*, o meno distante dalla norma, linguaggio espressivo, anche alla luce del ritardo mentale globale. Nonostante attualmente siano fortemente dibattuti i dettagli di questo profilo cognitivo e linguistico, i ricercatori sono concordi sul fatto che gli individui con sindrome di Williams abbiano peculiari punti di forza e di debolezza. Un numero minore di studi sono stati effettuati sulle loro caratteristiche comportamentali adattive e disadattive (Dykens, Hodapp e Finucane, 2000).

Aspetti genetici

La sindrome di Williams è dovuta a una microdelezione localizzata sul braccio lungo

¹ Silvia Lanfranchi è coautrice del presente capitolo, ripreso, con modifiche, dal *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2003, 3, 64-70.

del cromosoma 7 e precisamente nella regione q11.23. Fra gli altri geni, questa microdelezione coinvolge anche il gene che codifica per l'elastina. L'elastina è una importante componente dei tessuti connettivi, in particolare delle arterie; il deficit di questa proteina è responsabile nei pazienti delle malformazioni vascolari e connettivali. Il coinvolgimento di altri geni nella delezione potrebbe dar ragione delle altre caratteristiche cliniche dei pazienti con sindrome di Williams. Per chiarire questo problema sono necessarie ulteriori indagini su più ampi campioni di soggetti colpiti (O'Brien e Yule, 2000).

Caratteristiche somatiche

Nonostante i tratti del viso siano una caratteristica distintiva della sindrome di Williams, questi non sono evidenti nei bambini fino circa ai 18-24 mesi di vita; in seguito tali tratti si accentuano con l'età e questo è uno dei motivi per i quali la diagnosi può essere fatta tardivamente (Morris, Demsey, Leonard, Dilts e Blackburn, 1988). Le principali caratteristiche facciali tipiche di questa sindrome (anche se non sempre presenti) sono restringimento bitemporale, sopracciglia rade, pienezza dei tessuti periorbitali, rime palpebrali corte, epicanto, iridi azzurre con caratteristica forma a stella, radice del naso infossata, narici anteverse, guance prominenti e cadenti, labbra grosse, macrostomia, atteggiamento caratteristico della bocca che viene mantenuta aperta, anomalie dentarie (ritardata eruzione, denti piccoli, radici dentarie piccole e sottili, malposizione e malocclusione).

Durante l'infanzia e nell'età adulta i lineamenti del viso divengono più grossolani e più nello specifico i visi diventano più stretti, il collo sembra più lungo, la difficile occlusione o l'affollamento dentale divengono più marcati e la punta del naso diventa più bulbosa (Morris et al., 1988).

Figura 7.1 – *Caratteristiche facciali di due bambini con sindrome di Williams*



Caratteristiche mediche

La sindrome di Williams è un disordine “multisistema”, con alcune gravi complicazioni mediche.

Periodo neonatale e decorso clinico nei primi mesi di vita

Il parto viene espletato spesso oltre il termine, dopo una gravidanza decorsa regolarmente. Un’alta percentuale di bambini ha un basso peso alla nascita e durante i primi mesi di vita sono presenti difficoltà nell’alimentazione, vomito, stipsi, facile irritabilità, che sono causa di uno scarso accrescimento (Giannotti e Digilio, 1999).

Anomalie cardiache

La patologia dell’apparato cardiovascolare costituisce certamente uno dei problemi più importanti nella gestione globale a lungo termine del paziente con sindrome di Williams. Le alterazioni cardiovascolari costituiscono, infatti, uno degli aspetti di maggiore frequenza e rilievo prognostico di questa sindrome, venendo riscontrate in circa l’80% dei casi e risultando la principale causa di morbilità e mortalità (Santoro, Santilli e Marino, 1999). La lesione di più frequente rilievo e di maggiore impatto prognostico della sindrome di Williams è la stenosi sopravvalvolare aortica (SVAS). Essa consiste in un restringimento, dovuto alla mutazione del gene codificante per l’elastina, a livello del tratto di congiunzione tra il ventricolo sinistro e l’aorta, che spesso coinvolge anche l’intero ventricolo sinistro, la valvola aortica, la radice aortica. Questa alterazione provoca sovraccarico sistolico, a cui si associa anche un’elevazione della pressione di perfusione del circolo coronarico. Per questo le arterie coronarie dei pazienti con sindrome di Williams sono spesso dilatate, tortuose e a volte con evidenti stenosi luminale che possono evolvere verso una completa occlusione vascolare esitando nell’infarto del tessuto miocardico da esse irrorato (Santoro, Santilli e Marino, 1999). Per quanto riguarda l’evoluzione clinica della SVAS, dopo una prima fase asintomatica, si assiste a una riduzione della tolleranza allo sforzo e, nelle fasi più avanzate della malattia, alla comparsa di angina pectoris e sincope, sintomo quest’ultimo lega-

to a una riduzione della perfusione cerebrale (Santoro, Santilli e Marino, 1999). Un altro problema cardio-circolatorio è costituito dalle alterazioni patologiche delle arterie polmonari. Esse presentano una minore incidenza rispetto a quelle delle arterie sistemiche, sebbene costituiscono comunque, anch’esse, una parte integrante della sindrome di Williams. Si tratta di stenosi multiple delle arterie polmonari



Figura 7.2 – Caratteristiche facciali di un adolescente con sindrome di Williams

di medio calibro, di entità notevolmente variabile da caso a caso, ma con quadro anatomicopatologico sovrapponibile a quello delle lesioni arteriose sistemiche. Le conseguenze fisiopatologiche di tali anomalie consistono nel sovraccarico sistolico del ventricolo destro che può evitare, nel lungo termine, nello scompenso cardiaco (Santoro, Santilli e Marino, 1999). A causa della prevalenza di questi disturbi, gli individui con sindrome di Williams devono essere tenuti sotto controllo da un cardiologo per tutto l'arco della vita. Sono inoltre stati riscontrati rischi maggiori di ipertensione. Si ipotizza che questa derivi dalla rigidità delle pareti arteriali, sempre a causa della mancanza di elastina, dalle anomalie renali (vedi in seguito) oppure che si tratti di una "ipertensione da camice bianco", vista l'elevata presenza in questi soggetti di paure legate all'ambito medico.

Caratteristiche muscoloscheletriche

Molti bambini con sindrome di Williams hanno articolazioni ipersensibili, così come un basso tono muscolare; questi aspetti possono essere associati a ritardi nella deambulazione. I bambini più grandi e gli adulti spesso mostrano un incremento del tono muscolare e sia i bambini che gli adulti sono predisposti a contratture (permanenti contrazioni muscolari) delle articolazioni di polsi, gomiti, mani, anche ginocchia e caviglie. Tali problemi sono probabilmente associati a dolore alle gambe e crampi, così come ad anomalie nell'andatura e difficoltà di coordinazione motoria grossa e fine. La goffaggine, i dolori e i problemi di coordinazione sono stati riscontrati in una percentuale compresa tra il 50% e l'85% dei differenti campioni di individui con sindrome di Williams.

Negli individui con sindrome di Williams, infine, si riscontrano piuttosto frequentemente deviazioni della colonna vertebrale (cifosi, scoliosi, lordosi) e clinodattilia del quinto dito della mano.

Caratteristiche gastro-intestinali e renali

Nonostante la sindrome di Williams sia ancora definita disturbo da "ipercalcemia idiomatica", elevati livelli di calcio nel sangue sono riscontrati solo nel 15% dei bambini con sindrome di Williams (Morris et al., 1988). Quando presente, comunque, l'ipercalcemia è associata con costipazione e dolori addominali e per questo è auspicata una dieta con basso apporto di calcio. Circa il 70% dei bambini con sindrome di Williams manifesta coliche, difficoltà nell'alimentarsi, reflusso e vomito che sono spesso associati a un periodo di arresto della crescita. Gli adulti sono predisposti a dolori addominali, che possono essere legati a costipazione cronica, ulcere peptiche o diverticoliti. I dolori addominali dovrebbero essere valutati accuratamente, dato che un trattamento appropriato spesso porta a una diminuzione dei sintomi.

In circa il 18% degli individui con sindrome di Williams sono riscontrati problemi renali. Tra questi i più comuni sono vescica deviata, ipoplasia renale, stenosi dell'arteria renale, infezioni delle vie urinarie, specialmente tra gli adulti. Inoltre, l'elevata frequenza urinaria e l'enuresi sono riscontrate nel 50% o più dei bambini con sindrome di Williams (Morris et al., 1988).

Anomalie del tessuto connettivo

Molti sintomi della sindrome sono spiegati dalla delezione del gene dell'elastina: la

patologia vascolare, cardiaca, renale, l'invecchiamento precoce della cute, la facilità alle ernie (ombelicali e inguinali), l'iperlassità articolare, la diverticolosi del colon e della vescica, la caratteristica voce roca. Le alterazioni delle fibre elastiche possono anche essere la causa di molti dimorfismi facciali quali la pienezza periorbitale, le guance pendule, la prominenza delle labbra, la malocclusione dentale (Giannotti e Digilio, 1999).

Anomalie oculari

La maggior parte dei pazienti presenta "iride stellata", particolarmente evidente nei soggetti con gli occhi azzurri, dovuta a ipoplasia dello stroma dell'iride. Nonostante questa caratteristica degli occhi non sia legata alla vista, spesso, nelle valutazioni cliniche, la sua presenza incrementa il sospetto di una diagnosi di sindrome di Williams. Tra i difetti oculari presenti con maggior frequenza si riscontrano lo strabismo, ipermetropia e tortuosità dei vasi retinici.

Anomalie uditive

Più del 95% degli individui con sindrome di Williams manifesta iperacusia o ipersensibilità al suono. L'iperacusia può manifestarsi come un incremento della reazione di trasalimento e di fastidio (ad esempio coprirsi le orecchie) dell'individuo di fronte ad alcuni suoni, così come una tendenza a sentire le cose meglio e prima degli altri. Suoni percepiti come fortemente fastidiosi sono il rumore di motori o di motoseghe, trapani, aeroplani, aspirapolvere, così come sirene, petardi e campane. Inoltre più del 60% dei bambini può soffrire di otite media cronica o di infezioni alle orecchie. Come per la popolazione generale, la decorrenza dell'otite media tende a diminuire con l'età. Inoltre, molti genitori osservano che i loro bambini hanno reazioni più acute ai suoni nel corso dello sviluppo.

Caratteristiche della crescita

Nonostante i neonati abbiano un peso alla nascita inferiore a quello atteso e una circonferenza della testa inferiore, spesso recuperano fino a raggiungere i limiti inferiori dei parametri raggiunti dai normodotati nella media infanzia (Morris et al., 1988). Anche così, in circa il 50% degli individui con sindrome di Williams si riscontra una bassa statura e in molti adulti si ha un arresto della crescita a un'altezza inferiore rispetto al livello di altezza normale.

Aspetti cognitivi e linguistici

Numerosi studi hanno valutato il profilo cognitivo e linguistico associato alla sindrome di Williams. Questi studi si sono evoluti da una primitiva generale osservazione basata sui test per la valutazione del QI ad analisi dettagliate degli specifici profili cognitivi e linguistici. Nell'ambito di questi studi la sindrome di Williams è risultata di notevole interesse per il fatto che sembra mostrare, all'interno della categoria del ritardo mentale, un profilo neuropsicologico particolare e definito: cioè prestazioni verbali spesso assai superiori alle prestazioni in prove visuo-spaziali. Tali risultati sosterrebbero l'ipotesi della modularità dell'intelligenza e del linguaggio. Recenti studi, però, tendono a mettere in discus-

sione questa apparente dissociazione del profilo cognitivo, valorizzando in modo maggiore le differenze individuali. Il dibattito a questo proposito è tutt'ora molto acceso.

In media gli individui con sindrome di Williams rientrano nella categoria del ritardo mentale lieve o moderato. In vari studi i punteggi medi di QI degli individui con sindrome di Williams sono risultati compresi tra 50 e 60. Tuttavia i punteggi globali di QI in realtà nascondono un andamento del profilo intellettivo altalenante, costituito da "picchi" e "valli". Relativi punti di forza sono riscontrati per quanto riguarda alcuni aspetti del linguaggio, così come nella memoria uditiva a breve termine, il riconoscimento di volti, l'intelligenza sociale e le abilità musicali. Salienti punti di debolezza risultano invece essere i compiti costruttivi visuo-spaziali.

Questi aspetti, e altri, verranno ora considerati singolarmente.

Area verbale

Il linguaggio tende a svilupparsi lentamente in età prescolare. Alcuni aspetti del primo linguaggio negli individui con sindrome di Williams sembrano atipici, quali ad esempio la mancanza di gesti di indicazione e di altri gesti comunicativi, mentre altri aspetti, quali ad esempio lo sviluppo grammaticale, seguono gli stessi stadi evolutivi dei bambini normodotati. In età scolare e nell'età adulta, per molti individui le capacità verbali sono ampiamente superiori a quelle visuo-spaziali e a quelle motorie (O'Brien e Yule, 2000). Questo risultato, però, sembra non riguardare i punteggi di QI verbale globale, poiché si tratta di indici riassuntivi di varie abilità che sembrano svilupparsi in modo irregolare negli individui con sindrome di Williams. Quando le abilità che compongono il QI verbale sono valutate individualmente e integrate con altri compiti di linguaggio, emerge un quadro piuttosto controverso (Dykens et al., 2000).

La maggior parte degli individui con sindrome di Williams ha un'atipica padronanza del linguaggio: la comprensione è più limitata dell'espressione, la quale tende a essere corretta dal punto di vista grammaticale, complessa e fluente a livello superficiale, ma prolissa e pseudo-matura. La maggior parte degli individui possiede un vocabolario ben sviluppato, che tende a incrementare con l'età, ma lo utilizza in modo eccessivo e frequentemente inappropriato, utilizzando cliché e frasi stereotipate. I bambini tendono a essere molto loquaci e le capacità di imitazione e l'uso del linguaggio in contesto sociale sono ben sviluppati (O'Brien e Yule, 2000).

Questi bambini danno anche buone prestazioni rispetto all'età mentale in compiti di memoria uditiva a breve termine.

Complessivamente il linguaggio risulta essere uno dei principali punti di forza del profilo cognitivo della sindrome di Williams, tanto è vero che, considerato il profilo nel suo insieme, è stato definito il principale strumento di conoscenza del mondo per questi soggetti.

Area visuo-spaziale

I soggetti con sindrome di Williams manifestano difficoltà nell'analisi di informazioni di carattere visuo-percettivo, come dimostrano le prestazioni a numerose prove standardizzate di costruzione, puzzle e compiti di disegno utilizzate per valutare le abilità visuo-spaziali. Essi manifestano notevoli difficoltà percettivo-motorie in vari test di disegno. Molti individui con sindrome di Williams disegnano in modo disorganizzato, non congiungono le raffigurazioni di oggetti; spesso i disegni sono irriconoscibili poiché, nono-

stante siano in grado di rappresentare i singoli dettagli, questi non sono integrati in un insieme coerente e globale. I soggetti con sindrome di Williams manifestano quindi dei danni nell'elaborazione globale, mentre rimane intatta quella locale. I problemi nel disegno sono inoltre attribuibili a particolari problemi nel controllo fine motorio, oltre che grosso motorio, manifestati da questi soggetti.

Gli individui con sindrome di Williams manifestano inoltre grosse difficoltà nell'orientamento spaziale, spesso al punto che risulta per loro difficile anche effettuare da soli percorsi familiari quali il tragitto casa-scuola. Essi infine hanno problemi nella memoria visuo-spaziale sia a breve che a lungo termine, dando prestazioni inferiori anche rispetto all'età mentale. L'unica area che fa eccezione è quella del riconoscimento di volti. Questi soggetti infatti hanno una notevole facilità nel riconoscimento e nel richiamo alla memoria di visi, dando prestazioni addirittura superiori ai soggetti di pari età mentale. Questo sembra essere in qualche modo associato con le particolari abilità sociali di questo gruppo di soggetti.

Caratteristiche comportamentali

Dalla revisione della letteratura su soggetti affetti da sindrome di Williams si riscontra la possibilità di una definizione di un profilo comportamentale-psicologico caratteristico della sindrome stessa, che si ipotizza possa derivare dalle caratteristiche fisiche e cliniche della sindrome e dalle conseguenti problematiche psicologiche e sociali ad essa collegate.

Funzionamento adattivo

Per ciò che concerne il funzionamento adattivo questi soggetti manifestano un peculiare profilo costituito da relativa forza negli aspetti della comunicazione adattiva e nelle abilità di socializzazione e relativa debolezza nelle abilità della vita quotidiana. Questi problemi nelle abilità relative alla vita quotidiana, quali vestirsi, mangiare o lavarsi, possono derivare dalle menomazioni del funzionamento visuo-spaziale, dalla pianificazione motoria e dal controllo fine e grosso motorio. I punti di forza nella socializzazione e nella comunicazione sono coerenti con la personalità socialmente orientata e con le abilità di linguaggio ben sviluppate. Nonostante ciò, la maggior parte dei bambini con questa sindrome mostra abilità adattive inferiori alle aspettative relative non solo all'età cronologica, ma anche a quella mentale. Nell'età adulta vengono raggiunti alcuni gradi di autonomia in abilità quali cucinare, pulire e vestirsi.

Aspetti sociali e di personalità

Le persone con sindrome di Williams vengono spesso definite come amichevoli, affettuose, comprensive, altruiste. Questi tratti derivano probabilmente da specifici punti di forza della sindrome, tra cui, in primo luogo, la memoria per i volti, l'abilità nell'identificare le espressioni emozionali altrui e l'abilità nell'assumere la prospettiva degli altri. Tutte queste risorse possono in qualche modo predisporre gli individui con sindrome di Williams a simpatizzare per gli altri e a essere empatici con loro. Tuttavia queste caratteristiche non sempre sono di carattere adattivo. Questi individui sono amichevoli con tutti e quindi possono essere vulnerabili allo sfruttamento. In molti casi, inoltre, i soggetti con sindrome di



Figura 4.6 – *Due atlete con sindrome di Williams che hanno partecipato nel 1995 ai Giochi Olimpici Mondiali Speciali Estivi*

Williams fanno fatica a stringere e mantenere legami di amicizia. Si ipotizza che questo derivi, almeno in parte, dalla loro bassa tolleranza alla frustrazione, dalla loro forte impulsività e dalla loro fatica a rispettare i turni di interazione con l'altro (Dykens et al., 2000).

Comportamenti disadattivi e psicopatologie

Gli individui con sindrome di Williams sono predisposti a specifiche tipologie di problemi comportamentali o psichiatrici. In essi si riscontrano varie manifestazioni di esterazione, tra cui iperattività, problemi di attenzione, impulsività, disobbedienza, difficoltà di concentrazione, sbalzi d'umore. Oltre a ciò essi manifestano problemi nella regolazione delle funzioni corporee di base. Sono frequenti infatti problemi di enuresi diurna e notturna, probabilmente in parte legata ai problemi renali manifestati da questi soggetti, difficoltà nell'addormentarsi e nel mantenere il sonno, problemi di alimentazione. Infine questi individui manifestano problemi di interiorizzazione, con elevate percentuali di ansia, ossessioni, preoccupazioni e paure. Essi spesso sono ossessionati dai disturbi corporei e dal dolore; da eventi futuri, da disastri immaginati o reali; dagli altri; dalla paura di oggetti quali elicotteri, macchine o da eventi quali il temporale (Dykens et al., 2000). Molte di queste paure e ossessioni sono legate ad aspetti del fenotipo fisico della sindrome e a come questo è legato alla storia personale dell'individuo, quali ad esempio i notevoli problemi medici che costringono questi soggetti a frequenti visite e interventi, l'iperacusia, l'eccessiva disinibizione sociale.

Approfondimento: analisi di casi

A titolo esemplificativo verranno presentati in modo sintetico due casi che abbiamo avuto modo di valutare durante la nostra attività di ricerca.²

Martina: 15 anni e 8 mesi.

All'età di 5 anni viene diagnosticata la sindrome di Williams mediante test FISH. I tratti fisici sono quelli tipici della sindrome: iride stellata, guance piene, naso corto e bulboso, epicanto, bocca grande, microcefalea, affollamento dentario, statura bassa. Presenta stenosi sopraortica valvolare, soffio cardiaco per contrazione delle arterie polmonari, malformazioni intestinali.

A livello cognitivo manifesta ritardo mentale moderato con QI totale di 41, con una certa discrepanza (anche se non significativa) tra QI verbale (51) e di performance (45). L'attenzione è deficitaria. Il linguaggio è leggermente superiore al livello di funzionamento intellettivo.

Complessivamente le abilità adattive (Scala Vineland) di Martina sono equivalenti a quelle di un bambino di 7 anni e mezzo, anche se vi è una notevole discrepanza fra le abilità di comunicazione (9 anni e mezzo), le abilità quotidiane (8 anni) e quelle motorie e di socializzazione (5-6 anni).

Martina frequenta un istituto professionale. Le sue abilità di lettura, scrittura e matematica sono equiparabili a quelle di un bambino di 7-8 anni, anche se sono strettamente dipendenti dalla motivazione.

Vittoria: 30 anni

La presenza di problemi cardio-vascolari e di ipercalcemia fanno sospettare la presenza della sindrome di Williams già all'età di 3 anni. La diagnosi della sindrome attraverso il metodo FISH viene effettuata vari anni dopo. Vittoria presenta molte delle caratteristiche fisiche tipiche della sindrome: parte media del viso e radice del naso appiattite, narici anteverse, filtro lungo, labbra grosse, bocca grande e spesso aperta, sopracciglia rade nella parte media, rime palpebrali strette, epicanto, pienezza della regione periorbitale, strabismo, iridi blu e stellate, denti piccoli e distanziati, punta del naso bulbosa, collo allungato.

A livello cognitivo presenta ritardo mentale medio grave, anche se è difficile fare una valutazione con strumenti standardizzati a causa dei tempi di attenzione molto brevi e dell'iperattività.

Le sue abilità adattive sono equiparabili a quelle di un bambino di 6 anni.

Attualmente Vittoria è inserita in un centro occupazionale dove svolge alcune attività sotto stretta sorveglianza degli operatori.

² I dati sono stati raccolti con la collaborazione di Maristella Sartor e Marianna Zamproga.

Capitolo 8

LA SINDROME DI X FRAGILE¹

La sindrome di X fragile è una malattia genetica dovuta a una alterazione del cromosoma X. Il nome X fragile deriva dal fatto che la mutazione del DNA provoca una modificazione della struttura del cromosoma X che, visto al microscopio, presenta una “strozzatura” nell’estremità distale del braccio lungo, dove è situato il gene FMR1.

Non sempre questo tipo di disturbo genetico è di facile identificazione, non avendo (come, ad esempio, nel caso della sindrome di Down) caratteristiche fisiche così ricorrenti ed evidenti e presentandosi in forme di gravità differente.

**Aspetti epidemiologici**

Si stima che la sindrome di X fragile sia la prima causa di ritardo mentale ereditario (Condini, Pasqui e Baccichetti, 1991; Neri, Chiurazzi e Pomponi, 1994; Hagerman, 2000; Dykens, Hodapp e Finucane, 2000). Le più recenti scoperte suggeriscono che questa sindrome colpisce 1 su 4.000 maschi e almeno la metà delle femmine (Turner, Webb, Wake e Robinson, 1996). Inoltre, almeno 1 su 259 donne nella popolazione generale è portatrice della premutazione e quindi a rischio di avere bambini affetti (Rousseau, Rouillard, Morel, Khandjian e Morgan, 1995). Nonostante l’elevata prevalenza di questa sindrome, si ritiene che essa sia ancora largamente sottodiagnosticata.

Aspetti genetici

Come già detto, la sindrome di X fragile è dovuta a una mutazione presente nel cromosoma X. Nell’estremità distale del braccio lungo del cromosoma X è situato il gene FMR1. Questo gene è deputato a insegnare alla cellula come generare FMRP, ovvero una proteina che compone importanti strutture cerebrali e quindi alla base del normale funzionamento del cervello. Il gene FMR1 contiene una sequenza ripetuta di tre basi nucleotidiche (citosi-

¹ Silvia Lanfranchi è coautrice del presente capitolo, ripreso, con modifiche, dal *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2003, 2, 64-70.



Figura 8.1 – Bambino pienamente affetto con caratteristiche facciali tipiche dell’X fragile

na, guanina, guanina: ovvero tripletta CGG). Normalmente questa tripletta è ripetuta un numero relativamente basso di volte, compreso tra 6 e 56 e viene trasmessa stabilmente attraverso le generazioni. Alcuni soggetti presentano un numero maggiore di ripetizioni di CGG. Quando il numero di triplette CGG supera le 56 ripetizioni, la sequenza di DNA diventa instabile e nel passaggio alle generazioni successive il numero di ripetizioni CGG tende ad aumentare. In particolare le persone che possiedono un numero di ripetizioni CGG comprese tra 56 e 200 vengono definite portatori sani della premutazione. In questo intervallo l’espansione CGG consente al gene FMR1 di funzionare ancora e quindi non provoca particolari sintomi della malattia, anche se il rischio è di trasmetterla alla prole. Nelle persone

affette dalla sindrome, invece, il numero di ripetizioni CGG supera le 200 copie. L’espansione della tripletta CGG, a cui si associa un’ulteriore modificazione del DNA, detta metilazione, provoca l’inadeguato funzionamento del gene FMR1 e viene definita mutazione completa.

La modalità di trasmissione della sindrome X fragile presenta alcune caratteristiche peculiari. Poiché il gene è localizzato sul cromosoma X, la malattia si manifesta in modo diverso nei due sessi. I maschi con la mutazione completa sono sempre affetti, mentre solo circa la metà delle femmine con la mutazione completa presenta i sintomi della malattia. Ciò accade perché queste ultime, possedendo 2 cromosomi X, hanno anche una copia del gene che può funzionare correttamente. Maschi e femmine portatori della mutazione, invece, sono clinicamente normodotati. Nel passaggio alle generazioni successive la premutazione può espandersi: le ripetizioni CGG aumentano di numero e quando superano le 200 copie diventano mutazione completa. Tuttavia il gene FMR1 può esistere nello stadio di premutazione in una famiglia per parecchie generazioni senza che causi alcun problema di sviluppo. È da sottolineare che la tendenza all’espansione della sequenza ripetuta CGG si verifica solo quando la premutazione è trasmessa dalla madre, poiché, durante la maturazione dell’ovulo materno o nelle prime fasi della crescita embrionale, ha il tempo di espandersi a maturazione completa. Quindi una madre portatrice sana avrà il rischio del 50% di avere dei figli maschi affetti e del 50% di avere delle femmine con la mutazione completa, delle quali solamente la metà affetta. Quando la premutazione è trasmessa dal padre, invece, rimane stabile. In questo caso, quindi, le figlie femmine riceveranno la premutazione senza che avvengano variazioni nel numero delle triplette CGG. I figli maschi, invece, ricevono dal padre il cromosoma Y; pertanto non sono a rischio di ereditare la premutazione (Dykens et al., 2000).

Caratteristiche fisiche

Le caratteristiche fisiche associate alla sindrome di X fragile non sono presenti in tutti

i soggetti e soprattutto non lo sono in ugual misura. Tuttavia in buona parte dei ragazzi con sindrome di X fragile possiamo notare viso stretto e allungato, fronte e mandibola prominenti, orecchie più basse della media con padiglioni auricolari particolarmente grandi e, sopra gli otto anni, macroorchidismo, ovvero ingrossamento dei testicoli. Altre caratteristiche fisiche comuni, anche se meno frequenti, sono palato ogivale, affollamento dentario, basso tono muscolare, iperestensibilità delle articolazioni, piede piatto, prollasso della valvola mitrale. Quello appena descritto è il fenotipo caratteristico del paziente adulto. Nel neonato e nel bambino la diagnosi è più difficoltosa, poiché i tratti distintivi sono meno marcati e il macroorchidismo assente. Gli elementi più significativi possono essere, a volte, l'ampiezza dei padiglioni auricolari insieme a un'ipotonìa generale e un alto peso alla nascita, una crescita eccessiva nei primi anni di vita, microcefalia, ipotonìa e precoce arresto della crescita (Dykens et al., 2000).

In circa il 20% dei maschi affetti sono presenti crisi epilettiche, che si risolvono con l'età nella maggior parte dei casi (Hecht, 1991).

Nelle femmine le caratteristiche fisiche della sindrome sono meno evidenti, anche se in alcune di loro può essere presente la facies tipica, caratterizzata soprattutto da viso allungato e orecchie prominenti, spesso in relazione alla presenza di ritardo mentale.

La lunghezza media della vita di questi individui sembra non differire da quella della popolazione normale (Dykens et al., 2000).

Caratteristiche cognitive

I numerosi studi effettuati sulle caratteristiche cognitive dei soggetti con sindrome di X fragile portano ad ipotizzare l'esistenza di un peculiare profilo neurocognitivo di questa condizione (Turk, 1992; Freund, Reiss e Abrams, 1993; Einfeld, Tonge e Florio, 1994; Warren e Ashley, 1995).

Il fenotipo cognitivo della sindrome è parzialmente differente nei maschi e nelle femmine; ciò è dovuto al fatto già considerato che la sindrome è causata da una alterazione genetica legata al cromosoma X. I maschi, in particolar modo quelli con la mutazione completa, avendo un solo cromosoma X in ciascuna cellula, presentano livelli più gravi di ritardo mentale, che nella maggior parte dei casi oscilla tra moderato e grave (Hodapp, Dykens, Hagerman, Schreiner, Lachiewicz e Leckman, 1990), anche se, come vedremo in seguito, possono presentarsi casi di individui con quoziente intellettuale molto prossimo alla norma. Le femmine, avendo due cromosomi X in ciascuna cellula, di cui solo uno con la mutazione, nella maggior parte dei casi presentano ritardo mentale lieve o addirittura livelli intellettivi nella norma, eventualmente associati a difficoltà di apprendimento (Riddle, Cheema, Sobesky, Gardner, Taylor e Pennington, 1998).

MASCHI

Livello di QI

Ad oggi sono state identificate tre tipologie geneticamente distinte di maschi; sembra che ciascuna sia associata con un differente livello di QI. Il gruppo più grande è quello dei maschi con mutazione completa, con ripetizioni completamente metilate CCG che impediscono la produzione della proteina FMRP. Questi maschi sono affetti da ritardo mentale.

Figura 8.2 – *Adulti con sindrome di X fragile*

Si è riscontrato poi che un secondo gruppo di maschi, meno numeroso, ha l'X fragile in forma mosaica, ovvero alcune delle loro cellule hanno il gene FMR1 non metilato, mentre altre cellule hanno il gene con la mutazione piena e quindi non funzionante. Questi maschi producono una certa quantità di proteina FMRP e tendenzialmente hanno punteggi QI più alti rispetto ai loro coetanei con mutazione completa.

Infine è stato identificato un piccolo numero di maschi che manifesta un pattern inusuale. Questi maschi mostrano la piena espansione CGG (che supera le 200 ripetizioni), ma, per una ragione sconosciuta, essi hanno una metilazione parziale. Quindi questi individui producono una certa quantità di proteina FMRP, ma a livello inferiore alla norma. Essi hanno un QI più alto rispetto a tutti gli altri, e mostrano prestazioni cognitive nella media o leggermente sotto. Nonostante siano stati identificati solamente una dozzina di individui appartenenti a questo gruppo, essi potrebbero dimostrare che il livello di sviluppo cognitivo nei maschi con sindrome di X fragile è legato alla quantità di proteina FMRP prodotta dal gene FMR1 (Dykens et al., 2000). Questo spiegherebbe perché le donne con mutazione completa generalmente sono meno affette dal punto di vista cognitivo, dal momento che esse possono produrre una certa quantità di proteina FMRP grazie al loro cromosoma X normale (Dykens et al., 2000; Lanfranchi e Vianello, 2004).

Stabilità del QI

Vari studi hanno riscontrato che molti maschi con sindrome di X fragile con la mutazio-

ne piena manifestano nel tempo declini del loro punteggio di QI (Dykens, Hodapp, Finucane, Shapiro, Ort e Leckman, 1989; Hodapp et al., 1990; Lachiewicz, Gullion, Spiridigliozzi e Aylsworth, 1987; Wright-Talamante, Cheema, Ridde, Luckey, Taylor e Hagerman, 1996).

Anche noi abbiamo condotto, con la collaborazione di Silvia Garbo, un lavoro di ricerca volto ad analizzare il fenomeno del declino del QI nella sindrome di X fragile. Per questo motivo abbiamo condotto una duplice analisi. Da un lato abbiamo analizzato gli studi, longitudinali e trasversali, che si sono occupati di analizzare direttamente il fenomeno del declino del QI nella sindrome di X fragile; dall'altro lato abbiamo condotto un'analisi più ampia che considerasse tutti gli studi sulla sindrome di X fragile che riportassero un dato cognitivo in relazione ad una specifica età. Per quanto riguarda la prima parte gli studi considerati sono tra loro differenti per quanto riguarda le dimensioni del campione, il tipo di test utilizzati per valutare il QI, le età a cui è stato valutato il QI e il tipo di approccio (longitudinale o trasversale). Nonostante ciò, dieci ricerche su dodici di quelle che si sono occupate di monitorare l'evoluzione del QI con l'età hanno rilevato declini significativi legati all'età nei punteggi ottenuti ai test standardizzati per la valutazione del QI, che però non si manifesta in tutti i partecipanti.

Ad esempio uno studio attraverso i gruppi di Dykens, Ort, Cohen, Finucane, Spiridigliozzi, Lachiewicz, Reiss, Freund, Hagerman e O'Connor (1996) ha rilevato che in un gruppo di 130 maschi con la mutazione completa, il QI va da una media di 55 nel gruppo di bambini di età compresa tra 1 e 5 anni a un QI medio di 39 tra i partecipanti di età compresa tra i 16 e i 20 anni. Risultati analoghi vengono da ricerche longitudinali (vedi Dykens, Hodapp e Leckman, 1994b per una rassegna). Alcuni autori ritengono che il rallentamento dello sviluppo cognitivo avvenga principalmente nel periodo tra i 10 e i 15 anni (Dykens et al., 1989; Hodapp et al., 1990).

Come si può vedere in tabella 1, dall'analisi degli studi che riportano indicazioni relative al QI e all'età emerge una tendenza al declino nell'adolescenza e nell'età adulta.

Tabella 8.1 – *QI medio di individui con sindrome di X fragile nei primi 30 anni di vita*

3-5 ANNI	QI MEDIO	RANGE
Lachiewicz et al. (1987)	63	45-97
Curtis Rogers (1987)	50	*
Hagerman et al. (1989)	74	66-84
Fisch et al. (1991)	58	39-75
Fisch et al. (1994)	69	51-80
Brun et al. (1995)	81	73-96
Dykens et al. (1996)	55	-
6-11 ANNI		
Chuldey et al. (1983)	62	
Lachiewicz et al. (1987)	57	35-74
Curtis Rogers et al. (1987)	46	*

Borghgraef et al. (1987)	47	-
Prouty et al. (1988)	-	60-80
Dykens et al. (1989)	54	-
Hagerman et al. (1989)	52	29-86
Hodapp et al. (1990)	58	-
Fisch et al. (1991)	53	34-75
Fisch et al. (1994)	66	56-85
Brun et al. (1995)	84	55-106
Borghgraef et al. (1996)	96	
Dykens et al. (1996)	50	
Hatton et al. (2003)	65	
12-18 ANNI		
Chuldey et al. (1983)	44	
Lachiewicz et al. (1987)	40	20-56
Curtis Rogers et al. (1987)	30	*
Prouty et al. (1988)	-	< 0 = 60
Dykens et al. (1989)	41	-
Hagerman et al. (1989)	43	34-58
Curfs et al. (1989)	-	20-51
Hodapp et al. (1990)	42	-
Fisch et al. (1991)	39	16-52
Fisch et al (1994)	43	37-49
Brun et al. (1995)	79	42-105
Dykens et al. (1996)	43	
Borghgraef et al. (1996)	88	
Hatton et al. (2003)	62	
19-30 ANNI		
Chuldey et al. (1983)	42	
Dykens et al. (1989)	40	-
Hagerman et al. (1989)	37	33-44
Fisch et al. (1991)	30	16-55
Fisch et al. (1994)	20	17-22
Brun et al. (1995)	77	66-90
Dykens et al. (1996)	39	

È da sottolineare come i declini del QI rilevati non rappresentano una regressione o una perdita delle abilità cognitive di per sé, ma un rallentamento nella percentuale di acquisizione di queste abilità rispetto agli individui con sviluppo tipico.

Sono stati condotti vari studi per analizzare le cause di questo rallentamento. Recenti ricerche sembrano attribuire anche in questo caso la causa di ciò all'assenza della proteina FMRP. Infatti sembra che gli individui con sindrome di X fragile che producono una certa quantità di proteina FMRP siano tutelati dal declino del QI. Nello specifico i pochi maschi con mutazione completa con meno del 50% di metilazione non hanno mostrato declini del QI, e i punteggi medi di QI di questi soggetti si sono mantenuti stabili anche nell'età adulta (Hagerman, Hull, Safanda, Carpenter, Staley, O'Connor, Seydel, Mazzocco, Snow, Thibodeau, Kuhl, Nelson, Caskey e Taylor, 1994; Merenstein, Sobesky, Taylor, Riddle, Tran e Hagerman, 1996; Wright-Talamante et al., 1996). Allo stesso modo non sono stati riscontrati declini del QI nella maggior parte delle femmine con sindrome di X fragile che producono una certa quantità di proteina FMRP variabile a seconda della loro proporzione di attivazione (Abrams, Reiss, Freund, Baumgardner, Chase e Denckla, 1994; Wright-Talamante et al., 1996). Solo una piccola percentuale di femmine pienamente affette mostra declini del QI e tali declini sono generalmente meno ripidi e meno gravi di quelli riscontrati nei maschi (Brun, Obiols, Cheema, O'Connor, Riddle, Di Maria, Wright-Calamante e Hagerman, 1995; Fisch, Simensen, Arinami, Borggraf e Fryns, 1994). Presumibilmente queste poche donne con una limitata, se non nulla, produzione della proteina FMRP possono mostrare dei declini del QI più simili a quelli dei loro coetanei maschi (Dykens et al., 2000; Lanfranchi e Vianello, 2004).

Numerosi studi hanno mostrato come gli individui con sindrome di X fragile abbiano peculiari punti di forza e di debolezza a livello cognitivo.

Punti di forza e di debolezza

Chudley (1984) riscontrò che i maschi con sindrome di X fragile avevano prestazioni inferiori in alcuni subtest della WISC-R, quali Informazioni e Memoria di Cifre, e più elevati in altri, quali Completamento di Figure, Somiglianze e Ricostruzione di Figure.

Studi successivi (Dykens, Hodapp e Leckman, 1987; Hodapp, Leckman, Dykens, Sparrow, Zelinsky e Ort, 1992) realizzati attraverso l'utilizzo della Kaufman Assessment Battery for Children (Kaufman e Kaufman, 1983), hanno mostrato come gli individui maschi con sindrome di X fragile presentino maggiori punti di forza in compiti di elaborazione simultanea (in particolar modo in quello di chiusura gestaltica, una prova che richiede flessibilità nell'inferenza percettiva e attenzione alla struttura) e in compiti di achievement², mentre presentano difficoltà in compiti che richiedono elaborazione sequenziale dell'informazione, o comunque in compiti che implicano l'imitazione e l'immediata rievocazione di item presentati in ordine seriale e temporale. Tuttavia il livello di deficit manifestato si modifica mano mano che questi individui crescono. In particolar modo, mentre le abilità di elaborazione sequenziale raggiungono un plateau di sviluppo, quelle di elaborazione simultanea e di achievement continuano a svilupparsi anche se a velocità rallentata. Ciò significa che col passare del tempo l'elaborazione sequenziale diventa sem-

² In questo fattore rientrano i subtest *Exp. Vocabulary, Faces and Places Arithmetic, Riddles e Reading/Decoding*.

pre più deficitaria. Questo pattern di sviluppo continuo in alcune aree e di arresto in altre viene rilevato dall'analisi sia longitudinale che trasversale dei risultati ai singoli subtest della K-ABC ottenuti nel tempo. Infatti in un ulteriore lavoro di Hodapp, Dykens, Ort, Zelinsky e Leckman (1991), nessuno dei subtest di elaborazione sequenziale manifesta incrementi del punteggio dopo i dieci anni o nella prima adolescenza. Al contrario i punteggi a tutti e cinque i subtest di achievement aumentavano significativamente con l'aumentare dell'età. Nei subtest di processazione simultanea si verifica una situazione intermedia, poiché solo nei compiti che rappresentano un punto di relativa forza per questi soggetti (struttura gestaltica e analogie) i punteggi continuano ad aumentare nel tempo. Gli altri subtest di elaborazione sequenziale mostrano un minore sviluppo (Hodapp et al., 1991). La fascia di età dai 10 ai 15 anni risulta quindi da questo studio come un'età critica per lo sviluppo intellettuale degli individui con sindrome di X fragile. Infatti è a quest'età che si arresta lo sviluppo delle abilità di elaborazione sequenziale e rallenta notevolmente quello delle abilità di elaborazione simultanea e di achievement (Lanfranchi e Vianello, 2004).

Memoria

Vari studi documentano la presenza di deficit nella memoria a breve termine sia verbale che visuo-spaziale in individui con sindrome di X fragile (Munir, Cornish e Wilding, 2000; Freund e Reiss, 1991; Jakala, Hanninen, Rynanen, Laakso, Partanen, Mannermaa e Soninen, 1997; Cornish, Munir and Cross, 2001; Dykens et al., 1987).

Ad esempio Munir et al. (2000) rilevarono che individui con sindrome di X fragile avevano prestazioni significativamente inferiori rispetto ad un gruppo di individui normodotati di pari età mentale in compiti di ripetizione di non parole, span di cifre avanti, memoria spaziale e span di cifre al contrario. I risultati ottenuti inoltre mostrano come gli individui con sindrome di X fragile ricordano con maggiore facilità informazioni che hanno un significato piuttosto che stimoli senza senso. Infatti hanno prestazioni migliori (pari a quelle di individui normodotati della stessa età mentale) in compiti di ripetizione di storie, e peggiori (anche di individui con sindrome di Down) in compiti di memoria di parole senza senso. Questi dati fanno ipotizzare che il profilo di memoria dei soggetti con sindrome di X Fragile sia legato alla natura del materiale da ricordare (Maes, Fryns, Van Wallegghem e Van den Berghe, 1994) e che l'informazione presentata in un contesto significativo sia più facilmente rievocata rispetto all'informazione presentata in un contesto astratto (Munir et al., 2000).

Altri studi invece ritengono che ad essere danneggiata sia soprattutto la componente visuo-spaziale della memoria di lavoro, mentre quella verbale sarebbe relativamente preservata.

Ad esempio Shapiro, Murphy, Hagerman, Azari, Alexander, Miezieski, Hinton, Horwitz, Haxby, Kumar, White e Grady (1995) hanno riscontrato che un gruppo di maschi adulti con sindrome di X fragile aveva prestazioni simili ad un gruppo di individui con sindrome di Down in un compito di span di cifre, ma aveva prestazioni significativamente inferiori in alcune prove di memoria di lavoro visuo-spaziale. Questo sarebbe in accordo con le ipotesi di Freund e Reiss (1991), secondo cui il profilo cognitivo degli individui con sindrome di X fragile manifesta relativa forza in prove verbali rispetto a compiti visuo-spaziali.

Ad essere però particolarmente danneggiati nella memoria di lavoro degli individui con sindrome di X fragile sembrano l'esecutivo centrale e le abilità attentive necessarie

all'esecuzione di un compito complesso ad esso legate (Munir et al., 2000; Munir, Cornish e Wilding, 1998; Cornish et al., 2001; Mazzocco, Pennington e Hagerman, 1993). Tuttavia tale deficit non sembra essere una caratteristica peculiare della sindrome di X fragile, ma piuttosto il risultato di effetti generalizzati del ritardo mentale sullo sviluppo cerebrale; infatti tale deficit è stato rilevato anche in altre sindromi genetiche (Munir et al., 2000; Lanfranchi, Cornoldi e Vianello, 2003; Lanfranchi Cornoldi e Vianello, 2004).

Una possibile spiegazione di questo deficit è il legame della memoria di lavoro con i più alti processi di controllo dell'attenzione, come la capacità di modulare l'informazione nuova o complessa e di pianificare e organizzare l'informazione nella mente. Studi neuroanatomici di maschi e femmine affetti da questa sindrome riportano delle anomalie a livello delle regioni parietali di entrambi gli emisferi cerebrali, così come delle regioni prefrontali, nonché del nucleo caudato. Queste strutture sembrano essere coinvolte nei processi di attenzione e nei più alti processi di controllo dell'attenzione come il funzionamento esecutivo. È dunque probabile che, in questi soggetti, i meccanismi attentivi possano essere danneggiati.

Questi risultati sono confermati anche da un recente lavoro di Lanfranchi, Cornoldi Drigo e Vianello (in press) in cui è emerso un deficit in compiti di memoria di lavoro verbale e visuo-spaziale richiedenti elevato controllo cognitivo, mentre le prestazioni in compiti di memoria di lavoro verbale e visuo-spaziale a basso controllo sono risultate in linea con l'età mentale.

Complessivamente, meno colpita è la memoria a lungo termine dichiarativa, ovvero le conoscenze "cristallizzate" acquisite attraverso l'apprendimento (Dykens et al., 2000, Lanfranchi e Vianello, 2004).

Attenzione

Vari studi mettono in luce come frequentemente gli individui con sindrome di X fragile manifestino deficit di attenzione, iperattività e comportamenti impulsivi (Dykens et al., 2000; Baumgardner, Reiss, Freund e Abrams, 1995; Hagerman, 1987).

In un recente studio, Munir et al. (2000) hanno rilevato che in un gruppo di ragazzi con sindrome di X fragile risultano deficitari tutti gli aspetti dell'attenzione (attenzione selettiva, spostamento dell'attenzione, attenzione sostenuta, inibizione e organizzazione delle risposte). Inoltre essi dimostrano maggiori deficit anche rispetto ad individui con deficit di attenzione con iperattività per quanto riguarda l'attenzione selettiva, lo spostamento dell'attenzione e l'inibizione con una particolare menomazione nell'abilità di pianificare e organizzare la ricerca di stimoli, spostare l'attenzione da uno stimolo all'altro nel ritardo nella risposta e nell'inibire le risposte irrilevanti ai fini del compito. Questi deficit sono solitamente associati con deficit esecutivi o con elevati processi di controllo dell'attenzione, e sono considerati essere legati a disfunzioni del lobo frontale (Stuss e Benson, 1986), cosa che è coerente con le anomalie strutturali rilevate nelle regioni prefrontali degli individui con sindrome di X fragile (Reiss, Freund, Baumgardner, Abrams e Denckla, 1995).

Le caratteristiche del deficit attentivo degli individui con sindrome di X fragile sono peculiari sia rispetto a quelle degli individui con deficit di attenzione e iperattività, sia rispetto a quelle di individui con altra tipologia di ritardo mentale, quale la sindrome di Down (Munir et al., 2000).

Abilità visuo-spaziali

Numerose ricerche dimostrano che negli individui con sindrome di X fragile sono

carenti le abilità visuo-spaziali (Freund e Reiss, 1991; Shapiro et al., 1995; Cornish, Munir e Cross, 1999). Sembra si tratti di un deficit specifico piuttosto che di natura globale. Infatti tale deficit sembra essere specifico per le abilità che richiedono orientamento visuo-spaziale e abilità di costruzione, mentre le abilità visuo-percettive sembrano essere relativamente intatte (Cornish et al., 1999; Dykens et al., 1987).

Sembra che questa abilità sia legata anche alla tipologia del materiale che costituisce le prove. Infatti Cornish et al. (1999) riscontrarono che un gruppo di individui con sindrome di X fragile aveva prestazioni peggiori nel subtest di disegno con i cubi della WISC-R e nel compito dei triangoli della K-ABC rispetto ad un gruppo di individui con sindrome di Down. Si tratta di prove che possono essere ritenute astratte e con stimoli privi di significato, in quanto si richiede di assemblare pezzi geometrici per formare un disegno astratto. Al contrario, il gruppo di individui con sindrome di X fragile aveva prestazioni migliori rispetto a quelle degli individui con sindrome di Down nella prova di ricostruzione di oggetti nella WISC-R, che richiede invece di assemblare pezzi per costruire un disegno con significato (Lanfranchi e Vianello, 2004).

Linguaggio

Nonostante siano state rilevate considerevoli differenze individuali nello sviluppo del linguaggio, i bambini con sindrome di X fragile, come gruppo, manifestano considerevoli ritardi nello sviluppo sia del linguaggio recettivo che espressivo (Roberts, Mirrett e Burchinal, 2000). Tale ritardo tende a mantenersi anche nella tarda giovinezza e nell'età adulta (Abbeduto e Hagermann, 1997; Bennetto e Pennington, 1996; Dykens et al., 1994), e tende a diventare via via maggiore con il passare dell'età (Roberts et al., 2000; Bayley, Mesibov, Hatton, Clark, Roberts, e Mayhew, 1998; Paul, Cohen, Breg, Watson e Herman, 1984; Dykens, Hodapp, Ort e Leckman, 1993). È importante sottolineare che tali abilità continuano a progredire, ma in maniera via via più lenta.

È stato inoltre rilevato che nei bambini e ragazzi con sindrome di X fragile si ha un maggior ritardo nell'acquisizione del linguaggio espressivo rispetto a quello recettivo e tale discrepanza tende ad aumentare man mano che l'individuo cresce (Roberts et al., 2000; Paul et al., 1984).

Rispetto ad altri ambiti comportamentali, sono stati condotti pochi studi relativamente alla funzione linguistica in individui con sindrome di X fragile, specialmente nelle femmine (vedi Dykens, Hodapp e Leckman, 1994a, per una rassegna). Attualmente è emerso quanto segue.

Le difficoltà del linguaggio variano dalla completa assenza del linguaggio a disturbi lievi della comunicazione verbale. Il quadro caratteristico è caratterizzato da un eloquio disordinato, caratterizzato da un ritmo veloce e fluttuante nel parlare, con occasionali distorsioni, ripetizioni, confusioni e aritmie; tutto questo è associato a difficoltà nel mantenere l'attenzione su di un argomento, digressioni e revisioni. La conversazione è solitamente poco fluente, le frasi sono lasciate incomplete e sono presenti ecolalia e perseverazione verbale. Il discorso è spesso di tipo scherzoso con tono altalenante (tipo litania).

Sono stati riscontrati problemi di articolazione, forse dovuti anche alla particolare combinazione della struttura ogivale del palato, con la rilassatezza dell'articolazione temporomandibolare e a difficoltà di elaborazione centrale (Lanfranchi e Vianello, 2004).

FEMMINE

Il livello di funzionamento cognitivo nelle femmine sembra essere legato alla quantità di proteina FMRP prodotta. Tutte le femmine hanno due cromosomi X e in ogni cellula uno a caso di questi due è inattivo. Il grado di compromissione nelle femmine con X fragile dipende quindi dalla proporzione di cellule in cui è attivo il cromosoma X normale in rapporto alle cellule in cui è attivo il cromosoma X fragile. Se il cromosoma normale è disattivato nella maggior parte delle cellule, la femmina potrà essere maggiormente affetta dalla sindrome di X fragile sia dal punto di vista cognitivo che clinico e viceversa. Nonostante i dati fino ad ora ottenuti siano non chiari, sembra che il QI e altre caratteristiche presenti nelle femmine con X fragile siano legate alla proporzione di attivazione (Dykens et al., 2000). In generale le femmine con la piena mutazione sono meno affette dal punto di vista cognitivo rispetto ai maschi, poiché esse producono comunque una certa quantità di proteine FMRP grazie ai loro cromosomi normali, e per loro lo stato della proteina FMRP è un potente predittore del livello di QI (Reiss et al. 1995).

Sembra che nei profili cognitivi delle femmine con sindrome di X fragile siano presenti punti di forza e di debolezza simili a quelli dei maschi (Dykens et al., 2000).

In generale, esse presentano spesso maggiori difficoltà nelle abilità spaziali, in particolare in compiti che comprendono una componente visuo-costruttiva (Abrams et al., 1994; Mazzocco, Hagermann e Pennington, 1992) e nella performance non-verbale; rimangono invece migliori le abilità verbali, cosa che può far ipotizzare un miglior funzionamento dell'emisfero sinistro. Nelle femmine la proporzione di attivazione, a cui è legata la produzione della proteina FMRP, correla maggiormente con i subtest della WISC-R che valutano le loro aree di debolezza cognitive, ovvero il disegno con i cubi, il cifrario e la ricostruzione di oggetti e in generale con il QI di performance, mentre non correla con i subtest verbali, che valutano abilità relativamente risparmiate in individui con questa sindrome (Abrams et. al, 1994; Reis et al., 1995).

Molte femmine con sindrome di X Fragile mostrano difficoltà nelle abilità cognitive che riflettono il funzionamento del lobo frontale. Esse possono avere problemi a mantenere l'attenzione, modificare le strategie di problem-solving e integrare le informazioni (Mazzocco et al., 1992; Sobesky, Taylor, Pennington, Bennetto, Porter, Riddle e Hagerman, 1996).

Alcuni di questi risultati relativi al QI e al profilo cognitivo possono essere correlati anche ad alcune anomalie nel funzionamento cerebrale. Mostofsky, Mazzocco, Aakalu, Warsofsky, Denckla e Reiss (1998) riscontrarono che, rispetto ai soggetti di controllo, le femmine con sindrome di X fragile avevano il verme posteriore più piccolo; questa differenza era tuttavia meno marcata rispetto a quella manifestata dai maschi con sindrome di X fragile. Le dimensioni del verme posteriore risultavano predittive di una parte significativa della varianza nelle misure del QI visuo-spaziale, così come di una parte della proporzione di attivazione. È interessante notare che lesioni al cervelletto e al neo cervelletto, che coinvolgono la parte posteriore del verme, spesso causano problemi nella pianificazione cognitiva e motoria, nell'individuare gli errori e nel modificare le strategie di problem-solving; si tratta di aspetti che sono solitamente individuati nelle femmine con sindrome di X fragile. I risultati incoraggiano ulteriori studi che colleghino la quantità di proteina FMRP prodotta con il funzionamento neuroanatomico e cognitivo (Dykens et al., 2000; Lanfranchi e Vianello, 2004).

Caratteristiche del comportamento e rischio psicopatologico

Dal punto di vista comportamentale la maggior parte dei ragazzi clinicamente diagnosticati con sindrome di X fragile presenta iperattività, impulsività e difficoltà di attenzione (Hagerman, 1987). È interessante rilevare che l'iperattività è osservata anche in animali cavia affetti dalla sindrome di X fragile (Willems, Reyniers e Oostra, 1995); questo suggerisce una certa vulnerabilità all'iperattività nel fenotipo comportamentale dell'X fragile (Dykens et al., 2000). Quest'ultimo disturbo tende a diminuire con l'età, mentre le difficoltà di attenzione restano fonte di problemi sia nell'adolescenza che nell'età adulta (Hagerman, 2000).

Spesso gli individui con sindrome di X fragile manifestano comportamenti di tipo autistico o simil-autistici (Bailey, Mesibov, Hatton, Clark, Roberts e Mayhew, 1998). Questi atteggiamenti consistono in: scarso contatto oculare, avversione nell'essere toccati, ritardo del linguaggio, linguaggio ripetitivo, ecolalia, perseverazione, stereotipie (ad esempio battere le mani e far dondolare il corpo), autolesionismo (si possono notare morsi alle mani e alle braccia), scarsa tolleranza al contatto fisico, rigidità negli interessi, difficoltà ad accettare i cambiamenti della routine abituale, fatto che può provocare in loro anche attacchi d'ira o problemi comportamentali (Hagerman, 2000; Dykens et al., 2000). La maggior parte di questi disturbi si verifica quando il soggetto con X fragile si trova in condizioni di particolare eccitamento o sovrastimolazione.

Tuttavia, solo una minoranza di questi individui mostra autismo. Si ritiene, infatti, che la sindrome di X fragile e l'autismo, sebbene presentino molti punti in comune, siano in realtà due disturbi ben distinguibili. Sembra, infatti, che i comportamenti autistici esibiti dai maschi con sindrome di X fragile siano dettati maggiormente dall'ansia e dall'iperattivazione, piuttosto che dalla scarsa motivazione sociale caratteristica dell'autismo (Hagerman, 2000).

I maschi con sindrome di X fragile appaiono frequentemente timidi, presentano una forte ansia sociale e una bassa tolleranza alla frustrazione (Klaiman e Phelps, 1998). Tuttavia, nonostante l'ansia sociale e le difficoltà nelle interazioni, la maggior parte dei ragazzi colpiti è affettuosa e ha interesse a stringere relazioni con gli altri (Hagerman, 2000). Le femmine con mutazione piena manifestano comportamenti emotivi e disadattivi simili, anche se meno gravi, a quelli dei loro coetanei maschi (Dykens et al., 2000). È stato riscontrato, però, che donne con mutazione completa hanno maggiori rischi di sviluppare caratteristiche schizotipiche (Freund et al., 1993; Freund, Reiss, Hagerman e Vinogradov, 1992; Reiss, Freund, Vinogradov, Hagerman e Cronister, 1989). Sintomi comuni sono: timidezza, ritiro sociale, evitamento, isolamento, goffaggine, evitamento dello sguardo e stranezze del pensiero. Anche tra le ragazze con sindrome di X fragile sono state riscontrate percentuali elevate, anche se comunque inferiori rispetto a quelle dei maschi, di iperattività, impulsività e disturbi di attenzione. I sintomi dell'ADHD mostrati dalle femmine possono non essere così gravi come quelli dei maschi con sindrome di X fragile e molte ragazze presentano in primo luogo disturbi di attenzione e impulsività e solo in secondo luogo iperattività motoria (Dykens et al., 2000)

Alcuni dati e presentazione di casi³

Durante la nostra attività di ricerca, finalizzata a definire il profilo cognitivo-compor-

³ Elisa Moratti ha collaborato a questa parte del capitolo.

tamentale di individui con sindrome di X fragile abbiamo valutato individualmente alcuni casi, ponendo particolare attenzione ad aspetti quali intelligenza, linguaggio recettivo e produttivo, abilità visuospaziali, capacità adattive e apprendimenti scolastici.

A titolo esemplificativo ci sembra utile presentare un sintetico quadro valutativo di alcuni casi di minori con sindrome di X fragile. Come di prassi, i nomi riportati non sono quelli reali. Lo schema di presentazione dei casi è simile in modo da favorire i confronti.

Tutti i casi presentati sono accomunati da notevoli difficoltà di attenzione e concentrazione. Emanuele, di 7 anni e mezzo e Nicola di 13 anni e mezzo esemplificano la situazione del ritardo mentale grave; tuttavia nel primo dei due casi le difficoltà di attenzione sono tali da ostacolare qualsiasi attività con il bambino (compresa la valutazione); pertanto è possibile che questo porti a sottostimare il reale livello di funzionamento cognitivo.

Giulio e Andrea esemplificano due situazioni di ritardo mentale moderato a 10 e 14 anni. Infine Elena esemplifica la situazione di una ragazza con sindrome di X fragile e ritardo mentale moderato.

Emanuele: 7 anni 5 mesi

Presenta un peso alla nascita di 4,15 kg; non sono riportati problemi perinatali. A tre anni viene effettuata diagnosi molecolare di X fragile.

A livello fisico Emanuele presenta faccia rotonda, radice del naso schiacciata, bocca larga, padiglioni auricolari ampi a basso impianto, fronte ampia.

A livello cognitivo Emanuele è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado grave; è tuttavia difficile valutarlo con strumenti standardizzati a causa dei gravi problemi di attenzione e linguaggio. Emanuele non presenta strutturazione del linguaggio. Il suo vocabolario è stimato intorno a 20 parole, tuttavia difficilmente intelligibili a causa di frequente ecolalia e propensione a sbavare. Il vocabolario recettivo è equiparabile a quello di un bambino di due anni.

Emanuele è fortemente dipendente dall'adulto. Il controllo sfinterico non è ancora raggiunto ed è presente anche un riflesso salivare disturbato. Il fenotipo comportamentale è caratterizzato da marcata instabilità, iperattività motoria e forte labilità attentiva.

Le competenze adattive (Vineland) sono equiparabili a quelle di un bambino di 2 anni e mezzo. Sono presenti alcune stereotipie.

Emanuele frequenta il primo anno della scuola elementare.

Giulio: 10 anni 9 mesi

Parto: trentaseiesima settimana. Nascita: peso 4,2 kg. La presenza di frequenti otiti, ritardo nel linguaggio, stereotipie, difficoltà di attenzione e iperattività hanno condotto alla realizzazione di accertamenti che hanno portato alla diagnosi di X fragile per mezzo di indagine molecolare con Southern Blot. Giulio presenta facies allungata con orecchie prominenti, macrocrania e piede piatto. Presenta inoltre ipotonia e lassità dei legamenti: Segue sedute di psicomotricità.

A livello cognitivo Giulio è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado moderato (QI 42, senza differenze tra QI verbale e di performance; EM 5;3). Attenzione e concentrazione sono inferiori all'EM.

La produzione spontanea di Giulio è caratterizzata da frequenti stereotipie. Sia il linguaggio recettivo che quello produttivo risultano dei punti di debolezza con prestazioni equivalenti a quelle di bambini di 4 anni (sia linguaggio produttivo che recettivo).

Dalla somministrazione della Vineland Adaptive Behavior Scale emerge un livello di funzionamento adattivo corrispondente a quello di un bambino di 6 anni e mezzo e quindi superiore rispetto all'età mentale.

Giulio frequenta il quinto anno della scuola elementare, ma ha prestazioni scolastiche in lettura e matematica equiparabili a quelle di un bambino di 6 anni.

Nicola: 13 anni 11 mesi

Parto: trentaseiesima settimana. Nascita: peso 3,65 kg. La presenza dei tratti fisici fenotipici della sindrome, unitamente al ritardo psicomotorio e di linguaggio, ha portato ad eseguire ulteriori accertamenti che hanno consentito la diagnosi di X fragile al secondo anno di vita. A livello cognitivo Nicola è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale grave (EM 4;5). Attenzione e concentrazione sono inferiori all'EM.

La strutturazione del linguaggio è molto povera e presenta una produzione verbale ricca di ecolalie e perseveranza. Il linguaggio recettivo e produttivo sono paragonabili a quelli di un bambino di tre anni.

A livello comportamentale presenta un grave deficit di attenzione, frequenti movimenti ripetitivi, iperattività e mancato rispetto delle regole. Le competenze adattive (Vineland) sono paragonabili a quelle di un bambino di 2-3 anni (inferiori all'EM).

Nicola frequenta il secondo anno della scuola media, ma fatica a leggere anche semplici parole.

Andrea: 14 anni 6 mesi

Andrea è secondogenito di un fratello affetto da sindrome di X fragile. A livello di caratteristiche somatiche è possibile osservare un viso allungato, macrocrania, orecchie basse e prominenti.

A livello cognitivo Andrea è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado moderato (QI 44; EM 6) e presenta una certa discrepanza tra QI verbale (43) e di performance (52). Attenzione e concentrazione sono deficitarie.

Andrea possiede linguaggio recettivo (pari ad un bambino di 6 anni) superiore rispetto a quello espressivo (pari ad un bambino di 4 anni). Egli parla in modo rapido e a scatti, rendendo spesso incomprensibile quello che vuole esprimere. Il tono di voce è spesso elevato e, in situazioni di ansia, mostra con frequenza un linguaggio ripetitivo.

Dalla somministrazione della Vineland Adaptive Behavior Scale emerge un livello di funzionamento adattivo corrispondente a quello di un bambino di 8 anni e mezzo e quindi superiore rispetto all'età mentale.

Frequenta il terzo anno della scuola media, con prestazioni scolastiche in lettura equiparabili ad un bambino di 8 anni e in matematica a quelle di uno di 6 anni.

Elena: 17 anni 2 mesi

Frequenta il terzo anno della scuola professionale per l'agricoltura.

Presenta un peso alla nascita di 3,15 Kg., viene allattata al seno e lo svezzamento avviene intorno al sesto mese. Nei primi anni di vita presenta un ritardo nel controllo sfinterico e nello sviluppo del linguaggio. Viene fatta la diagnosi di X fragile dopo accertamenti genetici all'età di 4 anni. A livello fisico, Elena presenta ipostaturalità, ridotta circonferenza cranica, viso allungato con fronte alta, orecchie grandi, gonfiezza intorno agli occhi. Si evidenzia inoltre una iperlassità dei legamenti.

A livello cognitivo Elena è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado

moderato (QI 44; EM 6;4) senza discrepanze tra QI verbale e di performance. Attenzione e concentrazione sono deficitarie.

Elena presenta un linguaggio rapido e impulsivo, con una morfosintassi carente. Durante il discorso tende ad evitare lo sguardo diretto dell'interlocutore.

Il livello di vocabolario recettivo di Elena, così come le abilità produttive equivalgono a quelle di una bambina di 10 anni circa. Il linguaggio rappresenta pertanto un punto di forza rispetto all'età mentale generale.

Dalla somministrazione della Vineland Adaptive Behavior Scale emerge un livello di funzionamento adattivo corrispondente a quello di una ragazza di 13 anni e 7 mesi. Particolarmente buone risultano le abilità quotidiane, la cui età equivalente è di 15 anni e 11 mesi.

Capitolo 9

**LA SINDROME DI PRADER-WILLI:
CARATTERISTICHE GENERALI E PRESENTAZIONE DI CASI¹**

La sindrome di Prader-Willi è stata descritta per la prima volta dai medici svizzeri (Università di Zurigo) A. Prader, A. Labhart e H. Willi nel 1956 (Prader, Labhart e Willi, 1956) considerando 9 individui di ambedue i sessi di età compresa fra i 9 e i 23 anni. In particolare essi considerarono l'obesità, la bassa statura, il criptorchidismo, il ritardo fisico e mentale. Poco dopo ulteriori descrizioni di bambini con le caratteristiche tipiche della sindrome furono fornite da Bernard Lurance in Inghilterra (Lurance, 1961).

Nel 1976 Hawkey e Smithies proposero una associazione fra la sindrome e il cromosoma 15. Nel 1981 Ledbetter e Riccardi evidenziarono una delezione a carico del braccio lungo del cromosoma 15.

La sua incidenza è stimata di una persona affetta su circa 10.000 (Dykens, Hodapp e Finucane, 2001; Molinari, 2002) o 15.000 (Waters, 1999). Un confronto con altre sindromi può essere utile: per ogni individuo con sindrome di Prader-Willi ve ne sono circa 15-20 con sindrome di Down, 3-4 con X fragile, 1 (o meno) con sindrome di Williams e meno di 1 con sindrome di Angelman.

Aspetti genetici

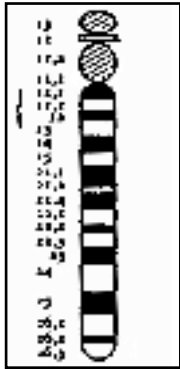
La sindrome di Prader-Willi è un disordine complesso conseguente a una anomalia genetica presente nel braccio lungo del cromosoma 15 di origine paterna.

In circa il 70% dei casi l'anomalia consiste in una delezione del cromosoma, probabilmente danneggiato al momento del concepimento. La parte deleta è indicata con 15q11-q13 (lo stesso, nel cromosoma materno, della sindrome di Angelman). Si ipotizza che vari siano i geni mancanti e solo alcuni sono stati identificati. Secondo Dykens e coll. (2001) per il fenotipo della sindrome di Prader-Willi è significativa la distruzione di uno di questi geni (denominato SNRPN) e forse di un altro (denominato NDN). Altri (Molinari, 2002) ritengono che potrebbero essere coinvolti almeno cinque geni (tra cui il già citato SNRPN).

Nel 25% circa dei casi la sindrome è causata da disomia materna, cioè ambedue i geni

¹ Elena Moalli, Silvia Lanfranchi e Elena Gasparini sono coautrici del presente capitolo, ripreso, con modifiche e notevoli integrazioni (è nuova la parte dedicata ai casi), dal *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2004, 1, 65-70. Hanno collaborato alla raccolta dei dati anche Elisa D'Amato, Roberta Moro, Sofia Raffa.

Figura 9.1 – Idiogramma del cromosoma 15. La parentesi graffa delimita la regione di delezione (Fonte: Molinari, 2002)



sono ereditati dalla madre (e quindi nessuno dal padre). In meno del 5% dei casi si hanno difetti dell'imprinting.

Infine meno dell'1% dei casi è dovuto a traslazioni cromosomiche bilanciate o altre anomalie.

Quando la sindrome è dovuta a una microdelezione nel centro che controlla i processi di imprinting nella regione 15q11-q13 vi può essere più di un individuo con sindrome di Prader-Willi nella stessa famiglia. La sindrome riguarda tutte le razze ed entrambi i sessi.

Allo stato attuale della ricerca non sono state riscontrate differenze

molto rilevanti fra i casi dovuti a delezione e quelli causati da disomia materna, anche se nel caso di delezione sembrano maggiormente presenti tratti facciali tipici della sindrome (Waters, 1999).

I casi dovuti a microdelezione, comunque, non hanno ipopigmentazione.

Da confermare è l'ipotesi che gli individui con disomia materna abbiano in media un quoziente intellettuale un po' più alto rispetto a quelli con delezione. Riscuote particolare credito la convinzione che i geni mancanti comportino carenze di informazioni riguardanti l'ipotalamo, regolatore di molti meccanismi ormonali.

Sono stati segnalati casi di individui che hanno le stesse caratteristiche degli individui con la sindrome di Prader-Willi, ma senza alcuna anomalia genetica rilevata. Alcuni di questi hanno avuto un qualche danno cerebrale (ad esempio per incidente).



Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio

Le caratteristiche facciali tipiche (più o meno evidenti) sono: fronte stretta e prominente, viso un po' piatto e stretto, occhi a mandorla con le palpebre tendenti verso l'alto, ponte nasale stretto, bocca triangolare rivolta verso il basso con il labbro superiore sottile, orecchie malsagomate con attaccatura bassa. Spesso il colore dei capelli è chiaro (o almeno più chiaro di quello dei genitori). Anche la cute tende a essere più chiara. Spesso sono opportuni interventi dentari. La statura tende a essere bassa (in media 150-160 per i maschi, 140-150 per le femmine) e le mani e i piedi piccoli.

Un basso tono muscolare (ipotonia) è presente fin dalla nascita (anzi, fin dal periodo



fetale). Spesso questo comporta difficoltà di suzione e quindi difficoltà nella alimentazione. L'ipotonia è presente anche in seguito (anche se vi è molta variabilità all'interno della sindrome). Molteplici sono le conseguenze sullo sviluppo motorio. Ad esempio molti iniziano a camminare con un anno di ritardo e altri dopo 3 o 4 anni (O'Brien e Yule, 2000).

La sindrome è caratterizzata anche da sviluppo sessuale immaturo (ipogonadismo, organi genitali piccoli, non fertilità ecc.), che può implicare anche ritardo (o arresto) della pubertà. Evidenti sono i riflessi sul piano dello sviluppo della personalità. È stato segnalato un caso di una donna danese con sindrome di Prader-Willi che ha avuto un bambino (c'era una probabilità attorno al 50% che nascesse con la sindrome di Angelman e si verificò proprio questa possibilità).

La tendenza all'obesità è tipica della sindrome ed è causata da appetito eccessivo (iperfagia) associato a un basso livello calorico richiesto dal corpo (cioè vi è un basso livello di dispendio energetico). L'iperfagia (che si manifesta soprattutto dai 3-4 anni) è tale da richiedere spesso un ingente impegno anche esterno per poter essere controllata. Essa può causare complicanze come ipertensione, alterazioni cardiovascolari, diabete mellito e quindi aumentare il rischio di mortalità.

La sindrome comporta anche maggiore stanchezza e sonnolenza. Nei primi mesi di vita maggiore è il tempo dedicato al sonno. Anche successivamente sono maggiormente necessarie pause di riposo.

Come si è detto centrali sono le disfunzioni a carico dell'ipotalamo. Esso infatti regola gli ormoni che influiscono sulla crescita, sullo sviluppo sessuale, sull'appetito, sui ritmi sonno-sveglia e sul controllo emotivo.

Varie sono le implicanze mediche. Ad esempio in caso di intervento anestetico è necessario un dosaggio mirato, per evitare effetti eccessivi (assopimento per più di 24 ore).

Anche la temperatura interna è controllata dall'ipotalamo. In caso di disfunzione l'in-



dividuo può avere problemi se è troppo caldo o troppo freddo. Le malattie possono inoltre alzare troppo o per niente la temperatura interna.

La soglia di reazione al dolore può essere troppo alta. Si segnalano addirittura casi in cui vi è una bassa reazione di dolore anche di fronte a una frattura o una infezione allo stomaco.

Molti bambini non vomitano quasi mai, anche se stanno molto male. La rara situazione in cui vomitano deve perciò essere presa in seria considerazione.

La sindrome comporta un aumentato rischio di ulteriori disabilità fisiche: strabismo e miopia sono molto comuni; la scoliosi è più comune che nel resto della popolazione; sono frequenti eczemi.

Sviluppo cognitivo

La maggioranza degli individui con sindrome di Prader-Willi si colloca nell'ambito del ritardo lieve (QI fra 70-75 e 55-60) o moderato (fra 55-60 e 40-45). Notevole è comunque la variabilità. Una minoranza ha infatti un ritardo grave, ma un'altra si colloca nella media dei normodotati. A titolo indicativo e approssimato possiamo pensare che nel periodo della scuola media il 5% ha prestazioni intellettive normali, il 25% si colloca fra il ritardo e la normalità (QI fra 70 e 85), il 60% rientra nel ritardo mentale lieve o medio e il rimanente nel ritardo grave (Dykens et al., 2001; Waters, 1999). In termini di media varie ricerche riportano un QI medio tra 55 e 65 (perciò superiore sia alla sindrome di Down che a quella X fragile e non inferiore alla sindrome di Williams).

Un ulteriore dato merita riflessione: rispetto ad altre sindromi (Down e X fragile in particolare) il QI è più stabile con il passare dell'età.

Anche per questa sindrome si ha il "deficit rispetto all'età mentale" (Zigler e Bennet-Gates, 1999) e cioè il fenomeno per cui le prestazioni effettive (ad esempio a scuola) tendono a essere inferiori a ciò che si potrebbe prevedere sulla base del QI. Si presume che responsabili di questo deficit siano innanzitutto le componenti del controllo emotivo, dell'impulsività, dell'autostima.

Non sufficientemente chiari sono i dati relativi al profilo cognitivo tipico della sindrome di Prader-Willi. I dati a disposizione per ora suggeriscono migliori abilità:

- nella discriminazione visuo-motoria rispetto a quella uditivo-verbale;
- nell'attenzione visiva rispetto a quella uditiva;
- nell'integrazione degli stimoli spaziali rispetto a quelli verbali;
- nella processazione simultanea rispetto a quella sequenziale;
- nella memoria a lungo termine rispetto a quella a breve termine.

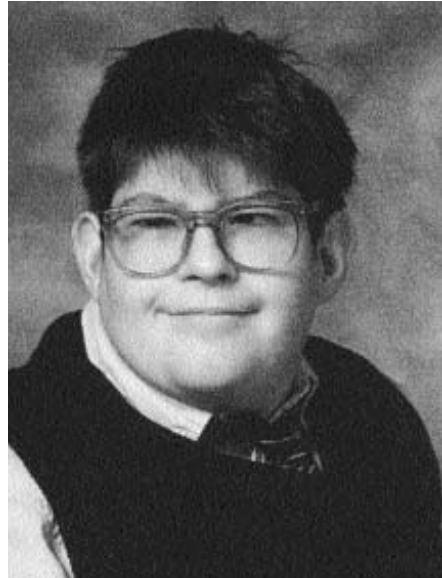
Molti dati, inoltre, indicano una notevole abilità nella risoluzione di puzzle (Dykens et al., 2001).

Sviluppo comunicativo e linguistico

Sono frequenti difficoltà articolatorie di vario tipo (ad esempio vengono pronunciate male una o più consonanti). Questo può portare a una scarsa intellegibilità. Secondo alcuni studiosi (Waters, 1999) queste carenze sono dovute, almeno in parte, all'ipotonìa (cioè a difficoltà motorie orali) e alla presenza di saliva densa e viscosa. La pronuncia tende a essere acuta e nasale.

Sono state evidenziate anche difficoltà nella comprensione e non solo nella produzione, anche se a livello minore. Si tratta di un dato che merita ulteriori conferme.

Notevoli sono le differenze tra gli individui.



Caratteristiche del comportamento, aspetti di personalità e rischio psicopatologico

L'iperfagia, se non controllata, può dare luogo a comportamenti socialmente inadeguati, come rubare il cibo altrui, mentire per ottenerlo, mangiare cose cadute per terra o andate a male o destinate agli animali, rovistare tra le spazzature. Si ipotizza sia carente il meccanismo che segnala agli individui che si è mangiato abbastanza. A livello educativo e di trattamento anche per gli adulti è spesso necessario un continuo controllo dall'esterno, che rende tali individui poco autonomi.



L'instabilità emotiva, tipica della sindrome, comporta in particolare difficoltà di gestione dell'aggressività causata da frustrazioni anche lievi. Il bambino con sindrome di Prader-Willi può spesso sembrare come "emotivamente più piccolo". Frequenti sono comportamenti caratterizzati da cocciutaggine.

Il fenotipo comportamentale (Dykens, 2001; Dykens et al., 2001) sarebbe caratterizzato anche da comportamenti oppositori (del tipo "capricci" e scatti d'ira), impulsività, cocciutaggine, ripetitività, compulsioni, tendenza a parlare troppo in alcune situazioni, livelli di attività ridotti. Contemporaneamente è presente un atteggiamento amichevole e un forte istinto materno/paterno (espresso spesso in modo



ingenuo, infantile). A giudizio di chi scrive non è facile stabilire quanto sia un effetto “diretto” della sindrome perché riconducibile, ad esempio, a disfunzioni dell’ipotalamo (come le difficoltà di controllo emotivo e l’impulsività) e quanto sia un “handicap”, cioè il prodotto dell’interazione fra la disabilità e il contesto sociale.

Negli adolescenti e negli adulti i rischi psicopatologici riguardano soprattutto la depressione e i disordini ossessivo-compulsivi.

Educazione e trattamento

L’iperfagia richiede un continuo controllo esterno, esercitato sia in famiglia che a scuola, che in comunità. Per quanto riguarda la scuola, in Italia questi bambini sono inseriti in una classe normale. Questo dovrebbe implicare un coordinamento notevole fra gli insegnanti e fra questi e la famiglia, al fine di fornire un ambiente strutturato e interventi non contraddittori. Anche la necessità di riposo non può essere ignorata. Non tenerne conto può comportare reazioni provocatorie da parte degli allievi.

L’instabilità emotiva è connessa alla sindrome e perciò deve essere considerata come più “normale” che negli altri bambini.

Il comportamento adulto dovrebbe tener conto del fatto che, a causa di difficoltà nel controllo emotivo, le frustrazioni anche lievi hanno un effetto notevole. Su tale base devono essere interpretati comportamenti infantili, di cocciutaggine o provocatori o eccessivamente risentiti. Soprattutto si deve evitare di rispondere provocatoriamente.

Lo sviluppo sessuale incompleto richiede, soprattutto dall’adolescenza, una educazione sessuale particolarmente attenta al fine di ridurre il rischio di caduta dell’autostima (già a rischio anche a causa della statura bassa) e di vissuto di diversità, di emarginazione.

Lo spazio a disposizione non permette di considerare ulteriori implicazioni educative, abilitative e riabilitative (si veda anche Vianello, 2003a e 2003 b).² Ci limitiamo a sottolineare che devono essere considerate con la massima attenzione almeno le situazioni, accennate sopra, relative alla sonnolenza e all’affaticamento, alla regolazione della temperatura interna, alla soglia del dolore, al vomito molto raro.

² Rinviamo soprattutto a Waters, 1999. Da questo testo sono riprese anche le foto inserite nel capitolo.

Presentazione di casi da ricerche condotte in Italia

Una ricerca condotta da D'Amato, Gasparini, Lanfranchi, Moro, Raffa e Vianello su 12 individui di età compresa fra i 5 anni e 8 mesi e i 20 anni e 0 mesi (8 maschi e 4 femmine), ci permette di presentare alcuni casi, fornendo informazioni sui loro profili cognitivi e comportamentali. Con l'autorizzazione degli autori, abbiamo inoltre inserito un tredicesimo caso (Alesi e Pepi, 2007).

Come di prassi, i nomi riportati non sono quelli reali. Inoltre sono stati esclusi tutti i dati specifici che in un modo o nell'altro potevano far identificare i partecipanti alla ricerca.³ Data la natura del contributo, saranno evidenziati solo i dati cruciali, inseriti, per quanto possibile, in una griglia tendenzialmente comune per favorire i confronti. Abbiamo ommesso la voce "Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio", in quanto priva di informazioni rilevanti per i fini della nostra ricerca. In tutti i partecipanti erano presenti le caratteristiche tipiche della sindrome.

Simone: 5 anni e 8 mesi

La diagnosi è stata fatta nel terzo anno di vita.

- *Sviluppo cognitivo.* Le prestazioni intellettive sono nella norma. WISC-R: QI totale 93, verbale 95, di performance 93 corrispondenti ad una età equivalente media di 5;10. OLC: età equivalente 5;0. CFV: età equivalente 5;9.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* La comprensione (Peabody Picture Vocabulary Test), con prestazioni tipiche dei bambini di quattro anni e mezzo, è lievemente superiore alla produzione (Boston Naming Test), con prestazioni tipiche di bambini di quattro anni.
- *Competenze adattive.* La valutazione effettuata con le scale Vineland evidenzia una età equivalente di 4;10 (Comunicazione 6;1, Abilità quotidiane 5;0, Socializzazione 2;8, Abilità motorie 5;1).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Viene segnalata una certa testardaggine, introversione nei rapporti interpersonali e un po' di egocentrismo nei rapporti sociali.

Simone, quindi, rappresenta gli individui che, pur con la sindrome, hanno prestazioni intellettive normali. Il profilo psicologico con prestazioni linguistiche e adattive inferiori a quelle intellettive è coerente con ciò che è tipico della sindrome. Anche gli aspetti comportamentali sono tipici.

Carlotta: 6 anni e 2 mesi

La diagnosi è stata fatta nel primo anno di vita.

- *Sviluppo cognitivo.* Le prestazioni intellettive sono nella norma, anche se tipiche del funzionamento intellettivo limite. WISC-R: QI totale 79, verbale 86, di performance 74 corrispondenti ad una età equivalente media di 5;5. OLC: età equivalente 4;9. CFV: età equivalente 4;9.

³ Si tratta di dati complessivamente irrilevanti in questo contesto come: terzo di quattro figli, genitori particolarmente anziani ecc. Anche i dati relativi al parto, sicuramente interessanti in altri contesti, non sono stati inseriti per i motivi di cui sopra. La stessa cosa vale per gli individui, rari, che a livello genetico non hanno una delezione del cromosoma 15 di derivazione paterna, ma una disomia materna (ambidue i cromosomi di origine materna).

- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* La comprensione (Peabody Picture Vocabulary Test) con prestazioni di età equivalente di 3;11 è superiore alla produzione (Boston Naming Test) con prestazioni età equivalente di 3;0.
- *Competenze adattive.* La valutazione (Vineland) evidenzia una età equivalente di 5;4 (Comunicazione 5;11, Abilità quotidiane 5;1, Socializzazione 4;2, Abilità motorie 5;1).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Viene segnalata solo una certa diffidenza nei rapporti sociali con sconosciuti.

In sintesi Carlotta, pur con la sindrome, ha prestazioni intellettive a livello di funzionamento intellettivo limite. Anche per lei le prestazioni linguistiche sono inferiori a quelle intellettive. Le competenze adattive sono coerenti con quelle intellettive e gli aspetti comportamentali sono buoni.

Fabio: 6 anni e 6 mesi

La diagnosi è stata fatta nel primo o secondo anno di vita.

- *Sviluppo cognitivo.* Le prestazioni intellettive non sono state rilevate con test standardizzati. L'osservazione clinica e i dati raccolti con l'aiuto dei familiari fanno ipotizzare circa due anni di età mentale, quindi un ritardo mentale grave o gravissimo.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* Comunicazione verbale molto carente: secondo la logopedista non superiore a quella di un bambino di tre anni.
- *Competenze adattive.* Dalle scale Vineland risulta una età equivalente di 2;4 (Comunicazione 2;9, Abilità quotidiane 2;10, Socializzazione meno di 2;3, Abilità motorie 2;2).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Presenti vari comportamenti disadattivi e stereotipie.

In sintesi si ipotizza che Fabio abbia prestazioni intellettive a livello di ritardo mentale grave o gravissimo. Le prestazioni linguistiche e adattive potrebbero essere coerenti con quelle intellettive (età equivalenti medie nel terzo anno di vita). I comportamenti disadattivi sembrano più gravi di quelli tipici della sindrome.

Carolina: 8 anni e 0 mesi

La diagnosi è stata fatta nel primo anno di vita.

- *Sviluppo cognitivo.* Le prestazioni intellettive sono tipiche del funzionamento intellettivo limite. WISC-R: QI totale 78, verbale 81, di performance 77 con età equivalente media di 6;6. OLC: età equivalente 5;9. CFV: età equivalente 7;0.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* La comprensione (Peabody Picture Vocabulary Test) con prestazioni di età equivalente di 4;4 è lievemente superiore alla produzione (Boston Naming Test) con prestazioni età equivalente di 4;0.
- *Competenze adattive.* La valutazione (Vineland) evidenzia una età equivalente di 5;7 (Comunicazione 7;7, Abilità quotidiane 5;0, Socializzazione 5;5, Abilità motorie 4;3).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Nulla di significativamente inadeguato.
- *Apprendimenti scolastici.* A livello di prima elementare in lettura (MT) e lievemente inferiori in matematica (ACMT).

In sintesi Carolina, come Carlotta, ha prestazioni intellettive a livello di funzionamento intellettivo limite. Le prestazioni linguistiche sono inferiori a quelle intellettive. Le competenze adattive e scolastiche sono in media coerenti con quelle intellettive e gli aspetti comportamentali sono buoni.

Flavio: 8 anni e 1 mese

La diagnosi è stata fatta nel primo anno di vita.

- *Sviluppo cognitivo*. Le prestazioni intellettive non sono rilevabili con test standardizzati. L'osservazione clinica e i dati raccolti con l'aiuto dei familiari fanno ipotizzare circa due anni di età mentale, quindi un ritardo mentale grave o gravissimo.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico*. Comunicazione non verbale coerente con l'età mentale o inferiore. Comunicazione verbale praticamente assente.
- *Competenze adattive*. Dalle scale Vineland risulta una età equivalente di 2;1 (Comunicazione meno di 1;6, Abilità quotidiane 2;3, Socializzazione meno di 1;6, Abilità motorie 3;7).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico*. Presenti vari comportamenti disadattivi e stereotipie.
- *Apprendimenti scolastici*. A livello di prima elementare in lettura (MT) e lievemente inferiori in matematica (ACMT).

In sintesi Flavio ha prestazioni intellettive a livello di ritardo mentale grave o gravissimo. Le prestazioni linguistiche, adattive e comportamentali sono coerenti con quelle intellettive.

Matteo: 11 anni e 2 mesi

La diagnosi è stata fatta nel secondo anno di vita.

- *Sviluppo cognitivo*. Le prestazioni intellettive sono tipiche del ritardo mentale moderato. WISC-R: QI totale 47, verbale 49, di performance 54 con età equivalente media di 5;10. OLC: età equivalente 5;9. CFV: età equivalente 5;6.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico*. La comprensione (Peabody Picture Vocabulary Test), con prestazioni di età equivalente di 5;8 è lievemente superiore alla produzione (Boston Naming Test), con prestazioni età equivalente di 4;5.
- *Competenze adattive*. La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 6;10 (Comunicazione 6;10, Abilità quotidiane 9;4, Socializzazione 6;4, Abilità motorie 5;1).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico*. Nulla di significativamente inadeguato.

In sintesi Matteo ha prestazioni intellettive a livello di ritardo mentale moderato. Le prestazioni linguistiche sono inferiori a quelle intellettive e la comprensione è migliore della produzione. Le competenze adattive e scolastiche sono in media coerenti con quelle intellettive o superiori e gli aspetti comportamentali sono buoni.

Bernardo: 11 anni e 2 mesi

La diagnosi è stata fatta a cinque anni, nonostante la presenza di molte caratteristiche fisiche tipiche della sindrome. Proviene da un ambiente socioculturalmente svantaggiato.

- *Sviluppo cognitivo*. Le prestazioni intellettive sono tipiche del ritardo mentale grave. WISC-R: QI totale 36, verbale 45, di performance 41 con età equivalente media di 4;5. OLC: prestazioni troppo basse (meno di 5 prove superate su 24) per una valutazione complessiva. CFV: età equivalente 5;6.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico*. La comprensione (Peabody Picture Vocabulary Test) con prestazioni di età equivalente di 6;5 è allo stesso livello della produzione (Boston Naming Test) con prestazioni età equivalente di 6;5.
- *Competenze adattive*. La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 3;11 (Comunicazione 3;10, Abilità quotidiane 3;11, Socializzazione 4;1, Abilità motorie 4;1).

- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Rilevata soprattutto scarsa autostima.
- *Apprendimenti scolastici.* Inferiori a quelli tipici dell'inizio della scuola primaria.

In sintesi Bernardo ha prestazioni intellettive a livello di ritardo mentale grave, ma vari elementi fanno pensare che le sue competenze siano lievemente superiori. Può aver agito negativamente l'educazione ricevuta e l'ambiente di svantaggio socioculturale in cui ha vissuto e vive. Le prestazioni linguistiche superiori a quelle intellettive sono atipiche e supportano quanto appena detto. Le competenze adattive e scolastiche sono particolarmente deficitarie, forse anche per cause educative. Gli aspetti comportamentali sono complessivamente migliori di quanto ci si potrebbe attendere.

Chiara: 14 anni e 9 mesi

- *Sviluppo cognitivo.* Le prestazioni intellettive sono a livello di ritardo mentale moderato. WISC-R: QI totale 44, verbale 47, di performance 49. OL: età equivalente 4;11.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* Dal test TVL (Cianchetti e Fancello, 1998) risultano prestazioni linguistiche mediamente equivalenti a 4;0-4;6. La comprensione è migliore della produzione.
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Nulla di rilevante.

In sintesi, Chiara ha un ritardo mentale moderato, con prestazioni linguistiche coerenti con le prestazioni intellettive.

Emanuele: 15 anni e 3 mesi

La diagnosi è stata fatta nel primo anno di vita.

- *Sviluppo cognitivo.* Le prestazioni intellettive sono al limite fra ritardo mentale lieve e funzionamento intellettivo limite. WISC-R: QI totale 70, verbale 75, di performance 68 con età equivalente media di 10;0. OLC: prestazioni troppo alte (23 prove su 24) per una valutazione complessiva. CFV: età equivalente 11;0.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* La comprensione (Peabody Picture Vocabulary Test) con prestazioni di età equivalente di 12;4 è superiore alla produzione (Boston Naming Test) con prestazioni età equivalente di 9;5.
- *Competenze adattive.* La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 11;4 (Comunicazione 10;10, Abilità quotidiane 11;10, Socializzazione 12;4).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Nulla di rilevante.
- *Apprendimenti scolastici.* A livello di quarta elementare per la lettura e la scrittura (MT) e di terza elementare per la matematica (ACMT).

In sintesi, considerate le discrete prestazioni a livello adattivo, sociale e di comprensione linguistica (vedi i primi capitoli del volume) per Emanuele è più opportuna una diagnosi di funzionamento intellettivo limite che non di ritardo mentale lieve.

Emma: 17 anni e 0 mesi

La diagnosi è stata fatta nel quarto anno di vita.

- *Sviluppo cognitivo.* Le prestazioni intellettive sono tipiche del funzionamento intellettivo limite. WISC-R: QI totale 76, verbale 72, di performance 85 con età equivalente media di 11;11. CFV: età equivalente 11;0.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* La comprensione (Peabody Picture Vocabulary

Test) con prestazioni di età equivalente di 13;1 è superiore alla produzione (Boston Naming Test), con prestazioni età equivalente di 11;2.

- *Competenze adattive*. La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 14;9 (Comunicazione 12;1, Abilità quotidiane 16;9, Socializzazione 15;10).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico*. Nulla di rilevante.
- *Apprendimenti scolastici*. A livello di terza media sia per la lettura e la scrittura (MT) che per la matematica (ACMT).

In sintesi, considerate anche le discrete prestazioni a livello adattivo, sociale e di comprensione linguistica per Emma è adeguata una diagnosi di funzionamento intellettivo limite.

Anna: 17 anni e 8 mesi

La diagnosi è stata fatta nel quinto anno di vita.

- *Sviluppo cognitivo*. Le prestazioni intellettive sono tipiche del funzionamento intellettivo limite. A sei anni i punteggi dell'WISC-R sono stati: QI totale 84, verbale 94, di performance 77. A 13 anni: QI totale 72, verbale 85, di performance 61.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico*. Non vi sono test specifici, ma i punteggi alla scala verbale del test WISC-R evidenziano che rispetto alle prestazioni di performance quelle verbali sono un chiaro punto di forza.
- *Competenze adattive*. La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 12;5 (Comunicazione 13;5, Abilità quotidiane 15;10, Socializzazione 11;03).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico*. Sono presenti i tratti temperamentali e comportamentali tipici della sindrome, come difficoltà nel regolare le proprie emozioni, cocciutaggine e perseverazione, resistenza al cambiamento di abitudini e di routine, strapparsi i capelli.
- *Apprendimenti scolastici*. Non vi sono dati ricavati da test standardizzati. Si possono ipotizzare prestazioni almeno tipiche della fine della scuola secondaria di primo grado.

In sintesi per Anna è adeguata una diagnosi di funzionamento intellettivo limite. Meriterebbero approfondimenti i risultati alle prove di performance, notevolmente discrepanti rispetto a quelle verbali (anche se non bisogna sottovalutare l'influenza sulle componenti verbali di una educazione attenta e costante). Le caratteristiche di personalità, per quanto tipiche, suggeriscono, come del resto già avvenuto, un qualche supporto psicologico (per quanto saltuario).

Giulio: 19 anni e 3 mesi

- *Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio*. Sono presenti le caratteristiche tipiche della sindrome.
- *Sviluppo cognitivo*. Le prestazioni intellettive sono tipiche del ritardo tra lieve e moderato. WISC-R: QI totale 54, verbale 68, di performance 46 con età equivalente media di 8;1.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico*. La comprensione (Peabody Picture Vocabulary Test) con prestazioni di età equivalente di 13;1 è superiore alla produzione (Boston Naming Test) con prestazioni età equivalente di 11;0.
- *Competenze adattive*. La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 12;3 (Comunicazione 9;4, Abilità quotidiane 10;3, Socializzazione 14;11).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico*.

Nulla di rilevante, a parte carenza di autostima.

- *Apprendimenti scolastici*. A livello di primo ciclo della scuola elementare sia per la lettura e la scrittura (MT) che per la matematica (ACMT).

In sintesi, considerate anche le discrete prestazioni a livello adattivo, sociale e soprattutto di comprensione e produzione linguistica, per Giulio sembra più adeguata una diagnosi di ritardo mentale lieve (piuttosto che moderato). Si tratta di un caso che meriterebbe ulteriori approfondimenti diagnostici e valutativi, per spiegare o interpretare meglio sia le scarse prestazioni scolastiche che la discrepanza fra QI verbale e di performance. Tale approfondimento potrebbe fornire indicazioni su potenzialità non sufficientemente valorizzate. Considerata l'età, inoltre, sarebbe molto opportuno un intervento mirato di orientamento e di aiuto per l'inserimento lavorativo. Vi sono le premesse per un buon inserimento sociale.

Ilario: 20 anni e 0 mesi

La sindrome viene diagnosticata all'età di quattro anni.

- *Sviluppo cognitivo*. Le prestazioni intellettive sono tipiche del ritardo lieve. WISC-R: QI totale 51, verbale 67, di performance 65, con età equivalente media di 9;8.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico*. La comprensione (Peabody Picture Vocabulary Test) con prestazioni di età equivalente di 14;1 è superiore alla produzione (Boston Naming Test) con prestazioni età equivalente di 11;0.
- *Competenze adattive*. La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 15;2 (Comunicazione 12;1, Abilità quotidiane 16;11, Socializzazione 16;07).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico*. Nulla di rilevante.
- *Apprendimenti scolastici*. A livello di prima media sia per la lettura e la scrittura (MT) che per la matematica (ACMT).

In sintesi, considerate anche le discrete prestazioni a livello adattivo, sociale e soprattutto di comprensione e produzione linguistica, per Ilario sembra adeguata una diagnosi di ritardo mentale lieve. Considerata l'età, inoltre, sarebbe molto opportuno un intervento mirato di orientamento e di aiuto per l'inserimento lavorativo. Vi sono le premesse (vedi Comprensione linguistica di 14;1, Abilità quotidiane di 16;11 e Socializzazione di 16;07) per un buon inserimento sociale.

È opportuna una sintesi complessiva, con commenti.

- *Diagnosi*: solo in 5 casi su 12 è stata effettuata nel primo anno di vita. Per un individuo non abbiamo informazioni. Ci pare che questo evidenzi carenze, soprattutto nel passato, del Servizio sanitario nazionale.
- *Sviluppo cognitivo*: 6 con funzionamento intellettivo nella norma (di cui 5 con funzionamento intellettivo limite), cioè senza ritardo mentale; 2 con ritardo mentale lieve, 2 con ritardo mentale moderato, 3 con ritardo mentale grave o gravissimo. Il nostro gruppo di partecipanti rispecchia abbastanza la letteratura (vedi prima parte del capitolo), nel senso che in percentuale (con la prudenza necessaria considerando che i nostri partecipanti sono solo 12) abbiamo 8% di normodotati con QI superiore a 85; 38% di normodotati con funzionamento intellettivo limite, 31% di ritardo lieve o moderato e 23% di ritardo grave e gravissimo.
- *Sviluppo linguistico*. In 6 casi su 11 (carenza di informazioni per due casi) la comprensione linguistica è superiore alle prestazioni intellettive. In 8 casi su 11, inoltre, la comprensione (cosa che succede anche in altre sindromi) è migliore della produzione.

- Competenze adattive. In 6 casi su 11 le competenze adattive sono superiori alle prestazioni intellettive. Si tratta quasi sempre dei ragazzi più grandi.⁴
- Apprendimenti scolastici. Considerando le 7 situazioni in cui il confronto era possibile risulta che in 4 casi su 4 le prestazioni scolastiche sono coerenti con le prestazioni intellettive, in 2 casi si ha “surplus” e in un caso si ha “deficit”.⁵

⁴ Possiamo chiederci se la sindrome, per cause organiche, è caratterizzata da maggiori difficoltà nello sviluppo comunicativo, linguistico e adattivo sociale nei primi anni di vita.

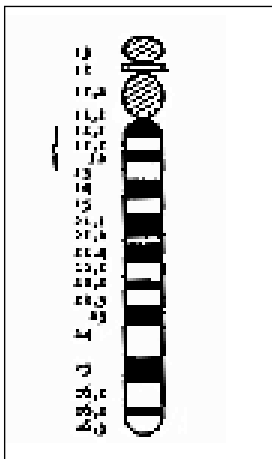
⁵ Avevamo a disposizione grafici e tabelle che riassumevano in modo adeguato i vari confronti. Non lo abbiamo fatto in questo contesto perché il nostro obiettivo non era spiegare i dati generali della ricerca, ma presentare la singolarità dei diversi casi in modo da favorire una più approfondita conoscenza della sindrome.

Capitolo 10

LA SINDROME DI ANGELMAN: CARATTERISTICHE GENERALI E PRESENTAZIONE DI CASI¹

La sindrome di Angelman riguarda tutte le razze ed entrambi i sessi. Essa è stata descritta per la prima volta da Harry Angelman, pediatra inglese, nel 1965. L'incidenza è stata stimata fra 1 su 12.000 e 1 su 25.000 (Clayton-Smith e Pembrey, 1992; Killerman, 1995; Dykens, Hodapp e Finucane, 2000; O'Brien e Yule, 2000; Molinari, 2002). Poiché l'incidenza della sindrome di Prader-Willi è stata stimata in 1 su 10.000, ci si può chiedere perché quella relativa alla sindrome di Angelman sia inferiore. Una possibile causa (anche se non unica), considerata anche la maggior gravità della sindrome, è che siano maggiori i casi di aborto spontaneo.

Aspetti genetici



La sindrome di Angelman, come quella di Prader-Willi, è un disordine complesso conseguente ad una anomalia genetica presente nel braccio lungo di un cromosoma 15.

In circa il 70% dei casi l'anomalia consiste in una delezione *de novo*, indicata con 15q11-q13, del cromosoma materno. Si ipotizza che vari siano i geni mancanti e solo alcuni sono stati identificati.

Nel 2-5% dei casi la sindrome è causata da disomia uniparentale (UPD) paterna, cioè ambedue i geni sono ereditati dal padre (e quindi nessuno dalla madre). Come nel caso della delezione, comunque, manca il contributo materno. Nella sindrome di Prader-Willi, invece, la disomia uniparentale (in questo caso materna) spiega il 25% dei casi.

Figura 10.1 – Idiogramma del cromosoma 15. La parentesi graffa delimita la regione di delezione (fonte: Molinari, 2002)

¹ Silvia Lanfranchi ed Elena Moalli sono coautrici del presente capitolo, ripreso, con modifiche, dal *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2005, 3, 69-75.

Sia in caso di delezione 15q11-q13 che di disomia parentale materna il rischio che ulteriori figli abbiano la sindrome è inferiore all'1%.

Nel 2-3% dei casi vi è una microdelezione nel centro che controlla i processi di imprinting, che si presume venga trasmessa per via materna. In questo caso è maggiore il rischio che nella stessa famiglia vi sia più di un individuo con la sindrome (fino al 50%).

Rari casi (circa 1%) sono spiegati con ulteriori particolari riarrangiamenti cromosomici nel cromosoma 15.

Quasi 1 individuo con sindrome di Angelman su 4 (22%-25%) non presenta un quadro genetico chiaro. Per alcuni di questi (Dykens e altri, 2000) sono presenti mutazioni di un gene specifico (UBE3A) della regione 15q11-q13, che sembra avere un ruolo a livello cerebrale. Si ipotizza inoltre che possa essere coinvolto anche un altro gene (GABRA3) della regione 15q11-q13, in assenza del quale vi sono anomalie elettroencefalografiche e attacchi epilettici, oltre a difficoltà di coordinazione motoria, iperattività e disturbi del ciclo veglia-sonno (tutte caratteristiche presenti nel fenotipo della sindrome di Angelman). Sono tuttavia ancora carenti le informazioni su quale sia il contributo di questi due geni.

Si stima che nei casi in cui vi sono danni a carico del gene UBE3A il rischio che altri figli abbiano la sindrome di Angelman sia del 50%.

In definitiva gran parte dei casi di sindrome di Angelman sono dovute a delezioni e mutazioni *de novo*, ma la consulenza genetica non può ignorare i casi in cui può esserci una trasmissione ereditaria e quindi le situazioni in cui il rischio di avere un altro figlio con sindrome di Angelman è del 50% o comunque alto. Tra questi vi è un caso per ora segnalato come unico, già citato nel contributo dedicato alla sindrome di Prader-Willi. Ci riferiamo (Waters, 1999) alla donna danese con sindrome di Prader-Willi che ha avuto un bambino (cosa rara, dato lo sviluppo sessuale immaturo tipico della sindrome) con la sindrome di Angelman (la probabilità che la madre trasmettesse al figlio il cromosoma con la delezione 15q11-q13 e non l'altro era appunto del 50% circa).

Pur in un quadro complessivamente grave, gli individui con disomia uniparentale paterna e quelli con mutazioni relative al centro dell'imprinting (assieme il 4-8%; quindi 1 su 625.000-150.000) presenterebbero un quadro fenotipico meno grave, ad esempio con attacchi epilettici meno gravi e/o meno frequenti (comunque con gravi ritardi nell'intelligenza e nel linguaggio espressivo, con prestazioni in media tendenzialmente non superiori a quelle tipiche dei bambini di 18-24 mesi). Epilessia più moderata è stata riscontrata anche nei casi caratterizzati da anomalie del gene UBE3A.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio

Le caratteristiche facciali delle persone con sindrome di Angelman sono meno marcate rispetto ad altre sindromi. Dykens e colleghi (2000) e O'Brien e Yule (2000) riportano: viso allungato, mandibola prominente, bocca grande e denti distanziati, lingua sporgente, occipite piatto, occhi infossati e microce-



falia. La variabilità è comunque notevole. Basti pensare che la microcefalia è tipica di un caso su due.

Molti (attorno a due terzi) hanno occhi azzurri e capelli biondi.

Più caratterizzanti sono: l'andatura atassica e a scatti (che hanno portato Angelman, nel 1965, ad intitolare il suo articolo "Puppet" children: A report of three cases, cioè Bambini "burattino": un resoconto relativo a tre casi), gli attacchi epilettici, gli scoppi improvvisi (e apparentemente ingiustificati) di riso.

Tabella 10.1 – Caratteristiche cliniche salienti della sindrome di Angelman secondo uno studio di Smith e altri su 27 soggetti con delezione accertata, 1996

CARATTERISTICA	%
Movimenti atassici	100
Grave ritardo mentale	100
Linguaggio assente	100
Disposizione felice	100
Normale peso alla nascita	100
Normale circonferenza cerebrale alla nascita	100
Elettroencefalogramma (EEG) anomalo	100
Attacchi epilettici	96
Bocca larga, mento ampio	92
Attacchi di riso	91
Problemi di sonno	86
Lingua in fuori	81
Difficoltà di alimentazione nell'infanzia	77
Ipopigmentazione	73
Ipotonia alla nascita	63
Microcefalia	53

Fonte: Dykens, Hodapp e Finucane, 2000

Lo sviluppo motorio è ritardato (ad esempio la stazione eretta si ha dopo i 18 mesi). Una ristretta minoranza (10%, secondo Molinari, 2002) non riesce mai a camminare.

Secondo Molinari (2002) la pubertà è generalmente nella norma e la procreazione sembra possibile, anche se non sono stati segnalati casi di maternità o paternità.

Sviluppo cognitivo

La sindrome di Angelman è caratterizzata da ritardo mentale molto grave (profondo): in termini di QI sotto 25 e in termini di età mentale non superiore al secondo anno di vita. Ad esempio da una classica ricerca di Smith, Wiles, Haan, McGill, Wallace, Dixon,

Selby, Cooley, Marks e Trent del 1996 su 27 individui (con delezione accertata) risulta che tutti avevano un ritardo mentale molto grave e linguaggio assente.

In termini piagetiani il livello intellettuale è presimbolico, cioè al livello dell'intelligenza sensomotoria. Da una ricerca di Penner, Johnston, Faircloth, Irish e Williams (1993) risulterebbe che solo una minoranza raggiunge il quinto stadio sensomotorio (cioè quello della sperimentazione sensomotoria, che di norma inizia a 12 mesi).

Particolarmente carenti sembrano i processi attentivi.

Le prestazioni cognitive sono inoltre influenzate negativamente dall'iperattività.

Sviluppo comunicativo e linguistico

Nel presentare la situazione relativamente allo sviluppo intellettuale abbiamo già fatto notare le gravi carenze comunicative e linguistiche.

Da una ricerca di Clayton-Smith (1993) risulta che la maggioranza dei soggetti utilizzava da una a tre parole (ma il 30% nessuna).

Alcuni individui utilizzavano alcuni segni o gesti per comunicare.

Sono necessarie ulteriori ricerche per capire se il livello linguistico verbale è in pari con l'età mentale o più danneggiato dell'intelligenza.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

Il tratto comportamentale più sorprendente è costituito dalle risate (improvvisate, non legate al contesto, ripetute) o da un sorriso prolungato.

Come si è già detto molto particolare è anche l'andamento atassico, rigido, a scatti.

Altri comportamenti abbastanza tipici sono: mettere oggetti in bocca, iperattività, problemi legati al sonno (ad esempio ad addormentarsi), stereotipie come battere le mani, problemi di alimentazione nell'infanzia. Con il passare dell'età tendono a diminuire l'iperattività e i disturbi del sonno.

Lo sviluppo sociale è pesantemente condizionato dal livello intellettuale e comunicativo-linguistico, ma può essere, almeno nell'area delle autonomie personali (controllo sfinterico, vestirsi, lavarsi, mangiare) caratterizzato da prestazioni superiori rispetto a quelle tipiche dei bambini di due anni (preso come riferimento se si considera lo sviluppo dell'intelligenza e quello linguistico).²

Complessivamente non si registrano rischi psicopatologici superiori a quelli che di norma caratterizzano il ritardo mentale. In particolare non ci sono segni specifici di ritiro sociale.³

La qualità della vita è condizionata anche dagli attacchi epilettici (96% secondo Smith e altri, 1996; 82% secondo Laan, Boer, hennekam, Reiner, Brower, 1996; 86% secondo O'Brien e Yule, 2000). Con il passare dell'età, comunque, essi tendono a dimi-

² O'Brien e Yule (2000) e Molinari (2002) segnalano notevole interesse per l'acqua, attrazione per gli specchi, i palloncini, i giocattoli musicali e sonori.

³ Alcuni studiosi parlano di tratti simil-autistici (Molinari, 2000), ma nel complesso il quadro generale è molto diverso da quello autistico.

nuire nella frequenza o nella gravità. Secondo O'Brien e Yule (2000) le crisi epilettiche tenderebbero ad accentuarsi verso i 4 anni e a sparire dopo i 10 anni.

A parte gli attacchi epilettici e infezioni delle vie aeree e otite media comuni dopo l'infanzia (O'Brien e Yule, 2000) gli individui con sindrome di Angelman hanno condizioni di salute generali normali tali da avere aspettative di vita superiori a quelle tipiche del ritardo mentale e quasi normali.

Educazione e trattamento

Ogni rapporto educativo e ogni trattamento non può prescindere dal fatto che si è di fronte ad un ritardo molto grave e che le capacità intellettive e linguistiche tendono ad essere quelle tipiche dell'intelligenza senso-motoria (quindi con assenza o gravi carenze a livello di pensiero simbolico).

Fondamentale è aver presente che obbiettivo primario di ogni educazione è favorire una buona qualità della vita, proporzionata alle capacità e quindi alle aspettative dell'individuo. Risultano quindi del tutto controproducenti le offerte educative, didattiche e di trattamento al di sopra delle capacità dell'individuo.

Una volta verificato il livello del singolo individuo, le proposte devono essere a questo livello (o appena superiori, se vi sono le condizioni motivazionali adeguate; Zigler e Bennet-Gates, 1999).

L'iperattività richiede che se ne tenga conto senza pretendere troppo, ma anche che si intervenga al fine di ridurla, ad esempio offrendo ambienti ben strutturati, prevedibili, tranquilli, con adulti accoglienti e pazienti. Può essere utile offrire attività che permettono attività motoria. In linea di massima, comunque, al di là degli esempi appena considerati, è utile cercare di verificare se le tecniche educative e di trattamento utilizzate con gli individui con difficoltà di attenzione e iperattività possono essere utili anche in questo caso (ben avendo presente l'età mentale).

Fondamentale è l'appoggio alla famiglia (Vianello, 1999, 2003b), dato che la gravità dello sviluppo cognitivo e linguistico, le caratteristiche neurologiche (attacchi) e comportamentali di questi bambini (iperattività e problemi nel sonno) possono favorire situazioni notevolmente stressanti. In Molinari (2002) sono riportate ricerche condotte con genitori olandesi e italiani di individui con sindrome di Angelman. Emerge in particolare il notevole coinvolgimento materno, con vissuti di depressione, ansia e fragilità emotiva superiori a quelli del coniuge. Proprio in considerazione di ciò si enfatizza l'importanza di sostenere i genitori e una adeguata formazione dei padri, al fine di evitare che la madre si senta "sola" di fronte al problema.

Anche il sostegno agli insegnanti è cruciale, dato che per loro è molto difficile capire che le offerte didattiche devono essere proporzionate ad una età mentale così bassa.

Una riflessione a parte è opportuna per quanto riguarda il trattamento comunicativo-linguistico. Alcuni individui hanno tratto giovamento dall'aver imparato a comunicare attraverso alcuni segni o gesti. In questo campo c'è comunque bisogno di maggiori esperienze.

Interessanti risultati sono possibili nell'area delle autonomie personali. Anche in questo caso l'aiuto ai genitori (si pensi alle attività di lavarsi, vestirsi, tenersi puliti e mangiare) risulta cruciale al fine di favorire l'atteggiamento adeguato.

Approfondimento: analisi di casi

La presentazione della situazione di singoli individui può non essere rappresentativa della categoria. Se tuttavia consideriamo che la trattazione delle caratteristiche generali (spesso medie e non presenti in tutti nella stessa intensità) di una sindrome può far perdere di vista la tipicità dei singoli individui, approfondimenti su singoli casi possono fornire utili informazioni, soprattutto da un punto di vista clinico. Ne presentiamo alcuni, molto sinteticamente, riportando solo le informazioni che a nostro avviso favoriscono proprio il confronto fra il singolo individuo e la tipicità della sindrome.⁴

Chiara: 10 anni.

Nata a termine, con parto eutocico, il suo peso alla nascita era 3.300 grammi, lunga 51 cm, con circonferenza cranica di 35.

La diagnosi (classica delezione del cromosoma 15 di origine materna) è stata fatta quando aveva due anni.

- *Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio.* Chiara ha capelli biondi e occhi azzurri. Nei primi mesi di vita ha avuto vomiti frequenti, bronchiti e otiti. Dai tre anni soffre di crisi epilettiche.

Come è tipico della sindrome, Chiara ha avuto ritardo motorio. L'andatura è atassica. A volte ha tremori nell'afferrare gli oggetti.

- *Sviluppo cognitivo.* La valutazione dello sviluppo cognitivo è stata effettuata non sulla base di test standardizzati, ma utilizzando l'osservazione del comportamento. Si ritiene che la sua età intellettuale sia tra i 18 e i 24 mesi. Indici di conferma (ignorando quelli tipici di età precedenti come indicare o usare l'adulto come strumento per risolvere i problemi) sono: uso di gioco simbolico, anche se in un contesto regolato dall'adulto; uso del no e del sì, sia gestuale che verbale.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* Le prestazioni linguistiche espressive di Chiara sono caratterizzate da quasi assenza di linguaggio, a parte le parole "mamma", "no" e "sì" (comunque qualitativamente importanti).
- *Competenze adattive.* La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 2;6 (Comunicazione 1;9, Abilità quotidiane 3;1, Socializzazione 2;7; Abilità motorie 2;5).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Non sono segnalati gravi comportamenti disadattivi. Ha avuto e ha problemi di sonno (dormire poche ore e in maniera discontinua). È presente il riso tipico della sindrome.
- *Educazione e trattamento.* Chiara ha goduto di un ambiente educativo e abilitativo abbastanza "arricchito", che ha permesso la valorizzazione delle sue competenze.

In sintesi, Chiara rappresenta una situazione lievemente migliore rispetto a ciò che è tipico della sindrome, nel senso che il suo livello di sviluppo cognitivo, linguistico e adattivo è lievemente superiore alla norma della sindrome. Una riflessione a parte merita la produzione linguistica. Di norma i bambini che usano "no" e soprattutto "sì" hanno un bagaglio lessicale di decine di parole, mentre Chiara usa solo "mamma". Questo conferma la discrepanza fra sviluppo cognitivo e sviluppo linguistico espressivo (a sfavore di quest'ultimo).

⁴ Hanno contribuito alla raccolta dei dati Valentina Degiacomi, Marco Donolato, Federica Lise e Anna Mezzena.

Giovanni: 13 anni.

Nato a termine, il suo peso alla nascita era 2.800 grammi. L'indice Apgar era molto buono (9 e 10).

La diagnosi definitiva (classica delezione del cromosoma 15 di origine materna) è stata fatta quando aveva nove anni.

- *Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio.* Giovanni ha un aspetto fisico e motorio tipico della sindrome: alto, robusto; cammina con andatura altalenante; è un po' scoordinato; manifesta il comportamento "ilare" tipico (risate frequenti ed espressione spesso contenta); è iperattivo.

Non ha particolari gravi problemi medici o di salute. Fa quindi parte di quel gruppo ristretto che non ha mai avuto attacchi epilettici (meno del 5-10% di individui con sindrome di Angelman) e che non ha problemi di sonno (tipici invece della grande maggioranza).

- *Sviluppo cognitivo.* Le sue difficoltà cognitive sono emerse fin da molto piccolo. Per quanto riguarda il suo livello cognitivo può essere interessante notare che, come succede spesso con le situazioni di ritardo così grave, le diagnosi effettuate hanno rivelato uso carente di strumenti adeguati e sono consistite in espressioni come "non testabile" o "assenza di capacità grafica e di gioco simbolico". Una analisi puntuale del suo livello cognitivo, con proposte di situazioni che permettono di evidenziare il livello di sviluppo dall'attività sensomotoria a quella simbolica hanno evidenziato che il suo livello cognitivo è complessivamente quello tipico della sindrome: assenza di pensiero simbolico (quindi meno di diciotto mesi di età mentale), uso dell'intelligenza sensomotoria al livello del coordinamento delle reazioni circolari secondarie (8-12 mesi) o, in situazioni particolari, di poco superiore (12-18 mesi).

Tipiche (nel senso di molto ridotte) sono anche le difficoltà di concentrazione, soprattutto su compiti proposti dall'adulto.

- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* Giovanni non produce parole. Data la presenza di atti di intelligenza sensomotoria (caratterizzata appunto dall'uso intenzionale di mezzi per raggiungere un obiettivo), non stupisce che sia capace di intenzionalità comunicativa con mezzi non verbali (tra cui l'indicazione).

Competenze adattive. La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 1;9 (Comunicazione 1;8, Abilità quotidiane 2;7, Socializzazione 1;11; Abilità motorie 1;9).

- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* A parte alcuni comportamenti aggressivi molto "normali", come mordere e gettare addosso qualcosa a qualcuno (tipo sabbia) in situazioni di comprensibile disagio, non sono presenti comportamenti disadattivi definibili come psicopatologici. Sono comunque presenti alcune stereotipie (portare alla bocca, leccare), molto frequenti a questo livello di ritardo mentale.
- *Educazione e trattamento.* Gli interventi abilitativi sono stati complessivamente generici e poco frequenti (psicomotricità e musicoterapia).

In sintesi, pur in presenza di alcuni indici positivi che caratterizzano solo una minoranza di individui con la sindrome di Angelman (assenza di attacchi epilettici e di problemi di sonno), la presentazione sintetica della situazione di Giovanni ha evidenziato un quadro clinico tipico della sindrome, caratterizzato da gravi carenze intellettive, linguistiche e adattive, da iperattività e da un caratteristico comportamento "ilare".

Amedeo: 10 anni.

Nato a termine, con parto eutocico, il suo peso alla nascita era 3.300 grammi, lungo 50 cm, con circonferenza cranica di 34.

La diagnosi (classica delezione del cromosoma 15 di origine materna) è stata fatta quando aveva sette anni.

- *Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio.* Amedeo ha capelli e occhi scuri; è alto, di corporatura robusta, con mani e piedi grandi. Presenta strabismo. Ha avuto spesso infiammazioni respiratorie. Soffre di epilessia. Lo sviluppo motorio è stato ritardato (notevole ipotonia muscolare). La deambulazione risultava difficoltosa ancora a cinque anni; ora è autonoma, ma atassica, scoordinata.
- *Sviluppo cognitivo.* La valutazione dello sviluppo cognitivo è stata effettuata non sulla base di test standardizzati, ma utilizzando l'osservazione del comportamento. Si ritiene che la sua età intellettuale sia tra i 10 e i 18 mesi. Notevoli sono le difficoltà attentive.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* Dice solo la parola "mamma".
- *Competenze adattive.* La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 1;10 (Comunicazione 1;6, Abilità quotidiane 1;11, Socializzazione 1;8; Abilità motorie 2;0).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Manifesta comportamenti oppositori o provocatori o reattivi del tipo graffiare o sputare o urlare. Ha avuto e ha problemi di sonno. È presente il riso tipico della sindrome.
- *Educazione e trattamento.* Amedeo ha goduto di un ambiente educativo e abilitativo medio (termine utilizzato per dire che non si trattava né di un ambiente impoverito come nei casi di svantaggio socioculturale, né arricchito con interventi particolarmente intensi e soprattutto mirati, sia in famiglia che a scuola che nei contesti abilitativi).
In sintesi, Amedeo, a parte i capelli e gli occhi scuri, rappresenta un tipico ragazzo con sindrome di Angelman.

Elisa: 17 anni.

Nata a termine, il suo peso alla nascita era 2.800 grammi. L'indice Apgar era molto buono (9 e 10).

La diagnosi definitiva (classica delezione del cromosoma 15 di origine materna) è stata fatta quando aveva quattro anni.

- *Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio.* Nel primo anno di vita Elisa è stata spesso ricoverata in ospedale soprattutto per infiammazioni delle vie aeree, (con difficoltà di alimentazione e di respirazione) e asportazione delle ghiandole tonsillari. A partire dal terzo anno di vita ha, molto saltuariamente, crisi convulsive (attualmente non assume farmaci antiepilettici).
Come è tipico della sindrome Elisa ha avuto un ritardo motorio (ad esempio deambulazione dopo i 24 mesi) e ha una deambulazione particolare, caratterizzata da tono rigido e instabilità. È presente il riso tipico della sindrome (forse un po' attenuato e più legato al contesto).
- *Sviluppo cognitivo.* Complessa è la valutazione dello sviluppo cognitivo, che sembra atipico (in senso positivo). Le prestazioni al Pictorial Test of Intelligence fanno ipotizzare presenza di pensiero simbolico e prestazioni intellettive superiori ai tre anni. La presenza del pensiero simbolico è confermato dal fatto che da piccola amava giocare con le bambole (ad un livello simbolico).
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* La prudenza con cui ci si esprime a proposito dello

sviluppo cognitivo è motivata anche dal fatto che le prestazioni linguistiche espressive di Elisa sono caratterizzate da assenza di linguaggio.

- *Competenze adattive*. La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 3;2 (Comunicazione 1;7, Abilità quotidiane 4;9, Socializzazione 4;1; Abilità motorie 2;4).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico*. Non sono segnalati gravi comportamenti disadattivi. Come è tipico della sindrome ha sempre avuto problemi di sonno (dormire poche ore e in maniera discontinua).
- *Educazione e trattamento*. Può essere opportuno segnalare che Elisa ha goduto di un ambiente educativo e abilitativo “arricchito”, che ha permesso la valorizzazione delle sue competenze.

In sintesi, Elisa rappresenta una situazione atipica, nel senso che il suo livello di sviluppo cognitivo e adattivo è superiore alla norma della sindrome. Il fatto che permangano le gravi difficoltà nel linguaggio espressivo supporta l'ipotesi che esso sia un punto di particolare debolezza nel profilo della sindrome di Angelman.

Capitolo 11

**LA SINDROME DI RETT:
CARATTERISTICHE GENERALI E PRESENTAZIONE DI CASI¹**

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Andreas Rett nel 1966, in un volume pubblicato a Vienna. In particolare erano considerate due pazienti, che, pur manifestando tratti autistici con ritardo mentale grave, facevano supporre una sindrome specifica differenziata da quella autistica. Nel 1983 un articolo di Hagberg, Aicardi, Dias e Ramos risultò cruciale nel riproporre la necessità di distinguere la sindrome di Rett dall'autismo, presentando i casi di 35 bambine e ragazze svedesi, francesi e portoghesi. Come tratti distintivi, fin dal titolo dell'articolo venivano considerati, oltre ad autismo e demenza, atassia e particolare uso non intenzionale delle mani. Nel 1988 il Rett Syndrome Diagnostic Criteria Working Group formulò i criteri necessari, di supporto e di esclusione per la diagnosi clinica. Nel 1994 la sindrome di Rett venne inserita nel DSM-IV tra i disturbi generalizzati (attualmente "pervasivi") dello sviluppo assieme ad Autismo, sindrome di Asperger, Disturbo disintegrativo dell'infanzia. Nel 1999 fu scoperta la principale causa genetica della sindrome di Rett, cioè la mutazione del gene MECP2.

- *Prevalenza.* 1/10.000-15.000 femmine. Secondo alcuni studiosi colpisce solo persone di sesso femminile (O'Brien e Yule, 1995), secondo altri vi sono anche casi, per quanto rarissimi, che interessano i maschi (Occhipinti e coll., 2000).² Interessa tutti i gruppi etnici.
- *Aspetti genetici.* La causa della sindrome viene attribuita (scoperta comunicata attraverso la rivista *Nature Genetics* nell'ottobre del 1999) alla mutazione del gene MECP2 del cromosoma X. Una ricerca condotta su 166 individui (Hoffburg et al., 2001) ha individuato ben 30 diverse mutazioni del gene MECP2. Si ipotizza che questa variabilità genetica possa riflettersi anche in una variabilità fenotipica. Nel 60-80% dei casi la diagnosi viene confermata dagli esami di genetica molecolare. È così possibile evitare, come succedeva spesso nel passato, di formulare una errata diagnosi di autismo.

¹ Silvia Lanfranchi è coautrice del presente capitolo. Hanno contribuito alla raccolta di dati sui casi Silvia Franco, Grazia Nonne e Caroline Ottoboni. Fonti principali: Baroff, 1978; O'Brien e Yule, 1995; Antonietti, Castelli, Fabio e Marchetti, 2003, 2004a, 2004b.

² Due di questi casi avevano anche la sindrome di Klinefelter e quindi, oltre ad un cromosoma Y, più di un cromosoma X (come le femmine, che ne hanno due).

- *Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio.* Spesso sono rinvenibili 4 fasi di sviluppo.
 1. 6-18 mesi. Precoce decelerazione dello sviluppo dopo una fase iniziale apparentemente normale³, con ipotonia e scarso interesse per l'apprendimento e le attività ludiche.
 2. 12-18 mesi – 3 anni. Rapida regressione. Rallentamento della crescita del cranio. Sono frequenti disturbi del sonno, crisi di pianto, urla, comportamenti autolesionistici (come mordersi o darsi schiaffi) e di autoisolamento di tipo autistico. Lo sviluppo motorio, anche fine, è gravemente compromesso (fino alla perdita funzionale delle mani).⁴ Compaiono movimenti stereotipati delle mani (serrate, strofinate, portate alla bocca). Problemi gravi nella deambulazione.⁵ Comuni sono i problemi nell'alimentazione. Il ritardo di crescita e il peso scarso sono spesso significativi. Lo sviluppo comunicativo-linguistico regredisce in modo notevole.
 3. 2-3 anni – 10 anni. Fase apparentemente stazionaria (di plateau). Diminuiscono anche i tratti di tipo autistico,
 4. Circa dopo i 10 anni. Fase di deterioramento motorio: debolezza fisica, scoliosi. Sono comunque possibili progressi a livello della comunicazione, dello sviluppo sociale e dell'autonomia personale.
- In almeno tre casi su quattro sono presenti convulsioni focali o generalizzate (attacchi epilettici, in particolare prima dei dieci anni).⁶

- *Sviluppo cognitivo.* Ritardo mentale spesso grave o gravissimo (con scarso o assente uso del pensiero simbolico). Frequentemente la valutazione non viene effettuata attraverso test standardizzati, ma sulla base di informazioni raccolte con l'osservazione diretta o con interviste (colloqui) e questionari proposti a familiari od operatori sociosanitari (in particolare valutando le fasi dell'intelligenza sensomotoria, corrispondenti al periodo di età fra i 10 e i 18 mesi e l'eventuale uso delle prime forme di pensiero, espresso attraverso frasi di almeno due parole o attraverso il pensiero simbolico o l'imitazione differita). La valutazione clinica può comprendere anche strumenti di norma utilizzati con individui con disturbo pervasivo dello sviluppo, sia al fine di una diagnosi differenziale, che di una adeguata definizione di tratti uguali o simili a quelli che caratterizzano l'autismo.

³ Proprio per questo tra i criteri diagnostici del 1988 (vedi sopra) vi sono anche i seguenti: periodo pre- e perinatale apparentemente normale; circonferenza cranica normale alla nascita; decelerazione della crescita del cranio fra i 5 mesi e i 4 anni. Inoltre: sviluppo psicomotorio apparentemente normale nei primi mesi di vita.

⁴ Tra i criteri diagnostici necessari vi sono: perdita delle abilità acquisite dell'uso finalizzato delle mani, momentaneamente associato a disturbo della comunicazione e a ritiro sociale; movimenti stereotipati delle mani concomitante alla perdita dell'uso finalizzato delle stesse.

⁵ Dei 9 criteri diagnostici necessari, ne abbiamo citati già 6. Completiamo: comparsa di atassia della marcia e di atassia/aprassia del tronco fra 1 e 4 anni; sviluppo di una grave compromissione del linguaggio espressivo e recettivo e presenza di un apparente ritardo psicomotorio grave; diagnosi sospetta da 2 a 5 anni. Per quanto riguarda quest'ultimo punto si ricordi che questi criteri sono stati scritti 15 anni prima della scoperta del ruolo del gene MECP2.

⁶ Tra le forme atipiche (oltre a quella maschile) abbiamo: esordio della malattia prima dei 4-6 mesi, esordio dopo i 4 anni, convulsioni presenti già nei primi anni di vita, uso di linguaggio verbale superiore a quello tipico della sindrome.

- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* Linguaggio verbale spesso assente o limitato a poche parole.
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Fino ai dieci anni lo sviluppo sociale e l'autonomia personale possono risultare particolarmente compromessi. Successivamente la situazione può migliorare. Tratti autistici, spesso presenti fin dalla prima adolescenza, tendono a diminuire successivamente. Con l'adolescenza tende a migliorare anche la comunicazione non verbale (contatto visivo, capacità di riconoscimento delle persone). Soprattutto nell'infanzia sono frequenti sbalzi d'umore. Sono possibili anche stati di ansia acuta e comportamenti autolesionistici (come schiaffeggiarsi).

Presentazione di casi da ricerche condotte in Italia

Una ricerca condotta in Italia da Franco, Nonne, Ottoboni, Lanfranchi e Vianello su tre ragazze con sindrome di Rett di età compresa fra 13 e 24 anni, permette di presentare alcuni casi, fornendo informazioni sui loro profili cognitivi e comportamentali.

Come di prassi, i nomi riportati non sono quelli reali. Inoltre sono stati esclusi tutti i dati specifici che in un modo o nell'altro potevano far identificare i partecipanti alla ricerca. Data la natura del contributo saranno evidenziati solo i dati cruciali, inseriti, per quanto possibile, in una griglia tendenzialmente comune per favorire i confronti.

Anna: 13 anni.

Parto cesareo alla trentanovesima settimana. Peso 2.900 grammi. Lunghezza 49 cm. Indice Apgar dopo un minuto = 7; dopo 5 minuti = 9 (essendo più di 6, non vi è presenza di sofferenza neonatale).

Quando Anna aveva circa due anni tutta la famiglia era stata seguita psicoterapeuticamente (24 sedute settimanali; terapia sistemico familiare). A tre anni era stata diagnosticata come rientrante nel Disturbo generalizzato dello sviluppo (siamo tra il 1990 e il 1995). A 5 anni si ha la diagnosi clinica di sindrome di Rett. A 11 anni gli esami genetici confermano la mutazione del gene MECP2.

- *Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio.* Rispetto alle caratteristiche della sindrome, in gran parte presenti, si differenzia per l'assenza di microcefalia progressiva. Assenza di epilessia.
- *Sviluppo cognitivo.* Sulla base dei dati raccolti dai genitori e quelli presenti nella cartella clinica si può ipotizzare una età mentale compresa fra i 18 e i 24 mesi. Oltre agli atti di intelligenza sensomotoria è infatti presente il linguaggio simbolico, dato che la produzione non si limita a parole singole, ma comprende anche frasi di almeno due parole, per quanto semplici.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* Nell'infanzia la produzione si è limitata a parole singole, mentre attualmente usa frasi di due o tre parole (età equivalente 18-24 mesi).
- *Competenze adattive.* La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 1;7 (Comunicazione 2;6, Abilità quotidiane 1;7, Socializzazione 1;7).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Nulla di rilevante. Confermate le stereotipie con le mani e altre tipiche della sindrome.

Prestazioni intellettive, linguistiche e adattive sono abbastanza coerenti fra di loro (range in età equivalente: 18-30 mesi). Il riferimento in termini di età equivalente non può tuttavia essere applicato agli aspetti sociali, più carenti.

Elena: 15 anni.

Parto cesareo alla trentasettesima settimana. Peso 1.880 grammi. Lunghezza 44 cm. Indice Apgar molto buono: dopo un minuto = 8; dopo 5 minuti = 10.

Nel terzo anno di vita (attorno al 1990) la diagnosi fu di grave disturbo relazionale e probabile sindrome cromosomica. A 5 anni fu fatta la diagnosi clinica di sindrome di Rett (o, meglio, Rett-like, in quanto Elena non soddisfaceva tutti i criteri). A 11 anni gli esami genetici hanno confermato la mutazione del gene MECP2.

- *Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio.* Rispetto alle caratteristiche della sindrome, Elena, si differenzia per assenza di microcefalia, per marcia presente (deambulazione a 16 mesi; a 15 anni cammina) e per aver mantenuto l'uso funzionale delle mani. Presenza di epilessia focale, con crisi rare e frequenti brevissime assenze.
- *Sviluppo cognitivo.* Rispetto allo sviluppo motorio superiore a quello medio della sindrome, lo sviluppo cognitivo è tipico, in quanto non vi sono elementi che confermino l'uso del pensiero simbolico. Le sue prestazioni intellettive sono perciò da considerarsi inferiori all'età equivalente di 15-18 mesi.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* Secondo i genitori Elena nel secondo anno di vita usava con significato poche parole, tra cui "no", ma poi non vi è stato progresso. Attualmente non usa alcun linguaggio verbale.
- *Competenze adattive.* La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente 1;7 (Comunicazione <1;6, Abilità quotidiane 1;8, Socializzazione 1;9).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Nulla di rilevante. Confermate le stereotipie con le mani e altre tipiche della sindrome. Confermate anche le fluttuazioni di umore.

Elena conferma quale può essere la gravità della sindrome a livello intellettivo, linguistico, adattivo e sociale, ma non a livello di sviluppo motorio.

Silvia: 24 anni.

Parto eutocico. Dalla cartella clinica risulta "neonato vivo e vitale, di sesso femminile".

A tre anni viene diagnosticato autismo secondario a paralisi cerebrale infantile ipotonica. A 10 anni si ha la diagnosi clinica di sindrome di Rett.

- *Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio.* Rispetto alle caratteristiche della sindrome si differenzia per uno sviluppo motorio, nonostante l'ipotonìa, quasi normale (cammina a 13 mesi) almeno nei primi 12-18 mesi di vita. La progressiva perdita di acquisizioni raggiunte sembra notevole soprattutto dai sei anni. Assenza di epilessia.
- *Sviluppo cognitivo.* I genitori riferiscono di uno sviluppo normale nei primi otto mesi di vita, ma di un rallentamento dell'interesse, anche a giocare, successivamente. Non vi sono elementi che permettano di attribuire a Silvia l'uso del pensiero simbolico. Le sue prestazioni intellettive sono perciò da considerarsi inferiori all'età equivalente di 15-18 mesi.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico.* Secondo i genitori Silvia nel primo anno di vita usava con significato alcune parole (papa, mama, nona, tata), ma poi non vi è stato progresso. Attualmente non usa alcun linguaggio verbale.
- *Competenze adattive.* La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente <1;6 (Comunicazione <1;6, Abilità quotidiane <1;6, Socializzazione <1;6).

- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Nulla di rilevante. Confermate le stereotipie con le mani e altre tipiche della sindrome.

Silvia conferma quale può essere la gravità della sindrome a livello intellettuale, linguistico, adattivo e sociale.

Capitolo 12

LA SINDROME 5P- (“CRI DU CHAT”)¹

Nel 1963 Lejune e collaboratori, francesi, denominarono questa sindrome “cri du chat” (pianto del gatto) a causa di una sua curiosa caratteristica: il pianto del bambino, acuto e nello stesso tempo flebile, da rassomigliare a un miagolio. Attualmente sia le associazioni dei genitori che vari ricercatori preferiscono una terminologia più neutra: 5p- (delezione del braccio corto del cromosoma 5).

Aspetti genetici

La sindrome 5p- è una condizione patologica causata nella maggior parte dei casi dalla perdita (delezione) di una parte del braccio corto (p) del cromosoma 5, che interessa circa un individuo su 37.000-50.000 nati (Neibuhr, 1978; Higurashi, Oda, Iijima, Iijima, Take-shita, Watanabe, Yoneyama, 1990).²

Essa interessa più le femmine che i maschi. Dykens, Hodapp e Finucane (2000) riassumono varie ricerche (si veda anche Overhauser, Huang, Gersh, Wilson, McMahon, Bengtsson, Rojas, Meyer e Wasmuth, 1994; Gersh, Goodart, Pasztor, Harris, Weiss e Overhauser, 1995; Church, Bengtsson, Nielsen, Wasmuth e Niebuhr, 1995; Cerruti Mainardi, Perfumo, Cali, Concourde, Pastore, Cavani, Zara, Overhauser, Pierluigi e Dagna Briccarelli, 2001) distinguendo una sindrome “classica” causata da delezione che interessa sia la regione 5p15.2 che la regione 5p15.3 e una che interessa solo la delezione alla regione 5p15.3. Questa seconda è caratterizzata dal “cri du chat”, ma non da varie caratteristiche fisiche (e facciali) e nemmeno da ritardo mentale.

Nella maggior parte dei casi i genitori del bambino affetto dalla sindrome posseggono un corredo cromosomico (cariotipo) normale: questo significa che nelle cellule dell’embrione si è verificata, per cause non riconoscibili, una mutazione a carico del cromosoma 5. In circa il 12% dei casi (O’Brien e Yule, 1995; Turleau, 2001), invece, l’anomalia risulta trasmessa da uno dei due genitori, che può essere portatore di una traslocazione non bilanciata che interessa proprio questo cromosoma. Il fatto che in que-

1 Silvia Lanfranchi, Elena Moalli, Marilena Baldiotti e Elisa Lever sono coautrici del presente capitolo, ripreso, con modifiche, dal *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2007, 2, 74-80.

2 In quest’ultimo contributo sono considerati 220 individui, di cui 98 maschi e 122 femmine, con età compresa fra 8 mesi e 61 anni.

sti casi possa essere presente non solo la delezione che interessa il cromosoma 5, ma anche una che interessa un altro cromosoma, giustificerebbe la maggior gravità del ritardo mentale in questi individui.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio

Alla nascita i bambini affetti possono presentare basso peso, un certo grado di riduzione del tono muscolare e difficoltà di alimentarsi al seno. Si tratta di condizioni presenti in molte sindromi genetiche causa di ritardo mentale (ad esempio la sindrome di Prader-Willi). Successivamente un 50% circa mostra ipertonìa.

Alcune caratteristiche fisiche tendono ad essere comuni: dimensioni del cranio inferiori alla media (microcefalia), fronte sporgente, distanza fra gli occhi maggiore rispetto alla norma (ipertelorismo), associata a una piega cutanea all'angolo interno di ogni orbita (epicanto), mandibola di dimensioni ridotte con retrazione del mento (microretrognazia), lobi auricolari impiantati più in basso rispetto alla norma. Possono riscontrarsi, inoltre, fusione di alcune dita delle mani e dei piedi (sindattilia), lussazione congenita delle anche ed ernie inguinali.

Frequenti sono i problemi di alimentazione.

Gravi possono essere le malformazioni cardiache e renali che possono associarsi e che talvolta portano a morte il bambino, per lo più nel primo anno di vita (la mortalità è di circa il 10% dei casi). A livello medico possono esserci infezioni respiratorie e auricolari, problemi oculari, malocclusioni dentali (Carlin, 1990; Wilkins, Brown, Nance e Wolf, 1983). Si veda la tabella 1.

Lo sviluppo motorio è di norma molto ritardato (coerentemente con lo sviluppo cognitivo). In alcuni casi (meno del 30%) non viene raggiunta l'abilità della deambulazione autonoma.

Tabella 1 – *Caratteristiche mediche salienti della sindrome 5p-*

CARATTERISTICA	%
Infezioni frequenti	100
Ipotonia precoce	100
Ipernasalità della voce	100
Rigurgito	92
Malocclusione dentale	53
Strabismo/miopia	44-47
Costipazione	37
Ipertonìa	35
Anomalie Cardiache	29-40

Sviluppo cognitivo e linguistico

Anche se in letteratura non mancano le eccezioni positive (ad esempio due ragazze di 7 e 11 anni con QI di 66 e di 72 e una bambina di 21 mesi con intelligenza nella norma – Smith, Field, Murray e Nelson, 1990; Cornish, 1996), la sindrome è caratterizzata da ritardo moderato o grave. Più che il QI (anche per problemi metodologici di valutazione con le scale Wechsler), in questi casi è indicativo il riferimento in termini di età mentale o età equivalente: anche da adolescenti o adulti l'età mentale media si colloca fra i 15 e i 24 mesi (inizi del pensiero simbolico) (Dykens, Hodapp, Ly e Rosner, 2000).

Lo sviluppo comunicativo e linguistico è complessivamente in linea con lo sviluppo cognitivo. Dykens e coll. (2000) hanno trovato che almeno metà degli individui studiati era in grado di usare adeguatamente una cinquantina di parole e che uno su cinque usava anche frasi di 4 o più parole. Questo conferma il riferimento ad una età equivalente fra i 15 e i 24 mesi del gruppo nel suo insieme (Wilkins, Brown e Wolf, 1983; Carlin, 1990; Cornish e Pigram, 1996; Cornish, Bramble, Munir, Pigram, 1999). Come avviene in quasi tutte le sindromi genetiche causa di ritardo mentale, anche in questo caso la comprensione risulta migliore della produzione.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

Nel profilo generale della sindrome i comportamenti adattivi possono costituire un relativo punto di forza (nel senso che l'età equivalente media è lievemente superiore ai 24 mesi), in modo particolare quelli relativi alla socializzazione (Dykens, Hodapp, Ly e Rosner, 2000).

Meno che nel passato le persone con sindrome 5p- sono diagnosticate anche con tratti autistici.

Nei casi dovuti a traslocazione, tuttavia, la presenza di tratti autistici è più frequente.

Talvolta può riscontrarsi un certo grado di iperattività e sintomi tipici dell'ADHD (Disturbo di attenzione con iperattività).

Possono essere presenti comportamenti disadattivi tipici del livello di ritardo mentale (Dykens e Clark, 1997) come comportamenti autostimulatori (Carlin, 1990) o autolesionistici (Cornish e Pigram, 1996) o ripetitivi (Wilkins et al., 1983).

Complessivamente i comportamenti disadattivi sono tali da poter produrre alti livelli di stress nei familiari (Hodapp, Wijma e Masino, 1997).

Presentazione di tre casi e considerazioni sull'educazione e il trattamento

Ogni trattazione generale di una sindrome rischia di non valorizzare le differenze individuali. La presentazione di casi può favorire una visione differenziata della situazione. Inoltre stimola la riflessione a livello clinico.

Presentiamo tre casi, molto sinteticamente, riportando informazioni che a nostro avviso favoriscono il confronto fra il singolo individuo e la tipicità della sindrome.

Valentina, 18 anni, venne diagnosticata come affetta dalla sindrome 5p- fin dalla

Figura 12.1 – Caratteristiche facciali di una bambina con sindrome 5p-



Fonte: Dykens, Hodapp e Finucane, 2000, p. 214

nascita per il pianto acuto e flebile tipico e dopo due mesi con l'analisi del cariotipo (46, XX, 5p-). Chiari erano anche alcuni tratti fisici tipici, come la facies dismorfica con naso ad impianto largo ed epicanto e lo strabismo alternante convergente.

- *Abilità motorie.* Lo sviluppo motorio è sempre stato in ritardo, come previsto dalla sindrome. Attualmente cammina autonomamente, corre, sale e scende le scale, ma ha movimenti impacciati quando le attività motorie richiedono coordinamento (ad esempio nel lanciare e afferrare una palla).

- *Prestazioni cognitive e linguistiche.* Le prime parole sono state prodotte dopo i 5 anni. Fin dalla prima valutazione è stato diagnosticato un ritardo medio-grave. Attualmente l'insieme delle valutazioni suggerisce prestazioni cognitive e linguistiche con una età equivalente media fra i 3 e i 4 anni (ad esempio 3,11 in un test logopedico), corrispondente a un ritardo più grave che medio-grave.

- *Sviluppo sociale, abilità adattive ed eventuali comportamenti psicopatologici.* A 6 anni Valentina risulta socievole con gli adulti (anche se iperdipendente), mentre con i coetanei manifesta qualche comportamento aggressivo (graffiature, morsi). Emergono inoltre alcune stereotipie. Con il passare degli anni migliora il rapporto con i coetanei, ma appaiono alcuni comportamenti autolesivi (graffiature e morsi). Verso i 14 anni vengono segnalati comportamenti di chiusura, come reazione alle difficoltà sociali. Anche attualmente permangono comportamenti autolesivi (ad esempio graffi con sangue) e stereotipie (ad esempio guardare insistentemente l'orologio).

Come avviene in Italia per la stragrande maggioranza degli allievi anche con ritardo grave, ha frequentato le scuole normali (attualmente una scuola media superiore).

Sono opportuni alcuni esempi per evidenziare i tempi di acquisizione delle fondamentali abilità adattive: a 5 anni mangiava autonomamente e beveva con il bicchiere; a 6 anni aveva il controllo sfinterico, anche se doveva essere aiutata ad andare in bagno; a 14 anni sa svestirsi (ma non vestirsi); con un aiuto ridotto si lava e asciuga le mani.

I punteggi acquisiti nelle Vineland Adaptive Behavior Scale (Sparrow, Balla e Cicchetti, 1998) sono riassumibili come segue: 3 anni e 1 mese di età equivalente nella scala composta, cioè come dato generale; 3;6 nella comunicazione; 3;2 nelle abilità quotidiane; 2;6 nella socializzazione; 2;8 nelle abilità motorie. Queste due ultime aree sembrano quindi dei punti di debolezza rispetto al quadro generale.

Luigi, 15 anni, è stato diagnosticato come affetto dalla sindrome 5p- alla nascita per il pianto acuto e flebile tipico.

- *Abilità motorie.* Fin dalla nascita sono emerse difficoltà nella suzione. A 10 mesi

riusciva a stare seduto e a 24 mesi faceva i primi passi, anche se almeno fino ai 6 anni permanevano difficoltà di deambulazione. A 10 anni saliva e scendeva le scale solo se si appoggiava. Attualmente vi sono stati progressi (ad esempio qualche volta non ha bisogno di appoggio nel salire e scendere le scale), ma permangono difficoltà sia nelle attività che richiedono coordinazione (ad esempio lanciare una palla) che in alcune attività di motricità fine, come tagliare con le forbici.

- *Prestazioni cognitive e linguistiche.* A 6 anni gli è stato diagnosticato un ritardo medio-grave, con assenza di linguaggio, difficoltà motorie e adattive. La diagnosi più recente è di ritardo grave. Le prime parole emergono a 12 anni. Anche attualmente non produce frasi di due parole, ma si limita ad un vocabolario inferiore alle 50 parole.³ L'insieme delle valutazioni suggerisce prestazioni cognitive e linguistiche con una età equivalente media sui 2 anni (inizi del pensiero simbolico).

- *Sviluppo sociale, abilità adattive ed eventuali comportamenti psicopatologici.* A 6 anni Luigi tendeva a non relazionarsi con i compagni. Si isolava, non voleva contatti corporei e dimostrava fastidio per i rumori. Apparsero i primi atti autolesionistici e metteva in bocca oggetti. A 10 anni permanevano notevoli difficoltà sociali. Luigi reagiva alle situazioni di disagio lanciando oggetti o con pizzicotti o stereotipie. Attualmente la situazione a scuola sembra un po' migliorata. Permangono tuttavia comportamenti autolesionistici, come il grattarsi fino a sanguinare.

Egli è spesso spaventato dai rumori forti e improvvisi.

Dopo aver frequentato una scuola elementare e media inferiore normale, ora frequenta una scuola professionale.

I punteggi acquisiti nelle Vineland Adaptive Behavior Scale sono riassumibili come segue: 2 anni e 2 mesi di età equivalente nella scala composta; 2;1 nella comunicazione; 2;6 nelle abilità quotidiane; 1;11 nella socializzazione; 1;10 nelle abilità motorie. Anche per Luigi queste due ultime aree sembrano dei punti di debolezza rispetto al quadro generale.

Elisabetta, 28 anni, è stata diagnosticata (grazie ad esame cromosomico con metodica FISH) come affetta dalla sindrome 5p- recentemente (a 24 anni). Precedentemente aveva avuto una diagnosi di Encefalopatia infantile. A differenza di molti altri bambini e ragazzi italiani con ritardo mentale grave non ha frequentato le scuole normali, ma è stata inserita in centri residenziali, in uno dei quali si trova anche attualmente. Rientra a casa a fine settimana e nelle vacanze natalizie e pasquali.

Non sono a disposizione cartelle cliniche relativamente ai primi 20 anni di vita.

- *Abilità motorie.* La deambulazione è autonoma. Sale e scende le scale appoggiandosi e mettendo tutte e due i piedi su ogni gradino.

- *Prestazioni cognitive e linguistiche.* Gli indici comportamentali (ad esempio il gesto di indicazione, l'avvisare con gesti l'operatore quando la musica è finita o per essere accompagnata in bagno, toccandosi la bocca e i denti per far capire che non sta bene) si riferiscono a un livello cognitivo fra i 10 e i 18 mesi di età equivalente. Il linguaggio verbale è assente. Attualmente risulta molto difficile stabilire se le sue potenzialità cognitive sono quelle che si esprimono nei suoi comportamenti o se la sua storia di istituzionalizzazione e di insuccessi (Zigler e Bennet Gates, 1999) ha comportato anche inibizione intellettiva.

³ Di norma (Vianello, 2006) i bambini producono le prime frasi avendo a disposizione un vocabolario di almeno 100 parole (200 nella sindrome di Down).

- *Sviluppo sociale, abilità adattive ed eventuali comportamenti psicopatologici.* Le sue relazioni sociali sono caratterizzate da scarsa iniziativa, anche se a volte abbraccia improvvisamente i propri compagni sorridendo.

- *Abilità adattive.* Mangia da sola usando il cucchiaino. Non si lava da sola, ma accetta passivamente di essere lavata. Anche per vestirsi e spogliarsi ha bisogno di aiuto.

Sono presenti comportamenti autolesionistici, come mordersi le mani. Spesso si dondola (comportamento similautistico). Pratica la masturbazione anche in presenza di altri. A volte tira i capelli.

I punteggi acquisiti nelle Vineland Adaptive Behavior Scale sono riassumibili come segue: 1 anno e 8 mesi di età equivalente nella scala composta; 1;6 nella comunicazione; 1;8 nelle abilità quotidiane; 1;10 nella socializzazione; 1;6 nelle abilità motorie.

I tre casi descritti, pur nell'ambito del ritardo grave, rappresentano tre diverse situazioni di gravità. La situazione di Luigi è intermedia, mentre ben diverse sono quelle di Valentina (più positiva) e di Elisabetta (più negativa). Esse si differenziano per il livello cognitivo e linguistico, ma anche per quello motivazionale e per gli indici di rischio psicopatologico. Si può pensare che l'istituzionalizzazione abbia influito negativamente su Elisabetta.

Complessivamente questi tre casi presentano caratteristiche coerenti con la descrizione generale della sindrome. Ci sembra opportuno sottolineare la presenza in tutti e tre di comportamenti autolesivi. Si può ipotizzare che essi non rispecchino solo una tendenza comunque presente nel ritardo mentale medio-grave e grave di varia eziologia, ma siano in qualche modo tipici della sindrome.

A livello educativo, scolastico e abilitativo questi tre casi evidenziano la necessità di una conoscenza approfondita dello sviluppo dei bambini normodotati nei primi anni di vita e in particolare del periodo compreso fra la comparsa dell'intenzionalità, delle prime parole, del pensiero simbolico e delle prime frasi di due parole.

La presenza di difficoltà a livello sociale e di rischio psicopatologico ci ricorda inoltre la necessità di competenze che riguardino lo sviluppo anche degli aspetti motivazionali e di personalità (Zigler et al. 1999).

La situazione di Elisabetta suggerisce un'ulteriore riflessione. A 24 anni, con un livello intellettuale equivalente a quello di un bambino nel secondo anno di vita, era inserita in un gruppo che lavorava sui "prerequisiti per l'apprendimento della lettura e della scrittura". Non finiamo di stupirci di fronte a situazioni come queste che evidenziano l'assurdità di richieste al di sopra delle capacità e delle motivazioni dell'individuo. Esse sono del tutto controproducenti in quanto non solo inibiscono la motivazione di competenza (che si realizza con compiti al proprio livello o poco più), ma producono anche comportamenti psicopatologici di evitamento, rifiuto e chiusura. Dobbiamo ribadire che una delle cause di queste proposte inadeguate è la scarsa conoscenza delle tappe dello sviluppo dei bambini normodotati nei primi anni di vita e la conseguente carenza di valutazione dei comportamenti delle persone con ritardo mentale grave.

Situazioni di gravità come quelle considerate, soprattutto se sono presenti comportamenti autolesionistici e disadattivi, sono una grande fonte di stress anche per i genitori. Cruciale è il counselling alla famiglia (Vianello, 2003, 2006).

Analogamente è importante il sostegno agli insegnanti. Per loro è molto difficile capire come le offerte didattiche possano essere proporzionate a un'età mentale così bassa, pur restando in qualche modo collegate con ciò che fanno i compagni (Vianello, 1999).

Capitolo 13

**LA SINDROME DI CORNELIA DE LANGE:
CARATTERISTICHE GENERALI E PRESENTAZIONE DI CASI¹**

La sindrome di Cornelia de Lange o Brachmann de Lange è stata identificata per la prima volta nel 1913 da Brachmann. Nel 1933 la pediatra olandese, di cui la malattia porta il nome, studiò nello specifico due casi di bambine non consanguinee.

L'incidenza è stimata all'incirca di 1:40.000 bambini nati vivi, con un rischio di trasmissione inferiore all'1% (Jackson, 1993).

Aspetti genetici

Gli individui con sindrome di Cornelia de Lange (SCDL) presentano quasi sempre un corredo cromosomico completo (46 cromosomi, 23 coppie). Studi recenti indicano come modalità di trasmissione più probabile quella autosomica recessiva. Si presume una base genetica. Lo stato attuale della ricerca non ha ancora localizzato con certezza il gene responsabile della sindrome (o i geni). Inizialmente si presupponeva che fosse coinvolto il cromosoma 3. Recentemente Krantz e collaboratori hanno proposto come possibile causa una delezione a livello del cromosoma 5, che include la regione 5p13. I ricercatori hanno chiamato questo gene NIPBL (Nipped-B-like), in quanto produce proteine simili al gene Nipped B dell'insetto *Drosophila Melanogaster*. Sembra che il NIPBL svolga un ruolo di regolatore dello sviluppo, con una funzione fondamentale nella produzione di proteine necessarie allo sviluppo embrionale, specialmente per organi particolarmente colpiti nella SCDL quali l'apparato scheletrico e cardiaco.

La mutazione può essere diversificata tra gli individui affetti. Questo comporta differenti effetti e l'ampia variabilità fenotipica che contraddistingue la sindrome (Gillis, 2004).

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio

Gli individui affetti dalla sindrome presentano una forte variabilità fenotipica. Presentiamo le caratteristiche somatiche scheletriche più frequenti.

¹ Giulia Fiori, Silvia Lanfranchi e Elena Moalli sono coautrici del presente capitolo, ripreso, con modifiche e integrazioni, dal *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2006, 2, 52-59. Hanno contribuito alla raccolta dei dati anche Annalisa Fini e Giulia Franzoni.

Il cranio si presenta corto e largo con microcefalia e brachicefalia. L'impianto dei capelli sulla fronte è basso con presenza di peluria. L'eccesso di peluria, noto come irsutismo, è riscontrabile anche a livello degli avambracci e della regione lombo-sacrale.

La maggioranza degli individui presenta sinofria, ovvero le sopracciglia unite sulla linea mediana, ciglia lunghe e folte. Il naso è piccolo e corto e la regione compresa tra di esso e il labbro superiore, noto come filtro, è lungo e appiattito. Le labbra sono sottili e con gli angoli, dette commessure labiali, rivolti verso il basso. Il palato ha forma ogivale con un taglio nella parte molle che può compromettere ulteriormente la produzione linguistica. A livello cutaneo è riscontrabile cutis marmorata, una particolare mazzatura della pelle, e ipersensibilità cutanea.

Talvolta sono presenti gravi malformazioni a livello degli arti superiori. Queste possono variare dall'assenza di una o più dita alla riduzione completa dell'arto; inoltre sono possibili problemi alle articolazioni che presentano ipotonia, rigidità e spasticità (Ireland, 1996).

Non sono rare le difficoltà visive e uditive.

L'accrescimento è solitamente scarso già nel corso della vita intrauterina. Alla nascita è molto frequente basso peso e scarsa lunghezza. Le difficoltà di accrescimento persistono nello sviluppo. Problemi gastrointestinali rendono difficile l'alimentazione. Gli adulti sono caratterizzati da statura bassa e corporatura esile, con un aspetto infantile (Manouvrier, 1996).

L'acquisizione delle tappe comuni di sviluppo è ritardata anche per quanto riguarda gli aspetti motori. Lo sviluppo puberale è caratterizzato da iposviluppo degli organi riproduttivi. Sono riportati in letteratura rari casi di genitori e figli affetti entrambi dalla sindrome (Chordirker, 1993).

Sviluppo cognitivo

La sindrome è caratterizzata da un'ampia variabilità nello sviluppo intellettuale. Ad esempio Kline, Stanley, Belevich, Brodsky, Barr e Jackson (1993) riportano, per 38 individui di età compresa fra 2 e 19 anni, punteggi di QI compresi tra 30 e 86, con una media di 53, cioè una gamma che va dal ritardo medio a quello lieve, al funzionamento limite, fino ai margini della normalità. Altri studi (Saal, 1993) evidenziano casi di individui con intelligenza nella norma (Saal, 1993). Come in varie altre sindromi (ad esempio quella di Down e di X fragile) la traiettoria del QI è caratterizzata da diminuzione dall'infanzia all'adolescenza (Kline e coll., 1993).

In attesa di nuove verifiche si ipotizza che il profilo del funzionamento cognitivo sia caratterizzato da punti di forza nella memoria visuo-spaziale, nell'organizzazione percettiva e nella motricità fine, mentre punti di debolezza sarebbero ascrivibili alle abilità attentive e linguistiche (Kline e coll., 1993; Goodbann, 1993).

Sviluppo comunicativo e linguistico

La produzione delle prime parole si ha in media intorno ai 18/24 mesi (quindi con un ritardo di 6-12 mesi). Sono numerosi gli individui che hanno assenza completa del linguaggio o che anche successivamente producono un numero limitato di vocaboli bisillabi. La produzione, inferiore alla comprensione (come avviene in molte altre sindromi caratterizzate da ritardo mentale), presenta non rari errori nell'articolazione di fonemi,

sostituzioni e omissioni di suoni. Gli individui che sviluppano un certo numero di vocaboli producono spesso frasi semplici e scarsamente strutturate. Va sottolineato che gli individui affetti compensano solitamente le loro difficoltà di produzione con lo sviluppo di una buona mimica gestuale finalizzata e adeguata al contesto (Goodban, 1993).

Kline e coll. (1993) hanno evidenziato che il quoziente di sviluppo linguistico tende ad essere inferiore al QI e una traiettoria discendente nella comprensione linguistica.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

Anche il versante comportamentale e adattivo presenta una notevole variabilità. Le prestazioni nel comportamento adattivo tendono ad essere inferiori rispetto a quanto atteso sulla base del QI (Kline e coll., 1993) e decrescenti nel passaggio dall'infanzia all'adolescenza.

Non raramente sono presenti tratti dello spettro autistico quali stereotipie e comportamenti lesionistici auto e, più raramente, etero diretti. Alcuni individui, invece, sono molto passivi (Berney, 1999). I comportamenti disadattivi possono essere accentuati dal disagio nel rapportarsi agli altri a causa delle proprie difficoltà linguistiche o dalla difficoltà ad adattarsi a situazioni nuove, cioè non facenti parte della propria routine (Sarimsky, 1997). La gestione quotidiana da parte dei genitori è resa difficile dalla presenza di iperattività e problemi nel ritmo sonno-veglia. Data la variabilità che caratterizza la sindrome, alcuni individui riescono a raggiungere discreti livelli di autonomia e cura personale (Berney, 1999). Sebbene alcuni individui affetti preferiscano il ritiro sociale come forma di evitamento dell'ansia sociale, altri non rifiutano il rapporto specialmente con gli adulti in cui ricercano forme di approvazione e attenzione.

Educazione e trattamento

La letteratura indica una buona percentuale di miglioramento negli individui che usufruiscono di attività abilitative mirate, conciliando l'acquisizione di strategie che permettano al soggetto il miglioramento e consolidamento dei propri punti di forza e lo sviluppo delle aree maggiormente deficitarie.

Spesso gli interventi logopedici risultano produttivi se tesi a migliorare la produzione verbale funzionale (espressioni utilizzabili nella quotidianità), la denominazione di oggetti, il ritmo produttivo ecc.

Gli interventi comportamentali illustrati in letteratura sono spesso volti a migliorare i tempi di attenzione e cooperazione.

In ogni caso sono necessari trattamenti multidimensionali, monitorizzati nelle diverse fasi attraverso valutazioni neuropsicologiche (Goodban, 1993; Van Allen, 1993; Cossu & coll., 2005).

Presentazione di casi da ricerche condotte in Italia

Due ricerche condotte da Fiori, Lanfranchi, Moalli e Vianello (in Vianello, Mariotti e

Serra, 2008) e da Fini, Franzoni, Lanfranchi e Vianello² su complessivamente 11 individui di età compresa fra i 5 anni e 5 mesi e i 17 anni e 6 mesi (6 maschi e 5 femmine) permettono di effettuare un'analisi relativamente a intelligenza, linguaggio recettivo e produttivo, abilità visuospatiali, capacità adattive e apprendimenti scolastici.

Come di prassi, i nomi riportati non sono quelli reali. Inoltre sono stati esclusi tutti i dati specifici che in un modo o nell'altro potevano far identificare i partecipanti alla ricerca.³ Data la natura del contributo saranno evidenziati solo i dati cruciali, inseriti, per quanto possibile, in una griglia tendenzialmente comune per favorire i confronti.

Monica, Maria, Marcello, Marisa e Sara esemplificano la situazione fra i 5 e i 10 anni nei casi di ritardo mentale lieve, moderato o grave. Il confronto permette di evidenziare somiglianze e differenze. Lucia, di 8 anni, si differenzia da loro perché le sue prestazioni intellettive, linguistiche e scolastiche sono nella norma.

Federico e Andrea hanno 12 anni: il primo rappresenta la variante con un QI normale; l'altro una situazione di ritardo mentale grave.

Silvio, 15 anni, esemplifica le situazioni più gravi.

Lorenzo, 17 anni, rappresenta le situazioni intermedie fra normalità e ritardo mentale.

Monica: 5 anni e 5 mesi.

Parto: quarantesima settimana. Nascita: 2,51 kg, lunghezza 46 cm con circonferenza cranica di 31,9 cm. La presenza dei tratti fisici fenotipici della sindrome ha permesso la diagnosi fin dai primi giorni di vita. Non vi sono compromissioni agli arti. Sono frequenti attacchi di reflusso gastro-esofageo.

A livello cognitivo Monica è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado moderato (QI 50; EM 2;8). Attenzione e concentrazione sono inferiori all'EM.

Linguaggio: prime parole a 3 anni. Attualmente il linguaggio è disartrico e poco strutturato. Le frasi sono molto semplici (di due o tre parole). La comunicazione non verbale (coerente con l'età mentale) è superiore alla comprensione verbale, a sua volta superiore alla produzione.

Le competenze adattive (Vineland) sono inferiori all'EM e paragonabili a quelle di un bambino nel secondo anno di vita. Sono presenti comportamenti auto-aggressivi e stereotipi. Monica attualmente frequenta la scuola dell'infanzia.

Maria: 7 anni e 6 mesi.

Parto: trentacinquesima settimana. Nascita: 2,06 kg, lunghezza 33 cm con circonferenza cranica di 30 cm. La presenza dei tratti fisici fenotipici della sindrome ha permesso la diagnosi nel primo mese di vita. Non vi sono compromissioni agli arti.

A livello cognitivo Maria è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado moderato (QI 50; EM 3;8). Attenzione e concentrazione sono inferiori all'EM.

Linguaggio: prime parole a 2 anni. Le frasi sono molto semplici (di tre o quattro parole). La comunicazione non verbale (comunque un po' inferiore all'età mentale) è superiore alla comprensione verbale, a sua volta superiore alla produzione.

² Elaborati finali per la laurea in Scienze psicologiche dello sviluppo e dell'educazione, Università di Padova, di Annalisa Fini (anno accademico 2005-2006) e Giulia Franzoni (anno accademico 2004-2005).

³ Si tratta di dati complessivamente irrilevanti in questo contesto come: terzo di quattro figli, genitori particolarmente anziani ecc.

Le competenze adattive (Vineland) sono inferiori all'EM e paragonabili a quelle di un bambino nel terzo anno di vita. Sono presenti comportamenti aggressivi e irritabilità a scuola, soprattutto al pomeriggio.

Maria frequenta la prima elementare.

Marisa: 8 anni e 2 mesi

Parto: trentottesima settimana. Nascita: 1,98 kg, lunghezza 43 cm con circonferenza cranica di 29,9 cm. La presenza dei tratti fisici fenotipici della sindrome ha permesso la diagnosi nel primo anno di vita. Vi sono anomalie alle mani e ai piedi (sindattilia; secondo dito sovrapposto al terzo, piccolo).

A livello cognitivo Maria è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado lieve (WPPSI a 7 anni: QI 61 totale, 74 verbale e 57 performance; Leiter a 8 anni: QI 62).

Linguaggio: prime parole a 2 anni (Test di Primo Linguaggio). A quattro anni sono ancora assenti le frasi. Le frasi sono semplici (età equivalente 4 anni circa). La comprensione verbale è superiore alla produzione.

Le competenze adattive (Vineland) sono inferiori alle prestazioni intellettive e paragonabili a quelle di un bambino nel quinto anno di vita.

Marisa ha prestazioni di lettura e di scrittura di inizio prima elementare.

Lucia: 8 anni e 7 mesi

Parto cesareo alla trentottesima settimana. Nascita: 2,75 kg, lunghezza 47 cm con circonferenza cranica di 33 cm. La presenza dei tratti fisici fenotipici della sindrome ha permesso la diagnosi nel primo anno di vita (ipotizzata fin dalla nascita). Anomalie alle dita delle mani e dei piedi.

A livello cognitivo Lucia fornisce prestazioni nella norma (QI 95 alle scale Griffiths a 4 anni; QI 86 alle stesse scale a 5 anni; QI totale 81, verbale 82 e di performance 84 al test WPPSI a 5 anni; QI totale 77, verbale 81 e di performance 77 al test WISC-R a 7 anni; QI totale 78, verbale 80 e di performance 81 al test WISC-R a 8 anni e 7 mesi).

Il linguaggio verbale è risultato in ritardo nei primi anni di vita (prime parole a 24 mesi), ma risulta attualmente nella norma (ad esempio nel test di Rustioni a 7 anni). La comprensione è migliore della produzione.

Le competenze adattive (VINELAND) sono nella norma o superiori per la comunicazione e inferiori alla norma (5-6 anni) in abilità quotidiane, socializzazione e abilità motorie.

Le competenze scolastiche (test MT in particolare) risultano nella norma.

Marcello: 8 anni e 9 mesi.

Parto: trentasettesima settimana. Nascita: 2,045 kg, lunghezza 44 cm con circonferenza cranica di 31,5 cm. Nonostante la presenza dei tratti fisici fenotipici della sindrome la diagnosi è stata effettuata quando il bambino aveva 18 mesi. Non vi sono compromissioni agli arti.

A livello cognitivo Marcello è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado grave (EM inferiore ai 18-24 mesi).

Il linguaggio verbale è quasi assente: comprende e produce poche parole. La comunicazione non verbale è superiore alla comprensione verbale.

Le competenze adattive (Vineland) sono paragonabili a quelle di un bambino di 15-18 mesi. Sono presenti comportamenti disadattivi e stereotipie.

Sara: 10 anni e 10 mesi.

Parto: trentatreesima settimana. Nascita: 1,060 kg, lunghezza 35 cm con circonferenza cranica di 26,6 cm. La presenza dei tratti fisici fenotipici della sindrome ha permesso la diagnosi nel primo anno di vita. Non vi sono compromissioni agli arti.

A livello cognitivo Sara è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado lieve (QI 64; EM 6;4).

Linguaggio: prime parole a 2 anni. Le frasi sono molto semplici (di tre o quattro parole). La comunicazione non verbale (comunque un po' inferiore all'età mentale) è superiore alla comprensione e alla produzione verbale.

Le competenze adattive (Vineland) sono inferiori all'EM e paragonabili a quelle di un bambino di quattro anni.

Sara frequenta la terza elementare. Le sue prestazioni di lettura e scrittura sono a livello di prima elementare.

Federico: 12 anni e 1 mese.

Anche il fratello maggiore è affetto da sindrome di Cornelia de Lange. Parto: trentottesima settimana. Nascita: 3,200 kg, lunghezza 42 cm con circonferenza cranica di 40 cm. La diagnosi è stata formulata a 7 anni. Può aver influito il fatto che Federico presenta solo parzialmente i tratti fenotipici della sindrome. Tra queste vi sono comunque alcune compromissioni degli arti superiori, attaccatura dei capelli bassa con leggera peluria sul collo, sopracciglia arcuate, naso piccolo con radice larga, filtro lungo e labbra sottili con commisure labiali rivolte verso il basso.

L'intelligenza di Federico è nella media (QI 97; QI verbale 90 e QI di performance 106). Non vi sono carenze linguistiche.

Le competenze adattive (Vineland) sono inferiori all'EM e paragonabili complessivamente a quelle di un bambino di otto-nove anni.

Federico frequenta la prima media. Le sue prestazioni di lettura e scrittura sono normali.

Matteo: 12 anni e 1 mese

Parto: quarantesima settimana. Nascita: 3,200 kg, lunghezza 49 cm con circonferenza cranica di 33,5 cm. Nonostante la presenza di alcuni tratti fisici fenotipici della sindrome (microcefalia, micrognazia e retrognazia, impianto basso dei padiglioni auricolari, mani e piedi piccoli, denti spaziati e piccoli, irsutismo, impianto basso dei capelli sulla fronte, sinofria, cute marmorata), alcuni dei quali forse non molto marcati, la diagnosi clinica di sindrome di Cornelia de Lange viene effettuata solo a 7-9 anni. A 2 anni viene accertata ipoacusia mista bilaterale trasmissiva con soglia di 50-60 decibel (porta una protesi).

A livello cognitivo Matteo è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale moderato o grave.

Linguaggio: prime parole a 4 anni. Le frasi sono molto semplici (come quelle di un bambino di 4-5 anni). La comunicazione non verbale è superiore alla comprensione verbale, a sua volta superiore alla produzione.

Le competenze adattive (Vineland) sono paragonabili a quelle di un bambino di 3-4 anni (inferiori all'EM). Particolarmente carente è la socializzazione (due anni e mezzo di età equivalente); migliore la comunicazione (età equivalente 4;11).

Andrea: 12 anni e 3 mesi.

Parto: trentaseiesima settimana. Nascita: 1,805 kg, lunghezza 35 cm con circonferen-

za cranica di 37 cm. La presenza dei tratti fisici fenotipici della sindrome ha permesso la diagnosi nei primi giorni di vita. Non vi sono compromissioni agli arti.

A livello cognitivo Andrea è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado grave (QI 38; EM 4;6). Attenzione e concentrazione sono inferiori all'EM.

Linguaggio: prime parole a 4 anni. Le frasi sono molto semplici (come quelle di un bambino di 2 o 3 anni). La comunicazione non verbale è superiore alla comprensione verbale, a sua volta superiore alla produzione.

Le competenze adattive (Vineland) sono paragonabili a quelle di un bambino di 3-4 anni (inferiori all'EM). Sono presenti alcune stereotipie.

Andrea frequenta la quarta elementare. Legge correttamente parole e semplici frasi, ma con scarsa comprensione di quanto legge.

Silvio: 15 anni e 4 mesi.

Parto: trentesima settimana. Nascita: 2,680 kg, lunghezza 36 cm con circonferenza cranica di 32 cm. Nonostante la presenza dei tratti fisici fenotipici della sindrome la diagnosi corretta è stata formulata a 14 anni, sostituendo la precedente di Disturbo generalizzato dello sviluppo.

A livello cognitivo Silvio è inquadrabile in un quadro di ritardo mentale di grado molto grave (EM 18-24 mesi).

Il linguaggio verbale è assente. La comprensione verbale e non verbale è uguale o inferiore a quella di un bambino nel secondo anno di vita.

Le competenze adattive (Vineland) sono inferiori a quelle di un bambino di 18 mesi. Sono presenti alcune stereotipie.

Silvio frequenta la seconda media.

Lorenzo: 17 anni e 6 mesi.

Il fratello minore è affetto dalla sindrome di Cornelia De Lange. Parto: trentottesima settimana. Nascita: 3,350 kg, lunghezza 42 cm con circonferenza cranica di 34 cm. La diagnosi è stata formulata a 3 anni, anche se Lorenzo presenta molti tratti fenotipici della sindrome.

A livello cognitivo Lorenzo è inquadrabile nel funzionamento cognitivo limite (QI 76).

Linguaggio: prime parole a 2 anni e 6 mesi. Complessivamente il linguaggio è coerente con il QI.

Le competenze adattive (Vineland) sono coerenti con il QI.

Lorenzo frequenta la terza superiore. Le sue prestazioni di lettura e scrittura sono coerenti con il QI.

In sintesi viene confermata l'indicazione presente in letteratura secondo cui è presente, sul piano della gravità della compromissione intellettiva, una notevole variabilità: su undici casi, due hanno intelligenza normale, uno funzionamento intellettivo limite e otto ritardo mentale (da lieve a gravissimo).

Le prestazioni linguistiche sono risultate in media inferiori a quelle intellettive generali e la produzione inferiore alla comprensione.

Costante è la discrepanza fra le capacità adattive e le prestazioni intellettive (in tutti e undici i casi quelle adattive risultano inferiori).

Per i sei individui in cui è stato possibile anche il confronto con gli apprendimenti scolastici, in lettura e scrittura sono risultate prestazioni mediamente in linea con le prestazioni cognitive.

Ci sembra opportuno concludere la presentazione di casi con Andrea, un uomo di 36 anni, da noi non seguito, come emerge dall'analisi delle cartelle cliniche.⁴

Andrea, 36 anni

Parto: quarantesima settimana. Peso: 2,970.

La diagnosi clinica di sindrome di Cornelia de Lange è stata effettuata quando Andrea aveva 28 anni. Caratteristiche fenotipiche critiche: microcefalia, capelli folti con impianto basso alla nuca e alla fronte, lieve sinofria, mandibola piccola, mani e piedi piccoli con anomalie.

Lo sviluppo motorio nei primi anni di vita è stato ritardato: deambulazione dopo i venti mesi.

A livello cognitivo Andrea è stato classificato con ritardo mentale di grado medio (non sono presenti dati relativi al QI).

Linguaggio: prime parole molto in ritardo. Attualmente utilizza frasi con poche parole e con errori a livello fonologico.

Le competenze adattive (Vineland) sono quantificabili in età equivalenti non superiori ai 6 anni (in media sui 3-4 anni).

Sa scrivere copiando o sotto dettatura. Legge brevi racconti.

Fin dalla prima infanzia sono stati segnalati comportamenti disadattivi (ritiro sociale, stereotipie) che permangono. Inoltre sono segnalati comportamenti aggressivi. Gli è stato diagnosticato un disturbo ossessivo-compulsivo. Dai 25 anni sono presenti anche comportamenti autoaggressivi (graffi e pizzichi) e di tipo autistico (al di sopra della norma nel test Developmental Behavior Checklist).

È opportuno un sintetico commento. Nel passato era abbastanza frequente trovare nelle cartelle cliniche una diagnosi di ritardo mentale senza alcuna indicazione dei test utilizzati. Siamo lieti che le cose siano migliorate. Non sappiamo se le caratteristiche fenotipiche erano così povere o anomale da rendere difficile la diagnosi di Cornelia de Lange. A livello di profilo psicologico (molto difficile da definire mancando una quantificazione delle prestazioni intellettive) si può ipotizzare che le prestazioni linguistiche, soprattutto di tipo espressivo, siano un punto di debolezza. Questo è coerente con la sindrome. Altrettanto coerenti sono le scarse prestazioni nelle competenze adattive. Che dire sui comportamenti disadattivi? Prodotti della sindrome o di una educazione e assistenza sociosanitaria inadeguata? O di entrambe?

⁴ Elaborato finale di Carla Caputo in Scienze psicologiche della personalità e delle relazioni interpersonali, Università di Padova, anno accademico 2006-2007.

Capitolo 14

**LA SINDROME DI STEINERT:
CARATTERISTICHE GENERALI E PRESENTAZIONE DI CASI¹**

La Distrofia Miotonica di Steinert è una malattia neuromuscolare multisistemica che riguarda tutte le razze ed entrambi i sessi. Questa patologia venne descritta per la prima volta nel 1909 da Steinert che la considerò una variante della miotonia congenita (malattia di Thomsen) e, nello stesso anno, da Batten e Gibbs che la riconobbero come un'entità clinica a sé stante (Chisari, Simonella e Rossi, 2001). L'incidenza è stata stimata tra 1:8.000 (Harper, 1989) e 1:10.000 (Telethon) nati vivi.

La patologia si presenta in tre forme cliniche: la forma adulta comune, che si manifesta intorno ai 20-25 anni e presenta un'evoluzione lenta e con gravità variabile; la forma infantile comune che si manifesta prima dei 16 anni e la forma congenita, la più grave, che presenta sintomi fin dalla nascita.

Aspetti genetici

La distrofia miotonica di Steinert è una patologia a trasmissione autosomica dominante² caratterizzata dal fenomeno dell'anticipazione, cioè tende ad aggravarsi e a manifestarsi più precocemente nelle generazioni successive e presenta una grande variabilità di espressione inter e intra-familiare. La definizione clinica non è dunque univoca e va dalle forme benigne tardive (forme comuni), alle forme gravi nei neonati (forma congenita), che nella maggior parte dei casi derivano da trasmissione materna (Atlas e Smolin, 1999).

Il gene responsabile della malattia (DMPK) è localizzato sul braccio lungo del cromosoma 19 (19q13.3) e codifica per una proteina-chinasi detta miotonina (MPK), che sembra coinvolta nei meccanismi di contrazione della fibrocellula muscolare. In questa regione è stata individuata un'anomala ripetizione della tripletta (CTG), che nei soggetti normali si ripete fino a circa 38 volte, mentre nelle persone affette questa sequenza può ripetersi da 50 fino a migliaia di volte. Quanto più la sequenza si ripete, tanto più gravi sono le manifestazioni cliniche della malattia.

1 Silvia Tumolero e Silvia Lanfranchi sono coautrici del presente capitolo, ripreso dal *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2007, 3, 59-63.

2 Si verifica quando la presenza di un solo allele alterato è sufficiente per dare origine alla malattia, che quindi si presenta sia negli individui omozigoti sia negli eterozigoti.

Parametri di valutazione:

- Soggetto sano:
 - da 5 a 34 ripetizioni di triplette CTG.
- Premutazione:
 - da 35 a 49 ripetizioni di triplette CTG: pazienti asintomatici.
- Affetto:
 - da 50 a 150 ripetizioni di triplette CTG: forma adulta comune;
 - da 150 a 1.000 ripetizioni di triplette CTG: forma infantile comune;
 - > 1.000 ripetizioni di triplette CTG: forma congenita.

La consulenza genetica deve essere individuale. La diagnosi prenatale è possibile attraverso un prelievo di villi coriali alla dodicesima settimana di amenorrea, tramite l'esame delle ripetizioni CTG, anche se non è possibile predire se un feto con una mutazione di espansione sarà affetto dalla forma congenita o da quella comune (Adams, 2001). Si può effettuare la diagnosi genetica preimpianto anche se, in considerazione della grande difficoltà della sua realizzazione e dell'alto rischio di insuccesso della procreazione assistita, non è generalmente proposta, se non alle famiglie che hanno già subito un'interruzione terapeutica della gravidanza (Moerman e Manouvrier, 2001).

Aspetti somatici, medici e sviluppo motorio

Le caratteristiche facciali delle persone con la malattia di Steinert conferiscono una fisionomia particolare che, vista una volta, si riconosce facilmente. Faccia amimica, assottigliamento e rilassamento dei muscoli facciali, mandibola malposizionata con conseguente malocclusione dei denti, ptosi³ palpebrale, calvizie frontale e labbro superiore sottile sono presenti il più delle volte fin dalla prima infanzia.

Le principali caratteristiche di questa malattia neuromuscolare sono costituite dal fenomeno miotonico (difficoltà al rilassamento muscolare dopo una contrazione volontaria o indotta) e dal deficit di forza muscolare, che nella forma congenita si presentano fin dalla nascita causando un notevole ritardo nello sviluppo motorio. Tra gli aspetti medici più rilevanti si possono trovare (soprattutto nella forma congenita) difficoltà di suzione e di deglutizione (con conseguenti problemi nell'alimentazione), aspirazione bronchiale (dovuta a debolezza del palato) e di stress respiratorio (dovuto alla debolezza dei muscoli diaframmatici e intercostali e a immaturità polmonare), sintomi che richiedono spesso manovre rianimatorie e sono responsabili delle morti neonatali (Nelson, 2000). Molto frequentemente si possono riscontrare disturbi cardiaci, ipoacusia, deficit visivi, idrocefalia, criptorchidismo e disfunzioni a livello endocrino.

Sviluppo cognitivo

Nelle forme ad esordio in età adulta, nella maggior parte dei casi, i problemi cognitivi e comportamentali sono uno degli elementi del quadro clinico e non necessaria-

³ Spostamento verso il basso di un organo o un tessuto.

mente l'aspetto dominante. Gli studi sul ritardo mentale nella forma adulta comune presentano dati contraddittori. Da alcune ricerche emerge un'incidenza del 30-60% di ritardo mentale, mentre altri autori trovano QI medi fra il funzionamento intellettivo limite (da 71 a 85) e quello normale (anche se tra 86 e 100) (Angeard-Durand, Héron, Gargiulo e Eymard, 2004). Dall'analisi di alcune ricerche su un totale di 167 soggetti affetti dalla forma adulta comune emerge un QI globale che varia tra 75,1 e 95,4 con una media di 88,67, senza differenze significative tra QI verbale e QI di performance.

Alcune ricerche (Delaporte, Bungerer, Picq e Lauriot, 1996) misero in evidenza una serie di disturbi specifici, tracciando un profilo tipico della malattia e sottolineando difficoltà di pianificazione, mancanza di flessibilità mentale e perseverazioni, mentre altre hanno rilevato deficit nelle abilità visuo-spaziali (Meola, Sansone, Perani, Colleluori, Cappa, Cotelli et al, 1999). Secondo altri autori, le funzioni cognitive maggiormente alterate sono la memoria immediata, l'orientamento e la manipolazione spaziale, alterazioni che solitamente rimangono stabili nel corso della malattia e non tendono a peggiorare (Annane, Fiorelli, Mazoyer, Pappata, Eymard, Radvanyi, Junien, Fardeau, Merlot, Gajdos, Syroya, Samson e Duboc, 1998). Perini, Menegazzo, Ermani, Zara, Gemma, Ferruzza, Gennarelli e Angelini (1999) condussero due ricerche per oggettivare il legame tra QI (valutato con le scale WAIS-R e MMSE) e il grado di espansione delle triplette CTG, appaiando un gruppo di soggetti con DM ad un gruppo di soggetti con una patologia neuromuscolare avente il medesimo deficit muscolare (SMA) e ad un gruppo di controllo di soggetti normodotati. Dai risultati è emerso che il deficit cognitivo è causato dal fattore genetico e non dal deficit muscolare e che esiste una correlazione negativa tra il QI e il numero di espansione delle triplette.

Nella forma infantile comune e in quella congenita il ritardo mentale è l'aspetto più grave e più invalidante della malattia. Nella forma congenita il 60% dei casi presenta un ritardo mentale lieve o moderato, con un quoziente intellettivo compreso, nella maggioranza dei casi, fra 40 e 60, ma si possono riscontrare anche ritardi gravi. Uno studio (Stayert, Umans, Willekens, Legius, Pijkels e De Die-Smulders, 1997) condotto con 14 soggetti con forma infantile comune e 2 con forma congenita con età compresa tra i 7 e i 18 anni, ha evidenziato tramite la somministrazione delle scale WISC-R e WAIS un QI compreso tra 62 e 95 con una media di 79 e senza differenze significative tra QI verbale e QI di performance. Anche in questa ricerca è stata riscontrata una correlazione negativa tra QI ed espansione del numero della tripletta CTG.

Sviluppo comunicativo e linguistico

Nella forma comune non si riscontrano particolari deficit a livello linguistico. Lo sviluppo tende ad essere in pari con il QI, anche se a volte possiamo riscontrare un vocabolario povero. Nella forma congenita, invece, le difficoltà del linguaggio sono frequenti fin dalla prima infanzia (in coerenza con il QI), anche a causa delle otiti medie e della sordità di cui questi pazienti soffrono. Un ulteriore problema in questo campo si verifica nei casi in cui le crisi respiratorie sono talmente gravi e numerose da dover procedere alla tracheotomizzazione, la quale influisce in modo molto pesante sulla comparsa del linguaggio. In assenza dei disturbi sopra citati, anche i bambini con ritardo più grave sono in grado di parlare, anche se con povertà di linguaggio (ancora una volta senza particolari discrepan-

ze con il QI) e di raggiungere comunque una certa autonomia comunicativa (Gennarelli, Pavoni, Amicucci, Novelli e Dallapiccola, 1998).

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

Nella forma adulta, i disturbi psichici sono frequenti e variabili: essi riguardano soprattutto le alterazioni dell'umore e i disturbi del comportamento, ma non si ritrovano caratteristiche omogenee in tutti i pazienti. I disturbi ossessivo-compulsivi sono frequenti nei pazienti adulti, mentre si possono riscontrare ADHD, depressione e isolamento anche nella popolazione infantile. Sono inoltre frequenti disturbi minori della personalità: sono stati descritti pazienti reticenti, apatici, pazienti che si rapportano con gli altri con indifferenza e negligenza, e talvolta addirittura con aggressività. Sebbene molti pazienti con Distrofia Miotonica, specialmente quelli con disabilità muscolare minima, siano attenti e attivi con funzioni mentali del tutto normali, molti altri mostrano leggeri cambiamenti dello stato mentale, che potrebbero derivare da alterazioni del sistema nervoso centrale.

Sono stati rilevati apatia, inerzia, riluttanza a consultare un medico e un generale indebolimento nel fare le cose, allontanamento dalla vita sociale e una diminuzione delle occasioni per stare con altre persone, non accettazione di proposte di aiuto (Gennarelli, 1998).

Una caratteristica comune, ma poco menzionata dal paziente stesso, è l'aumento del tempo del sonno rispetto al tempo di veglia. Benché sia spesso attribuibile all'ipoventilazione alveolare, questo sintomo è presente anche in assenza di disturbi respiratori e anzi è uno dei primi segni della malattia, quasi mai messo in relazione con essa.

Approfondimento: analisi di un caso

Anche se, come già sottolineato, il quadro clinico dei soggetti con Distrofia Miotonica di Steinert è molto variegato e dipende dalla forma, presentiamo molto brevemente, a scopo esemplificativo, un caso.

Luca⁴ è un bambino di 5 anni e 9 mesi, affetto da Distrofia Miotonica di Steinert congenita, nato da madre che presenta la stessa patologia anche se nella forma meno grave (forma comune).

Fin dalla nascita ha presentato tutte le caratteristiche della sindrome: insufficienza respiratoria grave (il bambino è stato sottoposto a tracheotomia a 2 mesi), disfagia, difficoltà di suzione, ipotonia e idrocefalia. Con il passare degli anni si sono riscontrati ipoacusia e deficit visivo successivamente corretti tramite protesi.

All'età di 3 mesi, Luca ha cominciato un percorso riabilitativo di fisioterapia e psicomotricità che ha migliorato in modo lento, ma costante le sue condizioni fisiche. Tuttavia le tappe di sviluppo motorio sono state acquisite con molto ritardo. Il bambino ha iniziato a muoversi tramite un deambulatore a circa due anni e ha iniziato a camminare da solo (tramite degli ausili ortopedici) a tre anni e mezzo. A due anni e mezzo Luca ha iniziato il trattamento con una logopedista, ma i progressi sono stati quasi impercettibili, a

⁴ Nome di fantasia nel rispetto alla legge sulla privacy.

causa non solo del ritardo mentale, ma anche dell'ipoacusia e della tracheotomia. Tuttavia non è in grado di formulare alcune parole, anche se ha iniziato le prime vocalizzazioni.

A 4 anni ha iniziato a frequentare la scuola materna supportato sia dall'insegnante di sostegno sia dalle operatrici dell'ULSS.

A causa della completa assenza del linguaggio e del grave deficit attentivo (tipico della patologia) di Luca, non è stato possibile somministrare le scale standardizzate per la valutazione del RM.

Si è comunque ipotizzato un ritardo mentale severo, probabilmente peggiorato dall'ambiente familiare inadeguato e povero di stimoli. Dal momento che si è ipotizzato un livello di sviluppo intellettuale caratterizzato da assenza o scarsa presenza di pensiero simbolico, l'apprendimento è sempre avvenuto a livello sensomotorio tramite imitazione di gesti, operazioni e giochi estremamente semplici e ripetitivi atti al consolidamento mnemonico.

Per quanto riguarda gli aspetti comportamentali, al momento non sono presenti né disturbi psichici né disturbi minori della personalità.

La scala VINELAND ha evidenziato un quadro piuttosto deficitario riguardo le abilità sociali. Il bambino infatti ha ottenuto in tutte le sub-scale punteggi di età equivalente inferiori ad 1 anno e 6 mesi. Questo basso livello di funzionamento adattivo forse è da attribuirsi anche all'ambiente familiare inadeguato e povero di stimoli.

Capitolo 15

**LA SINDROME DI NOONAN:
CARATTERISTICHE GENERALI E PRESENTAZIONE DI CASI¹**

La sindrome di Noonan è stata descritta per la prima volta da una cardiologa pediatra (Università del Kentucky) nel 1963. Noonan e Ehmke (1963) descrissero 6 maschi e 3 femmine (estratti da un gruppo di 835 con cardiopatia congenita) con caratteristiche comuni (da far quindi pensare ad una sindrome) tra cui: stenosi polmonare, bassa statura, ipertelorismo, ritardo mentale, facies dismorfica. Nei primi anni la sindrome di Noonan fu confusa con la sindrome di Turner, per la comune presenza di caratteristiche fenotipiche come bassa statura, ipertelorismo e facies dismorfica (Noonan, 1968). A differenza della sindrome di Turner (Abdel-Salam e Temtamy, 1969), tuttavia, quella di Noonan interessa anche i maschi (dato che non sono coinvolti i cromosomi sessuali, ma un cromosoma autosomico). Dal 1965 Summit, Opitz e Smith utilizzarono la denominazione sindrome di Noonan, considerandola una sindrome a sé stante.

In quegli anni era abbastanza comune la ricerca di qualche tratto fenotipico vistoso che meglio permettesse l'individuazione della sindrome (basti pensare alla fortuna del termine "mongolismo" per la sindrome di Down, ma possiamo ricordare anche "cry du chat" per la sindrome 5p-; sindrome del "burattino" per quella di Angelman, sindrome "dell'elfo" per quella di Williams). La sindrome di Noonan fu chiamata anche sindrome del pterigium colli (per le pliche cutanee laterali del collo).

Secondo alcuni studiosi (Corsello, Attardo e Cipolla, 1992) sarebbe opportuno distinguere la sindrome di Noonan vera e propria da altre situazioni in cui non sono presenti tutti gli elementi caratteristici della sindrome e cioè dismorfia facciale, cardiopatia, ritardo psico-motorio e linfedema (infiammazione dei vasi linfatici).

L'incidenza della sindrome di Noonan sembra essere molto alta: tra 1:1.000 e 1.2.500 (Allanson, 1985). Si deve tuttavia notare che questa sindrome è caratterizzata da una notevole variabilità fenotipica. Questo ostacola anche le rilevazioni sull'incidenza, dato che esse sono affidate soprattutto all'analisi clinica, a causa della mancanza di marcatori molecolari o cellulari.

Essa colpisce sia maschi che femmine e non sono state evidenziate predisposizioni etniche o razziali. È stata rilevata una maggiore frequenza nelle popolazioni rurali e in ceti urbani poveri.

Le aspettative di vita per gli individui non affetti da grave cardiopatia congenita, non sono particolarmente diverse da quelle della popolazione normale.

¹ Barbara Morelli e Silvia Lanfranchi sono coautrici del presente capitolo.

Aspetti genetici

La sindrome di Noonan può manifestarsi *ex novo*, ma anche per trasmissione ereditaria (meccanismo autosomico dominante, per cui è sufficiente la mutazione di un solo gene della coppia genica per produrre la sindrome). Di norma la trasmissione è materna, perché i maschi affetti sono quasi sempre sterili. Secondo alcuni studiosi (De Toni, Arioni, Traverso, Gastaldi e Vianello, 1993) la variabilità clinica è talmente ampia da prevedere una percentuale molto elevata di individui con forme lievi e non diagnosticate.

Attualmente si suppongono soprattutto anomalie che interessano geni del cromosoma 12 (12q22-qter). Tartaglia, Kalidas, Shaw, Song, Musat, Van der Burgt, Brunner, Bertola, Crosby e Ion (2002) hanno evidenziato il coinvolgimento di un gene, denominato PTPN11, nel 50% circa degli individui con sindrome di Noonan considerati. Schubbert, Zenker, Rowe, Boll, Klein, Bollag, Van der Burgt, Musante, Kalschener e Wehner (2006) nel 5-10% degli individui con sindrome di Noonan in cui non si è riscontrata la mutazione del gene PTPN11 hanno trovato un altro gene alterato, denominato KRAS. Si ritiene che il gene PTPN11 fornisca informazioni per la codifica di proteine specifiche per la formazione di alcuni tipi di tessuto corporeo e che tali proteine abbiano un ruolo importante anche nei processi di divisione e specializzazione cellulare. La mutazione del gene PTPN11 (e anche del gene KRAS) determinerebbe un eccesso di produzione di proteine, causando uno squilibrio nel sistema che controlla la crescita e la divisione delle cellule (Tartaglia et al., 2002).

Secondo alcuni autori (Spiegel, Peckman, Rich, Versteeg, Nelson e Dudnikov, 1979; Myrre e Nillimas, 1981) alcol e piramidone assunti in gravidanza possono spiegare alcune caratteristiche fenotipiche della sindrome di Noonan (De Toni et al., 1993).

Altri autori sostengono possibilità di trasmissione autosomica recessiva e X-linked (Nora e Sinha, 1968; Mendez e Opitz, 1985; Maximilian, Ioan e Fryns, 1992).

Aspetti somatici

Le principali caratteristiche standard sono (Vellieux, Saint-Jacques, Loubry, Joly e Boissiere, 1978; Allanson, 1987; O'Brien e Yule, 2000):

- facies dismorfica;
- cardiopatia congenita nell'80% dei casi: stenosi della valvola polmonare (45%); ipertrofia settale asimmetrica a predominanza sinistra (25%) (Vellieux et al., 1978); altre anomalie cardiache, non raramente associate alle precedenti;
- torace malformato (stretto, a scudo, a botte);
- pterigium colli (pliche cutanee laterali al collo).

Altri segni clinici:

- anomalie oculari, come ptosi (abbassamento) palpebrale, ipertelorismo (distanza tra gli occhi superiore alla media), epicanto (piega cutanea semilunare che ricopre il canto interno dell'occhio), rime palpebrali antimongoloidi, strabismo, miopia, nistagmo (oscillazioni del bulbo oculare in direzione laterale, orizzontale, rotatoria o mista), cheratocono (progressiva deformazione della cornea che assume forma di cono);
- anomalie uditive (in particolare otiti medie e sordità neurosensoriale);
- bassa statura;

- collo corto;
- alterazioni scheletriche (cifosi, cioè deviazione della colonna vertebrale lungo il piano laterale con curva a convessità posteriore; scoliosi, cioè deviazione della colonna vertebrale laterale rispetto all'asse longitudinale; scapole alate, cioè spostamento all'esterno delle scapole; spina bifida, dovuta a fenditura lungo il corpo vertebrale o a livello delle lamine del processo spinoso per anomalia congenita da mancata saldatura; anomalie vertebrali, coste cervicali);
- lesioni della cute e degli annessi (cute iperelastica; macchie caffelatte; cheratosi pilare atrofica, cioè proliferazioni corneali di piccole dimensioni che presentano una formazione pilifera al centro; tendenza ai cheloidi, cioè neoformazioni cutanee compatte, di consistenza duro-elastica che si costituisce nel derma e si manifesta come una escrescenza solida, liscia, ricoperta di epitelio teso e lucido; linfedema; nevi, cioè malformazioni cutanee circoscritte; unghie distrofiche; capelli radi);
- ipogenitalismo, criptorchidismo (mancata discesa dei testicoli nel sacco scrotale);
- bassa statura;
- cubito valgo (alterazione a carico dell'arto superiore con eccessiva abduzione – allontanamento di un arto o suo segmento dall'asse mediano per movimento sul piano frontale – dell'avambraccio);
- padiglione auricolare grande, ad impianto basso, con elice (sporgenza della faccia laterale del padiglione auricolare) spesso, ruotato posteriormente;
- palato ogivale;
- impianto basso dei capelli posteriormente;
- ridotto sviluppo della mandibola;
- ritardo dell'età ossea;
- fegato e milza aumentati di volume.

Secondo Sharland, Burch, McKenna e Paton (1992) i sintomi chiave per la formulazione della diagnosi (nel caso il cariotipo sia normale) sono la facies dismorfica e almeno una delle seguenti caratteristiche: cardiopatia congenita, pterigium colli, bassa statura, anomalia delle gonadi.

La diagnosi nei primi anni di vita non è comune. Non sono rari i casi in cui la diagnosi è effettuata dopo i 6 anni di vita.

Nel primo mese di vita si possono notare le seguenti caratteristiche: ipertelorismo, margine sopracciliare arcuato, epicanto, ptosi palpebrale, labbro superiore sporgente, anomalia della mascella che appare spostata indietro, orecchie ad impianto basso, cute abbondante sul collo.

Successivamente e prima del compimento del sesto anno di vita si possono notare: testa grande, occhi sporgenti e arrotondati, a volte strabismo, palpebre ispessite, punta del naso a bulbo, orecchie piccole, collo corto, capelli radi e lanuginosi.

Nell'adolescenza e nell'età adulta risultano: facies sempre più caratteristica, occhi meno prominenti, ipoplasia delle narici e naso sottile.

La diagnosi prenatale è ostacolata, come detto, dalla assenza di marcatori. Alcuni indici possono emergere dall'ecografia rilevando la presenza di: anasarca, cioè di accumulo di acqua nello spazio interstiziale dei tessuti; igroma cistico del collo (tumore benigno del tessuto linfatico); aumento del liquido amniotico superiore a 1.500-2.000 centimetri cubici.

Secondo Chervenak (1983) la correzione in utero di alterazioni del drenaggio linfatico intratoracico può modificare positivamente il decorso della stenosi polmonare.

Lo sviluppo motorio è spesso caratterizzato da ritardo. Secondo Lee, Portnoy, Hill, Gil-

lberg e Patton (2005), che hanno considerato 48 minori, 28 maschi e 20 femmine, con età media di 10;9, il 51,2% manifestava gravi difficoltà motorie (contro il 5,1% della popolazione generale), il 16,3% moderate difficoltà motorie (contro il 9,6%). Il ritardo nello sviluppo motorio è quindi presente anche in casi in cui non è presente ritardo mentale. L'ipotonia gioca un ruolo cruciale. Anche se la variabilità è notevole, sono opportuni alcuni esempi. In media i bambini con sindrome di Noonan riescono a stare seduti senza bisogno di supporto a 8-12 mesi e a camminare a 18-24 mesi. Secondo Lee et al. (2005) e Gillberg (2003), con il passare dell'età le difficoltà tendono a diminuire.

Sviluppo cognitivo e linguistico

Dalla già citata ricerca condotta da Lee et al. (2005) risulta che le prestazioni medie al WISC-R sono sintetizzabili in un QI totale di 84, un QI verbale di 82 e un QI di performance di 87. Se confermati in un campione più ampio questi dati indicherebbero che vi sono persone con sindrome di Noonan non solo con intelligenza nella media, ma anche con intelligenza superiore alla media (ad esempio almeno un 3% con QI superiore a 115). Inoltre i casi di ritardo mentale (quindi con QI inferiore a 70) sarebbero più o meno il 15-20% e non il 30-35% (come riportato in altre fonti, ad esempio in O'Brien e Yule, 2000).

Una ricerca condotta da Money e Kaws già nel 1979 aveva evidenziato la notevole variabilità delle prestazioni. I punteggi di 8 partecipanti, fra i 13 e i 26 anni a cui furono proposte le scale di Wechsler, variavano infatti tra i 64 e i 127 punti di QI.

Una variabilità così alta è confermata anche da una ricerca condotta venti anni dopo da Van der Burgt, Thoonen, Roosenboom, Assman-Hulsmans, Gabreels, Otten e Brunner (1999). I QI di 35 bambini e ragazzi di età compresa fra 7 e 18 anni risultarono fra 48 e 130, con una media di 86.

Dopo aver riportato i dati relativi al livello di sviluppo dell'intelligenza (che fanno pensare ad una curva normale spostata a sinistra di una deviazione standard), è opportuno considerare quelli relativi al profilo cognitivo e linguistico.

La discrepanza tra QI verbale e QI di performance emersa nella ricerca di Lee et al. (2005) è interessante, ma troppo lieve (5 punti) per trarne conclusioni sul profilo cognitivo e linguistico.

Horiguchi e Takeschita (2003) hanno trovato una discrepanza con un QI verbale inferiore a quello di performance, ma si deve considerare che si trattava di un singolo bambino di 10 anni.

Anche secondo la ricerca di Van der Burgt et al. (1999) risulterebbe (ma i dati non sono abbastanza netti) una discrepanza a sfavore delle prestazioni verbali.

Lo sviluppo del linguaggio è comunque compromesso, di norma, nella sindrome di Noonan.

Secondo uno studio condotto da Nora, Sibila, Spangler e Lubs (1974) su 25 individui con sindrome di Noonan, il 72% aveva difficoltà di articolazione. Poiché solo il 12% aveva problemi di udito, si deve ritenere che vi siano anche altre cause responsabili di tali difficoltà.

Secondo O'Brien e Yule (2000) una persona su tre manifesta ritardo nello sviluppo del linguaggio.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico

Come scrivono O'Brien e Yule (2000), sul fenotipo comportamentale, emotivo e sociale della sindrome di Noonan si hanno quasi esclusivamente aneddoti e non ricerche. Analogamente sono carenti i dati relativi al rischio psicopatologico. Horiguchi e Takeshita (2003) descrivono situazioni caratterizzate da tratti autistici e ADHD. A nostro avviso non è opportuno ritenere questo dato come generalizzabile.

Considerazioni sull'educazione e il trattamento

La notevole variabilità della sindrome e la non definizione di un profilo cognitivo e comportamentale porterebbe a concludere che ogni intervento educativo e abilitativo dovrebbe essere centrato sulle caratteristiche individuali. Dato che questa considerazione è valida anche per le sindromi complessivamente omogenee (ad esempio la sindrome di Angelman) o per quelle più conosciute (come la sindrome di Down), ne risulta che essa è appropriata anche per la sindrome di Noonan. Nonostante questo ci sembrano opportune alcune considerazioni.

Fondamentale è aver presente che i problemi di tipo medico (sia per lo state di salute che provocano, che per gli effetti indiretti prodotti da medicine e da eventuali ospedalizzazioni) possono avere effetti negativi anche sullo sviluppo cognitivo e motivazionale. Questo può produrre il fenomeno, già evidenziato da Zigler (Zigler e Bennet-Gates, 1999) per le persone con ritardo mentale, del deficit rispetto all'età mentale, cioè ad una non adeguata utilizzazione delle capacità a disposizione. Educatori e abilitatori devono quindi essere particolarmente attenti alle risonanze emotive e motivazionali dei loro interventi. Particolare attenzione deve essere attribuita alla crescita di un'adeguata (e quindi anche realistica) autostima.

Anche le difficoltà a livello articolatorio possono comportare effetti negativi a livello motivazionale, riducendo il desiderio di comunicare (a causa degli insuccessi).

Particolare attenzione (vedi il caso che presentiamo più avanti) è opportuna nei casi in cui sia presente sordità. In queste situazioni ben tre diverse variabili (la probabile carenza linguistica generale, le difficoltà di articolazione e la sordità) incidono negativamente sulle prestazioni linguistiche.

La presenza di problemi medici, infine, incide negativamente anche sul livello di stress

dei genitori (Dykens, Hodapp e Finucane, 2000; Vianello, Bonati, Lanfranchi e Moalli, 2006). Se ne deve tenere particolarmente conto nel fornire counselling ai familiari.

Presentazione di un caso

Anna, dieci anni, è stata diagnosticata con sindrome di Noonan all'età di 2 anni e mezzo sulla base di dati clinici (alla nascita la mappa cromosomica era risultata normale).

- *Sviluppo fisico e motorio e problemi medici.* Alla nascita Anna presentava occipite piatto, naso a becco, pterigium colli e orecchie ad impianto basso. Altri dati (ai limiti inferiori della norma) erano: peso di 3.100 grammi, lunghezza di 47 centimetri, circonferenza cranica di cm. 33. Poiché non era capace di respirazione autonoma venne intubata e ventilata. L'indice Apgar al primo minuto era di 4 e al quinto di 6. Vari esami (Rh, emometria, glicemia, azotemia, creatinemia, calcemia, emogasanalisi, esame delle urine, Rx torace) diedero valori nella norma. Viceversa ecografia cardiaca ed elettrocardiogramma evidenziarono stenosi della valvola polmonare, atriomagalalia destra e un sovraccarico ventricolare laterale.

La visita neuropsichiatrica infantile portò ad ipotizzare una patologia genetica.

Nei primi mesi di vita lo sviluppo motorio fu rallentato e caratterizzato da ipotonia.

A nove mesi fu effettuato un intervento chirurgico al cuore per stenosi della valvola polmonare ingravescente.

Le tappe fondamentali dello sviluppo motorio furono ritardate: capace di star seduta da sola senza bisogno di supporti a 11-12 mesi, deambulazione autonoma dopo i 18 mesi.

A tre anni venne riscontrata la presenza di ipoacusia bilaterale neurosensoriale di grado severo. Vennero consigliate due protesi retroauricolari. A 5 anni il guadagno protesico venne considerato buono.

A nove anni peso e altezza (cm. 107,5 e kg. 16,7) sono risultati ai limiti inferiori della norma. Vari dati erano coerenti con la sindrome: fronte bassa, occhi protusi, anomalie dentarie, torace stretto e asimmetrico, cute secca, capelli lanuginosi, palato ogivale. Erano inoltre presenti: ispessimento dei lembi polmonari con presenza di un'ipertrofia ventricolare destra, colecisti, un microcalcolo, milza lievemente aumentata di volume, scoliosi, ipoplasia della mascella superiore, carenza di ormone GH della crescita.

- *Prestazioni cognitive e linguistiche.* A dieci anni le prestazioni in un test di integrazione visuomotoria (VMI, Beery e Burktenica, 2000) sono risultate equiparabili a quelle di un bambino normodotato di 5 anni e 6 mesi.

Dal test Leiter risultava un QI totale di 79 (perciò tipico del Funzionamento intellettuale limite e non del Ritardo mentale lieve). Questo dato era tuttavia discordante con le prestazioni al test WISC-R, che davano un QI totale di 53, con una notevole discrepanza fra QI di performance (69) e QI verbale (inferiore a 51). La diagnosi complessiva è stata di ritardo mentale lieve.

Lo sviluppo linguistico è stato particolarmente carente. Le prime parole sono state prodotte a 2 anni. A quel tempo, comunque, non era stata ancora scoperta la sordità di Anna. A dieci anni le sue frasi erano molto corte (due o tre parole) e fonologicamente molto carenti.

Le prestazioni al Peabody, test di vocabolario recettivo (Dunn e Dunn, 2000) sono risultate equivalenti circa a quelle di un bambino di 4 anni e 0 mesi. Risultati analoghi (età equivalente non superiore a 4;6) sono emersi in altri test (Ripetizione di frasi

di Zardini, Vender, Borgia, Cumer Bruno e Freo, 1981; Comprensione grammaticale di Chilosi e Cipriani, 1995) volti a valutare le prestazioni morfosintattiche.

Notevole è perciò la carenza linguistica rispetto alle prestazioni intellettive.

- *Sviluppo sociale, abilità adattive ed eventuali comportamenti psicopatologici.* Lo sviluppo sociale di Anna è risultato coerente con le sue competenze cognitive.

I punteggi acquisiti nelle Vineland sono riassumibili come segue: 5 anni e 9 mesi di età equivalente nella scala composta, cioè come dato generale; 4;5 nella comunicazione; 8;1 nelle abilità quotidiane; 5;10 nella socializzazione; 4;10 nelle abilità motorie. Comunicazione e abilità motorie sono stati confermati come “punti di debolezza” rispetto al quadro generale.

Non erano presenti comportamenti psicopatologici.

- *Apprendimenti scolastici.* La somministrazione di vari test (Cornoldi, Colpo e Gruppo MT, 1981; Sartori, Job e Tressoldi, 1995; Cornoldi, Lucangeli e Bellina, 2002) ha evidenziato che le prestazioni in lettura, scrittura e aritmetica erano complessivamente coerenti con le prestazioni intellettive o, forse, lievemente superiori (in media quelle tipiche dei bambini all’inizio della prima elementare).

Dai dati sopra esposti è risultato un quadro abbastanza chiaro del profilo della bambina. Prestazioni intellettive, visuomotorie, sociali (considerate in generale) e scolastiche erano fra loro molto coerenti e paragonabili a quelle di un bambino normodotato tra i 5

e i 6 anni. Rispetto al quadro generale sono risultate viceversa deficitarie le abilità motorie e quelle linguistiche. Una riflessione a parte è tuttavia necessaria rispetto a quest'ultimo aspetto. Ci si può infatti chiedere quanto le carenze linguistiche tipiche della sindrome siano state ulteriormente aggravate dalla sordità.

Probabilmente, perché particolarmente seguita nell'ambito familiare, le abilità quotidiane sono superiori rispetto a quelle che ci si poteva attendere dalla sua età mentale. D'altra parte anche a livello linguistico la pragmatica (attraverso gesti e comprensione del contesto) era superiore al livello fonologico, lessicale e morfosintattico.

In definitiva Anna fa parte di quella minoranza di individui con sindrome di Noonan che hanno anche ritardo mentale. Inoltre il caso di Anna suggerisce che i problemi medici, fisici, motori e linguistici sono per questa sindrome più gravi di quelli visuomotori e cognitivi.

Capitolo 16

**ULTERIORI SINDROMI GENETICHE
CAUSA DI RITARDO MENTALE****CROMOSOMA 3**

Sindrome di Laurence Moon. Vedi Cromosoma 11.

CROMOSOMA 4**Sindrome di Wolh-Hirschhorn**

(delezione, -4p)

Questa sindrome malformativa è nota dal 1965.

Denominazioni alternative. Sindrome 4p-, Delezione del braccio corto del cromosoma 4, WHS, Sindrome di Wolf.

Incidenza. La sindrome è rara. Il rapporto maschi/femmine è circa di 2/1.

Aspetti genetici. La sindrome è caratterizzata da una delezione nel braccio corto del cromosoma 4.

Accrescimento fisico e sviluppo motorio.

Gli individui WHS mostrano problemi di accrescimento sin dal periodo prenatale.

Peso medio alla nascita: 2 kg.

Vi è ritardo dello sviluppo motorio fin dal primo anno di vita (stare seduto autonomamente, primi passi ecc.).

Dal punto di vista somatico è molto frequente una particolare caratteristica della struttura della fronte, degli occhi e del naso, definita come "conformazione ad elfo di guerriero greco".

Possono essere presenti malformazioni a carico del sistema nervoso centrale, degli apparati scheletrico, gastro-intestinale, genitale, urinario, di cuore, palato, occhi (ad esempio strabismo e miopia).

Sono possibili infezioni a carico delle vie aeree. Possono esserci problemi funzionali riguardanti la colonna vertebrale.

Sono frequenti crisi convulsive.

Sviluppo dell'intelligenza. Ritardo di diversa intensità.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Ritardo di diversa intensità.

CROMOSOMA 5

Sindrome 5p- (o del “cri du chat”). Vedi Capitolo 12.

Sindrome di Cornelia de Lange. Vedi Capitolo 13.

CROMOSOMA 7

Sindrome di Williams. Vedi Capitolo 7.

CROMOSOMA 8**Sindrome da trisomia del cromosoma 8**

La sindrome è stata descritta per la prima volta da De Grouchy e coll. nel 1971.

Denominazioni alternative. Trisomia 8.

Incidenza. Rara e sconosciuta. Rapporto maschi/femmine = 3/1.

Aspetti genetici. La sindrome è caratterizzata da trisomia a mosaico o parziale

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. La sindrome è associata a malformazioni multiple a carico di vari organi. Sono possibili anche solo lievi dismorfismi. Vari soggetti si caratterizzano per fronte alta e prominente, facies allungata, anomalie dentarie, padiglioni auricolari grandi, cardiopatie congenite (circa 50%).

Ritardo motorio è presente soprattutto nei casi di trisomia parziale.

Sviluppo cognitivo. Ritardo di diversa intensità è presente soprattutto in caso di trisomia parziale, mentre i casi di mosaicismo possono comportare prestazioni cognitive a livello di ritardo mentale lieve o di poco inferiori alla norma (o solo disturbi di apprendimento).

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tenzionalmente in pari con l'età mentale.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Sono stati segnalati alcuni tratti comportamentali, motivazionali e di personalità come introversione, ansia, timidezza, limitazione nei contatti visivi, scarsa autostima. La scarsità di ricerche invita a prudenza nella generalizzazione di dati che riguardano pochi soggetti.

Sindrome di Kabuki¹

(delezione, 8p-)

Denominazioni alternative. Sindrome da delezione parziale del cromosoma 8.*Incidenza.* Rara e sconosciuta.*Aspetti genetici.* La sindrome è causata da una delezione nel braccio corto del cromosoma 8.*Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio.* Caratteristiche principali: microcefalia, ipertelorismo, anomalie delle orecchie, palatoschisi o palato ogivale, ernie, anomalie della vista, anomalie scheletriche, problemi congeniti al cuore, convulsioni. Sono inoltre possibili sordità neurosensoriale o trasmissiva e otiti medie.*Sviluppo cognitivo.* Frequente ritardo mentale lieve o moderato.*Sviluppo comunicativo e linguistico.* Tendenzialmente in pari con l'età mentale o inferiore a causa di problemi di articolazione e/o di difficoltà uditive.*Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico.* Sono stati segnalati comportamenti iperattivi e aggressivi.**CROMOSOMA 9****Sclerosi tuberosa**

(cromosomi 9 e 16)

Il termine "sclerosi tuberosa" fu coniato da Bourneville nel 1880, con riferimento alla presenza negli individui con questa sindrome di tipiche lesioni cerebrali solide.

Aspetti della sindrome erano conosciuti fin dal 1835 (descritti da Rayer).

Vogt, nel 1908, evidenziò una triade diagnostica costituita da epilessia, possibile ritardo mentale, adenoma sebaceo (che appare come una voglia farfalliforme sul viso) e possibile presenza di tumori cardiaci e renali.

Denominazioni alternative. Epiloia; TSC (da Tuberous Sclerosis Complex)*Incidenza/prevalenza.* Si ipotizza una prevalenza di 1/7.000. In passato invece si ipotizzava una prevalenza 1/200.000.*Aspetti genetici.* Si tratta di una malattia a trasmissione autosomica dominante.

La percentuale di casi dovuta a nuova mutazione è elevata.

Circa metà dei casi sono associati a mutazione nel cromosoma 9 (locus TSC1 nella regione cromosomica 9q34), mentre gli altri sono associati ad una mutazione nel cromosoma 16 (locus TSC2 nella regione cromosomica 16p13.3). Non risultano differenze fenotipiche significative (comportamenti, sviluppo motorio, cognitivo, linguistico e sociale) fra gli individui appartenenti ai due gruppi. Interessa sia maschi che femmine.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Nella sua forma completamente sviluppata i sintomi comprendono adenoma sebaceo, calcificazioni cerebrali, epilessia e ritardo mentale (60-70% dei casi o più). Ulteriori sintomi non primari sono: anor-

¹ Fonti principali: Shprintzen, 1997; Costa e Rondal, 2006.

malità della retina, del cuore, dei reni e dei polmoni. Gli attacchi epilettici (anche gravi e frequenti) tendono a manifestarsi dai 6 anni circa. I sintomi cutanei appaiono soprattutto a partire dai primi anni dell'adolescenza.

Molti individui non vivono oltre i 25-30 anni.

Sviluppo cognitivo. Gli individui con sclerosi tuberosa sembrano normali alla nascita. Con il passare del tempo, può emergere il ritardo mentale. Pur in un quadro differenziato in cui vi sono soggetti con intelligenza nella norma, almeno in due terzi dei casi si ha ritardo mentale (spesso grave). Le disabilità intellettive tendono a crescere con l'età.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Le prestazioni linguistiche sono tendenzialmente in pari o inferiori rispetto all'insieme delle prestazioni cognitive. Molti sono gli individui che non parlano.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Notevoli sono i problemi posti a livello sociale e nell'autonomia dalle crisi epilettiche, dal ritardo mentale e da disturbi psichiatrici che possono essere associati.

Sindrome da delezione parziale del cromosoma 9²

(delezione, 9p-)

Incidenza. Rara e sconosciuta.

Aspetti genetici. La sindrome è causata da una delezione nel braccio corto del cromosoma 9.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Caratteristiche principali: ipertelorismo, anomalie delle orecchie, ernie, occasionalmente palatoschisi. Sono inoltre possibili occasionali perdite di udito e otiti medie.

Sviluppo cognitivo. Frequente ritardo mentale di diversa gravità.

CROMOSOMA 11

Sindrome di Laurence Moon³

(cromosoma 11, 3, 15 e 16)

Denominazioni alternative. Sindrome di Laurence Moon-Bardet Biedl (LMBBS)

Incidenza. 1/16.000.

Aspetti genetici. La sindrome è caratterizzata da eterogeneità genetica: a partire dal 1993 sono stati identificati più geni responsabili, presenti nei cromosomi 3, 11, 15, 16. Sembra che il gene responsabile più frequente, circa 50% dei casi, sia nel cromosoma 11.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Caratteristiche più frequenti: polidattilia (dita in eccesso), obesità, ipogonadismo nei maschi, anomalie della reti-

² Fonti principali: Shprintzen, 1997; Costa e Rondal, 2006.

³ Fonte principale: Bisiacchi e Saviolo, 2005.

na con perdita progressiva della visione, anomalie renali, atassia, spasticità progressiva.

Sviluppo cognitivo. Possono essere presenti sia ritardo mentale che disturbi di apprendimento.

Sviluppo comunicativo e linguistico. I disturbi del linguaggio comportano prestazioni linguistiche tendenzialmente inferiori a quelle intellettive.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Sono stati segnalati: passività, instabilità emotiva, sbalzi di umore, scoppi d'ira, depressione. Concorrono ad aumentare il rischio psicopatologico l'obesità e la perdita della vista.

CROMOSOMA 12

Fenilchetonuria

(malfunzionamento di un gene)

La sindrome (malattia del metabolismo e del trasporto degli aminoacidi) è stata descritta per la prima volta da Asbjorn Foelling, medico norvegese, nel 1934 in 10 bambini con difficoltà di apprendimento ed elevata escrezione urinaria di acido fenilpiruvico (un metabolita della fenilalanina). Circa 20 anni dopo un medico, Harst Bickel, di Birmingham, provò a curare una ragazza con una dieta a basso contenuto di fenilalanina. Poco prima del 1970 un altro medico inglese, Bob Guthrie, utilizzò per primo uno screening diagnostico (oggi effettuato con i bambini fra i 6 e i 10 giorni di vita). Nel 1992 Savio Woo, di Houston, scoprì il gene responsabile, in caso di mutazione, della sindrome.

Denominazioni alternative. Iperfenilalaninemia; PKU.

Incidenza. Varia nelle differenti aree geografiche e nei diversi gruppi etnici. A livello orientativo: 1/10.000 nel Regno Unito; 1/5.000 in Irlanda e Scozia. I dati relativi agli USA sono compresi fra 1/4.500 e 1/20.000.

Aspetti genetici. La malattia, ereditaria, autosomica recessiva (causata da una anomalia biochimica ereditata da entrambi i genitori) è provocata dal malfunzionamento di un gene (presente nel braccio lungo del cromosoma 12, regione q22-q24.1)⁴. Più esattamente, sono alterati ambedue i geni in questione, cioè sia quello presente nel cromosoma ereditato dalla madre che in quello ereditato dal padre.⁵ Ne risulta tossicità, a causa di eccesso di una particolare sostanza (la fenilalanina), per i tessuti e anche per il sistema nervoso centrale.

⁴ Il gene in questione codifica per la fenilalanina idrossilasi (un enzima che trasforma la fenilalanina in tirosina a livello epatico). A causa di ciò la fenilalanina si accumula nel sangue, nel liquido cefalorachidiano e nei tessuti e viene escreta in quantità elevate nelle urine, nella forma di acido fenilpiruvico. Un elevato livello di fenilalanina è tossico per i tessuti e per il sistema nervoso centrale (si ritiene che alteri i processi di mielinizzazione e il metabolismo dei neurotrasmettitori).

⁵ Di norma i genitori hanno un gene alterato e uno normale e sono solo portatori, senza sintomi gravi, di solito con concentrazioni di fenilalanina un po' superiori alla norma. Possiamo ricordare che in questa situazione i figli di un genitore portatore sano hanno una probabilità su quattro di contrarre la malattia, due su quattro di essere portatori sani e una su quattro di non essere nemmeno portatori.

Una diagnosi precoce permette una dieta (con restrizione di proteine, come quelle presenti nella carne, nel pesce, nelle uova, nella pasta, nei formaggi, nei legumi ecc.)⁶ che riduca l'apporto alimentare di fenilalanina e può quindi evitare effetti negativi, tra cui il ritardo mentale (altrimenti presente nei soggetti non trattati).⁷

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Alla nascita la maggioranza non presenta segni particolari (qualche volta vomito e difficoltà nell'alimentazione). Vari individui presentano pomelli arrossati, denti ampiamente spaziati, pigmentazione chiara (cute e capelli chiari, occhi azzurri). In assenza del trattamento dietetico fin dai 4-6 mesi di vita inizia a manifestarsi ritardo evolutivo (già nei primi anni di vita il QI tende ad essere inferiore a 50).

Sviluppo cognitivo. Ritardo di diversa intensità, ma tendenzialmente moderato o grave (QI inferiori a 50) nei soggetti non trattati dieteticamente e rischio di disturbi di apprendimento in quelli trattati.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente alla pari o inferiore rispetto alle prestazioni cognitive.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Possono essere presenti iperattività, stereotipie, irritabilità, disturbi del sonno e comportamenti autolesivi.

Sindrome di Sanfilippo⁸

(mucopolisaccaridosi, cromosoma 12 o 17)

La sindrome di Sanfilippo è una mucopolisaccaridosi (affezioni degenerative caratterizzate da mancanza di uno degli enzimi che permettono la degradazione dei mucopolisaccaridi, grosse molecole zuccherine).

Questa sindrome prevede 4 diverse forme. In una di queste (la IIIC) è coinvolto il cromosoma 12. In altre il 17.

Denominazioni alternative. Sindromi MPS IIIA, IIIB, IIIC, IIID (MPS = mucopolisaccaridosi; III = tre in numero romano).

Incidenza. 1/24.000.

Aspetti genetici. I loci dei quattro enzimi che causano la sindrome (disordine genetico autosomico recessivo) sono sul cromosoma 12 o sul cromosoma 17.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio La sindrome, che si manifesta con il passare dell'età, è associata soprattutto a grave coinvolgimento del sistema nervoso centrale. Sono presenti anche lievi anomalie scheletriche e viscerali.

⁶ Possono essere consumati in misura limitata latte, vegetali e frutta e con libertà i vari tipi di olio o burro, zuccheri, miele e i prodotti a proteici appositamente preparati in commercio.

⁷ Eccetto una variante della malattia (definita maligna o in modo più tecnico "fenilchetonuria da deficit del cofattore tetraidrobiopterina"), presente in circa 1 individuo su 50 con la fenilchetonuria. Inoltre è possibile anche la versione benigna, caratterizzata da assenza o carenza di sintomi (probabilmente perché il malfunzionamento dei geni critici non è totale).

⁸ Fonti principali: O'Brien e Yule, 1995; Bisiacchi e Saviolo, 2005.

I sintomi emergono soprattutto a partire dai 2 anni (con il progressivo accumulo di mucopolisaccaridi nei tessuti). I più frequenti sono: lineamenti del viso grossolani (con il passare del tempo), irsutismo, sordità, infezioni respiratorie, diarrea. Sono frequenti difficoltà nell'equilibrio (con cadute). Possono essere molto gravi le difficoltà nell'alimentazione. Nell'adolescenza la progressiva spasticità comporta l'uso della sedia a rotelle. Spesso la morte sopraggiunge prima dei 30 anni soprattutto per complicanze respiratorie infettive.

Sviluppo cognitivo. Soprattutto a partire dai due anni emergono gravi carenze nello sviluppo cognitivo.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Il linguaggio è precocemente colpito (spesso non intelligibile).

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Soprattutto a partire dai due anni emergono iperattività e comportamenti aggressivi. Con il deterioramento neurologico sono compromesse anche le abilità sociali.

CROMOSOMA 13

Sindrome di Patau

(trisomia, cromosoma 13 o 15)

Denominazioni Alternative. Trisomia 13/15; Trisomia 13.

Incidenza. 1:10.000

Aspetti genetici. Rara combinazione di anomalie congenite, dovuta alla trisomia dei cromosomi 13 o 15. La nascita di un figlio con trisomia 13 è associata con un maggior rischio sia alla 21 sia alla 18. Sembra che la vulnerabilità sia riferita ad una proprietà generale della trisomia piuttosto che ad una specifica forma. Alcuni esempi di trisomia 13 sono dovuti a traslocazione e, a causa del rischio molto più alto di questo fenomeno, è importante la determinazione della variante cromosomica.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. I sintomi principali sono assenza di occhi, labbro leporino e palatoschisi, dita in più (polidattilia) e malformazioni cerebrali. Solo circa il 18% sopravvive al primo anno di vita. Spesso sono presenti crisi convulsive. Deficit di accrescimento.

Sviluppo cognitivo. Ritardo mentale grave.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Ritardo grave.

Sindrome di Wilson⁹

(malfunzionamento di un gene)

La sindrome di Wilson è un disordine ereditario autosomico recessivo che comporta carenze nel metabolismo del rame, che si accumula a livello tossico in vari organi (fegato, cervello, occhio ecc).

⁹ Fonte principale: Bisiacchi e Saviolo, 2005.

Denominazioni alternative. Degenerazione epatolenticolare.

Incidenza. 1/30.000. Individui portatori 1/100.

Aspetti genetici. Il gene responsabile si trova sul cromosoma 13. Il suo malfunzionamento riduce l'escrezione del rame, che si accumula nel fegato e in altro organi.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio La presenza di epatopatie fin dai primi anni di vita può far sospettare la sindrome (da verificare con esami appropriati). Possono esserci alterazioni scheletriche come osteoporosi e artropatie.

Sviluppo cognitivo. Può produrre demenza, con movimenti non coordinati, tremori, difficoltà nell'articolazione delle parole (analogamente a quanto si ha nella sindrome di Parkinson), disturbi di attenzione e di funzionamento cognitivo generale.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Il linguaggio può essere particolarmente colpito.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. La demenza può essere accompagnata da depressione e, a volte, da altre complicazioni psichiatriche.

CROMOSOMA 15

Sindrome di Prader-Willi. Vedi Capitolo 9.

Sindrome di Angelman. Vedi Capitolo 10.

Sindrome del cromosoma 15 ad anello

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Jacobsen nel 1966.

Incidenza. Sindrome molto rara.

Aspetti genetici. Il cromosoma 15 ad anello si origina dalla rottura delle estremità terminali del cromosoma che si fondono fra di loro. Questo comporta perdita di materiale genetico (quello dei segmenti terminali, la regione 15q26.2).

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio

La sindrome è caratterizzata da iposviluppo sia a livello prenatale che postnatale. La statura è bassa. In almeno tre casi su quattro sono presenti microcefalia ed età ossea ritardata: possono inoltre essere presenti ipertelorismo (distanza tra gli occhi superiore alla norma) e facies triangolare. I maschi presentano anomalie sessuali (sterilità). Nelle femmine lo sviluppo sessuale è meno compromesso.

Sviluppo cognitivo. Tipicamente la sindrome è associata a ritardo mentale (in un caso su 2 QI inferiore a 50). Sono frequenti deficit di attenzione.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Lo sviluppo linguistico tende ad essere più compromesso di quello visivo e spaziale.

Sindrome da trisomia del cromosoma 15

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Parker e Alfi nel 1972.

Denominazioni alternative. Trisomia parziale del cromosoma 15; tetrasomia del cromosoma 15.

Incidenza. Rara e sconosciuta. Forse più presente nei maschi.

Aspetti genetici. La sindrome è caratterizzata da un cromosoma 15 di origine materna in più.

Accrescimento fisico e sviluppo motorio. Vari soggetti si caratterizzano per bassa statura, peso ridotto, ipotonìa muscolare, padiglioni auricolari grandi e sporgenti, palato ogivale, cardiopatie congenite. Sono presenti difficoltà motorie e coordinative. Spesso si sviluppa epilessia (tarda infanzia).

Sviluppo cognitivo. Ritardo di diversa intensità (QI inferiore a 50) nella grande maggioranza dei soggetti.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Presenza di sintomi autistici o di tipo autistico (carenze di comunicazione linguistica e non linguistica, evitamento del contatto visivo, stereotipie, ecolalie, battere delle mani) e di iperattività. I soggetti non diagnosticati correttamente di solito vengono considerati autistici.

Autonomia e sviluppo sociale. Tendenzialmente in pari o inferiori all'età mentale.

Sindrome di Patau. Vedi Cromosoma 13.

Sindrome di Laurence Moon. Vedi Cromosoma 11.

CROMOSOMA 16

Sindrome di Rubinstein-Taybi¹⁰

(microdelezioni)

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Jack Rubinstein e Hooshang Taybi nel 1963, su un gruppo di sette bambini.

Denominazioni alternative. Sindrome con pollici e alluci larghi.

Incidenza. 1/125.000 nati vivi. Interessa entrambi i sessi (con uguale frequenza) e tutti i gruppi razziali.

Aspetti genetici. La maggior causa della sindrome è costituita da microdelezioni nel braccio corto del cromosoma 16 (regione 16p13.3). Tale causa, tuttavia, spiega solo una minoranza dei casi diagnosticati su base clinica.

¹⁰ Fonti principali: O'Brien e Yule, 1995; De Candia, 2005.

Accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le principali caratteristiche standard sono: bassa statura, microcefalia, alluci e pollici larghi (qualcuno per farsi capire dice “a spatola”), naso prominente e aquilino (a becco) con ponte ampio, ipertelorismo (distanza tra gli occhi superiore alla media), fessure palpebrali discendenti, strabismo, bocca piccola con labbro inferiore sporgente, anomalie anatomiche del cavo orale (ad esempio palato stretto), delle pareti laringee e dei padiglioni auricolari. L'età ossea è ritardata. Sono frequenti fratture ossee. Sono possibili anomalie della colonna cervicale. L'andatura tende ad essere rigida (70-80%). Ipotonia nel 70% circa dei casi. Criptorchidismo nell'80% dei maschi.

Nell'infanzia si hanno difficoltà di alimentazione, peso inferiore, reflussi, vomiti e infezioni respiratorie in circa un terzo dei casi. Ulteriori complicazioni: cardiopatie congenite (33% o più), anomalie dentarie (66%), stipsi (75%), problemi a livello oculare, convulsioni (25%). Le femmine tendono ad essere sovrappeso.

Sviluppo cognitivo. Ritardo di diversa intensità (QI medio fra 50 e 60 secondo alcune ricerche; attorno al 40 secondo altre; importante è l'età dei soggetti, poiché nel ritardo mentale, e anche in questo caso, si ha spesso tendenza a decremento del QI con il passare dell'età) nella grande maggioranza dei soggetti. Difficoltà di attenzione.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente inferiore alle prestazioni cognitive, soprattutto per quanto riguarda la produzione linguistica.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Autonomia e sviluppo sociale tendenzialmente in pari con l'età mentale o superiore; superiore alle prestazioni linguistiche. Prevalentemente sono segnalati tratti di personalità positivi (ad esempio bambini adattabili e affettuosi).

La dipendenza dagli adulti, riscontrata in alcune ricerche, potrebbe essere più tipica del ritardo mentale in generale che non della sindrome specifica. È stata segnalata la tendenza a dormire molto durante il giorno (soprattutto in età avanzate).

Sclerosi tuberosa. Vedi Cromosoma 9.

Sindrome di Laurence Moon. Vedi Cromosoma 11.

CROMOSOMA 17

Sindrome di Smith-Magenis¹¹

(delezione)

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Smith e colleghi e da Stratton e colleghi nel 1986.

Denominazioni alternative. Sindrome del cromosoma 17.

Incidenza/Prevalenza. L'incidenza stimata è di 1/50.000.

Aspetti genetici. La sindrome è causata da una delezione nel braccio corto del cromosoma 17 (regione 17p11.2).

¹¹ Fonti principali: O'Brien e Yule, 1995; Dykens, Hodapp e Finucane, 2000.

Accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le principali caratteristiche standard sono: volto ampio con radice nasale larga, porzione mediana della faccia appiattita, mani corte e tozze, alluci piccoli e voce roca. Il labbro superiore ha una forma ad arco e gli angoli della bocca sono rivolti verso il basso. Sono frequenti le anomalie auricolari e le diminuzioni di udito (otiti ricorrenti). In circa un caso su due è stato segnalato: diminuzione della soglia per il dolore, ridotta massa muscolare negli arti inferiori. A volte vi sono malformazioni dei genitali, strabismo, miopia, distacco retinico (forse dovuto al comportamento tipico di battere autolesionisticamente la testa).

Sviluppo cognitivo. Possono essere presenti disturbi di apprendimento con una notevole variabilità. Nei casi frequenti di ritardo mentale è difficile a stabilire quanto le prestazioni siano ulteriormente limitate dai problemi comportamentali.

Difficoltà di attenzione.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Il linguaggio può essere più compromesso rispetto al generale sviluppo cognitivo.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Almeno nel 70% dei casi vi sono problemi comportamentali molto significativi: iperattività, autolesionismo (fino a battere la testa, mordersi mani e polsi, strapparsi unghie di mani e piedi).

Il comportamento porta a volte a diagnosi di autismo.

In un caso su due vi sono problemi di sonno (ad esempio difficoltà ad addormentarsi, dormire solo per due ore per poi stare svegli a lungo, dormire complessivamente poco).

Neurofibromatosi di tipo 1¹²

(malfunzionamento di un gene)

Fra le varie forme di neurofibromatosi, che hanno in comune la presenza di tumori benigni che, oltre a vari organi, colpiscono in particolare il sistema nervoso, viene qui considerata la neurofibromatosi di tipo 1 (che comprende circa il 90% di tutte le neurofibromatosi).

Le prime descrizioni della sindrome sono state fornite già nel 1700. Nel 1882 Von Recklinghaus sintetizzò le informazioni fino ad allora a disposizione ed evidenziò che le lesioni cutanee caratteristiche della malattia (neurofibromi) originano dal tessuto connettivo delle guaine nervose.

Denominazioni alternative. Neurofibromatosi di Von Recklinghaus; Neurofibromatosi multipla/periferica.

Incidenza. L'incidenza è stimata in 1:2.500-4.000. Interessa sia maschi che femmine ed è presente in tutti i gruppi etnici e razziali.

Aspetti genetici. Si tratta di una malattia a trasmissione autosomica dominante (solitamente è affetto uno dei genitori e ogni figlio nasce con il rischio di 1 su 2 di ereditare la condizione).

La percentuale di casi dovuta a nuova mutazione è elevata (circa la metà dei casi). Nei

¹² Fonti principali: O'Brien e Yule, 1995; Bisiacchi e Saviolo, 2005.

casi di mosaicismo la malattia è più lieve.

Il gene responsabile (nf1) è stato localizzato nel cromosoma 17 (regione 17q11.2). Si tratta di un antioncogene, che esprime una proteina, la neurofibromina, che di norma impedisce il formarsi di tumori nel tessuto nervoso. In caso di malattia viene a ridursi questa funzione protettiva.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. La malattia è caratterizzata da almeno sei macchie color caffelatte sulla pelle (da mezzo centimetro di diametro prima dei 10-12 anni a un centimetro e mezzo successivamente), in particolare sul tronco e sugli arti. Durante l'infanzia compaiono inoltre neurofibromi, cioè tumori che si originano dalle terminazioni nervose, che consistono in noduli cutanei e sottocutanei. Sono inoltre presenti chiazze iperpigmentate nelle regioni inguinali e ascellari e tumori benigni dell'iride. In vari casi vi sono anche tumori cerebrali e del nervo ottico.

Con il crescere dell'età le manifestazioni tendono ad essere più evidenti.

Notevole è la variabilità delle manifestazioni della malattia. A volte esse si limitano alle lievi manifestazioni dermatologiche o ai piccoli noduli sulla pelle; altre volte si hanno lesioni deturpanti o gravi tumori. Variabili sono anche le disabilità fisiche, i deficit neurologici e lo sviluppo di tumori maligni.

Nei casi molto lievi la malattia può non essere diagnosticata. L'individuo comunque può trasmetterla ai figli.

Sviluppo cognitivo. La sindrome comporta frequentemente ritardo mentale (lieve, medio o grave) o disturbi di apprendimento. Le capacità non verbali (ad esempio quelle spaziali o quelle che richiedono organizzazione visiva) sono più compromesse di quelle verbali.

La letteratura segnala difficoltà anche a livello di attenzione (scarsa capacità di concentrazione, distraibilità).

Sviluppo comunicativo e linguistico. In almeno il 50% dei casi sono presenti difficoltà linguistiche: voce molto nasale, eloquio condizionato negativamente da una cattiva respirazione, carenze a livello articolatorio, povertà lessicale (meno vocaboli) e sintattica (frasi e periodi poco evoluti).

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Le deturpazioni fisiche possono comportare riflessi negativi nelle relazioni sociali. Spesso sono segnalati contatti sociali scarsi e poveri e in alcuni casi disturbi psichiatrici (con ansia e depressione).

Sindrome di Sanfilippo. Vedi Cromosoma 12.

CROMOSOMA 18

Sindrome di Edwards

(trisomia)

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Edwards e colleghi nel 1960.

Denominazioni alternative. Sindrome da trisomia del cromosoma 18.

Incidenza/Prevalenza. L'incidenza è 1/30.000-50.000 nati vivi. La probabilità di un figlio con trisomia 18 aumenta con l'età della madre. Alla nascita il rapporto femmine/maschi è di 3/1. Molto frequente è l'aborto spontaneo. Nel 90% dei casi non viene superato il primo anno di vita. Un altro 5% non supera i dieci anni di vita. Quindi la frequenza dopo i 10 anni di vita è circa 1/300.000-500.000.

Aspetti genetici. Nel 95% dei casi si ha trisomia completa.

Accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le principali caratteristiche fisiche standard sono: occipite prominente, bocca e mandibola piccole, labio e/o palatoschisi (15%), padiglioni auricolari a impianto basso, piedi torti, basso peso alla nascita, microcefalia e cardiopatie congenite (90% e più). La causa di morte più frequente è l'arresto cardiocircolatorio. Tipiche sono ipotonia o ipertonìa e grave ritardo psicomotorio (necessario aiuto per camminare in caso di trisomia completa). Sono comuni reflussi gastro-esofagei e gravi difficoltà nell'alimentazione, complicazioni respiratorie e urinarie, spina bifida, scoliosi, sordità (50%), deficit visivi.

Sviluppo cognitivo. Ritardo grave (nella percentuale molto ristretta di chi sopravvive dopo il primo anno di vita) per i casi di trisomia totale.

Nei casi di trisomia parziale o a mosaico le difficoltà possono essere molto lievi, fino a casi di intelligenza nella norma.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Di norma il linguaggio è limitato a poche parole.

Autonomia e sviluppo sociale. Tendenzialmente in pari o superiore rispetto all'età mentale e superiore alle prestazioni linguistiche.

Sindrome da delezione del braccio corto del cromosoma 18

Denominazioni alternative. Sindrome 18 p-; Monosomia 18 p-.

Incidenza/Prevalenza. La sindrome colpisce più le femmine (60-70%) dei maschi.

Aspetti genetici. La sindrome è causata da delezione del braccio corto (p) del cromosoma 18.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le principali caratteristiche standard sono: bassa statura (80%), padiglioni auricolari alterati (70%), oloprosencefalia, cioè una malformazione del cervello (67%), deficit di IgA, cioè di un elemento che combatte le infezioni (50%), malformazioni della mandibola (46%), carie numerose (43%).

Sviluppo cognitivo. Ritardo di vario grado.

Sindrome con cromosoma 18 ad anello

Questa sindrome (caratterizzata geneticamente dalla rottura delle estremità terminali del cromosoma che si fondono fra di loro, comportando perdita di materiale genetico) è molto rara e il quadro clinico è simile a quello della trisomia di Edwards o trisomia del cromosoma 18 (a cui si rinvia).

CROMOSOMA 21**Sindrome di Down.** Vedi Capitolo 5.**CROMOSOMA 22****Sindrome 22q- o velocardiofaciale**

(microdelezione)

Denominazioni alternative: sindrome CATCH22 (Cardiac defects, Abnormal facies, Thymic hipo-/aplasia, Cleft palate, Hypocalcemia), sindrome di Di George, sindrome di Shprintzen, sindrome della facies tronco-conale, sindrome di Sedackova.

Incidenza/Prevalenza. 1 su 4.000 (il più comune disturbo da microdelezione conosciuto)
Aspetti genetici. La sindrome è dovuta ad una microdelezione sul braccio lungo del cromosoma 22 (22q11.2). Alcuni casi (6-12%) sono di natura familiare (si presume per ereditarietà autosomica dominante). La dimensione della delezione può variare. Nella maggioranza dei casi sono comunque coinvolti almeno 20-30 geni.

In rari casi si ha lo stesso quadro clinico con una delezione al braccio corto del cromosoma 10 (10p13-p14).

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Il fenotipo, complesso e variabile, è caratterizzato soprattutto da:

- palato aperto o incapacità velofaringea (65-70%);
- anomalie cardiache (70-75%);
- particolari caratteristiche facciali.

Principali caratteristiche facciali: viso lungo e stretto, poco espressivo; fronte stretta; naso prominente con radice larga e prominente e punta larga; labbro superiore sottile; bocca piccola; mento piccolo; orecchie con padiglioni auricolari grandi e ripiegati.

Il fenotipo varia considerevolmente. Tra i sintomi clinici più frequenti, oltre a quelli già citati, vi sono: immunodeficienze (75-80%), deficit uditivi (35-40%), anomalie renali (35-40%), difficoltà di alimentazione (30%), ipocalcemia (20%).

Sviluppo cognitivo. La sindrome comporta spesso ritardo mentale. Nella maggioranza dei casi si tratta di ritardo mentale lieve (QI da 55 a 70) o moderato (QI da 40 a 54). Non sono rari i casi in cui il QI è superiore a 70. Frequente è una discrepanza significativa fra prestazioni verbali e prestazioni in cui sono maggiormente coinvolte le competenze non verbali (come quelle visuo-spaziali e aritmetiche).

Sviluppo comunicativo e linguistico. Lo sviluppo del linguaggio tende ad essere coerente con lo sviluppo cognitivo generale o inferiore. A causa del palato aperto e ad altre anomalie la voce tende ad essere ipernasale. Possono esserci compromissioni nell'articolazione e nella chiarezza della parola.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Vari studi indicano la presenza di tendenza al ritiro o impulsività. Da verificare ulteriormente è l'ipotesi che nell'età adulta sia maggiore, rispetto alla popolazione normale, il rischio di disturbi psichiatrici (tra cui psicosi e schizofrenia).

Neurofibromatosi di tipo 2¹³

(malfunzionamento di un gene)

Dopo aver presentato la neurofibromatosi di tipo 1, completiamo l'analisi considerando gli aspetti differenziali della neurofibromatosi di tipo 2, molto meno frequente.

Incidenza. L'incidenza è stimata in 1:40.000-50.000. Interessa più le femmine dei maschi (2:1 circa).

Aspetti genetici. Si tratta di una malattia a trasmissione autosomica dominante. Il gene responsabile (nf2) è stato localizzato nel braccio lungo del cromosoma 22. Si tratta di un gene, le cui funzioni non sono sufficientemente conosciute, che esprime una proteina, la merlina, che si presume sia coinvolta nell'impedire il formarsi di tumori nel tessuto nervoso. In caso di malfunzionamento viene a ridursi questa funzione protettiva.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le manifestazioni della malattia (in particolare la presenza di tumori, di norma benigni) sono più gravi rispetto a quelle della forma 1.

Sviluppo cognitivo. Vedi forma 1.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Vedi forma 1.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Vedi forma 1.

CROMOSOMI SESSUALI A FENOTIPO SIA MASCHILE CHE FEMMINILE

Sindrome di X fragile. Vedi Capitolo 8.

Sindrome di Rett. Vedi Capitolo 11.

Sindrome di Lesch-Nyhan

(malfunzionamento di un gene)

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Lesch e Nyhan nel 1964.

Incidenza/Prevalenza. I dati sull'incidenza sono molto vari: da 1/400.000 a 1/10.000 nati vivi. Interessa quasi esclusivamente i maschi e tutti i gruppi etnici.

Aspetti genetici. La sindrome è dovuta a carenze nell'attività di un enzima (HPRT), codificato da un gene che si trova sul cromosoma X (nella regione Xq26-27), coinvolto nel metabolismo delle purine. Questo comporta accumulo di xantina, aumento dell'escrezione urinaria di acido urico, iperuricemia, infezioni del tratto urinario ecc.

¹³ Fonti principali: O'Brien e Yule, 1995; Bisiacchi e Saviolo, 2005.

La morte sopraggiunge generalmente all'inizio della maggiore età per lo più in seguito a infezioni o a insufficienza renale.

Quadro clinico. Ampio e variabile, in particolare relativamente alle capacità cognitive.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Nei primi mesi di vita compaiono ritardo motorio e ipotonia. Le alterazioni motorie sono tendenzialmente gravi. Le difficoltà di controllo motorio impediscono la deambulazione, lo stare seduto senza appoggio e, spesso, il mantenere il capo eretto.

Sono presenti difficoltà nell'alimentazione. Peso e altezza sono inferiori alla norma (a volte microcefalia). L'età ossea è ritardata. In circa il 50% dei casi vi sono crisi epilettiche.

Sviluppo cognitivo. Ritardo di diversa intensità (spesso moderato o grave, quindi QI inferiore a 55).

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente inferiore alle prestazioni cognitive. L'eloquio può essere scarsamente comprensibile.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. La sindrome è caratterizzata, sul piano comportamentale, da autolesionismo. Frequenti sono morsi alle labbra, alle dita e, a volte, all'interno della bocca (con percezione del dolore, manifestato da grida nei casi in cui i morsi non sono lievi).

L'autolesionismo può manifestarsi anche nel battere la testa contro oggetti; esso può comportare anche esiti gravi.

I comportamenti autolesionistici possono manifestarsi in modo alternato (ad esempio per 1 o 2 settimane e poi non essere presenti per un periodo abbastanza lungo).

Possono esserci comportamenti aggressivi anche verso gli altri. Si ipotizza che questo comportamento autolesivo possa essere anche non intenzionale o dovuto a contrazioni muscolari involontarie. Proprio per questo alcuni accetterebbero volentieri di essere bloccati nei movimenti in modo da non potersi far male.

Il comportamento autolesivo tende a diminuire con la prima adolescenza. Data la drammaticità della sindrome non stupisce che da alcune indagini emerga che alcuni individui (circa 1 su 3) pensino al suicidio.

Sindrome di Lowe

(malfunzionamento di un gene?)

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Lowe e collaboratori nel 1952.

Denominazioni alternative. Sindrome oculo-cerebro-renale di Lowe (OCRL).

Incidenza/Prevalenza. L'incidenza è circa 1/200.000 nati vivi. Colpisce quasi esclusivamente i maschi.

Aspetti genetici. Si ritiene che responsabile delle anomalie sia un gene (OCRL) localizzato nella regione Xq24-26.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le principali caratteristiche standard sono: cataratta congenita, ipotonia infantile e disfunzione tubulare renale. Facies tipica: occhi infossati, bozze frontali pronunciate, allungamento del volto. Fra le altre caratteristiche: bassa statura e criptorchidismo.

Sono riconoscibili tre fasi nella malattia.

Nei primi mesi di vita si ha patologia oculare, ma non compromissione renale. Successivamente emergono disturbi renali, con conseguenti problemi metabolici. Nella terza fase i disturbi metabolici diminuiscono. L'insufficienza renale, la disidratazione e le infezioni polmonari possono provocare la morte (che tende ad avvenire prima dei quaranta anni).

Sviluppo cognitivo. Almeno un individuo su quattro ha una intelligenza nella norma. Negli altri possono essere presenti disturbi di apprendimento o ritardo.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tenzionalmente in linea con le prestazioni cognitive.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Sono presenti comportamenti autolesivi (in particolare nella prima adolescenza) e, per la grande maggioranza dei soggetti, accessi di collera. Frequenti sono anche strilli e urla.

Sindrome ATR-X

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Wilkie e colleghi nel 1990.

Denominazioni alternative. Sindrome con a-talassemia e ritardo mentale legati al cromosoma X.

Incidenza/Prevalenza. Si tratta di una sindrome molto rara. I casi accertati riguardano solo maschi.

Aspetti genetici. La patogenesi della malattia è sconosciuta, anche se si sa che è coinvolto il cromosoma X (regione q12-q21.31).

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le principali caratteristiche standard sono: facies caratteristica (telecanto, ipertelorismo, epicanto, radice del naso piatta, naso piccolo e triangolare con narici anteverse, bocca aperta con labbra prominenti, macroglossia, anomalie dentarie, padiglioni auricolari e struttura semplificata a impianto basso e retrorotati): anomalie genitali (ad esempio criptorchidismo), bassa statura, anomalie scheletriche (ad esempio piede torto) e una forma lieve di a-talassemia.

Ipotonia (che può evolversi in spasticità) e difficoltà di alimentazione sono frequenti nei primi mesi di vita.

Molto frequente il ritardo nello sviluppo motorio (ad esempio nella posizione seduta e nella deambulazione).

Nel 90% dei casi si ha morte nell'infanzia.

Sviluppo cognitivo. La sindrome è caratterizzata da ritardo mentale, tendenzialmente grave.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Il linguaggio è spesso assente o comunque molto limitato.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Essendo molto rari i casi seguiti non si hanno dati generalizzabili. L'autonomia è tendenzialmente molto scarsa.

CROMOSOMI SESSUALI A FENOTIPO FEMMINILE

Sindrome di Turner¹⁴

(assenza o alterazione in una femmina del secondo cromosoma X)

La maggioranza dei soggetti con sindrome di Turner ha intelligenza nella norma. La sindrome è stata descritta per la prima volta da Turner nel 1938. Nel 1959 Ford ha evidenziato che la causa è dovuta ad assenza di un secondo cromosoma X o da presenza di un cromosoma X alterato. Il cariotipo è 45,X0.

Incidenza/Prevalenza. 1/1.500-1/2.500 nate vive (solo femmine). L'incidenza sarebbe molto più alta, ma il 95-99% dei feti con questa anomalia genetica va incontro ad aborto spontaneo.

Aspetti genetici. Assenza (parziale in caso di mosaicismo) o alterazione (delezione o ad anello) di un cromosoma X. Il cromosoma presente è più frequentemente quello della madre (77%).

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le principali caratteristiche standard sono: bassa statura (120-150 cm, media 140, in età adulta), carenza di sviluppo delle caratteristiche sessuali secondarie, mancanza di ovaie (quindi sterilità), basso livello di estrogeni.

Sviluppo cognitivo. La maggioranza dei soggetti non presenta ritardo mentale. Sono comunque tendenzialmente presenti carenze a livello spaziale e nel ragionamento matematico. Nelle scale di Wechsler è frequente un QI di performance inferiore a quello verbale (si ipotizza una insufficiente specializzazione funzionale dell'emisfero destro).

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente allo stesso livello o superiore rispetto alle prestazioni intellettive generali.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Possono essere presenti difficoltà a livello sociale e depressione, ma non è chiaro quanto questo sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome (difficoltà di definizione della propria identità sessuale adulta, Condini e Mambelli, 1998).

Sindrome XXX

(un cromosoma X in più in una femmina)

La maggioranza dei soggetti con sindrome XXX ha intelligenza nei limiti della norma (QI medio fra 80 e 90).

La sindrome (47,XXX) è stata descritta per la prima volta da Jacobs e colleghi nel 1959.

Incidenza/Prevalenza. 1/1.000 nate vive (solo femmine).

Aspetti genetici. Non disgiunzione del cromosoma X di origine materna o paterna. L'età materna avanzata aumenta il rischio di non disgiunzione.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le principali caratteristiche standard sono: peso ridotto rispetto all'altezza (maggiore che nella media). Circonferenza cranica inferiore alla norma (soprattutto alla nascita, poi c'è un ridotto recupero).

¹⁴ Fonti principali: O'Brien e Yule, 1995; Bisiacchi e Saviolo, 2005.

Sviluppo motorio generalmente un po' ritardato. Inizio della pubertà tendenzialmente ritardato.

Sviluppo cognitivo. In media di poco inferiore alla norma.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente allo stesso livello o inferiore rispetto alle prestazioni intellettive generali.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Possono essere presenti difficoltà a livello sociale, ma non è chiaro quanto ciò sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome.

Sindrome XXXX

(due cromosomi X in più in una femmina)

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Carr e colleghi nel 1961.

Incidenza/Prevalenza. Sconosciuta (solo femmine); si tratta di una sindrome molto rara.

Aspetti genetici. Presenza di 4 cromosomi X (48, XXXX).

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Molto vario.

Sviluppo cognitivo. La maggioranza dei soggetti ha un QI inferiore a 70 (ma vi sono anche individui con intelligenza nei limiti della norma).

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente allo stesso livello o inferiore rispetto alle prestazioni intellettive generali. Spesso presenti difficoltà di pronuncia e problemi di articolazione.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Possono essere presenti difficoltà a livello sociale, ma non è chiaro quanto ciò sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome.

Sindrome XXXXX

(tre cromosomi X in più in una femmina)

Sindrome molto rara. Oltre a carenze cognitive sono spesso presenti anche problemi nello sviluppo motorio.

Sindrome di Hunter

(malfunzionamento di un gene)

La sindrome di Hunter (descritta per la prima volta da Hunter nel 1917) è una mucopolisaccaridosi (affezioni degenerative ereditarie caratterizzate da deficit enzimatici).

Denominazioni alternative. Sindrome MPS II (MPS=mucopolisaccaridosi; II=due in numero romano).

Incidenza/Prevalenza. 1/100.000 nati vivi.

Aspetti genetici. La sindrome è legata al cromosoma X (il gene responsabile si trova nei pressi dell'estremità del braccio lungo del cromosoma X; regione Xq28) e colpisce il 50% dei nati da una donna portatrice.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. I sintomi emergono soprattutto a partire dai 2 anni (con il progressivo accumulo di mucopolisaccaridi nei tessuti). I più frequenti sono: lineamenti del viso grossolani, addome prominente, macrocefalia, irsutismo, infezioni respiratorie, diarrea cronica, otiti, anomalie retiniche, complicazioni cardiocircolatorie (50% dei casi). Nei casi gravi è frequente la morte prima dei 20 anni per complicazioni cardiovascolari e/o neurologiche. Nei casi più lievi si hanno meno effetti negativi sia a livello fisico che mentale.

Sviluppo cognitivo. Nei casi gravi si ha ritardo. Difficoltà di attenzione.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente inferiore alle prestazioni cognitive.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Spesso presenti disturbi del sonno.

Sindrome di Aicardi

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Aicardi e colleghi nel 1965.

Incidenza/Prevalenza. Si tratta di una sindrome molto rara. I casi accertati riguardano solo femmine.

Aspetti genetici. La patogenesi della malattia non è chiara, anche se si sa che è coinvolto il cromosoma X.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le principali caratteristiche standard sono: agenesia del corpo calloso, spasmi infantili (a volte associati a convulsioni) e deficit visivi (spesso gravi). Possono inoltre essere presenti anomalie vertebrali e costali (circa 40%), ipotonia muscolare, microcefalia (circa 20%) che emerge nel corso dello sviluppo. Nella grande maggioranza dei casi non vi è deambulazione autonoma. Soprattutto a causa di infezioni polmonari la maggioranza dei bambini muore prima della seconda infanzia.

Sviluppo cognitivo. La sindrome è caratterizzata da ritardo mentale grave (spesso l'età mentale non supera i 12 mesi).

Sviluppo comunicativo e linguistico. Il linguaggio è tendenzialmente assente.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. L'autonomia è tendenzialmente molto scarsa. Bassa è anche la motivazione sociale. Possono essere presenti comportamenti autolesionistici (e in misura minore comportamenti aggressivi verso l'esterno). Sono frequenti ripetuti risvegli notturni.

CROMOSOMI SESSUALI A FENOTIPO MASCHILE

Sindrome di Klinefelter¹⁵

(cromosoma X in più in un maschio)

La sindrome di Klinefelter (medico statunitense, che la descrisse nel 1942) include tutti i casi in cui, in fenotipi maschili, è presente più di un cromosoma X.

XXY

La maggioranza dei soggetti con sindrome XXY ha intelligenza nei limiti della norma (QI medio attorno a 90; quindi sia i casi di funzionamento intellettivo limite che di ritardo mentale sono comunque percentualmente più che nella popolazione generale). La sindrome è stata descritta per la prima volta da Klinefelter e colleghi nel 1942. Le anomalie citogenetiche sono state evidenziate da Jacobs e Strong nel 1959.

Incidenza. 1/1.000 nati vivi (solo maschi).

Aspetti genetici. Non disgiunzione del cromosoma X (in due terzi dei casi di origine materna). Cariotipo 47, XXY.

Quadro clinico. Molto ampio, soprattutto per quanto riguarda le prestazioni cognitive.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Alla nascita sono bassi i valori di altezza, peso e circonferenza cranica. Successivamente la statura media tende ad essere superiore alla norma (in media di circa 13 cm), mentre la circonferenza cranica resta inferiore alla norma. Lo sviluppo muscolare è scarso. Possono essere presenti caratteri sessuali femminili secondari, come ingrandimento delle ghiandole mammarie e barba scarsa. I testicoli tendono ad essere piccoli e la produzione di sperma ridotta. Spesso è presente sterilità.

Sviluppo cognitivo. In media di poco inferiore a QI 100 (con grande variabilità). Spesso sono presenti carenze a livello verbale.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tenzionalmente inferiore rispetto alle prestazioni intellettive generali.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Possono essere presenti difficoltà a livello sociale, ma non è chiaro quanto ciò sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome.

*Presentazione di un caso.*¹⁶

Marco ha 14 anni. A 3 anni gli è stata diagnosticata la sindrome di Klinefelter, associata ad epilessia. Da vari anni non soffre più di crisi epilettiche.

- *Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio.* Marco presenta le seguenti caratteristiche tipiche della sindrome: sviluppo eccessivo delle mammelle, statura alta, ipotonia. La motricità rivela qualche volta lievi impacci (ad esempio nell'andare in bicicletta o nell'afferrare una palla lanciata).

¹⁵ Fonti principali: O'Brien e Yule, 1995; Bisiacchi e Saviolo, 2005.

¹⁶ Arianna Azzalini ha contribuito alla raccolta dati.

- *Sviluppo cognitivo*. Le prestazioni intellettive sono tipiche del ritardo mentale moderato (potremmo aggiungere, ai margini superiori). A 11 anni i punteggi dell'WISC-R sono stati: QI totale 49, verbale 51, di performance 60.
- *Sviluppo comunicativo e linguistico*. Non vi sono dati standardizzati: si presume un linguaggio coerente con le prestazioni intellettive.
- *Competenze adattive*. La valutazione (Vineland) complessiva evidenzia una età equivalente di 4;8 (Comunicazione 5;11, Abilità quotidiane 5;5, Socializzazione 3;9; Abilità motorie 3;4).
- *Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico*. Non sono segnalati comportamenti disadattivi, anche se vi è povertà di relazioni sociali e scarsa espressione dei propri sentimenti.
- *Apprendimenti scolastici*. Lettura e scrittura sono a livello di seconda elementare: inferiori le competenze aritmetiche.

In sintesi, Marco rappresenta la minoranza di persone con sindrome di Klinefelter che hanno un ritardo mentale (moderato, in questo caso). Le prestazioni adattive sono coerenti con quelle intellettive, mentre vi è surplus nelle prestazioni scolastiche, segno di un intervento educativo potenziante le capacità di base. La povertà di relazioni sociali può essere anche dovuta agli effetti indiretti della sindrome.

Il caso meriterebbe approfondimenti relativamente agli 11 punti di discrepanza fra QI verbale e di performance; valutazione del linguaggio recettivo ed espressivo con strumenti standardizzati; valutazione dell'autostima e dell'identità personale (anche per valutare l'opportunità di colloqui di sostegno, preventivi rispetto alle problematiche adolescenziali e giovanili).

XXYY

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Muldal e Ockney nel 1960.

Incidenza/Prevalenza. Sindrome rara (solo maschi).

Aspetti genetici. Presenza di due cromosomi X e due cromosomi Y.

Quadro clinico. Molto ampio, soprattutto per quanto riguarda le prestazioni cognitive.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Vedi XXY. La statura può essere anche superiore.

Sviluppo cognitivo. Inferiore alla norma (in media QI inferiore a 70), ma con soggetti ai limiti della norma (QI 90).

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente inferiore rispetto alle prestazioni intellettive generali. Può esserci ritardo grave.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Possono essere presenti difficoltà a livello sociale, ma non è chiaro quanto ciò sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome.

XXXXY

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Fraccaro e coll. nel 1960.

Incidenza/Prevalenza. Sindrome rara (solo maschi).

Aspetti genetici. Presenza di quattro cromosomi X.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Possono essere presenti vari dismorfismi e anomalie (l'aspetto può essere simile a quello dei soggetti con sindrome di Down). Impaccio motorio.

Sviluppo cognitivo. Nei pochi casi studiati era presente ritardo moderato o profondo (QI inferiore a 55).

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente inferiore rispetto alle prestazioni intellettive generali. Può esserci ritardo molto grave.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Possono essere presenti difficoltà a livello sociale, ma non è chiaro quanto ciò sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome.

Sindrome XYY

(un cromosoma Y in più)

La grande maggioranza degli individui con sindrome XYY ha intelligenza nella norma. La sindrome è stata descritta per la prima volta da Sandberg e colleghi nel 1961

Incidenza. 1/1.000 nati vivi (solo maschi, data la presenza di cromosoma Y)

Aspetti genetici. Presenza di due cromosomi Y (non disgiunzione del cromosoma Y)

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Alla nascita i valori di altezza, peso e circonferenza cranica sono normali. Nella seconda infanzia si assiste ad una accelerazione nella crescita. L'altezza tende ad essere cm 10-15 sopra la media.

Sviluppo cognitivo. Quasi sempre nella norma.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente inferiore rispetto alle prestazioni intellettive generali. Possono esserci difficoltà di pronuncia.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Possono essere presenti difficoltà a livello sociale, ma non è chiaro quanto ciò sia da considerarsi come effetto diretto o indiretto della sindrome.

Distrofia muscolare di Duchenne

(delezione, cromosoma X)

Questa sindrome non rientra, di norma, in quelle responsabili di ritardo mentale. Un 10% circa di soggetti manifesta comunque difficoltà di apprendimento.

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Meryon nel 1852 e definita ulteriormente, evidenziando anche il deficit intellettivo associato, da Duchenne nel 1872.

Incidenza/Prevalenza. 1/3.500 maschi nati vivi.

Aspetti genetici. Si tratta di una malattia recessiva legata al cromosoma X, trasmessa da madri portatrici (di norma prive di sintomi tipici) al 50% dei maschi. Nel 30% dei casi inoltre la malattia è originata da una nuova mutazione. Il gene responsabile (gene per la distrofina) è stato localizzato sul braccio corto del cromosoma X (Xp21). Nel 70% dei casi c'è una delezione parziale. La distrofina è presente nelle fibre muscolari e nei

neuroni dell'encefalo.

Può darsi che eventuali disturbi di apprendimento siano dovuti a delezioni di geni attigui al gene per la distrofina.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. L'assenza di distrofina provoca perdita di cellule muscolari, con conseguente debolezza muscolare.

Lo sviluppo motorio è ritardato (ad esempio la deambulazione spesso avviene dopo i 18 mesi di vita). Di norma dalla prima adolescenza i soggetti devono utilizzare la sedia a rotelle. La debolezza muscolare interessa successivamente le parti superiori del corpo, portando, spesso nell'adolescenza o nella giovinezza, alla morte per insufficienza respiratoria o cardiaca.

Sviluppo cognitivo. Possono essere presenti disturbi cognitivi anche gravi (circa nel 10%), ma la maggioranza degli individui ha un QI nella norma (QI medio 85).

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente inferiore alle prestazioni cognitive.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Sono frequenti disturbi di tipo psicologico (ansia, depressione, isolamento). Date le caratteristiche della sindrome questo non sorprende (basta pensare alla previsione di morte prematura ad essa connessa).

Galattosemia

La galattosemia provoca ritardo mentale solo se non viene trattata dieteticamente.

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Mason e Turner nel 1935.

Incidenza/Prevalenza. 1/50.000 circa. L'incidenza è variabile nei vari gruppi etnici.

Aspetti genetici ed eziologici. La malattia è causata dall'incapacità da parte del neonato a metabolizzare il galattosio, presente nel latte. Il deficit di un enzima (GALT, galattosio-1-fosfato uridiltransferasi), che partecipa alla trasformazione del galattosio in glucosio, porta ad accumulo nel sangue e nei tessuti di galattosio e galattosio-1-fosfato.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. A livello neonatale la malattia si manifesta con difficoltà nell'alimentazione.

Il trattamento dietetico consiste nell'eliminazione del latte e dei suoi derivati. Questo permette di evitare danni al fegato, cataratte e altri danni visivi, danni cerebrali, rischi di morte.

Sviluppo cognitivo. In caso di trattamento dietetico la grande maggioranza dei soggetti presenta un QI medio quasi nella norma (attorno a 90). Alcune ricerche evidenziano prestazioni povere nell'area spaziale (Baroff, 1992), mentre altre sottolineano la frequente presenza di disturbi linguistici (O'Brien e Yule, 1995).

Sviluppo comunicativo e linguistico. Può essere inferiore alle prestazioni cognitive.

Mucopolisaccaridosi: le sindromi di Hurler e di Sly

Le mucopolisaccaridosi sono affezioni degenerative caratterizzate da deficit enzimatici. Se ne riconoscono varie forme. Alcune, come la sindrome di Hunter e di Sanfilippo, sono già state presentate in quanto sono causa di ritardo mentale e si sa in quale cromosoma sono i geni coinvolti. Altre (la sindrome di Morquio e quella di Maroteaux-

Lamy) non sono considerate in quanto non causano ritardo mentale. Altre ancora possono essere causa di ritardo mentale, ma non è ancora chiaro quali siano i geni coinvolti. Su due di esse (la sindrome di Hurler e quella di Sly) ci soffermiamo in questa scheda.

Le mucopolisaccaridosi sono malattie caratterizzate dal fatto che a causa di specifici difetti enzimatici si ha un accumulo di sostanze che normalmente vengono degradate. Esse vengono escrete in eccesso nelle urine e si accumulano in numerosi tessuti alterando la funzione di cellule, tessuti e organi.

La sindrome di Hurler

La sindrome di Hurler è stata descritta per la prima volta da Hurler nel 1919. Le basi biochimiche della malattia furono comunque scoperte più di trenta anni dopo.

Incidenza/Prevalenza. L'incidenza è 1/100.000 nati vivi.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Il quadro clinico esordisce già nel primo anno di vita ed è caratterizzato, fra altro, da opacità corneali, rigidità articolare, deformità scheletriche e nanismo. Inoltre possono esserci: lineamenti del volto grossolani, fronte prominente, deficit uditivi, otite media, irtutismo, infezioni respiratorie ricorrenti, cardiopatia. Spesso, a causa di complicazioni neurologiche o cardiorespiratorie, la morte avviene prima dei dieci anni.

Sviluppo cognitivo. Ritardo di diversa intensità nella grande maggioranza dei soggetti. Difficoltà attentive in particolare.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Tendenzialmente inferiore alle prestazioni cognitive.

Autonomia e sviluppo sociale. Tendenzialmente in pari con l'età mentale e superiore alle prestazioni linguistiche.

La sindrome di Sly

Incidenza/Prevalenza. Molto rara.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Il quadro clinico include lineamenti del volto grossolani, bassa statura, deformità scheletriche moderate, ernia inguinale e/o ombelicale, infezioni respiratorie ricorrenti, ritardo nello sviluppo.

Sviluppo cognitivo, linguistico e sociale. La variabilità è notevole: dal ritardo molto grave alla normalità.

Sindrome di Ito

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Ito nel 1952.

Denominazioni alternative. Ipomelanosi di Ito; Incontinentia pigmenti achromians.

Incidenza/Prevalenza. L'incidenza non è nota.

Aspetti genetici. In molti pazienti sono stati riscontrati mosaicismi cromosomici (spesso coinvolgenti il cromosoma X).

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Elemento caratterizzante della

sindrome è la presenza di anomalie della pigmentazione cutanea, presenti già nei primi anni di vita (a volte fin dalla nascita). Esse raramente interessano il volto.

Spesso (90%) sono presenti altre alterazioni: epilessia, asimmetrie corporee, anomalie muscolo-scheletriche (ad esempio scoliosi e asimmetria nella lunghezza degli arti), alterazioni oculari (ad esempio strabismo), macrocefalia ecc.

Sviluppo cognitivo. La sindrome non è sempre associata a ritardo mentale, anche se nella maggioranza dei soggetti sono presenti difficoltà di apprendimento significative.

Sviluppo comunicativo e linguistico. A volte il ritardo linguistico è maggiore di quello cognitivo.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. Il rischio di autismo è maggiore (secondo alcune ricerche nel 10% circa dei casi).

Sindrome di Smith-Lemli-Optiz

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Smith, Lemli e Optiz nel 1964.

Incidenza/Prevalenza. L'incidenza è 1/20.000-40.000 nati vivi. I maschi diagnosticati sono circa 3 volte più delle femmine.

Aspetti genetici. Si ipotizza una ridotta disponibilità di colesterolo durante la vita fetale e accumulo di metaboliti anomali nelle membrane cellulari e nella mielina.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Le principali caratteristiche standard sono: microcefalia, ritardo della crescita, anomalie nelle mani e nei piedi, sviluppo incompleto dei genitali (con casi di completa femminilizzazione dei genitali esterni). Possono inoltre esserci varie altre malformazioni o deficit (riguardanti cuore, reni, polmoni ecc.)

Il ritardo nello sviluppo motorio può essere grave.

Non sono rare le morti nei primi anni di vita.

Sviluppo cognitivo. La sindrome è caratterizzata da ritardo mentale più o meno grave. Alcuni individui hanno comunque un QI ai limiti della norma.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Il linguaggio è tendenzialmente assente.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. L'autonomia è tendenzialmente in pari con l'età mentale o inferiore.

Sindrome di Sotos¹⁷

La sindrome è stata descritta per la prima volta da Sotos e colleghi nel 1964.

Denominazione alternativa. Gigantismo cerebrale; Megaencefalia.

Incidenza/Prevalenza. L'incidenza non è chiara (a causa di difficoltà nel diagnosticare la sindrome). Secondo Migliozi, Tranchino, Cuozzo, Sorgente, Morcone, Tontaro e Salzano, (2002) vi sono circa 300 casi diagnosticati in tutto il mondo.

Aspetti genetici. La trasmissione è ereditaria autosomica dominante, ma l'eziologia spe-

¹⁷ Fonti principali: Sotos, Dodge, Muirhead, Crawford e Talbot (1964); Doria, 1995; O'Brien e Yule, 1995; Migliozi, Tranchino, Cuozzo, Sorgente, Morcone, Tontaro e Salzano, 2002.

cifica non è ancora nota. Sono state formulate ipotesi genetiche (che sembrano più in contrapposizione che complementari) che coinvolgerebbero geni presenti sui cromosomi 3, 5, 6, 15 e 20. La diagnosi perciò è clinica.

Aspetti somatici, accrescimento fisico e sviluppo motorio. Fin dal primo articolo di Sotos e colleghi le principali caratteristiche standard sono state identificate in: peso e altezza notevoli fin dal periodo neonatale; macrocranio; mani e piedi spesso grandi anche rispetto all'altezza. L'accelerazione nella crescita è considerevole soprattutto nei primi cinque anni, poi tende a diminuire (peso e altezza passano in media dal percentile 97 a poco più di 50-60 nell'età adulta).

Le caratteristiche facciali e del cranio tipiche sono: circonferenza cranica superiore alla norma; viso rotondo e a fronte alta e bombata durante l'infanzia, mentre tende ad allungarsi successivamente; alta linea di inserzione dell'attaccatura dei capelli; ipertelorismo; orecchie larghe; mandibola grande; mento a punta.

L'età ossea è superiore all'età cronologica.

La lassità legamentosa è frequente. Nei primi cinque anni di vita vi è ipotonia (che può persistere anche successivamente e può spiegare l'iniziale ritardo psicomotorio).

Nella prima infanzia vi è impaccio motorio globale ed equilibrio instabile nella deambulazione. La motricità fine è carente, ma tende a migliorare con il passare dell'età.

Nel 50% dei casi vi sono convulsioni nella prima infanzia. Possono inoltre essere presenti disfunzioni endocrine, difetti cardiaci congeniti e anomalie urogenitali.

Sviluppo cognitivo. La sindrome è caratterizzata da notevole variabilità a livello cognitivo. Il ritardo mentale è più frequente che nella popolazione generale. In termini di profilo cognitivo sembrano caratterizzarsi come punti di debolezza sia le prestazioni linguistiche, soprattutto a livello espressivo (sembra a causa dell'ipotonia dei muscoli preposti all'articolazione) che quelle visuospatiali.

Sviluppo comunicativo e linguistico. Il linguaggio è tendenzialmente in pari con l'età mentale o inferiore.

Caratteristiche del comportamento e di personalità, sviluppo sociale e rischio psicopatologico. L'autonomia è tendenzialmente in pari con l'età mentale o inferiore. Tendenzialmente inferiori alla norma sono le abilità sociali. Sono stati segnalati disturbi del comportamento e della personalità superiori alla popolazione normale, ma la rarità della sindrome invita a prudenza interpretativa.

Presentazione di casi. Migliozzi et al. (2002) hanno presentato la situazione di due fratelli maschi di 10 (A) e 7 (G) anni (il padre aveva le stesse caratteristiche fenotipiche e la sorella non era affetta dalla sindrome di Sotos). Riportiamo alcuni dati critici relativamente allo sviluppo cognitivo e comportamentale, dando per scontata la presenza delle caratteristiche fenotipiche, del ritardo dello sviluppo psicomotorio e dell'articolazione linguistica età ossea avanzata, dato che senza di esse non ci sarebbe stata la diagnosi clinica di sindrome di Sotos. A. manifestava problemi di linguaggio (pochi fonemi nel terzo anno di vita e difficoltà espressive successivamente), difficoltà scolastiche (ad esempio non superiori alla prima elementare in lettura; migliori in matematica), ma buone prestazioni (percentile 95) nelle Matrici Progressive di Raven. In termini di potenzialità cognitive di tipo logico o di intelligenza generale non si trattava quindi di un ritardo mentale e nemmeno di funzionamento intellettivo limite. Non sono emerse turbe comportamentali rilevanti. Anche G. manifestava difficoltà linguistiche (in

particolare a livello fonologico e lessicale espressivo) e difficoltà scolastiche, ma con prestazioni intellettive alle MPR non da ritardo mentale. A livello comportamentale erano presenti “gravi carenze per la presenza di labilità emotiva, iperattività e incapacità attentiva con tendenza all’egocentrismo e all’aggressività a cui si contrappone una forte insicurezza e un intenso bisogno di figure di riferimento” (pag. 127).

Il confronto fra i due fratelli evidenzia che essi avevano in comune difficoltà linguistiche e scolastiche discrepanti rispetto alle superiori competenze intellettive valutate con le Matrici Progressive di Raven. Essi si differenziavano nella presenza di difficoltà comportamentali.¹⁸

¹⁸ Le MPR valutano un aspetto specifico dell’intelligenza. Ulteriori importanti informazioni per definire i profili psicologici avrebbero potuto essere fornite dai test delle scale di Wechsler. Per completezza di analisi sarebbe inoltre stato opportuno avere informazioni su un possibile svantaggio socio-culturale (spesso presente quando vi è discrepanza fra linguaggio e prestazioni scolastiche da una parte e prestazioni intellettive, superiori, dall’altra).

Glossario¹

Aberrazione cromosomica. Vedi Mutazione cromosomica.

Acido ribonucleico. Polinucleotide costituito da quattro unità mononucleotidiche principali (AMP, GMP, UMP, CMP) e da altre più rare, contenenti basi metilate, unite da legami 3',5'-fosfodiesteri. È diffuso in tutte le cellule, procariote ed eucariote e in alcuni virus. La composizione in basi azotate dell'acido ribonucleico è molto variabile, ma non presenta relazioni quantitative fisse, come nell'acido desossiribonucleico. Alcuni tipi di acido ribonucleico presentano regioni a doppia elica con le basi appaiate in modo complementare, ma la maggior parte delle molecole sono a singolo filamento. In base alla funzione, si distinguono vari tipi di acido ribonucleico; i tipi principali sono tre e vengono indicati come RNA messaggero (RNAm o mRNA), RNA ribosomiale (RNAr o rRNA) e RNA transfer (RNAt o tRNA). Queste forme di RNA sono implicate nel processo di trascrizione dell'informazione contenuta nel DNA e nel trasporto di questa nel citoplasma (RNAm), ove dirigono la biosintesi delle proteine codificate (RNAm, RNAt, RNAr). Le molecole di tutti i vari tipi di RNA, con eccezione di quello virale, vengono sintetizzate nel nucleo o nella regione nucleare della cellula a partire dai singoli nucleosidi trifosfati per azione dell'enzima RNA polimerasi-DNA dipendente, usando come stampo un tratto specifico di DNA cromosomiale a singola elica. L'RNA viene continuamente degradato, nella cellula, ad opera di specifiche ribonucleasi, polinucleotide fosforilasi e fosfodiesterasi. In alcuni virus, al contrario di ciò che si verifica in tutti gli altri esseri viventi, il materiale ereditario è costituito da RNA; la moltiplicazione dell'RNA virale è DNA-dipendente ed è catalizzata dalla RNA sintetasi. In sigla: RNA, ARN (Delfino, Lanciotti, Liguri e Stefani, 1997).

Acido urico 2, 6, 8-Triidrossipurina. Prodotto principale del catabolismo delle purine, derivato dalla ossidazione della xantina ad opera della xantina ossidasi. Negli organismi uricotelici (Rettili terrestri, Uccelli, Insetti), l'acido urico rappresenta la forma principale di eliminazione dell'azoto, sia degli aminoacidi che degli acidi nucleici. In molti Mammiferi, Rettili e nei Molluschi l'acido urico rappresenta soltanto il prodotto del catabolismo delle purine e viene trasformato in allantoina per azione dell'enzima uricasi, mentre nei Primati e nel cane dalmata viene eliminato come tale attraverso la via renale. In particolari condizioni patologiche, per esempio nella gotta, l'acido urico si deposita nelle articolazioni sotto forma di urati, assai poco solubili. (Delfino, Lanciotti, Liguri e Stefani, 1997).

Adenina. Vedi DNA.

Alfabetico, stadio. Fase dell'apprendimento della lettura e della scrittura caratterizzato dall'applicazione delle regole di trasformazione grafema-fonema (o viceversa).

Allele. Forma alternativa dello stesso gene. Vedi anche Mutazione.

Amminoacido/i. Gli amminoacidi sono le molecole organiche che costituiscono i "mattoni" di cui

¹ Si è ritenuto opportuno limitare il numero di voci del glossario presenti nel volume. Si rinvia, per molte altre voci, al glossario del sito www.disabilitaintellettive.it o www.ritardomentale.it.

sono formate le proteine. 20 diversi amminoacidi formano tutte le proteine del nostro organismo (fonte www.telethon.it/informagene).

Amniocentesi. Puntura del sacco amniotico attraverso le pareti addominale e uterina. Viene eseguita di solito alla 16a-18a settimana di gravidanza, allo scopo di ottenere un campione (10-20 ml) del liquido amniotico contenente cellule fetali. Trova indicazione nella determinazione del sesso e soprattutto nella diagnosi prenatale di aberrazioni cromosomiche quali la sindrome di Down, di varie malattie metaboliche ereditarie, per la individuazione della spina bifida e dell'anencefalia. L'amniocentesi viene inoltre utilizzata per l'instillazione di mezzi di contrasto per esami radiologici o di soluzioni che provocano aborto (Delfino, Lanciotti, Liguri e Stefani, 1997).

Analisi fattoriale. Metodo matematico-statistico che permette di stabilire quanto le correlazioni tra molte variabili siano riconducibili all'influenza di un numero minore di fattori (ad esempio 3 o 4).

Anatomico. Relativo ad una parte della struttura del corpo (Johnson e Parkinson, 2002).

Aneuploidia. Anomalia dei cromosomi, rappresentati nelle cellule in numero diverso dal normale (ad esempio non due cromosomi 21, ma tre, come nella sindrome di Down, o non due cromosomi X, ma uno solo come, di norma, nella sindrome di Turner). Vedi anche Mutazione cromosomica.

Anomalia congenita. Qualsiasi alterazione della normalità, dovuta a cause che hanno agito prima della nascita (che possono manifestarsi sia prima della nascita che dopo).

Anomalie o aberrazioni cromosomiche. Variazioni nel numero o nella struttura dei cromosomi.

Apoplessia. Rottura di un vaso sanguigno nel cervello. Porta alla perdita di coscienza poiché l'apporto di sangue (e quindi di ossigeno) ad una parte del cervello viene ridotto e crea, solitamente, danni (lievi o gravi) alla parte interessata. Può portare alla perdita di abilità motorie, di linguaggio e di altre funzioni cerebrali.

Apprendimento sociale. (Bandura) Vedi Apprendimento tramite osservazione.

Apprendimento tramite modelli. Vedi Apprendimento tramite osservazione.

Apprendimento tramite osservazione. Tipo di apprendimento che avviene senza alcun compenso o rinforzo diretto, perciò non riconducibile al "condizionamento classico" o a quello "operante". Viene anche definito "apprendimento tramite modelli" o "per modellamento" o "vicario".

Apprendimento. Modificazione relativamente permanente del comportamento e/o delle conoscenze e/o delle funzioni cognitive che ha luogo per effetto dell'esperienza.

Assuefazione Diminuzione della reattività ad uno stimolo per effetto di una ripetuta esposizione ad esso.

Atassica, forma. Disabilità motoria caratterizzata da incoordinazione motoria, reazioni di equilibrio difettose, ipotonia. L'andatura atassica è caratterizzata da mancanza di coordinazione muscolare e quindi da irregolarità nell'azione.

Aterosclerosi. Caratteristica di più malattie, per cui l'accumulo di depositi di grasso e/o la crescita di cellule muscolari abnormi e/o di tessuti fibrosi nelle pareti delle arterie producono un restringimento dello spazio utile per il passaggio del sangue, tale da ridurre tale passaggio in modo significativo.

Atetotica, forma. Disabilità motoria caratterizzata da rallentamento con contrazioni muscolari di varie parti del corpo ogni volta che vi è un tentativo di compiere dei movimenti volontari.

Attaccamento. Nozione, valorizzata soprattutto da Bowlby, secondo cui il bambino è geneticamente predisposto a ricercare e mantenere la vicinanza con i membri della propria specie e in particolare con la propria madre. Nei bambini, il secondo semestre del primo anno di vita è ritenuto il periodo "sensibile" per lo stabilirsi di un ottimo legame di attaccamento.

Attacco epilettico. Improvvisa ed eccessiva scarica elettrica che intacca la trasmissione dei messaggi nel cervello. Ciò porta all'alterazione delle funzioni cerebrali o ad alterazioni comportamentali nella parte del cervello implicata in quella specifica attività (Johnson e Parkinson, 2002).

Attacco epilettico complesso parziale. Un attacco che coinvolge una parte del cervello in cui il livello di coscienza viene danneggiato (Johnson e Parkinson, 2002).

Attacco epilettico con perdita di coscienza. Un attacco generalizzato (chiamato piccolo male). Lo stato di coscienza viene alterato per un breve periodo e può sembrare che una persona stia dormendo o che soffra di una perdita di concentrazione o di attenzione. Questi episodi posso-

no accadere frequentemente in una giornata e possono danneggiare significativamente l'abilità di seguire una conversazione e di comprendere informazioni complesse. È caratterizzato da una specifica punta ogni tre secondi e da un modello a onde sull'EEG. La perdita di coscienza viene curata con facilità e molte forme scompaiono con l'adolescenza. Nota: altri tipi di attacchi possono, a volte, avere gli stessi sintomi di quelli con perdita di coscienza. (Johnson e Parkinson, 2002).

Attacco epilettico febbrile. Un attacco associato ad un'alta temperatura corporea. Questi, solitamente, affliggono i bambini sotto i cinque anni e sono causati da una maggiore predisposizione del cervello dei bambini agli attacchi. Solo raramente sono associati ad un inizio tardivo dell'epilessia in bambini più grandi (Johnson e Parkinson, 2002).

Attacco epilettico focale. Vedi Attacco epilettico parziale.

Attacco epilettico parziale. Attacco che coinvolge solo una parte del cervello. Può essere associato sia con livelli di coscienza mantenuti o alterati. Possono essere brevi o di lieve entità o coinvolgere movimenti complessi fuori dal controllo della persona (Johnson e Parkinson, 2002).

Attacco epilettico ripetuto o prolungato. Chiamato anche Status Epilepticus, una situazione nella quale una persona ha un attacco prolungato o un secondo attacco prima di riprendere conoscenza dopo il primo. Questo può mettere in pericolo la vita di una persona, se non viene affrontato prontamente. Rischia di diventare una situazione di emergenza (Johnson e Parkinson, 2002).

Attacco epilettico tonico-clonico. Un tipo di attacco generalizzato che interessa l'intero cervello ed è caratterizzato da irrigidimento degli arti seguito da movimenti ritmici. Può durare da alcuni secondi a diversi minuti (Johnson e Parkinson, 2002).

Atteggiamento. Sistema tendenzialmente permanente (o comunque abbastanza duraturo, stabile) di credenze, sentimenti, valutazioni e tendenze ad agire pro o contro qualcosa o qualcuno (un oggetto sociale).

Attendibilità. Vedi Fedeltà.

Attenzione. Insieme dei processi di prima selezione, codificazione ed elaborazione degli stimoli.

Attività cognitiva. Attività che permette la conoscenza.

Attribuzione interpersonale. Insieme di processi che permettono l'attribuzione a sé e ad altri di atteggiamenti, intenzioni, capacità e responsabilità.

Attribuzione, teoria della. Teoria che considera le modalità con cui, a livello di senso comune, vengono spiegati i comportamenti propri e altrui attribuendoli a cause ambientali o personali.

Autosoma. Vedi Cromosoma.

Autostima. Valore globale (positivo o negativo) che la persona attribuisce a se stessa.

Base nucleotidica. È l'unità, il "mattoncino" fondamentale del DNA. Il DNA è composto da 4 basi nucleotidiche (chiamate adenina, guanina, timina, citosina; abbreviate: A, G, C, T). La loro successione nelle lunghe molecole di DNA può avvenire secondo infinite combinazioni, dando luogo alle sequenze che costituiscono i geni. L'alterazione di una sola base nucleotidica in alcuni punti di un gene può avere gravi conseguenze, e può perfino rendere il gene (e/o la proteina che viene prodotta grazie al gene) completamente "inservibili", oppure portare alla produzione di una proteina solo parzialmente funzionante. Molte malattie genetiche sono causate proprio dall'alterazione di una singola base nucleotidica (questo tipo di alterazione è detta mutazione puntiforme) (fonte www.telethon.it/informagene). Vedi anche Cromosoma e DNA.

Bastoncelli. Fotoricettori della retina, contenenti rodopsina, sensibili a livelli bassi di luce, ma non al colore. Vedi Coni.

Biopsia. Prelievo di un frammento di tessuto a scopo di analisi. Si tratta di esami correnti e poco dolorosi, che avvengono generalmente in anestesia locale o addirittura senza necessità di anestesia. Il tessuto prelevato viene poi inviato al laboratorio per essere esaminato al microscopio ed eventualmente per altre analisi (fonte www.telethon.it/informagene).

Campione rappresentativo. Gruppo di soggetti scelto secondo criteri tali da far supporre che i risultati da essi ottenuti in una certa ricerca siano gli stessi che si otterrebbero considerando tutta la popolazione di cui essi fanno parte.

Carattere. Termine con cui si fa riferimento alla personalità del soggetto così come essa si è venuta formando grazie all'interazione fra le componenti innate (temperamento) e le influenze ambientali. Attualmente usato come sinonimo di personalità.

- Cariotipo** Insieme dei cromosomi di una cellula: numero, dimensioni, tipologia.
- Centromero** Vedi Cromosoma.
- Cervelletto**. Parte del sistema nervoso centrale, racchiusa nella scatola cranica, implicato nel controllo del movimento, nella coordinazione sensomotoria e nella memoria di azioni motorie.
- Cervello**. Parte del sistema nervoso centrale, racchiusa nella scatola cranica, implicata nel controllo dell'attività sia fisica che psichica.
- Cheloide**. Neoformazione cutanea compatta, di consistenza duro-elastica che si costituisce nel derma e si manifesta come una escrescenza solida, liscia, ricoperta di epitelio teso e lucido.
- Cheratocono**. Progressiva deformazione della cornea che assume forma di cono.
- Cheratosi pilare**. Proliferazione corneale di piccole dimensioni che presenta una formazione pilifera al centro.
- Cifosi**. Deviazione della colonna vertebrale lungo il piano laterale con curva a convessità posteriore.
- Cinestesia**. Percezione dei movimenti e della posizione del corpo e delle sue varie parti.
- CMMS, Columbia Mental Maturity Scale**. Test di valutazione dello sviluppo dell'intelligenza adatto per la seconda infanzia e la fanciullezza, composto da alcune decine di prove (varianti con l'età). Sua peculiare caratteristica è che la consegna è sempre la stessa e cioè quella di trovare tra alcuni elementi quello che "non c'entra".
- Coatta, nevrosi**. Vedi Ossessiva.
- Coefficiente di correlazione (statistica)**. Indice statistico del grado di relazione tra due variabili. Il coefficiente di correlazione permette di verificare se tra due o più variabili vi è un qualche rapporto. Tuttavia esso non ci informa in modo diretto su eventuali rapporti di causa ed effetto. Si ha una correlazione positiva quando a punteggi alti nella prima variabile corrispondono punteggi alti nella seconda, a punteggi medi corrispondono punteggi medi, a punteggi bassi corrispondono punteggi bassi. La correlazione è negativa quando a punteggi alti nella prima corrispondono punteggi bassi nella seconda, ecc. Sulla base di particolari calcoli statistici il grado di correlazione viene indicato con un punteggio che va da +1 (correlazione positiva perfetta) a -1 (correlazione negativa perfetta). Il valore 0 indica assenza totale di correlazione. Per sapere se un certo coefficiente di correlazione (ad esempio .40) è abbastanza positivo, vengono utilizzate tecniche di analisi statistica (considerando il numero dei soggetti esaminati, la loro media, le differenze tra la media e i punteggi dei singoli soggetti ecc.) che permettono di stabilire quante sono le probabilità che il risultato sia stato prodotto per caso e non rispecchi una vera correlazione fra le variabili. Spesso una correlazione viene accettata come sufficientemente alta quando la probabilità di essere di fronte ad un evento casuale è inferiore al 5%. Si dice al proposito che la correlazione è significativa con $p < .05$.
- Competenza, motivazione di (effectance)**. Secondo White bisogno intrinseco di affrontare in modo adeguato l'ambiente, che sarebbe alla base del comportamento esplorativo.
- Concepimento**. Unione di uno spermatozoo del padre con l'ovulo della madre.
- Condizionamento classico (induzione di una risposta condizionata)**. Tipo di apprendimento studiato da Pavlov con il famoso esperimento sulla salivazione dei cani, nel quale uno stimolo neutrale (ad esempio il suono di un campanello) diventa condizionato nel momento in cui viene accostato o associato ad uno stimolo non condizionato (cioè uno stimolo che è fin dall'inizio efficace).
- Condizionamento operante**. Condizionamento, evidenziato dagli studi di Skinner, che permette, a differenza di quello classico (vedi), l'apprendimento di risposte nuove. Esso è basato sull'agire, sulla modificazione dell'ambiente al fine di raggiungere risultati.
- Condizionamento strumentale**. Sinonimo di condizionamento operante (vedi).
- Condizionamento**. Il provocare nell'ambiente naturale (fisico o sociale) una condizione affinché l'individuo apprenda un determinato comportamento.
- Coni**. Fotoricettori della retina responsabili della percezione cromatica.
- Consanguinei**. In termini genetici, due individui si definiscono consanguinei unicamente quando presentano un legame di parentela. Due genitori che abbiano legami di parentela, presentano un rischio maggiore di concepire figli affetti da malattie genetiche rare. (fonte www.telethon.it/informagene).
- Convergente, produzione (Guilford)**. Capacità di scoprire, di fronte ad una situazione problematica, la soluzione tipica.
- Cornea**. Parte dell'occhio che permette la messa a fuoco per la retina.

- Correlazione.** Relazione tra i valori di due variabili che si riferiscono ad uno stesso gruppo di soggetti. Il coefficiente di correlazione (r) esprime il valore numerico di tale relazione.
- Coscienza.** Avere coscienza: essere consapevole, cioè sapere di conoscere o provare qualcosa. Prendere coscienza: diventare consapevole.
- Costanza percettiva.** Fenomeno per cui una proprietà percettiva (per esempio la forma o il colore dell'oggetto) rimane costante anche se varia il corrispondente insieme di stimoli fisici (ad esempio radiazioni ottiche) che interessano l'apparato sensoriale coinvolto nel processo percettivo.
- Craniostenosi.** Chiusura prematura delle suture craniche che provoca danni al cervello e di conseguenza ritardo mentale.
- Criptogenica.** Una forma di epilessia che ha un'origine o una causa oscura, che non è stata ancora determinata (Johnson e Parkinson, 2002).
- Criptorchidismo.** Mancata discesa dei testicoli nel sacco scrotale.
- Cristallino.** Si trova fra la pupilla e l'iride. È trasparente e di forma più o meno ovale. Esso si modifica in modo che gli oggetti vengano proiettati nitidamente sulla retina.
- Cromosoma.** Catena estremamente condensata di DNA (presente nel nucleo della cellula). Ogni cromosoma rappresenta una doppia catena continua di DNA, che contiene come minimo un centinaio (ma spesso varie centinaia) di geni diversi (il DNA può essere rappresentato come una corda con tanti nodi, i geni, uno vicino all'altro). Ogni cromosoma ha una parte schiacciata (chiamata *centromero*) che lo suddivide in due "bracci" (telomeri): viene chiamato p il braccio più lungo e q il più corto.
Di norma (al momento del concepimento) un cromosoma viene ereditato dalla madre e l'altro dal padre (ma vi sono dei casi in cui ambedue i cromosomi sono paterni o materni e altri in cui sono presenti o più tre cromosomi, di cui due o più ereditati da un genitore). La maggior parte degli individui ha cellule con 23 coppie di cromosomi. 22 di essi, simili nei maschi e nelle femmine, sono chiamati autosomi. La ventitreesima coppia, costituita dai cromosomi sessuali, determina il sesso di un individuo (nella femmina i due cromosomi sessuali sono uguali e sono chiamati cromosomi X; nei maschi vi è un cromosoma X e un cromosoma Y). La denominazione X e Y deriva dalla loro forma (visibile al microscopio). Il cromosoma X è assai più grande del cromosoma Y e contiene molti geni fondamentali per l'individuo.
- Cromosomi autosomi.** Vedi Cromosoma.
- Cromosomi sessuali.** Vedi Cromosoma.
- Cronico.** Che dura nel tempo.
- CT, Tomografia Computerizzata.** Conosciuta come esame TAC, una metodologia per esaminare parti di strutture complesse come il cervello, usando dosi minime di raggi-x combinati con analisi molto avanzate al computer (Johnson e Parkinson, 2002).
- Cubito valgo.** Alterazione a carico dell'arto superiore con eccessiva abduzione – allontanamento di un arto o suo segmento dall'asse mediano per movimento sul piano frontale dell'avambraccio.
- Curva normale.** La curva di distribuzione di frequenza rappresentativa della più comune, o probabile, o normale, distribuzione di un fenomeno (ad esempio l'altezza o il peso degli studenti di un istituto).
- Daltonismo.** Anomalia congenita della visione dei colori; tipo particolare di discromatopsia, dovuta a una particolare cecità per i colori rosso (protanopia) e verde (deuteranopia).
- Danno.** Perdita o anomalità di strutture o funzioni psicologiche, fisiologiche o anatomiche.
- Decibel.** Misura dell'intensità fisica del suono. La scala dei decibel si riferisce a come i suoni vengono percepiti ed è logaritmica.
- Delezione.** Perdita di materiale genetico in un cromosoma. Quando tale perdita si riferisce a poche basi nucleotidiche (vedi DNA) si parla di microdelezione. Vedi anche Mutazione cromosomica.
- Depressione.** Disturbo della personalità che provoca sentimenti di vuoto interiore, noia, carenza di interessi, sfiducia in se stesso, pessimismo rispetto al futuro.
- Deviazione standard.** Indice di dispersione di una distribuzione di frequenza, che si calcola estraendo la radice quadrata della varianza, cioè della media dei quadrati delle deviazioni dalla media. Fornisce una misura dell'addensamento, più o meno accentuato, di dati della variabile intorno al valore medio.
- DIA.** Difetto interatriale.
- Diabete mellitus.** Chiamato quasi sempre solo "diabete", è un disordine del pancreas che porta ad

una insufficienza di insulina. Porta sete accentuata e secrezione di una quantità maggiore della norma di urina contenente un eccesso di glucosio (zucchero).

Differenziazione (Lewin). Concetto considerato da Lewin (assieme a quello di rigidificazione) cruciale per la descrizione dello sviluppo. Lewin sottolinea in particolare come emozioni, sentimenti e comportamenti si differenziano tra loro diventando sempre più complessi.

Differenziazione. Processo che produce un progressivo aumento delle differenze fra due o più elementi.

Diplegia. Disturbo motorio a carico contemporaneamente di due arti.

Disabilità. Carenza, parziale o totale, secondaria a un danno, in una certa attività, rispetto alle prestazioni considerate come normali.

Discromatopsia. Anomalia del senso cromatico da alterata visione centrale dei colori, per lesioni a livello della macula o del fascio papillo-maculare.

Disgrafismo. Disturbo nell'apprendimento della lettura, collegato generalmente a carenze visuo-motorie, o nell'orientamento spazio-temporale, o nella motricità fine.

Dislessia specifica. Gravi difficoltà nella lettura non riconducibili a scarsa intelligenza generale, né a svantaggio socio-culturale, né a scarsa motivazione.

Dispersione (statistica). Distribuzione di punteggi attorno ad un valore centrale. Misure di dispersione particolarmente usate sono la deviazione standard e la varianza.

Distribuzione di frequenza (statistica). Insieme di punteggi ordinati per grandezza e raggruppati secondo dati intervalli. Una distribuzione di frequenza indica quante volte ricorre ciascun raggruppamento di punteggi.

Distribuzione normale (statistica). Distribuzione ("a campana") caratterizzata dal fatto che le frequenze della maggior parte dei punteggi (circa $2/3$ dei punteggi) si colloca fra $+1$ e -1 deviazioni standard, mentre le frequenze degli altri diminuiscono progressivamente con l'avvicinarsi ai punti estremi (in modo che vi sia più del 94% dei punteggi tra $+2$ e -2 deviazioni standard).

DIV. Difetto interventricolare.

Divergente, produzione (Guilford). Capacità di formulare, di fronte ad una situazione problematica, non una sola, ma svariate e diverse ipotesi per giungere alla soluzione.

Diversamente abile. Si usa anche diversabile. Espressione utilizzata per porre l'enfasi non sulle carenze delle persone con disabilità, ma sulle loro modalità alternative e compensative per apprendere e agire.²

DNA. Il termine deriva dall'inglese Deoxyribo Nucleic Acid (acido deossiribonucleico). Filamen-

² Ritengo opportuna una riflessione. L'avverbio "diversamente" pone l'enfasi sulla differenza qualitativa nell'uso delle abilità. Esso viene utilizzato per specificare che attraverso modalità diverse si raggiungono gli stessi obiettivi. Vi sono delle situazioni di disabilità in cui questo uso può essere adeguato. Ad esempio allievi non vedenti o ipovedenti possono raggiungere lo stesso adeguati risultati scolastici e sociali utilizzando le risorse visive residue (potenziate con adeguati strumenti) o abilità compensative (ad esempio quelle verbali). Vi sono altre situazioni, come quelle riguardanti due terzi di tutti gli allievi certificati e cioè quelli con ritardo mentale, in cui l'uso della terminologia "diversamente abile" può risultare fuorviante. Consideriamo il caso di un tipico allievo con sindrome di Down. Dal punto di vista della qualità della vita forse si può anche dire che utilizzando le proprie capacità (o abilità) egli può comunque raggiungere obiettivi paragonabili a quelli di tutte le altre persone. In altre parole può raggiungere un benessere che non può essere considerato inferiore. Se questo è il riferimento, l'espressione "diversamente abile" potrebbe anche essere utilizzata. Se il riferimento diventa invece quello delle prestazioni scolastiche, sociali e di autonomia, l'espressione "diversamente abile" può risultare ingannevole, in quanto "nasconde" il fatto che tali prestazioni sono inferiori rispetto a quelle tipiche della normalità. Proprio qui è il punto critico (la sfida per l'integrazione): come raggiungere una buona qualità della vita "nonostante" abilità cognitive, linguistiche e sociali inferiori. È solo non nascondendo tali carenze che si può realisticamente tendere ad un adeguato progetto di vita, che permetta la massima qualità della vita possibile per l'individuo. Nella ricerca delle espressioni linguistiche più adeguate, dobbiamo ovviamente evitare quelle che hanno assunto un significato dispregiativo (come i termini una volta scientifici di "idiota" o "imbecille"), quelle che identificano la persona con le sue difficoltà (non "handicappato", ma "in situazione di handicap"; non "disabile", ma "persona con disabilità"; non "dislessico", ma "allievo con difficoltà di tipo dislessico" ecc.), ma anche quelle che nel cercare risultati consolatori rischiano (come nel caso di "diversamente abile") di impedire una valutazione obiettiva della realtà.

to chimico che funge da progetto di come il corpo si sviluppa e funziona dal concepimento alla morte. Il DNA è costituito da molecole chiamate *nucleotidi*. Ogni nucleotide contiene una componente, chiamata base. Esistono 4 possibili basi: adenina (A), citosina (C), guanina (G), timina (T). Gran parte del DNA della cellula è presente nel nucleo (DNA nucleare o cromosomico); il resto è nei mitocondri (DNA mitocondriale). Vedi anche Cromosoma.

Dominante. Vedi Eredità autosomica dominante.

Duplicazione. In riferimento ad un cromosoma ci si riferisce alla presenza di copie in più di una parte di un cromosoma. Vedi anche Mutazione cromosomica.

Ecografia. Tecnica diagnostica che utilizza ultrasuoni per evidenziare strutture interne dell'organismo. Si basa sulla differente capacità di riflessione, da parte dei vari organi, di ultrasuoni emessi da una sorgente esterna e proiettati su un oscilloscopio a raggi catodici. Viene diffusamente impiegata, in molti casi (per esempio in gravidanza) al posto delle tecniche radiologiche, in quanto del tutto priva di effetti collaterali. Sinonimo: ultrasonografia (Delfino, Lanciotti, Liguori e Stefani, 1997).

EEG ambulatoriale. Un EEG del cervello durante le normali attività. Si ottiene connettendo elettrodi di dimensioni molto piccole a un registratore portatile, come un walkman (Johnson e Parkinson, 2002).

Elettrocardiogramma (ECG). Registrazione della corrente elettrica prodotta dal battito cardiaco ottenuta mettendo degli elettrodi sul petto. Viene usata per diagnosticare eventuali problemi cardiaci.

Elettroencefalogramma (EEG). Una traccia dell'attività elettrica che proviene dal cervello, ottenuta posizionando elettrodi sul cuoio capelluto. Questi elettrodi possono essere collegati ad una penna, ma sempre più spesso viene usato un computer per l'interpretazione che viene fatta da un medico specializzato. Aiuta a diagnosticare il tipo e l'origine di un attacco epilettico e fornisce informazioni sull'ammontare dell'attività elettrica prodotta tra gli attacchi.

Elettromiografia. Esame che accerta la funzionalità muscolare, attraverso la registrazione dell'attività elettrica dei muscoli.

Elice. Sporgenza della faccia laterale del padiglione auricolare.

EM, Età Mentale. Modalità di valutazione delle prestazioni di un soggetto in un test di abilità cognitiva, ottenuta confrontando le sue prestazioni con l'età in cui in media la maggioranza dei soggetti ottiene risultati equivalenti.

Embrione. L'organismo umano fra la quarta e l'ottava settimana dal concepimento.

Emiplegia. Disturbo motorio che interessa una sola metà del corpo.

Emofilia. Malattia genetica derivante da un gene recessivo presente sul cromosoma X; si manifesta con eccessivo sanguinamento in seguito a lesioni (Campbell, 1993).

Emozione. Reazione affettiva intensa con insorgenza acuta e di breve durata determinata da uno stimolo ambientale; provoca una modificazione a livello somatico, vegetativo e psichico.

Empatia. Capacità di condividere i sentimenti positivi o negativi degli altri.

Encefalite. Infezione del cervello causata da un'infezione batterica o virale, che porta ad una infiammazione.

Enzima. Proteine che permettono alle reazioni biologiche di avvenire. Ogni organismo possiede migliaia di enzimi diversi, ciascuno prodotto da uno o più geni specifici. Molte malattie genetiche (come ad esempio le malattie metaboliche e le malattie lisosomiali) sono causate da difetti enzimatici (fonte: www.telethon.it/informagene). Ogni membro di una classe di molecole proteiche in grado di esercitare un'attività di catalisi nei confronti delle reazioni metaboliche; gli enzimi incrementano la velocità di reazione senza essere reagenti (Campbell, 1993).

Epicanto. Piega cutanea semilunare che ricopre il canto interno dell'occhio.

Epilessia del lobo frontale. Può essere difficile da diagnosticare a causa delle connessioni con altre parti del cervello, per esempio con i lobi temporali. Attacchi epilettici complessi sono molto comuni in questo tipo di epilessia, con manifestazioni spesso notturne. Molto spesso sono di breve durata e tendono a comparire in gruppi di attacchi. Il bambino può avere associato brevi momenti ripetitivi, per esempio pedalare, fare le scale e scaliare. Il comportamento può apparire super-eccitato o bizzarro. Il bambino può gridare inaspettatamente. In altri attacchi il susulto dei muscoli può essere predominante (Johnson e Parkinson, 2002).

Epilessia del lobo temporale. È caratterizzata da attacchi che partono da quella parte del cervello conosciuta col nome di lobo temporale. Risponde bene a trattamenti con farmaci anti-convul-

- sioni e può essere migliorata con la chirurgia. Circa il 60% di attacchi complessi parziali iniziano dal lobo temporale e possono creare problemi di temporaneo arresto del linguaggio durante l'attacco stesso. È spesso associata a certi tipi di problemi di linguaggio. Comuni sono confusione e disfasia successivi all'attacco. Può avere associate difficoltà motorie e percettive – di solito temporanee – (Johnson e Parkinson, 2002).
- Epilessia fotosensibile.** Attacchi causati da luci tremule e/o luci molto intense. Anche nota come un tipo di epilessia riflessa, può portare la persona affetta da questa patologia ad avere paura di guardare la televisione, usare il computer o andare in discoteca (Johnson e Parkinson, 2002).
- Epilessia generalizzata.** Attacchi epilettici che coinvolgono tutto il cervello. Tónico, clonico, atonico e attacchi con perdita di coscienza sono tutti presenti in questo tipo di epilessia (Johnson e Parkinson, 2002).
- Epilessia sintomatica.** Un tipo o gruppo di epilessie in cui la causa sottostante è conosciuta (Johnson e Parkinson, 2002).
- Episodica, memoria.** Modalità di organizzazione delle informazioni basata sulla collocazione spaziale e temporale.
- Eredità autosomica dominante.** Nel caso di malattia, si ha quando la presenza di una mutazione in una sola copia della coppia di geni è sufficiente a produrre il disturbo. In altre parole l'altro cromosoma, pur essendo sano, non compensa gli effetti negativi della copia malata.
- Eredità autosomica recessiva.** Si ha quando la presenza di una mutazione in una sola copia della coppia di geni non è sufficiente a produrre il disturbo.
- Estinzione.** Processo che porta gradualmente alla eliminazione della tendenza a fornire una certa risposta.
- Estroversione.** Caratteristica del soggetto in cui prevale l'orientamento verso l'esterno.
- Eterocronico, sviluppo.** Sviluppo non omogeneo delle varie funzioni (percezione, memoria, intelligenza ecc.) della psiche.
- Eterozigote.** Individuo che, relativamente ad un certa caratteristica, possiede due alleli (vedi diversi dello stesso gene).
- Fedeltà (test).** Ci si riferisce al grado in cui un test è indipendente da errori di misura dovuti al caso.
- Fenilchetonuria.** Forma di ritardo mentale causata da un livello eccessivamente alto di un aminoacido chiamato fenilalanina.
- Fenotipo.** Insieme delle caratteristiche di un individuo, dovute all'interazione fra genotipo e influenze ambientali.
- Feto.** L'organismo umano dalla nona settimana alla nascita.
- Filogenetico.** Relativo ai cambiamenti avvenuti nella storia della specie.
- FISH, Fluorescent In Situ Hybridization.** Tecnica diagnostica per mezzo della quale una specifica sonda molecolare, marcata con una sostanza chimica fluorescente, è aggiunta ad un preparato cromosomico. Questo permette di vedere se la sonda trova la sua combinazione – specifica – a livello molecolare e di visualizzare la collocazione cromosomica di questa sequenza.
- Fobia.** Nevrosi consistente in paura (irrazionale, nel senso di sproporzionata alla situazione e incomprensibile, non motivata) prodotta da particolari oggetti, o luoghi, o situazioni: paura del chiuso (claustrofobia), dell'aperto (agorafobia), del buio, dei luoghi elevati, degli animali ecc. Le nevrosi caratterizzate da fobia vengono spesso denominate isterie (oltre che nevrosi fobiche).
- Focus epilettico.** Un'area del cervello con delle anomalie che può causare punte o alcuni modelli a onde sull'EEG (Johnson e Parkinson, 2002).
- Fonema.** Gamma di suoni percepiti, all'interno di una determinata lingua, come distinti da un'altra gamma di suoni. In italiano vi sono, ad esempio, vari modi di pronunciare la "r", ma tutti riconducibili allo stesso fonema /r/. Mentre in italiano il fonema /r/ è distinto dal fonema /l/, in cinese ciò non avviene.
- Fonematica.** Vedi Fonetica.
- Fonetica.** La fonetica studia l'aspetto materiale dei suoni, indipendentemente dalla loro funzione in una particolare lingua, mentre la fonologia si interessa dei suoni per la funzione da loro svolta in una particolare lingua. Il puro studio materiale dei suoni ha evidenziato che un suono non è articolato sempre nello stesso modo, nemmeno dallo stesso individuo. Nonostante le variazioni, vari suoni sono percepiti, da chi parla una determinata lingua, come equivalenti, come

aventi la stessa funzione. Secondo i linguisti ciò che permette di accomunare più suoni, senza considerare ciò in cui essi differiscono, è il fatto che questa gamma di suoni è percepita come distinta da un'altra gamma di suoni. Ciascun suono distintivo (o gamma di suoni) all'interno di una data lingua, è chiamato fonema. La fonologia comprende la prosodia (o studio dell'intonazione e dell'accento in funzione distintiva); l'oristica (studio di come avviene la demarcazione dei significanti) e la fonematica (studio dell'organizzazione dei fonemi).

Fonologia. Vedi Fonetica.

Formale, pensiero (Piaget). Capacità di condurre ragionamenti logicamente corretti, senza la necessità di partire da un dato di esperienza e di verificare le conclusioni del ragionamento attraverso un dato di esperienza. Tale capacità permette l'uso di nozioni come quella di infinito, di luogo geometrico, di caso e di probabilità e di saper impostare correttamente un esperimento scientifico o di imparare l'algebra.

Formazione reattiva (psicoanalisi). Meccanismo di difesa che provoca, in una coppia di atteggiamenti ambivalenti, la rimozione di uno dei due attraverso la sopravvalutazione dell'altro.

Funzione mentale. In senso generale l'attività mentale in ogni sua manifestazione, considerata come un tutto. In senso specifico qualsiasi attività mentale (percettiva, mnemonica, intellettuale ecc.).

Galattosemia. Disfunzione, dovuta all'incapacità del neonato di metabolizzare il galattosio, che può provocare ritardo mentale.

Gamete. Cellula aploide, uovo o spermatozoo, che unendosi con il gamete complementare durante il processo di riproduzione sessuale dà origine ad uno zigote diploide (Campbell, 1993)

Gene. Unità di base dell'ereditarietà; si trova nei cromosomi ed è costituito da acido deossiribonucleico (DNA). I geni forniscono il progetto per la produzione di proteine (ogni gene contiene le informazioni per la produzione di una proteina o una parte di proteine complesse) che guidano le reazioni chimiche del corpo e costituiscono i blocchi per la costruzione delle sue varie strutture. La fabbricazione delle proteine viene effettuata da strutture specializzate della cellula. Ogni gene è costituito da una doppia catena di nucleotidi disposti secondo uno specifico ordine, con tre basi alla volta, in gruppi che vengono definiti triplette (ad esempio AAC, GGA), che vengono lette dalla cellula. Ogni tripletta, a turno, codifica per un aminoacido corrispondente. A seconda di come sono legati tra di loro gli aminoacidi, si formano diverse proteine.

Genetica. Scienza che studia i meccanismi di trasmissione dei caratteri attraverso le generazioni.

Genotipo. Corredo genetico di un individuo consistente nell'insieme dei geni presenti nelle sue cellule.

Germinal, periodo. Le prime tre settimane di crescita prenatale.

Gruppo di controllo. Un gruppo in un esperimento che non viene esposto alla variabile indipendente della ricerca. Il comportamento dei soggetti in questa condizione viene usato come termine di riferimento per valutare gli effetti dei trattamenti sperimentali.

Gruppo sperimentale. Gruppo di soggetti in un esperimento che viene esposto alla variabile indipendente della ricerca. In alcune ricerche, di fatto comprendenti più esperimenti, possono esserci più gruppi sperimentali. Vedi Gruppo di controllo.

Guanina. Vedi DNA.

Handicap. Condizione caratterizzata da effetti negativi causati da un danno e/o una disabilità che limita o impedisce la realizzazione di un ruolo ritenuto normale in un certo contesto culturale (tenuto conto dell'età, del sesso, dei fattori culturali e sociali). A volte si usa l'aggettivo "handicappato", ma sarebbe preferibile l'espressione "persona in situazione di handicap".

Idiopatico. Detto anche "ereditario"; utilizzato per una epilessia per la quale non si trova nessuna causa, ma che può avere una storia di familiarità (Johnson e Parkinson, 2002).

Idrocefalia. Condizione in cui si ha una maggiore quantità di liquidi liberi nella cavità cranica. Può provocare ritardo mentale.

Imprinting. Processo di acquisizione di una azione istintiva, limitato ad un breve periodo del ciclo vitale (periodo sensibile), irreversibile e specifico di una determinata specie.

Imprinting genomico. Alleli identici possono manifestare effetti diversi nella prole a seconda che essi giungano nello zigote attraverso la cellula uovo oppure lo spermatozoo (Campbell, 1993).

In vitro. Vedi Vitro, in.

In vivo. Vedi Vitro, in.

Incidenza. Numero di casi nuovi per unità di tempo; ad esempio quanti sono stati i casi nuovi di

ritardo mentale nel 2003, per cause genetiche o infortuni ecc.

Inclusione. Termine di derivazione inglese, utilizzata per porre l'enfasi sul fatto che per favorire l'integrazione delle persone con disabilità, anche la società deve modificarsi.³

Insulina. Un ormone secreto dal pancreas che controlla la concentrazione di glucosio nel sangue. La sua mancanza provoca il diabete mellitus.

Inversione cromosomica. Vedi Mutazione cromosomica.

Ipercorrettismo. Fenomeno per cui il bambino applica una regola grammaticale (ad esempio morfologica) da lui scoperta (anche solo a livello pragmatico, cioè senza averne la consapevolezza) anche a casi che non seguono tale regola (ad esempio "diciato" per "detto").

Ipertelorismo. Distanza fra gli occhi maggiore della norma (in senso più generale distanza eccessiva tra due parti anatomiche o organi simmetrici).

Ipnosi. Stato mentale particolare, generalmente con apparenza di sonno (trance), che può essere provocato (indotto) con tecniche speciali, in cui si riconoscono sempre meccanismi di suggestione, posti in essere da un "ipnotizzatore".

Ipoacusia conduttiva. Deficit uditivo causato da anomalia dell'orecchio esterno o medio.

Ipoacusia percettiva. Deficit uditivo causato da anomalia dell'orecchio interno.

Ipoplasia. Scarso volume di un organo per minor numero di cellule o per arresto nello sviluppo.

Ipotesi nulla. In un esperimento: ipotesi che la variabile indipendente non abbia alcun effetto sulla variabile dipendente.

Ipotiroidismo congenito (cretinismo). Malattia endocrina causata da carenza di sviluppo della ghiandola tiroidea. Provoca ritardo della crescita e mentale.

³ Come fatto per l'espressione "diversamente abile", mi sembrano opportune alcune riflessioni.

Già attorno al 1990, quando la problematica non era ancora nota in Italia, ho avuto l'opportunità di scrivere (su pubblicazioni internazionali, Atti di Convegni co-finanziati dalla Comunità Europea) sulla distinzione fra "integrazione" e "integration" e "inclusion". Questo grazie ai contatti internazionali che ho avuto dapprima come vice-presidente e poi come presidente della European Association for Special Education. Evidenziavo allora che tradurre in inglese la parola italiana "integrazione" con "integration" creava degli equivoci in quanto veniva considerata più come equivalente italiano di "inserimento" (senza modificazione del contesto in cui l'allievo veniva inserito) che non integrazione, per cui in lingua inglese era preferibile "inclusion" e ancor meglio l'aggettivo "inclusive". In quel periodo non conoscevo colleghi che usassero in italiano il termine "inclusion".

Si tratta di una parola latina, "integratio", che nei vocabolari della lingua latina viene tradotta con "rinnovamento", "accrescimento" e che nei dizionari della lingua italiana viene definita con parole o frasi del tipo "che completa", "fusione etnica e razziale all'interno di una società", "cooperazione fra vari stati" ecc.

Quale significato ha il termine integrazione quando viene utilizzato per riferirsi alle persone con disabilità?

Integrare può significare inserire un individuo in un certo ambiente:

1. modificando l'individuo;
2. modificando l'ambiente;
3. modificando entrambi (individuo e ambiente).

Mi pare non ci siano dubbi sul fatto che in italiano il significato del termine "integrazione" sia il terzo e che con questo significato sia sempre stato utilizzato, coerentemente con il suo significato originale. In altre parole è sempre stato utilizzato con il significato di "integrazione reciproca", cioè con accomodamento sia dell'individuo che del contesto.

Allora cosa aggiunge il termine inclusione? Ho ben presente che il termine critico è più "inclusive", cioè inclusiva che inclusione e cioè il fatto che si pone l'enfasi sulla modificazione dell'ambiente per poter "accogliere" l'individuo. Tutto ciò è tuttavia già presente nel significato del termine integrazione (da più di trenta anni, ad esempio, sottolineiamo che l'integrazione scolastica comporta una ristrutturazione radicale anche della scuola, dato che l'allievo disabile deve restare in classe, dove dovrebbe venire privilegiato un insegnamento differenziato e cooperativo ecc.). Anzi, forse "integrazione" è più (o altrettanto) completo perché sottolinea, come detto, proprio l'integrazione reciproca.

Sorprende che nella lingua inglese esso abbia perso il significato originale che aveva in latino e sia diventato quasi un sinonimo di inserimento, obbligando gli inglesi a trovare altre parole per esprimere i significati che noi veicoliamo con la parola "integrazione".

- Ipotonica, forma.** Disabilità motoria caratterizzata da debolezza muscolare tale da pregiudicare la stabilità della postura e il movimento.
- Lallazione.** Fase dello sviluppo comunicativo e linguistico (dai 3 ai 10-12 mesi circa) caratterizzata da produzione di cantilene su suoni vocalici, dai primi legami fra suoni vocalici e suoni consonantici e infine da produzione e ripetizione di sillabe.
- Logografico, stadio.** Fase di apprendimento della lettura e della scrittura, nella quale il bambino legge o scrive le parole in modo globale, cioè senza riconoscere adeguatamente i grafemi di cui la parola è costituita.
- Ludica, funzione.** Che permette di rivivere, a livello simbolico, problemi e conflitti della vita quotidiana.
- Macrocefalia.** Condizione in cui il capo è anormalmente grande (idrocefalo o megacefalo).
- Media.** Uno dei parametri della tendenza centrale di una distribuzione di frequenza, e precisamente la media aritmetica o deviazione media, ossia il valore ottenuto dalla somma di tutti i valori, divisa per il loro numero.
- Mediana.** Uno dei parametri della tendenza centrale di una distribuzione di frequenza, e precisamente il valore della variabile che divide in due parti eguali il numero totale delle osservazioni effettuate, disposte secondo l'ordine crescente del corrispondente valore della variabile.
- Megacefalia.** Condizione di eccessiva grandezza e peso del cervello. Può provocare ritardo anche mentale.
- Meiosi.** Modalità di divisione cellulare consistente in due distinti processi, tipica degli organismi a riproduzione sessuale, e dalla quale si originano gameti con corredo cromosomico dimezzato rispetto alla cellula di partenza (Campbell, 1993).
- Membrana cellulare.** La superficie che racchiude la cellula, composta da un doppio strato di lipidi e proteine. La membrana contiene molte proteine e altre sostanze, come gli zuccheri, importanti nel riconoscimento fra cellule, e recettori che captano i segnali provenienti dall'esterno. (fonte www.telethon.it/informagene).
- Memoria.** Capacità di un organismo vivente di conservare tracce della propria esperienza e di servirsi per relazionarsi al mondo e agli eventi futuri.
- Meningite.** Infezione delle membrane che circondano il cervello o il midollo spinale. Causa un'inflammazione che, se non curata in tempo, può portare danni al cervello o anche alla morte.
- Menopausa.** Insieme dei fenomeni fisici e psicologici che accompagnano i cambiamenti fisiologici femminili dopo i quaranta-quarantacinque anni di età.
- Mente.** Sinonimo di psiche. Insieme delle attività e dei contenuti psichici, compresi quelli di cui non si ha consapevolezza.
- Metacognizione.** Regolazione dei processi di conoscenza, mediante la scelta delle strategie, il controllo di esse, la verifica, la formulazione e riformulazione di piani di intervento.
- Metamemoria.** Insieme dei processi di gestione e controllo delle operazioni svolte dalla memoria.
- Microcefalia.** Condizione in cui il cranio e il cervello sono anormalmente piccoli, attribuita ad un arresto dello sviluppo fetale. Provoca grave o profondo ritardo mentale.
- Microretrognazia.** Mandibola di dimensioni ridotte con retrazione del mento.
- Miocardiopatia ipertrofica.** Malattia primitiva del muscolo cardiaco con spiccato aumento di volume – ipertrofia – delle pareti muscolari ventricolari.
- Mioclono (attacchi mioclonici).** Improvvisi movimenti di un braccio, di una gamba, delle spalle o altre parti del corpo che coinvolgono un gruppo muscolare. La maggior parte delle persone presenta questi movimenti improvvisi prima dell'inizio del sonno. Movimenti ripetuti in forma di attacchi sono stati trovati in alcune forme epilettiche molto difficili da trattare (Johnson e Parkinson, 2002).
- Mitosi.** Processo di divisione cellulare consistente in un raddoppio del materiale genetico durante una fase di crescita (interfase) e in quattro successive tappe che realizzano la ridistribuzione dei cromosomi: profase, metafase, anafase e telofase. Il processo garantisce il numero cromosomico tipico della cellula di partenza alle due cellule figlie (Campbell, 1993)
- Moda.** Uno dei parametri della tendenza centrale di una distribuzione di frequenza, e precisamente il valore che ricorre più frequentemente in una serie di valori.
- Modellamento.** Vedi Apprendimento tramite modelli.
- Monoplegia.** Difetto motorio ad un solo arto.

- Monosomia.** Mancanza di uno dei due cromosomi di una coppia (la sindrome di Turner, che riguarda solo le femmine, è caratterizzata da un solo cromosoma X).
- Morale autonoma.** Che è basata sulla responsabilità soggettiva, sulla cooperazione e la ricerca del bene.
- Morale eteronoma.** Che è fondata sulla responsabilità oggettiva, sulla costrizione e sul dovere.
- Morfema.** Unità minima verbale significativa. Il morfema è una unità significativa di norma più piccola della parola. Sono morfemi i prefissi, le desinenze, le radici. Ogni morfema è composto da uno o più fonemi.
- Mosaicismo.** Anomalia cromosomica presente solo in alcune cellule di un individuo.
- Mutazione.** Evento piuttosto raro a carico del DNA dei geni in grado di provocare cambiamenti in tale molecola e, in ultima analisi, diversità genetica. (Campbell, 1993). “I fenomeni casuali e rari a livello individuale che sono responsabili dell’origine della variabilità genetica. In tale senso sono particolarmente importanti le mutazioni geniche (o puntiformi) che comportano piccole modificazioni chimiche nel DNA di un gene e danno origine agli alleli, le forme alternative di un determinato gene” (Comparini, 2005, pag. 266).
- Mutazione cromosomica (o aberrazioni cromosomiche).** “Grosse alterazioni della struttura dei cromosomi o del loro numero. Le alterazioni di struttura possono essere delezioni (la perdita di una parte di un cromosoma), duplicazioni (la ripetizione di una parte dello stesso cromosoma), inversioni (la direzione invertita di un segmento di cromosoma), traslocazioni (lo spostamento di un pezzo di un cromosoma, che subisce una delezione, ad un altro cromosoma). Fra le alterazioni di numero sono importanti per l’uomo le aneuploidie. Le mutazioni cromosomiche non danno origine a nuovi alleli, ma, modificando la posizione o il numero dei geni, possono avere importanti conseguenze sulle funzioni della singola cellula colpita (mutazioni cromosomiche somatiche) oppure influenzare le modalità di sviluppo di un individuo o la sua fecondità (mutazioni cromosomiche germinali) (Comparini, 2005, pag. 266).
- Neurone.** Chiamato anche cellula nervosa, unità fondamentale del sistema nervoso, è un elemento eccitabile, in grado di condurre un segnale, conduce gli impulsi nervosi, consiste di un corpo cellulare, di un cilindrase (o assone) e di dendriti.
- Nevi.** Malformazioni cutanee circoscritte.
- Nistagmo.** Movimento oscillatorio involontario, ritmico e coordinato dei bulbi oculari. Si distingue un nistagmo “pendolare”, quando l’oscillazione è costante fra i due estremi del movimento, e un nistagmo “a scosse” caratterizzato da una fase lenta e una rapida. Il movimento può avvenire in senso verticale, orizzontale, rotatorio. Il nistagmo può essere spontaneo, quando si manifesta nello sguardo diretto, oppure provocato da opportune manovre. La rilevazione del nistagmo e delle sue caratteristiche ha notevole importanza nella semiotica neurologica: il nistagmo rotatorio, per esempio, è segno di una malattia del sistema vestibolare; il nistagmo verticale è segno di una patologia del midollo allungato (Delfino, Panciotti, Liguri, e Stefani, 1997).
- Nucleotidi.** Ci si riferisce alla parte interna della cellula. Esso è delimitato da membrane e contiene il DNA nucleare. Vedi DNA.
- OL, Operazioni Logiche.** Versione ridotta del test OLC (vedi), consistente in 18 prove (di seriazione, numerazione e classificazione, ma non di conservazione come il test OLC).
- OLC, Operazioni Logiche e Conservazione.** Test elaborato da Vianello e Marin consistente in 24 prove di ispirazione piagetiana che permettono di valutare il passaggio dal pensiero intuitivo al pensiero operatorio concreto (dai 4 agli 8 anni circa).
- Olofrastica, parola.** Espressione del bambino costituita da una sola parola (parola-frase) (dai 10 ai 20 mesi circa).
- Omozigote.** Individuo che possiede due alleli (vedi) uguali dello stesso gene.
- Ontogenetico.** Relativo ai cambiamenti avvenuti nella storia di un individuo.
- Operatorio concreto, pensiero (Piaget).** Che permette la coesistenza, a livello mentale, di due situazioni che nella realtà si escludono a vicenda (dai 6 ai 14 anni circa) al fine di ricavarne conclusioni logiche non direttamente osservabili nella realtà.
- Operatorio formale, pensiero (Piaget).** Vedi Formale, pensiero.
- Organi fonatori (linguistica).** “Per la produzione dei suoni nelle lingue indoeuropee si utilizza esclusivamente la corrente d’aria proveniente dai polmoni, che, passando per i bronchi, imbuca la trachea; all’estremità di questa si trova la laringe, una cartilagine composta di varie parti, in cui

- si sviluppa l'energia usata nel parlare. È qui che hanno sede le corde vocali, che sono in realtà due labbra, mobili ed elastiche, poste a destra e a sinistra di un piccolo spazio detto glottide. La glottide può venire aperta o chiusa; nel primo caso si ha il passaggio dell'aria per il respiro; nel secondo la vibrazione delle corde vocali per la fonazione. Le corde vocali [...] possono produrre suoni di tipo basso [...] o alto [...] Al di sopra della glottide l'aria fuoriesce passando per le cavità superiori (faringe, bocca, cavità nasali, e anche labbra) che risonano, e dove si producono la maggior parte dei suoni e dei rumori utilizzati nel parlare" (Francovich Onesti, 1974, pag. 258).
- Ortografico, stadio.** Fase dell'apprendimento della lettura e della scrittura nella quale le regole di trasformazione grafema-fonema sono applicate a gruppi di grafemi o fonemi.
- Ossessiva, nevrosi.** Definita anche come nevrosi coatta, è caratterizzata dal fatto che l'individuo evita un'ansia eccessiva attraverso la ripetizione prolungata di comportamenti stereotipati (ad esempio aprire e chiudere una porta, un rubinetto, toccare ripetutamente i bottoni di un indumento o sfilacciarlo, lavarsi più volte le mani ecc.) o, a livello mentale, di alcuni pensieri (formule magiche, coazioni a numerare ecc.).
- Paranoia.** Psicosi che si caratterizza per l'esistenza di un sistema delirante tendenzialmente stabile. Il contatto con la realtà può essere nella maggioranza degli eventi della vita quotidiana molto buono, ma con giudizi (o deliri) del tutto inadeguati per quanto riguarda particolari campi di esperienza. Tra i deliri vi sono quelli di persecuzione e di gelosia.
- Paraplegia.** Disturbo motorio che interessa solo gli arti inferiori.
- Pensiero intuitivo (Piaget).** Seconda fase, dai 3-4 ai 6-7 anni, del pensiero preoperatorio. La conoscenza intuitiva è caratterizzata dal fatto che non è dovuta ad un ragionamento che segue le regole della necessità logica.
- Pensiero (Piaget).** Coordinamento di azioni interiorizzate (mentali). Equivalente di "intelligenza rappresentativa o simbolica".
- Percezione.** Insieme di funzioni psicologiche che permettono all'organismo di acquisire informazioni *hic et nunc* (qui e ora) circa lo stato e i mutamenti del suo ambiente grazie all'azione di organi specializzati.
- Persistenza del dotto arterioso di Bottallo.** Si tratta di un condotto tra aorta e arteria polmonare che generalmente si chiude dopo la nascita: la sua mancata chiusura porta ad una abnorme comunicazione tra circolazione polmonare e circolazione sistemica con aumentato flusso sanguigno nel polmone – ipertensione polmonare – e insufficiente apporto di sangue al circolo sistemico.
- Personalità.** Insieme integrato di caratteristiche psichiche e modalità di comportamento che costituiscono il nucleo caratterizzante un individuo, che tende a rimanere tale nella molteplicità e diversità delle situazioni ambientali in cui la persona si esprime e si trova ad operare.
- Piccolo male.** Vedi Attacchi epilettici con perdita di coscienza.
- Pirimidina.** Membro di una delle due famiglie molecolari (basi azotate) che si rinvengono nei nucleotidi e che corrispondono alla citosina (C), alla timina (T) e all'uracile (U) (Campbell, 1993).
- Plateau.** Battuta d'arresto che si verifica nell'apprendimento delle abilità motorie complesse, durante la quale la prestazione tende a non migliorare con l'esercizio, finché non viene raggiunta una migliore coordinazione.
- Post-natale.** Che accade dopo la nascita.
- Postura.** Relativa disposizione delle varie parti del corpo.
- Pragmatica, analisi.** Studio del linguaggio che privilegia i rapporti fra i segni e coloro che li usano.
- Precausale, pensiero (Piaget).** Si basa sui rapporti di partecipazione, cioè sui "rapporti che il pensiero primitivo crede di percepire tra due esseri o due fenomeni considerati sia come parzialmente identici, sia come aventi una diretta influenza l'uno sull'altro, pur non esistendo fra loro nè contatto spaziale, nè legame causale intellegibile" (Piaget, 1926, pag. 33).
- Preoperatorio, pensiero (Piaget).** Caratteristico del bambino che, pur utilizzando il pensiero simbolico (vedi), non è in grado di compiere delle operazioni (vedi), o azioni reversibili (dai 18 mesi ai 6-7 anni circa). Con l'espressione "pensiero intuitivo" ci si riferisce alla seconda fase del pensiero pre-operatorio", dai 3-4 anni circa ai 6-7 anni.
- Prevalenza.** Frequenza in un certo periodo di tempo; ad esempio quanti sono gli individui con sindrome di Down in Italia nel 2008; in questo caso si parla di più di 40.000 persone di varie età.
- Proteina.** Macromolecola biologica, dotata di una specifica struttura tridimensionale, le cui unità costitutive (monomeri) sono rappresentate da amminoacidi.

Psicosi (psicoanalisi). Malattia mentale causata da massicce fissazioni e/o regressioni nello sviluppo psichico o, comunque, da conflittualità fra le istanze della personalità Io, Es, Super-Io, che trova il proprio equilibrio patologico con modalità (ossessioni, manie, gravi depressioni, grave malfunzionamento delle funzioni cognitive ecc.) che comportano una notevole inadeguatezza nell'adattamento dell'individuo. Si distingue dalla nevrosi soprattutto per la maggior gravità, il minor rapporto con la realtà e maggiori regressioni. È attualmente oggetto di discussione la rilevanza delle componenti organiche nella genesi delle psicosi.

Pterigium colli. Pliche cutanee laterali al collo.

Ptosi. Abbassamento palpebrale.

Pubertà. Periodo della prima fase dell'adolescenza caratterizzato da una rapida crescita fisica e dal conseguimento della capacità fisiologica di riproduzione sessuale.

Purina. Membro di una delle due famiglie di basi azotate che si rinvergono nei nucleotidi e che corrispondono all'adenina (A) e alla guanina (G) (Campbell, 1993).

QI, Quoziente Intellettuale. Può essere di deviazione o di rapporto (vedi).

QI di deviazione. Posizione occupata da un soggetto nelle prestazioni fornite in un test di intelligenza, rispetto ad un'ideale popolazione di coetanei le cui prestazioni sono coerenti con quelle previste da una curva normale con media 100 (e deviazione standard diversa a seconda dei test utilizzati, ad esempio 15 nel WISC-R e 16 nel Terman-Merrill).

QI di rapporto. Rapporto fra età mentale ed età cronologica di un soggetto, moltiplicato per 100.

Reazioni circolari (Piaget). Azioni che coinvolgono uno o più organi, che tendono a ripetersi (circolari) dopo la percezione del risultato dell'azione.

Reazioni circolari primarie (Piaget). Vedi Reazioni circolari. Azioni aventi come fine la riproduzione dell'azione stessa e non il risultato nel mondo esterno.

Reazioni circolari secondarie (Piaget). Vedi Reazioni circolari e Reazioni circolari primarie: Azioni centrate sul mondo esterno.

Reazioni circolari terziarie (Piaget). Vedi Reazioni circolari, Reazioni circolari primarie, Reazioni circolari secondarie. Azioni compiute non tanto per ottenere risultati sul mondo esterno (reazioni circolari secondarie), quanto per comprendere, a livello pragmatico, le regole sottostanti agli effetti prodotti dal proprio agire.

Recessiva. Vedi Eredità autosomica recessiva.

Registri sensoriali. Meccanismi legati ai sensi, con la funzione di conservare per un periodo di tempo di norma molto breve gli stimoli il più fedelmente possibile.

Regressione (psicoanalisi). Meccanismo di difesa molto vasto, che si attua soprattutto con uno spostamento dell'energia libidica da oggetti tipici di una fase ad oggetti tipici di una fase precedente dello sviluppo.

Riflesso. Risposta non intenzionale, che non è appresa ed è specifica della specie, di una data parte del corpo a un dato stimolo.

Riflesso condizionato (o risposta condizionata). Vedi Condizionamento classico.

Riflesso di stiramento. Improvvisa contrazione nello stiramento passivo di un muscolo.

Rigida, forma. Disabilità motoria caratterizzata da rigidità generalizzata.

Rimozione (psicoanalisi). Meccanismo di difesa consistente nel trasformare i dati psichici consci in inconsci o mantenere tali i dati psichici inconsci. "Consiste in una attività dell'Io la quale sbarra la via della coscienza all'impulso indesiderato proveniente dall'Es, o a qualsiasi suo derivato, siano essi ricordi, emozioni, desideri o fantasie di realizzazione dei desideri" (Brenner, 1967, pag. 14).

Rinforzo vicariante. Vedi Apprendimento tramite osservazione.

Rinforzo. Evento specifico in grado di aumentare la tendenza a ripetersi di una certa risposta.

Risonanza magnetica. Una procedura simile all'esame della TAC che usa campi magnetici invece che raggi-x per creare immagini della struttura e della densità del cervello. Fornisce immagini più dettagliate della TAC (Johnson e Parkinson, 2002).

Risposta (comportamentismo). Il comportamento che fa seguito a uno specifico stimolo.

RNA. Vedi Acido ribonucleico.

Scapole alate. Spostamento all'esterno delle scapole.

Scarto quadratico medio. Vedi Deviazione standard.

Scarto semplice medio (o deviazione media). Vedi Media.

- Schizofrenia paranoide.** Psicosi di tipo schizofrenico, con deliri non sistematizzati e allucinazioni, prevalentemente di tipo persecutorio.
- Schizofrenia.** Psicosi caratterizzata da progressivo distacco dall'ambiente sociale. In particolare essa è caratterizzata da dissociazione psichica (divisione, separazione, non legame ecc.), cioè dalla sorprendente non utilizzazione di comuni associazioni fra cose o eventi, ad esempio tra un lutto e il dispiacere. Si distinguono varie forme di schizofrenia. Alcuni studiosi ritengono che tale termine, sia, comunque, un termine generico utilizzato per psicopatologie fra loro anche molto diverse.
- Scoliosi.** Deviazione della colonna vertebrale laterale rispetto all'asse longitudinale.
- Selezione naturale (Darwin).** Teoria evuzionistica basata sul principio secondo il quale tendono a sopravvivere gli individui che in maggior grado possiedono le caratteristiche che favoriscono l'adattamento ad un particolare ambiente. Ne deriva che tali caratteristiche hanno una maggiore probabilità di essere trasmesse ai nuovi nati rispetto a quelle che caratterizzano i membri della specie non sopravvissuti e che con il passare del tempo l'adattamento della specie (se nel frattempo l'ambiente non cambia) tende ad essere ottimale.
- Semantica, memoria.** Modalità di organizzazione delle informazioni per definizioni. Viene differenziata dalla memoria episodica.
- Semantico (linguistica).** Aggettivo che si riferisce al significato.
- Semivocale.** Le semivocali sono i suoni brevi, prodotti con una forte restrizione del canale fonatorio, con la lingua cioè che sale verso il palato fino al limite oltre il quale non si producono più vocali, ma consonanti. In italiano sono semivocali la "i" di *aia* e la "u" di *nuovo*.
- Sensibilizzazione.** Aumento della reattività ad uno stimolo per effetto della sua ripetizione.
- Senso-motoria, intelligenza (Piaget).** Che dà luogo a comportamenti con l'uso intenzionale del coordinamento mezzi-fini, ma non utilizza immagini e azioni mentali, cioè senza la presenza dell'oggetto o dell'azione rappresentati (dai 10 ai 18 mesi circa).
- Sensoriale, memoria o registro.** Il sistema di memoria che funziona solo per una frazione di secondo durante l'elaborazione sensoriale, trattenendo una breve impressione dello stimolo che si è esercitato su un particolare organo sensoriale. Le informazioni significative vengono trasferite alla memoria di lavoro.
- Significatività (statistica).** Attendibilità o rilevanza della misura di una caratteristica o di un fenomeno che è desunta da una rilevazione. Vedi Coefficiente di correlazione.
- Simbolico, pensiero (Piaget).** Che utilizza anche le rappresentazioni di oggetti non presenti e di azioni non ancora effettivamente compiute. Di norma dai 18 mesi di vita.
- Sinapsi.** (1) Rapporto specializzato tra cellule eccitabili, intercalato lungo il percorso di una via nervosa e caratterizzato da una esigua fessura tra l'estremo di un assone e una porzione della cellula a valle della sinapsi stessa (un dendrite o un corpo cellulare). Le molecole del neurotrasmettitore rilasciate dalla terminazione assonale diffondono attraverso la fessura sinaptica e trasmettono il messaggio alla cellula postsinaptica. (2) Appaiamento tra cromosomi omologhi durante la profase I del processo meiotico (Campbell, 1993).
- Sindattilia.** Fusione di dita delle mani o dei piedi.
- Sindrome malformativa.** Patologia caratterizzata da problemi clinici diversi, spesso presenti fin dalla nascita. Pur essendo coinvolti organi, apparati e funzioni diverse viene ipotizzata una causa unica. Spesso si suppone che questa causa sia riconducibile ad alterazioni del patrimonio genetico dell'individuo affetto dalla sindrome.
- Sindrome.** Complesso di sintomi che tendono a presentarsi assieme e che vengono considerati come tipici effetti di specifiche cause (accertate o presunte).
- Sinofria.** Sopracciglia che tendono ad unirsi sulla linea mediana.
- Sintagma (linguistica).** Combinazione di due o più segni che costituisca una unità sintattica pressoché autonoma.
- Sistemica, terapia.** Approccio psicoterapeutico in cui oggetto dell'intervento è il nucleo familiare (sistema), non il singolo individuo.
- Sostituzione, nucleotidica.** Vedi Nucleotidica, sostituzione.
- Spasmi infantili.** Conosciuta anche con il nome di sindrome di West. Una particolare forma di epilessia che inizia a manifestarsi nel primo anno di vita del bambino. Le cause sono varie. Gli spasmi compaiono spesso in serie tra i cinque e i cinquanta giorni e sono caratterizzati da improv-

visi movimenti della testa contro il petto, ginocchia che si avvicinano e le braccia che si rad-drizzano e si stendono (Johnson e Parkinson, 2002).

Spastica, forma. Disabilità motoria caratterizzata da aumento persistente di riflessi di stiramento cui consegue un disturbo del tono muscolare.

Spermatozoo. Cellula riproduttiva maschile, prodotta dai testicoli a partire dalla pubertà.

Spina bifida. Fenditura lungo il corpo vertebrale o a livello delle lamine del processo spinoso per anomalia congenita da mancata saldatura.

Struttura mentale (Piaget). Organizzazione che l'attività intellettuale si dà nello svolgere le proprie funzioni (di adattamento e organizzazione) in rapporto a certi contenuti.

Sublimazione (psicoanalisi). Meccanismo di difesa che esprime un aspetto fondamentale del funzionamento dell'Io, consistente nello spostare energia psichica da un obiettivo disapprovato dalla realtà esterna o dal Super-Io ad uno socialmente accettabile.

Temperamento. Complesso delle differenze individuali a base biologica rilevabili nel comportamento, che compaiono molto precocemente e sono relativamente stabili nel corso del tempo e in situazioni diverse.

Terman-Merrill, test. Scala di intelligenza elaborata a partire dai primi studi di Binet e Simon, utilizzata soprattutto con bambini di età compresa fra i 2-3 e i 6-7 anni.

Tetraplegia. Disturbo motorio che interessa tutti e quattro gli arti.

TAC, Tomografia Assiale Computerizzata. Conosciuta come esame TAC, è una metodologia per esaminare parti di strutture complesse come il cervello, usando dosi minime di raggi-x combinati con analisi molto avanzate al computer.

Tono muscolare. Contrazione prolungata del muscolo che serve alla postura e al movimento.

Training. Insieme di insegnamenti e di esercizi a cui un soggetto è sottoposto per promuovere e condurre a termine un processo di apprendimento.

Tourette, sindrome di. Descritta per la prima volta da Georgers Gilles de la Tourette, neurologo francese. Si tratta di un disordine genetico ereditario, che si trasmette con modalità autosomica dominante, con incidenza circa 1:2.500 e notevole variabilità nei sintomi. Il rapporto maschi-femmine è 4:1. I sintomi caratteristici sono: tic motori (spesso dai 6-7 anni), tic fonici come grugnire, soffiare e raschiarsi la gola, iperattività, difficoltà di attenzione, comportamenti ossessivo-compulsivi. L'intelligenza non è direttamente interessata (anche se aspetti emotivi e comportamentali possono avere un effetto indiretto sulle prestazioni cognitive; comunque, di norma, non in modo tale da generare ritardo mentale). La prevalenza è maggiore nei bambini e diminuisce negli adulti. Significative possono essere le ripercussioni a livello di autostima, senso di efficacia e rapporti sociali.

Traslocazione. Anomalia cromosomica strutturale che consiste nell'unione di un frammento cromosomico a un cromosoma non omologo. Vedi anche Mutazione cromosomica.

Traslocazione non bilanciata. "In una traslocazione una parte di un cromosoma si attacca a un cromosoma diverso. Quindi, una parte del cromosoma 11 potrebbe "scambiarsi" con una parte del cromosoma 22. Alcuni di questi riarrangiamenti non conducono a nessuna perdita o guadagno finale di materiale genetico all'interno della cellula, come quando due cromosomi semplicemente si scambiano delle parti o si attaccano l'uno all'altro. Queste riorganizzazioni di solito non portano ad alcun sintomo e sono conosciute come traslocazioni bilanciate. Le traslocazioni bilanciate in genitori asintomatici possono portare però a conseguenze nella loro prole. Poiché i cromosomi si dividono durante il processo di formazione della cellula uovo e dello spermatozoo, i portatori di traslocazioni bilanciate sono a rischio di concepire bambini con traslocazioni non bilanciate. In questo tipo di traslocazioni si verifica una perdita o un guadagno di materiale genetico. Molti feti concepiti con traslocazioni non bilanciate non arrivano al termine della gravidanza, ma quelli che invece giungono a termine possono avere una varietà di differenze evolutive e fisiche, che dipendono da quali cromosomi sono implicati nella traslocazione. Per questo una persona apprende di essere portatrice di una traslocazione bilanciata dopo aver avuto un figlio con una forma di traslocazione non bilanciata o dopo una serie di aborti ingiustificati. Per esempio, un individuo può avere senza saperlo una traslocazione bilanciata per cui i suoi cromosomi 21 sono attaccati nel braccio "p" (o braccio corto). Questa persona non manifesta alcuna sintomatologia, non essendoci perdita né aggiunta di materiale genetico. Ma ogni volta che concepisce un figlio, il bambino erediterà entrambi i cromosomi 21 (poiché sono attaccati), in aggiunta al cromosoma 21

libero ricevuto dall'altro genitore. Tutti i suoi figli quindi erediteranno in realtà tre cromosomi n. 21, che provocano la sindrome di Down. Clinicamente, i bambini con questo raro tipo di sindrome di Down dovuto a traslocazione 21-21 non sono diversi da quelli che hanno il più frequente tipo di trisomia 21. I genitori dei bambini con trisomia 21 hanno un rischio relativamente basso di generare un altro bambino con trisomia 21, mentre un portatore di traslocazione bilanciata 21-21 è di fronte a un rischio del 100%." (Dykens e al., 2000, pag. 54).

- Triplegia.** Disturbo motorio di tipo spastico, risultante dall'associazione di paraplegia ed emiplegia.
- Trisomia.** Presenza nella cellula di una terza copia di un cromosoma (invece di due solamente). Può trattarsi sia di un autosoma che di un cromosoma sessuale.
- Trombosi.** Processo di formazione di trombi nei vasi o nelle cavità cardiache con conseguente ostacolo, parziale o totale, al flusso ematico nel distretto colpito. Il primo stadio del processo trombotico è dato dalla deposizione di piastrine sulla superficie interna vasale, sia per una lesione dell'endotelio parietale, sia per un rallentamento del flusso ematico, o ancora per modificazione dei componenti del sangue come per esempio nella trombocitemia. Ne risulta la comparsa di un trombo bianco (o piastrinico), in cui l'aumento continuo di fibrina facilita la deposizione di globuli rossi con conseguente formazione di un coagulo ematico (trombo rosso). La trombosi si può verificare nei vasi venosi, dove può essere una conseguenza di processi infiammatori della parete (tromboflebite), o essere causata da una stasi ematica in vene non infiammate (flebotrombosi). Le trombosi arteriose si producono più spesso nelle arterie di piccolo calibro, soprattutto in seguito a lesioni di placche aterosclerotiche o sifilitiche. Le conseguenze della trombosi dipendono dall'entità dell'occlusione del vaso colpito e dalla instaurazione di un circolo collaterale. Nei casi più gravi è la causa prima di infarto o di gangrena del tessuto colpito (Delfino, Lanciotti, Liguori e Stefani, 1997).
- Tuba di Falloppio.** Sinonimo di salpinge uterina; si tratta di un canale dalla forma simile a tromba che collega l'ovaio con l'utero. La sua funzione è di permettere la progressione degli spermatozoi dall'utero verso l'uovo e dell'uovo dall'ovaio all'utero.
- Tumore.** Una massa di tessuto formato a causa di una crescita incontrollata di cellule. Questa crescita può essere o *benigna*, cioè non pericolosa per la vita della persona o per la sua salute, o *maligna*, cioè incontrollabile, facilmente diffusibile e anche fatale.
- Ultrasonografia.** Vedi Ecografia.
- Valgo.** Riferito a una deformità, in particolare di un segmento di un arto, che comporta una deviazione dell'asse all'esterno rispetto alla linea mediana del corpo. Ne è esempio il piede valgo, un ginocchio valgo (Delfino, Lanciotti, Liguori, Stefani e 1997).
- Validità (test).** La misura in cui un test misura proprio ciò che si vuole misurare, cioè ciò per cui è stato costruito.
- Variabile dipendente.** La variabile (generalmente una misura del comportamento) che in un esperimento psicologico ci si aspetta che vari al cambiare o variare di uno o più fattori addizionali (le variabili indipendenti).
- Variabile indipendente.** Il fattore di un esperimento che è variato dal ricercatore in maniera sistematica per determinare il suo effetto o i suoi effetti sulla variabile dipendente.
- Variabilità.** La misura in cui in una distribuzione di frequenza i punteggi variano rispetto alla media.
- Varianza (statistica).** Media dei quadrati degli scarti. La sua radice quadrata dà la deviazione standard.
- Video-EEG.** Una videocamera viene utilizzata insieme ad un registratore di EEG per registrare l'inizio e particolari caratteristiche di un attacco o episodi simili, mentre viene monitorizzato simultaneamente su un EEG ambulatoriale. Aiuta a diagnosticare gli attacchi e le aree del cervello in cui c'è un potenziale problema (Johnson e Parkinson, 2002).
- Villocentesi.** Tecnica di campionamento che consente di rimuovere e analizzare una porzione dei villi coriali al fine di valutare lo sviluppo del feto. È un metodo di diagnosi prenatale che consente di individuare l'eventuale presenza di alterazioni cromosomiche fetali. Può essere effettuata nella gestante nei primi mesi di gravidanza (8-12 settimane), in alternativa all'amniocentesi (Delfino, Lanciotti, Liguori e Stefani, 1997). Vedi Amniocentesi.
- Vitro, in.** Quando un fenomeno avviene fuori dall'organismo vivente (come nella situazione in cui una coltura di cellule è in un incubatore). Si usa l'espressione "in vivo" nella situazione opposta, cioè per riferirsi a qualcosa che avviene all'interno di un organismo vivente.
- Vivo, in.** Vedi Vitro, in.

Vocalizzazione. Prima attività fonica del bambino, che comprende tutte le produzioni foniche oltre al pianto.

WISC-R, test. Scala di valutazione dell'intelligenza (Wechsler Intelligence Scale for Children), elaborata e standardizzata da David Wechsler. La lettera R sta a significare "revised", cioè riveduta.

WPPSI, test. Versione del test WISC-R per l'infanzia. Vedi WISC-R.

Xantina. Tautomero della 2,6-diidrossipurina. È una base azotata, composto intermedio del catabolismo delle purine. Può essere formata per ossidazione dell'ipoxantina. Viene trasformata in acido urico ad opera dell'enzima xantina ossidasi (Delfino, Lanciotti, Liguori e Stefani, 1997).

Zigote. L'ovulo fecondato.

Riferimenti bibliografici

- AA. VV. (2004). Il loro futuro ha una casa. *Sindrome Down Notizie*, 3.
- Abbeduto, L. e Hagermann, R. J. (1997). Language and communication in fragile X syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 3, 313-322.
- Abrams, M. T., Reiss, A. L., Freund, L. S., Baumgardner, T. L., Chase, G. A. e Denckla, M. B. (1994). Molecular-neurobehavioral associations in female with the fragile full mutation. *American Journal of medical Genetics*, 51, 317-327.
- Abranovitch, R., Stanhope, L., Pepler, D. & Corter, C. (1987). The influence of Down's syndrome on sibling interaction. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 28, 865-879.
- Acerboni, L. (1999). *Sviluppare le conoscenze di metamemoria e le prestazioni di memoria in soggetti con sindrome di Down mediante un training di breve durata*. Tesi di laurea, Università degli Studi di Padova.
- Acerboni, L. & Vianello, R. (2000). Sviluppare le conoscenze su come funziona la memoria e le prestazioni di memoria in adolescenti con sindrome di Down mediante un training di metamemoria di breve durata. *Notiziario CNIS*, 3, 3-4.
- Achenbach, T., & Zigler, E. (1968). Cue-learning and problem-solving strategies in normal and retarded children. *Child development*, 3, 827-848.
- Adams et al., (1997), *Principles of Neurology*, 6th ed. Joint Clinical Neurology.
- Affleck G., Allen D. A., Tennen H., McGrade B.J., Ratzan S. (1985). Causal and control cognition in parents' coping with cronically ill children. *Journal of Social and Clinical Psychology*, vol. 3, 367-377.
- Alesi, M. & Pepi, A. (2007). La sindrome di Prader-Willi: analisi di un caso di adolescente. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 1, 34-44.
- Alloway, T. P., Gathercole, S. E., Willis, C. & Adams A. M. (2004). A structural analysis of working memory and related cognitive skills in young children. *Journal of Experimental Child Psychology*, 87, 85-106.
- American Association on Mental Retardation (2002). *Mental Retardation: Definition, Classification, and Systems of Supportys*. 10^a ed. (Trad. 2005. *Ritardo mentale. Definizione, Classificazione e Sistemi di sostegno*. Brescia: Vannini Editrice).
- Angeard-Durand, N., Héron, D., Gargiulo, M. & Eymard, B., (2004), *Dystrophie myotonique de Steinert: approche génétique et cognitive*. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 52, 175-180.
- Angelman, H. (1965). "Puppet" children: A report of three cases. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 7, 681-688.
- Annane, D., Fiorelli, M., Mazoyer, B., Pappata, S., Eymard, B., Radvanyi, H., Junien, C., Fardeau, M., Merlot, P., Gajdos, P., Syrova, A., Samson, Y. & Duboc, C., (1998). Impaired cerebral glucose metabolism in myotonic dystrophy: a triplet-size dependent phenomenon. *Neuromuscular Disorders*, 1, 39-45.

- Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R. A. & Marchetti, A. (2003). *La sindrome di Rett (prospettive e strumenti per l'intervento)*. Roma: Carocci Editore.
- Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R. A. & Marchetti, A. (2004). La sindrome di Rett, *Giornale Italiano delle Disabilità*, IV, 2, 61-67.
- Antonietti, A., Castelli, I., Fabio, R. A. & Marchetti, A. (2004). La sindrome di Rett, *Giornale Italiano delle Disabilità*, IV, 3, 65-72.
- Atlas, I. & Smolin, A., (1999). Combined maternal and congenital myotonic dystrophy managed by a multidisciplinary team. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 87, 175-178.
- Atkinson, R. C. & Shiffrin, R. M., (1968). Human Memory: A proposed system and its control processes. In K. W. Spence (Ed.), *The psychology of learning and motivation: Advances in research and theory*, 89-195. New York: Academic Press.
- Awh, E., Jonides, J., Smith, E. E., Schumacher, E. H., Keoppe, R. A., & Katz, S (1996). Dissociation of storage and retrieval in verbal working memory: evidence from positron emission tomography. *Psychologica. Science*, 7, 25-31.
- Azari, N. P., Horwitz, B., Pettigrew, K. D., Grady, C.L., Haxby, J. W., Giacometti, K. R. & Shapiro, M. B. (1994). Abnormal pattern of cerebral glucose metabolic rates involving language areas in young adults with Down syndrome. *Brain Language*, 46, 1-20.
- Baddeley, A. D. (1966). Short-term memory for word sequences as a function of acoustic, semantic and formal similarity. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 18, 362-365.
- Baddeley, A. D. (1986). *Working Memory*. Oxford: Clarendon Press (Trad. 1990. *La memoria di lavoro*. Milano: Raffaello Cortina Editore).
- Baddeley, A. D. (1992). Working Memory. *Science*, 255, 559-566.
- Baddeley, A. D. (1996). Exploring the central executive. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 49 A, 5-28.
- Baddeley, A. D. (1998). The central executive: A concept and some misconceptions. *Journal of the international Neuropsychological Society*, 4, 523-526.
- Baddeley, A. D. (2000). The episodic buffer: A new component of working memory? *Trend in Cognitive Sciences*, 4, 417-423.
- Baddeley, A. D. (2001). Comment on Cowan: The magic number and the episodic buffer. *Behavioral and Brain Sciences*, 24, 117-118.
- Baddeley, A. D. (2002a). Is Working Memory Still Working? *European Psychologist*, 7 (2), 85-97.
- Baddeley, A. D. (2002b). Levels of working memory. In M. Naveh-Benjamin, M. Moscovitch & H. L. Roediger (Eds.), *Perspectives on human memory and cognitive ageing: Essays in honor of Fergus Craik*. Hove, UK: Psychology Press.
- Baddeley, A. D. & Hitch, G. J. (1974). Working Memory. In G. A Bower (Ed.), *Recent advances in learning and motivation*, 8, 47-90. New York: Academic Press.
- Baddeley, A. D. & Hitch, G. J. (1977). Recency re-examined. In S. Dornic (Ed.), *Attention and Performance*, 6, 647-667. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Baddeley, A. D. & Hitch, G. J. (1993). The recency effect: Implicit learning with explicit retrieval. *Memory and cognition* 21, 146-155.
- Baddeley, A. D. & Lieberman, K. (1980). Spatial working memory. In R. S. Nickerson (Ed.), *Attention and performance*, VIII, 521-539. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Baddeley, A. D. & Logie, R. H. (1999). Working memory: The multiple-component model. In A. Miyake & P. Shah (Eds.), *Models of working memory: Mechanisms of active maintenance and executive control*, 28-61. New York: Cambridge University Press.

- Baddeley, A. D., & Wilson, B. A. (2002). Prose recall and amnesia: implications for the structure of working memory. *Neuropsychologia*.
- Baddeley, A. D., Della Sala, S., Gray, C., Papagno, C. & Spinnler, H. (1997). Testing central executive functioning with a pencil-and-paper test. In a P. Rabbit (Ed.), *Metodology of frontal and executive function*, 61-80. Hove, UK: Psychology Press.
- Baddeley, A. D., Emslie, H., Kolodny, J., & Duncan, J. (1998). Random generation and the executive control of working memory. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 51 A, 819-852.
- Baddeley, A. D., Gathercole, S. E., & Papagno, C. (1998). The Phonological Loop as a Language Learning Device. *Psychological Review*, 105, 158-173.
- Baddeley, A. D., Lewis, V. J. & Vallar, G. (1984). Exploring the articulatory loop. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 36, 233-252.
- Baddeley, A. D., Thomson, N. & Buchanan, M. (1975). Word length and the structure of short-term memory. *Journal of Verbal Learning and Verbal Behavior*, 14, 575-589.
- Bailey D. B. Jr., Mesibov G.B., Hatton D.D., Clark R.D., Roberts J.E. Hove & Mayhew L. (1998). Autistic Behavior in Young Boys with Fragile X Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28(6), 499-508.
- Baird, P. A. & Sadovnick, A. D. (1987). Life expectancy in Down Syndrome. *Journal of Pediatric*, 110, 849-854.
- Balboni, G. & Pedrabissi, L. (2003). *The Vineland Adaptive Behaviour Scale. Adattamento Italiano*. Firenze: Organizzazioni Speciali.
- Baldassa, L., Carena, C., Ferrero, E., Moniga, S. & Vianello, R. (1997). Strutture mentali e sviluppo delle conoscenze sulla memoria, l'attenzione ed il controllo di alcune emozioni: confronto fra soggetti normodotati e con sindrome di Down. In R. Vianello e M.L. Marin (a cura di), *Progetto MS: OLC Operazioni Logiche e Conservazione*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Balla, D., Styfco, S. J. & Zigler, E. (1971). Use of the opposition concept and outerdirectedness in intellectually-average, familial retarded and organically retarded children. *American Journal of Mental Deficiency*, 77, 663-680.
- Barbieri, P. L., D'Angelo, M. G., Oriani, L. & Palmonari A. (1987). Abilità operative, identità sociale e competenza linguistica nell'handicappato mentale inserito al lavoro. In A. Palmonari (a cura di), *Gli handicappati mentali e il lavoro*. Milano: Giuffrè.
- Bargagna, S. (2005). *La sindrome di Down. Proposte per un percorso abilitativo e riabilitativo*. Tirrenia (Pi): Edizioni Del Cerro.
- Bargagna, S., Perelli, V., Dressler, A., Pinsuti, M., Colleoni, A., Astrea, G., Rafanelli, V. & Chilosì, A. M. (2004). Rapporti tra abilità linguistiche, cognitive e profili di sviluppo adattivo in giovani adulti con Sindrome di Down. *Psicologia clinica dello sviluppo*, 3, 459-484.
- Baroff, G. S. (1986). *Mental Retardation: Nature, Cause and management. Second Edition*. U.S.A.: Hemisphere Publishing Corporation. (Trad. 1992. *Ritardo mentale: natura, cause e trattamento*. Milano: Juvenilia).
- Bates, E., Wulfeck, B. & MacWhinney, B. (1991). Crosslinguistic research in aphasia. An overview. *Brain and Language*, 16, 123-148.
- Batshaw, M. L. (2002). *Children with disabilities*. USA: Paul h. Brookes Publishing Co.
- Baumgardner, T., Reiss A. L., Freund L. S. & Abrams, M. (1995). Specifications of the neuro-behavioural associations in males with fragile X syndrome. *Paediatrics*, 95, 744-752.
- Bailey, D. B. Jr, Mesibov, G. B., Hatton, D. D., Clark, R. D., Roberts, J. E. & Mayhew, L. (1998). Autistic behaviour in young boys with fragile X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28, 499-507.
- Bayliss, D. M., Jarrold, C. Gunn, D. M. & Baddeley, A. D. (2003). The complexities of complex

- bedfellows. *Quarterly Journal of Experimental Psychology: Human Experimental Psychology*, 50 A, 899-923.
- Bisiacchi, P. S. & Negrin Saviolo, N. (2005). *Neuropsicologia dello sviluppo*. Roma: Carocci editore.
- Bolpin, C., Schena, S. & Zeffiro, C. (1986). *Cooperazione, handicap e lavoro*. Verona: Associazione Nazionale Opere Don Calabria; IAL CISL Veneto.
- Bonaconsa, T., Fattorelli M., Fichera P. & Schena S. (1988). *Handicap ed alternanza scuola-lavoro. Riflessioni su una esperienza di alternanza scuola-lavoro per disabili*. Verona: Associazione Nazionale Opere Don Calabria.
- Borkowski, J. G. & Day, J. D. (1995). Insegnare la generalizzazione delle strategie: creare convinzioni positive relative al successo e costruire i possibili sé. In C. Cornoldi e R. Vianello (a cura di), *Handicap e apprendimento. Ricerche e proposte di intervento*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Borkowski, J. G., Milstead M. & Hale C. (1988). Components of children's metamemory: Implications for strategy generalization. In F. Weinert & M. Perlmutter (a cura di), *Memory development: Universal changes and individual differences*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Boscariol, N. & Surian, L. (1997). I processi cognitivi nei bambini con autismo. In R. Vianello e C. Cornoldi (a cura di), *Metacognizione e sviluppo della personalità*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Bower, J. A. & Hayes, A. (1994). Short-term memory deficits and Down's syndrome: A comparative study. *Down's Syndrome: Research and Practice*, 2, 47-50.
- Brandimonte, M. A., Hitch, G. J. & Bishop, D. V. M. (1992). Influence of short-term memory codes on visual images processing: Evidence from image transformation tasks. *Journal of Experimental Learning, Memory, and Cognition*, 18, 157-165.
- Breda, M. G. (2001). I corsi prelaborativi. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 272-282). Milano: Franco Angeli.
- Brenner, C. (1973). *An elementary textbook of psycho-analysis*. New York: International Universities Press. (Trad. 1976. *Breve corso di psicoanalisi*. Firenze: Martinelli).
- Brizzolara, A. (2001). Lateralizzazione emisferica. In A. Contardi A. e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 110-122). Milano: Franco Angeli.
- Broadly, I. & MacDonald, J. (1993). Teaching short-term memory skills to children with Down's syndrome. *Down's Syndrome: Research and Practice*, 1, 56-62.
- Broadly, I. & MacDonald, J. (1994). Short-term memory deficits and Down's syndrome: A comparative study. *Down's Syndrome: Research and Practice*, 2, 47-50.
- Broadly, I., MacDonald, J. & Buckley, S. (1995). Working memory in children with Down's syndrome. *Down's syndrome: Research and Practice*, 3, 3-8.
- Brown, A. L. (1973). Mnemonic elaboration and recency judgments in children. *Cognitive Psychology*, 5, 233-248.
- Brown, A. L. & DeLoache J. S. (1978). Skills, plans and self-regulation. In R. Siegler (Ed), *Children's thinking: what develops?* Hillsdale, N.J.: Lawrence Erlbaum Associates.
- Brown, A. L., DeLoache J. S. & Cassidy, D. J. (1985). Precursor of mnemonic strategies in very young children's memory. *Child Development*, 56, 125-137;
- Brown, G. D. A. & Hulme, C. (1992). Cognitive psychology and second language processing: The role of short-term memory. In R. J. Harris (Ed.). *Cognitive approaches in bilingualism* (pp.105-122). Amsterdam: Elsevier Science Publishers.
- Brown, W., (1985). Genetics of aging. In M. Janicki & H. Wisniewski (Eds.), *Aging and developmental disabilities* (pp. 185-194). Baltimore, MD: Brookes.
- Brun, C., Obiols, J. E., Cheema, A., O'Connor, R., Riddle, J., Di Maria, M., Wright-Calamante, C.

- & Hagerman, R. J. (1995). Longitudinal IQ changes in fragile X females. *Developmental Brain Dysfunction*, 8, 230-241.
- Buckley, S. (1999). Promuovere lo sviluppo cognitivo dei bambini con Sindrome di Down: implicazioni pratiche derivanti dalla recente ricerca psicologica. In J. A. Rondal, J. Perera e L. Nadel (Eds.). *Down's syndrome: A review of current knowledge* (pp. 115-128 della trad.). London: Whurr Publisher. (Trad. 2003. *La sindrome di Down: conoscenze attuali e prospettive*. Pordenone: ERIP Editrice).
- Bukley, S. & Bird, G. (1993). *The educational needs of children with Down's syndrome*. Portsmouth: Down's Syndrome Educational Trust.
- Bybee, J. & Zigler, E. (1992). Is outerdirectedness employed in a harmful or beneficial manner by normal and mentally retarded children? *American Journal on Mental Retardation*, 96, 512-521.
- Bybee, J. & Zigler, E. (2002). La tendenza a farsi guidare dall'esterno in individui con ritardo mentale: una rassegna. In E. Zigler e D. Bennet-Gates (Eds.), *Sviluppo della personalità in individui con ritardo mentale* (pp. 159-193). Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Bybee, J., LeDuc, D. & Zigler, E. (1998). *Social perceptions and outerdirectedness in normal and mentally retarded children*. Manuscript in preparation.
- Bybee, J., Quiles, Z. & Zigler, E. (1998). *Imitation in daily living: Costs and benefits among students with and without mental retardation*. Manuscript in preparation, Suffolk University.
- Camaioni, L. (2001). *Psicologia dello sviluppo del linguaggio*. Bologna: Il Mulino.
- Campbell, N. A. (1993). *Biology. Third Edition*. Amsterdam: Benjamins Publishing Company. (Trad. 1995. *Biologia*. Bologna: Zanichelli).
- Canevaro, A. (2001). Esperienze di inserimento nella scuola dell'obbligo. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 245-259). Milano: Franco Angeli.
- Capozzi, F., Musatti, L. & Levi, G. (1991). I disturbi di apprendimento nel ritardo mentale. In C. Cornoldi (a cura di), *I disturbi dell'apprendimento* (pp. 169-188). Bologna: Il Mulino.
- Caracciolo E. & Rovetto F. (a cura di) (1994). *Ritardo mentale: strategie e tecniche d'intervento*. Milano: Franco Angeli.
- Carlesimo, G. A., Fabbretti, D., Albertini G. & Vicari S. (2001). La memoria. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 93-109). Milano: Franco Angeli.
- Carlin, M. E. (1990). The improved prognosis in Cri-du-Chat Syndrome. In W. I. Fraser (Eds.), *Proc. 8th Cong. Inter. Assoc. for the Scientific Study of Mental Deficiency* (pp. 64-73). Edinburgh, UK: Blackwell.
- Carr, J. (1995). *Down's syndrome: Children growing up*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Case, R., Kurland, D. M. & Goldberg, J., (1982). Operational efficiency and the growth of the short-term memory span. *Journal of Experimental Child Psychology*, 33, 386-404.
- Caselli, M. C. & Volterra, V. (1973). Vedere l'italiano: il caso dei sordi. In E. Cresti e M. Moneglia (Eds.), *Ricerche sull'acquisizione dell'italiano*. Roma: Bulzoni.
- Caselli, M. C., Longobardi, E. & Pisaneschi, R. (1997). Gesti e parole in bambini con sindrome di Down. *Psicologia clinica dello sviluppo*, 1, 45-63.
- Caselli, M. C., Marchetti C. & Vicari, S. (2001). Conoscenze lessicali e primo sviluppo morfosintattico. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 28-48). Milano: Franco Angeli.
- Caselli, M. C., Vicari, S., Longobardi, E., Lami, L., Pizzoli, C. & Stella, G. (1998). Gestures and words in early development of children with Down syndrome. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 41, 1125-1135.
- Cassullo, A. (2001). L'integrazione lavorativa dell'adolescente. In A. Contardi e S. Vicari (a

- cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 289-295). Milano: Franco Angeli.
- Causin, P. & De Pieri, S. (1999). *Disabili e società. L'integrazione socio-lavorativa in prospettiva europea*. Milano: FrancoAngeli.
- Cavanaugh, J. C. & Perlmuter, M. (1982). Metamemory. A critical examination. *Child Development*, 53, 11-28.
- Cecchini, M. (1989). Sviluppo intellettuale e sociale nella Sindrome di Down: fattori rilevanti. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 127-148). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Cencini, V. & Bennardi, M. (1989). Sindrome di Down e intervento riabilitativo presso l'Unità Operativa di Psichiatria e Psicologia della USL 23 di Arezzo. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 119-126). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Cerruti Mainardi, P., Perfumo, C., Calì, A., Concorde, G., Pastore, G., Cavani, S., Zara, F., Overhauser, J., Pierluigi, M. & Dagna Bricarelli, F. (2001). Clinical and molecular characterisation of 80 patients with 5p deletion: genotype-phenotype correlation. *Journal of Medical Genetics*, 38, 0-7.
- Chess, S. (1970). Emotional problems in mentally retarded children. In F. J. Menolascino (Ed.), *Psychiatric approaches to mental retardation*. New York: Basic Books.
- Chisari, C., Simonella, C. & Rossi, B., (2001). A surface analysis of sarcolemma excitability alteration and myofibre degeneration in Steinert disease. *Clinical-Neurophysiology*, 112, 10, 1910-1930.
- Chordirker, B.N. & Chudley, A. (1994). Male to male transmission of mild Brachmann de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 52, 331-333.
- Chudley, A. (1984). Behavioral phenotype. In J. Opitz e G. Shuterland (Eds.). Conference Report: International Workshop on the fragile X and X-Linked Mental Retardation. *American Journal of Medical Genetics*, 17, 45-50
- Church, D. M., Bengtsson, U., Nielsen, K. V., Wasmuth, J. J. & Niebuhr, E. (1995). Molecular definition of deletions in different segments of distal 5p- that result in distinct phenotypic features. *American Journal of Human genetics*, 56, 1162-1172.
- Cianchetti, C. E. & Fancello, G. S. (1997). *Test di valutazione del linguaggio*. Gardolo (Tn): Erickson.
- Cicchetti, D. & Sroufe, L. A. (1976). The relationship between affective and cognitive development in Down syndrome infants. *Child Development*, 47, 920-929.
- Cicchetti, D. & Sroufe, L. A. (1986). The relationship between affective and cognitive development in Down syndrome infants. *Child Development*, 47, 920-929.
- Claudiani, F., Acutis, M. S., Scopinaro, G., Zino, V., Bertolazzi, L., Primarolo, P. & Rasore Quarto, A. (1989). Studio della funzione tiroidea in pazienti Down. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 188-190). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Clayton-Smith, J. & Pembrey, M. E. (1992). Angelman syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 29, 412-415.
- Clayton-Smith, J. (1993). Clinical research in Angelman syndrome in the United Kingdom: Observations on 82 affected individuals. *American Journal of Medical Genetics*, 46, 12-15.
- Clements, P. R., Bates, M. V. & Hafer, M. (1976). Variabilità within Down's syndrome (trisomy 21): empirically observed sex differences. *IQs. Mental Retardation*, 14, 30-31.
- Cohen, M. E. & Heller, T. (1975). Information producing responses in normal and retarded children. *Journal of Experimental Child Psychology*, 20, 296-306.
- Cohen, R. & Standberg, T. (1977). Relation between intelligence and short-term memory. *Cognitive Psychology*, 9, 534-554.
- Coleman, J. C. & Hendry, L. (1990). *The Nature of Adolescence*. London: Methuen. (Trad. 1992. *La natura dell'adolescenza*. Bologna: Il Mulino).

- Collacott, R. A. (1992). The effect of age and residential placement on adaptive behavior of adults with Down's Syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 161, 675-679.
- Collacott, R. A., Cooper, S. A. & Mc Grother, C. (1992). Differential rates of psychiatric disorders in adults with Down's syndrome compared with other mentally handicapped adults. *British Journal of Psychiatry*, 161, 671-674.
- Collman, R. D. & Stoller, A. (1963). A life table for mongols in Victoria, Australia. *Journal of Mental Deficiency Research*, 7, 53-59.
- Comblain, A. (1994). Working memory in Down's syndrome: Training the rehearsal strategy. *Down's Syndrome: Research and Practice*, 2, 123-126.
- Comblain, A. (1996). Auditivo-vocal short-term memory's functioning in Down's syndrome. Implication for the model of working memory. *Approches Neuropsychologique des Appressintages Chez l'enfant*, 8, 137-147.
- Comblain, A. (2002). Relations entre capacité lexicale et mémoire phonologique chez le personnes porteuses d'une trisomie 21. *Journal de la trisomie 21*, 6, 7-15.
- Comparini, A. (2005). *Fondamenti di biologia per la psicologia*. Roma-Bari: Editori Laterza.
- Condini A., Pasqui A. & Baccichetti C. (1991). Sindrome dell'X fragile, aspetti neuropsichiatrici. *Giornale di Neuropsichiatria dell'Età Evolutiva*, 11(2), 129-143.
- Condini, A. & Mambelli, C. (1998). Profili neuropsicologici di pazienti affetti da sindrome di Turner e profili relazionali dei loro genitori. In N. Raviolo e M. Cusinato (a cura di). *Riproduzione a rischio* (pp. 141-149). Torino: Bollati Boringhieri.
- Connolly, J. A. (1978). Intelligence levels on Down's Syndrome Children. *American Journal of Mental Deficiency*, 83, 193-196.
- Conrad, R. (1964). Acoustic confusions in immediate memory. *British Journal of Psychology*, 55, 75-84.
- Conrad, R. & Hull, A. J. (1964). Information, acoustic confusion and memory span. *British Journal of Psychology*, 55, 429-437.
- Contardi A. & Vicari S. (2001). *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali*. Milano: Franco Angeli.
- Contardi, A. (2001a). Lo sviluppo dell'autonomia. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 233-244). Milano: Franco Angeli.
- Contardi, A. (2001b). E adesso che c'è l'euro... *Sindrome Down Notizie*, 3, 13-17.
- Contardi, A. & Danesi, P. (2002). Aspetti assistenziali e di tutela. Terza edizione aggiornata. Supplemento a *Sindrome Down Notizie*, 3.
- Contempo, S. (2000). *Sviluppare le conoscenze di metamemoria e le prestazioni di memoria in soggetti con sindrome di Down mediante un training di breve durata*. Tesi di laurea, Università degli Studi di Padova.
- Cornish, K. M. (1996). The neuropsychological profile of cri du chat syndrome without significant learning disability. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 38, 941-944.
- Cornish, K. M., Munir, F. & Cross, G. (1999). Spatial cognition in males with fragile X syndrome: evidence for a neuropsychological phenotype. *Cortex*, 35(2), 263-271.
- Cornish, K. M., Munir, F. & Cross, G. (2001). Differential impact of the FMR1 full mutation on memory and attention functioning: a neuropsychological perspective. *Journal of Cognitive Neuroscience*, 13, 144-150.
- Cornish, K.M., Bramble, D., Munir, F. & Pigram, J. (1999). Cognitive functioning in children with typical Cri du Chat (5p-) syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 41, 263-266.
- Cornish, K.M. & Pigram, J. (1996). Developmental and behavioural characteristics of cri du chat syndrome. *Archives of Diseases in Childhood*, 75, 448-450.

- Cornoldi, C. (1995). La memoria di lavoro visuospatiale. In F. Marucci, *Le immagini mentali*, Firenze: La Nuova Italia.
- Cornoldi, C. & Caponi, B. (1991). *Memoria e metacognizione*. Gardolo (Tn): Erickson.
- Cornoldi, C. & Vianello, R. (1992). Metacognitive knowledge, learning disorders and mental retardation. *Advances in Learning and Behavioral Disabilities*, 7, 107-134.
- Cornoldi, C. & Vecchi, T. (2000). Mental imagery in blind people: the role of passive and active visuospatial processes. In M. Heller (Ed.), *Touch representation and blindness* (pp. 143-181). Oxford: Oxford University Press.
- Cornoldi, C. & Vecchi, T. (2003). *Visuospatial working memory and individual differences*. Hove, UK: Psychology Press.
- Cornoldi, C. & Vianello, R. (1992). Metacognitive knowledge, learning disorders and mental retardation. In T. Scruggs e M. Mastropieri (Eds), *Advances in learning and behavioral disabilities*, 7. Greenwich: JAI Press.
- Cornoldi, C., Carretti, B. & De Beni R. (2001). How the pattern of deficits in groups of learning-disabled individuals helps to understand the organization of working memory. *Issues in Education* 7, 1, 71-78.
- Cornoldi, C. & Colpo, G. (1998). *Prove di Lettura MT per la scuola elementare. Manuale. Seconda edizione*. Firenze: O.S. Organizzazioni Speciali.
- Cornoldi, C. & Castanetto, M. P. (1988). Metamemoria e processi di memorizzazione. *Psicologia e scuola*, 38, 3-10.
- Cornoldi, C. & Vandoni, C. (1990). La nascita dell'autocontrollo cognitivo: indicatori precoci di strategicità in bambini Down di scuola materna. In C. Cornoldi e R. Vianello (a cura di), *Handicap, autonomia e socializzazione* (pp. 93-105). Milano: Juvenilia.
- Cornoldi, C., Gobbo, C. & Mazzoni, G. (1991). On metamemory-memory relationship: Strategy availability and training. *International Journal of Behavioral Development*, 14, 101-121.
- Cornoldi, C., Rigoni, F., Venneri, A. & Vecchi T. (2000). Passive and active processes in visuo-spatial memory: double dissociation in developmental learning disabilities. *Brain and Cognition*, 43, 117-120.
- Cornwell, A. C. & Birch, H. G. (1969). Psychological and social development in home-reared children with Down's syndrome (mongolism). *American Journal of Mental Deficiency*, 75, 341-350.
- Cossu, M.C., Nava, I., Leoni, S. & Piccardi, L. (2005). Neuropsychological rehabilitation in a case of Cornelia de Lange syndrome. *Neuropsychological Rehabilitation*, 15(2), 147-160.
- Costa, F. & Rondal, J. A. (2006). Delezione parziale del braccio corto del nono cromosoma. Analisi fenotipica di un caso. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 1, 60-64.
- Cottini, L. & Meazzini P. (2003). Project "Pondus". Autorégulation alimentaire chez les sujets porteurs d'un syndrome de Down. *Journal de la trisomie* 21, 7, 31-39.
- Cowan, N. (1988). Evolving conceptions of memory storage, selective attention, and their mutual constraints within the human information processing system. *Psychological Bulletin*, 104, 163-191.
- Cowan, N. (1995). *Attention and memory: An integrated framework*. Oxford: Oxford University Press.
- Cowan, N. & Kail, R. (1996). Covert processes and Their development in short-term memory. In S. E. Gathercole (Ed.), *Models of short-term memory*, (pp. 29-50). Hove, UK: Psychology Press.
- Cowan, N., Day, L., Saluts, J. S., Keller, T. A., Johnson & T., Flores, L. (1992). The role of verbal output time in the effects of word length on immediate memory. *Journal of Memory and Language*, 31, 1-17.
- Cowan, N., Keller, T. A., Hulme, C., Roodenrys, S., Mc Dougall, S. & Rack, J. (1994). Verbal memory span in children: Speech timing cues to the mechanisms underlying age and word length effects. *Journal of Memory and Language*, 33, 234-250.

- Cowan, N., Wood, N. L., Wood P. K., Keller, T, A., Nugent, L. D. & Keller, C. V. (1998). Two separate verbal processing speeds contributing to verbal short-term memory span. *Journal of Experimental Psychology: General*, 127, 141-160.
- Crisco, J. J., Dobbs, J. M. & Mulhern, R. K. (1988). Cognitive processing of children with Williams syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 30, 650-656.
- Crisco, J. J. (1990). Rate of cognitive development in young children with Williams syndrome. *Clinical Research*, 38, 356A.
- Cromwell, R. (1963). A social learning approach to mental retardation. In N. R. Ellis (Ed.), *Handbook of mental deficiency*. New York: McGraw-Hill Companies.
- Cumine, V., Leach, J. & Stevenson, G. (2000). *Autism in the Early Years*. London: David Fulton Publishers. (Trad. 2005. *Bambini autistici a scuola. Una guida operativa per educatrici di Asilo Nido, di scuola dell'infanzia e dei primi anni della scuola primaria*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior).
- Cunningham, C. C. (1984). *La sindrome Down. Un aiuto per gli educatori e i genitori*. Milano: Ferro.
- Cunningham, C. C. (1989). L'intervento precoce con i genitori di bambini Down. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 85-94). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Curti, T. & Vianello, R. (1999). Stili attributivi in soggetti con sindrome di Down. In R. Vianello e C. Cornoldi (a cura di), *Intelligenze multiple in una società multiculturale*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Cusinato M., Cristante F. & Morino Abbele F. (1999). *Dentro la complessità della famiglia. Crisi, risorse e cambiamenti*. Firenze: Giunti.
- Daneman, M. & Carpenter, P. A. (1980). Individual differences in working memory and reading comprehension. *Journal of Verbal Learning and Verbal Behavior*, 19, 450-466.
- Daneman, M. & Carpenter, P. A. (1983). Individual differences in integrating information within and between sentences. *Journal of Experimental Psychology: Learning, Memory and Cognition*, 9, 561-584.
- Daneman, M. & Merikle, P. M., (1996). Working memory and language comprehension: A meta-analysis. *Psychonomic Bulletin and Review*, 3, 422-433.
- Daneman, M. & Tardif, T. (1987). Working memory and reading skill reexamined. In M. Coltheart (Ed.), *Attention and performance 12: The psychology of reading* (pp. 491-508). Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Danesi, P. & Sinno, A. (2004). Aspetti assistenziali e di tutela. Quinta edizione. *Supplemento a Sindrome Down Notizie*.
- Das, J. P. & Mishra, R. K. (1995). Assessment of cognitive decline associated with ageing. A comparison between individuals with Down's syndrome and other etiologies. *Research in Development Disabilities*, 16, 11-22.
- Davies, M., Udwin, O. & Howlin, P. (1998). Adults with Williams Syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 172, 273-276.
- De Beni, R. & Moè, A. (1998). Entrainement de la memoire chez des enfants presentant un retard mental (Memory training of mentally retarded children). In F. P. Buchel, J. Paour, Y. Courbois, e U. Scharnornst (Eds.), *Attention, memoire, apprentissage. Etudes sur le retard mantal* (pp.129-139). Luzern, Switzerland: Edition SZH.
- De Beni, R. & Moè, A. (1995). Fasi di acquisizione e livelli di mantenimento delle strategie di memoria in bambini Normali, Down e Ritardati non-Down. In C. Cornoldi e R. Vianello (a cura di), *Handicap e apprendimento* (pp. 125-142). Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- De Beni, R. & Moè, A. (1995). *Questionario di attribuzione. Attribuzione delle cause di successo/fallimento in compiti cognitivi*. Firenze: O.S. Organizzazioni Speciali.

- De Beni, R. & Moè, A. (1997). Metacognizione. Stile attributivo e aspetti emotivo-motivazionali dell'apprendimento. In R. Vianello e C. Cornoldi, *Metacognizione e sviluppo della personalità* (pp. 31-45). Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- De Candia C. (2005). La syndrome di Rubinstein-Taybi. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 5, 1, 65-68.
- De Renzi, E. & Nichelli, P. (1975). Verbal and nonverbal memory impairment following hemispheric damage. *Cortex*, 11, 341-354.
- Defloor, T., Van Borsel, J. & Curfs, L. (2000). Speech fluency in Prader-Willi-syndrome. *Journal of Fluency Disorders*, 25, 85-98.
- Delaporte, C., Bungeger, C., Picq, C. & Lauriot-Prevost, M. C., (1996). Fonctions cognitives, affects et personnalités chez des patients atteints de dystrophie myotonique. *Perspectives Psy*, Octobre.
- Delfino, G., Lanciotti, E., Liguri, G. & Stefani, M. (1997). *Medicina e Biologia. Dizionario Enciclopedico di Scienze Mediche e Biologiche e di Biotecnologie*. Bologna: Zanichelli.
- Della Sala, S., Gray, C., Baddeley, A. D., Allemano, N. & Wilson, L. (1999). Pattern span: A tool for unwelding visuospatial memory. *Neuropsychologia*, 37, 1189-1199.
- Dempster, F. N. (1981). Memory span: Sources of individual and developmental differences. *Psychological Bulletin*, 89, 63-100.
- Dempster, F. N. (1992). The rise and fall of the inhibitory mechanism: Toward a unified theory of cognitive development and aging. *Development Review*, 12, 45-75.
- Devenny, D. A., Krinsky-McHale, S. J., Sersen, G. & Silverman, W. P. (2002). Stadi del declino cognitivo negli adulti dementi con sidnrome di Down. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 3, 44-61.
- Di Giacomo, D., De Federicis, L. S. & Passafiume, D. (2001). Competenza relazionale e sindrome di Down. *Ciclo evolutivo e disabilità*, 2, 349-359.
- Di Nuovo, S. & Buono, S. (a cura di) (2002). *Strumenti psicodiagnostici per il ritardo mentale*. Milano: Franco Angeli.
- Di Nuovo, S. & Buono, S. (a cura di) (2004). *Famiglie con figli disabili. Valori, crisi evolutiva, strategie di intervento*. Troina (En): Città Aperta Edizioni.
- Di Renzo, M. (2007) (a cura di). *I significati dell'autismo*. Roma: Edizioni MAGI.
- Dilley, M. G. & Paivio, A. (1968). Pictures and words as stimulus and response items in paired-associate learning in young children. *Journal of Experimental Child Psychology*, 6, 231-240.
- Dodd, B. (1975). Recognition and reproduction of words by Down's syndrome and non-Down's syndrome retarded children. *American Journal of Mental Deficiency*, 80, 306-31.
- Doria, M. L. (1995). La sindrome di Sotos. *Notiziario CNIS*, 10, 1.
- Down, H. L. (1866). Observations on an ethnic classification of idiots. *London Hospital Clinical Lecture and Report*, 3, 259-262.
- Drotar, D. (1972). Outerdirectedness and the puzzle performance of non retarded and retarded children. *American Journal of Mental Deficiency*, 77, 230-236.
- DSM-IV-TR (2000). *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali*. Milano: Masson.
- Duff, S. C. & Logie, R. H. (2001). Processing and storage in working memory span. *Quarterly Journal of Experimental Psychology: Human Experimental Psychology*, 54 A, 31-48.
- Dunst, C. J. (1988a). Stage transitioning in the sensorimotor development of Down's syndrome infants. *Journal of Mental Deficiency Research*, 32, 405-410.
- Dunst, C. J. (1988b). *A clinical and educational manual for use with the Uzgiris and Hunt scales of infant psychological development*. Baltimore: University Park Press.
- Dunst, C. J. (1990). Sensorimotor developmente of infants with Down syndrome. In D. Cicchetti

- e M. Beeghly (Eds.), *Children with Down syndrome: A developmental perspective* (pp. 180-230). New York: Cambridge University Press.
- Dykens, E. M. (1995). Measuring behavioral phenotypes: Provocation from the "new genetics". *American Journal on Mental Retardation*, 99, 522-532.
- Dykens, E. M. (2001). Effetti diretti delle sindromi genetiche con ritardo mentale: comportamenti inadeguati e psicopatologia. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 3, 37-56.
- Dykens E. M., Hodapp R. M. & Leckman J. F. (1987). *Behavioural and Development in Fragile X syndrome*. London publication.
- Dykens E. M., Hodapp R. M., Finucane B. M., Shapiro L., Ort S. I. & Leckman J. F. (1989) The trajectory of cognitive development in males with fragile X syndrome. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 28, 422-426.
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M. & Finucane, B. M. (2000). *Genetics and Mental Retardation Syndromes. A New Look at Behavior and Intervention*. Paul Brookes Publishing. (Trad. 2003. *Ritardo mentale: sindromi a base genetica. Nuove prospettive nella comprensione del comportamento e nell'intervento*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior).
- Dykens, E. M. & Kasari, C. (1997). Maladaptive behavior in children with Prader-Willi syndrome, Down syndrome, and nonspecific mental retardation. *American Journal on Mental Retardation*, 102(3), 228-237.
- Dykens, E. M., Hodapp R. M., Ort, S. I. & Leckman, J. F. (1993). Trajectory of adaptive behaviour in males with fragile X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 23, 135-145.
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M. & Leckman, J. F. (1987). Strengths and weakness in intellectual functioning in males with fragile X syndrome. *American Journal of Mental Deficiency*, 74, 234-236.
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M. & Leckman, J. F. (Eds.) (1994a). *Behaviour and development in fragile X syndrome*. Thousand Oaks, CA: Sage.
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M., Finucane, B. M., Shapiro, L., Ort, S. I. & Leckman, J. F. (1989). The trajectory of cognitive development in males with fragile X syndrome. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 28, 422-426.
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M. & Leckman, J. F. (1994b). Speech and language functioning. In E. M. Dykens, R. M. Hodapp & Leckman, J. F. (Eds.), *Behaviour and development in fragile X syndrome*. Thousand Oaks, CA: Sage
- Dykens, E. M., Leckman, J. F. & Cassidy, S. B. (1996). Obsessions and compulsion in Prader-Willi syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 37, 995-1002.
- Dykens, E. M., Ort, S., Cohen, I. Finucane, B., Spiridigliozzi, G., Lachiewicz, A., Reiss, A., Freund, L., Hagerman, R. & O'Connor, R. (1996). Trajectories and profiles of adaptive behaviour in males with fragile X syndromes: multicenter studies. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 26, 287-301.
- Dykens, E. M. & Clarke, D.J. (1997). Correlates of maladaptive behavior in individuals with 5p-(Cri du Chat) syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 39, 752-756.
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M. & Evans, D. W. (1994). Profiles and development of adaptive behavior in children with Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 98, 580-587.
- Dykens, E. M., Hodapp, R. M., Ly, T. & Rosner, B. A. (2000). *Profiles and trajectories of cognitive and adaptive in persons with 5p-syndrome*. Manuscript in preparation.
- Dykens, E. M. & Rosner, B. A. (1999). Refining behavioral phenotypes: Personality-motivation in Williams and Prader-Willi syndromes. *American Journal on Mental Retardation*, 104,(2), 158-169.
- Edwards, J. P. (1988). Sexuality, marriage and parenting for persons with Down syndrome. In S. M. Pueshel (Ed.), *The young person with Down syndrome* (pp. 187-204). Baltimore, MD: Brookes.
- Einfeld, S. L., Tonge, B. J. & Florio, T. (1994). Behavioural and emotional disturbance in fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 51, 386-391.

- Ellis, N. R. (1969). A behavioral research strategy in mental retardation: Defence and critique. *American Journal of Mental Deficiency*, 73, 557-567.
- Ellis, N. R. (1970). Memory processes in retardates and normals. In N. R. Ellis (Eds.), *International Review of Research in Mental Retardation*, 4. New York: Academic Press.
- Ellis, N. R. (1978). Do the mentally retarded have memory deficits? *Intelligence*, 2, 41-45.
- Ellis, N. R. (1999). A behavioral research strategy in mental retardation. Defence and critique. *American Journal of Mental Deficiency*, 73, 557-576.
- Ellis, N. R. & Cavalier, A. R. (1982). Research perspectives in mental retardation. In E. Zigler e D. Balla (Eds.), *Mental Retardation: The developmental-difference controversy* (pp. 121-152.) London: Erlbaum.
- Ellis, N. R., Deacon, J. R. & Wooleridge, P. W. (1985). Structural Memory Deficits of Mentally Retarded Persons. *American Journal of Mental Deficiency*, 89 (4), 393-402.
- Engle R. W., Tuhloski S. W., Laughlin J. E. & Conway A. R. A. (1999). Working memory, short-term memory and general fluid intelligence: a latent variable approach. *Journal of Experimental Psychology: General*, 128 (3), 309-331.
- Engle, R. W. (1977). A developmental study of the prelinguistic auditory store (PAS). *Intelligence*, 1, 358-368.
- Engle, R. W., Cantor, J. & Carullo, J. J. (1992). Individual differences in working memory and comprehension: A test of four hypotheses. *Journal of Experimental Psychology: Learning, Memory and Cognition*, 18, 972-992.
- Engle, R. W., Kane, M. J. & Tuhloski, S. W. (1999). Individual differences in working memory capacity and what they tell us about controlled attention, general fluid intelligence, and functions of the prefrontal cortex. In A. Miyake e P. Shah (Eds.), *Models of working memory: Mechanism of active maintenance and executive control* (pp. 102-134). New York: Cambridge University Press.
- Ewart, A. K., Morris, C. A., Atkinson, D., Jin, W., Sternes, K., Spallone, P., Stock, A. D., Leppert, M. & Keating, M. T. (1993). Hemizigosity at the elastin locus in a developmental disorder, William syndrome. *Nature Genetics*, 5, 11-16.
- Fabia, J. & Drolette, M. (1970). Life tables up to age 10 for Mongols with and without congenital heart defects. *Journal of Mental Deficiency Research*, 14, 235-242.
- Fabretti, D., Pizzuto, E., Vicari, S. & Volterra, V. (2001). L'acquisizione del linguaggio: caratteristiche della produzione verbale. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 49-67). Milano: Franco Angeli.
- Farah, M. J. (1988). Is visual memory really visual? Overlooked evidence from neuropsychology. *Psychological Review*, 95, 307-317.
- Farah, M. J., Hammond, K. M., Levine, D. N. & Calvanio, R. (1988). Visual and spatial mental imagery: Dissociable systems of representation. *Cognitive Psychology*, 20, 439-462.
- Fedeli, D. & Meazzini, P. (2004). *Lettura e ritardo mentale. Curriculi, programmi e strategie di intervento*. Milano: Franco Angeli.
- Fenner, J., Heathcote, D. & Jerrams-Smith, J. (2000). The development of wayfinding competency: Asymmetrical effects of visuo-spatial and verbal ability. *Journal of Environmental Psychology*, 20, 165-175.
- Ferrand, P. & Jones, D. (1996). Direction of report in spatial and verbal serial memory. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 49 A, 140-158.
- Ferrari, M. P. & Tedone, M. E. (1989). I servizi territoriali per la riabilitazione. Il modello operativo della USL RM XI. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 157-166). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Ferri, R. (1989). Obiettivi e linee operative nell'educazione del bambino Down. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 71-84). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.

- Ferri, R. (2001). Evoluzione del concetto di intervento precoce. In A. Contardi A. e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 161-172). Milano: Franco Angeli.
- Ferri, R. (2005). Le linee guida per la definizione di un modello di intervento integrato per la persona Down e la sua famiglia. In S. Bargagna (a cura di), *La sindrome di Down. Proposte per un percorso educativo e riabilitativo. Nuova edizione integrata* (pp. 50-56). Tirrenia (Pi): Edizioni del Cerro.
- Ferri, R. & Spagnolo, A. (a cura di) (1989). *La sindrome di Down*. Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Ferri, R., Gherardini, P. & Scala A. (2001). Prime esperienze di inserimento alla scuola superiore. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 260-271). Milano: Franco Angeli.
- Fiori, G., Lanfranchi S., Moalli, E. & Vianello R. (2006) La sindrome di Cornelia de Lange. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 6, 2, 52-59.
- Flavell, J. H., & Wellman, H. M. (1977). Metamemory. In R. V. Kail e J. W. Hagen (a cura di), *Perspective on development of memory and cognition*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Fisch, G. S., Simensen, R., Arinami, T., Borgfgraf M. & Fryns, J. P. (1994). Longitudinal changes in IQ among fragile X females: a preliminary multicenter analysis. *American Journal of Medical Genetics*, 51, 353-357.
- Flavell, J. H., Beach, D. R. & Chinsky, J. M. (1966). Spontaneous verbal rehearsal in a memory task as a function of age. *Child Development*, 37, 283-299.
- Ford, S. & Silber, K. P. (1994). Working memory in children: A developmental approach to the phonological coding of pictorial material. *British Journal of Developmental Psychology*, 12, 165-175.
- Formica, U., (2000). *I controlli di salute dei bambini con Sindrome di Down*, Associazione Genitori e Persone con sindrome di Down (AGPD). Milano: CIS Editore.
- Fortuny, A., (1999). La diagnosi prenatale della sindrome di Down: dalla sorpresa alla certezza. In J. A. Rondal, J. Perera e L. Nadel (Eds) (1999). *Down's syndrome: A review of current knowledge* (pp. 184-192 della trad.). London: Whurr Publisher. (Trad. 2003. *La sindrome di Down: conoscenze attuali e prospettive*. Pordenone: ERIP Editrice).
- Fowler, A. (1990). Language abilities in children with Down syndrome: Evidence for a specific syntactic delay. In D. Cicchetti e M. Beeghly (Eds.), *Children with Down syndrome: A developmental perspective* (pp. 302-328). New York: Cambridge University Press.
- Fowler, A. E., Doherty, B. J. & Boynton, L. (1995). The basis of reading skill in young adults with Down syndrome. In L. Nadel e D. Rosenthal (Eds.), *Down Syndrome: Living and Learning in the community*. New York: Wiley-Liss.
- Franco, F. & Wishart, J. (1995). Sviluppo comunicativo preverbale in bambini con sindrome di Down. In C. Cornoldi e R. Vianello (a cura di), *Handicap e apprendimento. Ricerche e proposte di intervento* (pp. 55-68). Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Francovich Onesti, N. (1974). *Fonetica e fonologia*. Firenze: Sansoni.
- Johnson, M., & Parkinson, G. (2002). *Epilepsy: A Practical Guide*. London: David Fulton Publishers (Tr. 2004 *Epilessia. Una guida operativa*. Bergamo: edizioni Junior).
- Freeman, S. F. N. & Hodapp, R. M. (2000). Educating children with Down syndrome: Linking behavioral characteristics to promising intervention strategies. *Down Syndrome Quarterly*, 5, 1-9.
- Freund L., Reiss A. L. & Abrams M. T. (1993). Psychiatric disorders associated with fragile X in the young female. *Pediatrics*, 91, 321-329.
- Freund L. S., Reiss A. L., Hagerman R. & Vinogradov S. (1992). Chromosome fragility and psychopathology in obligate female carriers of the fragile X chromosome. *Archives of General Psychiatry*, 49, 54-90.
- Freund, L. & Reiss, A. L. (1991). Cognitive profiles associated with the fragile X syndrome in males and females. *American Journal of Medical Genetics*, 38, 542-547.

- Frey, K., Greenberg, M. & Fewell, R. (1989). Stress and coping among parents of handicapped children: A multidimensional approach. *American Journal on Mental Retardation*, 3, 240-249.
- Frid, C., Drott, P., Lundell, B., Rasmussen, F. & Anneren, G. (1999). Mortality in Down's syndrome in relation to congenital malformations. *Journal of Intellectual Disability Research*, 43, 234-241.
- Fry, A. F. & Hale, S. (2000). Relationship among processing speed, working memory, and fluid intelligence in children. *Biological Psychology*, 54, 1-34.
- Fuld, P. A. (1984). Test profile of cholinergic dysfunction and of Alzheimer-type dementia. *Journal of Clinical Neuropsychology*, 6, 380-392.
- Galimberti, C. & Farina, M. (1990). *Faces III, uno strumento per la ricerca e l'osservazione clinica della famiglia*. Milano: Vita e Pensiero.
- Gath, A. & Gumley, D. (1986). Behaviour problems in retarded children with special references to Down's syndrome. *British Journal of Psychiatry*, 149, 156,161.
- Gathercole, S. E. (1998). The Development of Memory. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 39 (1), 3-27. Cambridge University, UK.
- Gathercole, S. E. (1999). Cognitive approaches to the development of short-term memory. *Trends in Cognitive Sciences*, 3 (11), 411-419.
- Gathercole, S. E. & Adams, A. (1993). Phonological working memory in very young children. *Developmental Psychology*, 29, 770-778.
- Gathercole, S. E. & Adams, A. (1994). Children's phonological working memory: Contribution of long-term knowledge and rehearsal. *Journal of Memory and Language*, 33, 672-688.
- Gathercole, S. E. & Baddeley, A. D. (1993). *Working memory and language*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Gathercole, S. E. & Hitch, G. J. (1993). Developmental changes in short-term memory: A revised working memory perspective. In A. Collins, S. E. Gathercole, M. A. Conway e P. E. Morris (Eds.), *Theories of memory* (pp. 189-210). Hove, UK: Erlbaum.
- Gathercole, S. E. & Pickering, S. J. (1999). Estimating the Capacity of Phonological Short-term Memory. *International Journal of Psychology*, 34 (5/6), 378-382.
- Gathercole, S. E. & Pickering, S. J. (2000). Assessments of working memory in six- and seven-year old children. *Journal of Educational Psychology*, 92 (2), 377-390.
- Gathercole, S. E., Adams, A. & Hitch, G. J. (1994). Do young children rehearse? An individual differences' analysis. *Memory and Cognition*, 22, 201-207.
- Gathercole, S. E., Brown, L. & Pickering, S. J. (2003). Working memory assessments at school entry as longitudinal predictors of national curriculum attainments levels. *Educational and Child Psychology*, 20, 109-122.
- Gathercole, S. E., Pickering, S. J., Ambridge, B. & Wearing, H. (2004). *The Structure of Working Memory From 4 to 15 Years of Age*. *Developmental Psychology*, 40 (2), 177-190. American Psychological Association.
- Gennarelli, M., Novelli, G., Andreasi Bassi, F., Martorell, L., Cornet, M., Menegazzo, E., Mostacciuolo, M. L., Martinez, J. M., Angelini, C., Pizzuti, A., Baiget, M. & Dallapiccola, B., (1998). Prediction of myotonic dystrophy clinical severity based on the number of intragenic (CTG) trinucleotide repeats. *American Journal of medical genetics*, 65, 4, 342-347.
- Gersh, M., Goodart, S. A., Pasztor, L.M., Harris, D.J., Weiss, L. & Overhauser, J. (1995). Evidence for a distinct region causing a cat-like cry in patients with 5p deletions. *American Journal of Human Genetics*, 56, 1404-1410.
- Ghazziuddin, M., Tsai, L. & Ghazziuddin, N. (1992). Autism in Down's syndrome: presentation and diagnosis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 36, 449-456.

- Gherardini, P. & Nocera S. (2000). *L'integrazione scolastica delle persone Down*. Gardolo (Tn): Erickson.
- Giannotti A. & Digilio M. C. (1999). Aspetti clinici. In A. Giannotti e S. Vicari (a cura di), *La sindrome di Williams. Aspetti clinici e riabilitativi*. Milano: Edizioni Franco Angeli
- Giannotti A. & Vicari S. (a cura di) (1999). *La sindrome di Williams. Aspetti clinici e riabilitativi*. Milano: Edizioni Franco Angeli.
- Gibbs, M. Y. & Thorpe, J. G. (1983). Personality stereotype of noninstitutionalized DS children. *American Journal of Mental Deficiency*, 87, 601-605.
- Gibson, D. (1978). *Down's syndrome: The psychology of mongolism*. New York: Cambridge University Press.
- Gillis, L. A., Mc Callum, J., Kaur, M., De Scipio, C., Yaeger, D., Mariani, A., Kline, A. D., Li, H., Devoto, M., Jackson, L. & Krantz, I. (2004). NIPBL Mutational Analysis in 120 Individuals with Cornelia de Lange Syndrome and Evaluation of Genotype-Phenotype Correlations. *American Journal of Human Genetics*, 75, 610-623.
- Gilmore, L., Campbell, J. & Cuskelly, M. (2003). Developmental expectations, personality stereotypes and attitudes towards inclusive education: Community and teacher views of Down syndrome. *International Journal of Disability, Development and Education*, 1, 65-76.
- Giorgi, P. L. (2005). Il percorso biologico del bambino Down. In S. Bargagna (a cura di), *La sindrome di Down. Proposte per un percorso educativo e riabilitativo. Nuova edizione integrata* (pp. 15-28). Tirrenia (Pi): Edizioni del Cerro.
- Glasson, E. J. , Sullivan, S. G., Hussain, R., Petterson, B. A., Montgomery, P. D. & Bittles, A. H. (2004). Changement dans le profil de survie des personnes souffrant du syndrome de Down. Implication pour le conseil genetique. *Journal de la Trisomie* 21, 11, 6-11.
- Goldberg, S. & Marcovitch, S. (1989). Temperament in developmentally disabled children. In G. Kohnstamm, J. Bates e M. Rothbart (Eds.), *Temperament in Childhood* (pp. 387-403). New York: Wiley.
- Goldstein, H. (2004). Sex and contraception in Down syndrome. In J. A. Rondal, A. Rasore-Quartino e S. Soresi (Eds), *The Adult with Down Syndrome. A New Challenge for Society* (pp. 3-11). London and Philadelphia: Whurr Publisher.
- Goodban, M. T. (1993). Survey of speech and language skills with prognostic indicators in 116 patients with Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 47, 1059-1063.
- Grandin, T. (1995). In che modo pensano le persone autistiche. In E. Schopler e G. B. Mesibov *Learning and Cognition in Autism* (pp. 157-179 della trad.). New York: Plenum Press. (Trad. 1998. *Apprendimento e cognizione nell'autismo*. Milano: McGraw-Hill Companies).
- Greenberg, R. & Field, T. (1983). Temperament ratings of handicapped infants during classroom, mother and teacher interaction. *Journal of Pediatric Psychology*, 7, 387-405.
- Gresham, F. (1982). Misguided mainstreaming: The case for social skills training for handicapped children. *Exceptional Children*, 48, 422-433.
- Hagberg, B., Aicardi, J., Dias, K. & Ramos, O. (1983). A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome report of 35 cases. *Annals of Neurology*, 14, 471-479.
- Hagerman R. (2000). Sindrome del cromosoma X fragile. In G. O'Brien e W. Yule, *Caratteristiche comportamentali delle malattie genetiche*. (Trad. a cura di P. Franceschini e S. Soresi, 2000. Milano: McGraw-Hill Companies).
- Hagerman R. A. (1987). Fragile X syndrome. *Current Problems in Pediatrics*, 17, 627-674.
- Hale, S., (1990). A global developmental trend in cognitive processing speed. *Child Development*, 61, 653-663.
- Hale, S., Bronik, M. D. & Fry, A. F. (1997). Verbal and spatial working memory in school-age children: Developmental differences in susceptibility to interference. *Developmental Psychology*, 33, 364-371.

- Halford, G. S., Maybery, M. T. & Bennet, D. (1985). The role of strategies in the development in the development of memory span assessed by running probes. *International Journal of Behavioral development*, 8, 301-312.
- Hamilton, C. J., Coates, R. O. & Heffernan T. (2003). What develops in visuo-spatial working memory development? *European Journal of Cognitive Psychology*, 15 (1), 43-69.
- Hanley, J. R., Young, A. W. & Pearson, N. A. (1991). Impairment of the visuo-spatial sketchpad. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 43 A, 101-126.
- Hanson, M. J. (1977). *Teaching your Down's Syndrome infant: a guide for parents*. Baltimora: University Park Press. (Trad. 1984. *Guida pratica per l'insegnamento al bambino Down*. Gardolo (Tn): Erickson).
- Harper, P.S., (2001). *Myotonic Dystrophy; Major problems in neurology*. London: WB Saunders Co.
- Harter, S. (1977). The effects of social reinforcement and task difficulty level on the pleasure derived by normal and retarded children from cognitive challenge and mastery. *Journal of Experimental Child Psychology*, 24, 476-494.
- Harter, S. (1981). A new self-report scale of intrinsic versus extrinsic orientation in the classroom: Motivational and informational components. *Developmental Psychology*, 17, 300-312.
- Harter, S. & Zigler, E. (1968). Effectiveness of adult and peer reinforcement on the performance of institutionalized and noninstitutionalized retardates. *Journal of Abnormal Psychology*, 73, 144-149.
- Harter, S. & Zigler, E. (1974). The assessment of effectance motivation in normal and retarded children. *Developmental Psychology*, 10, 169-180.
- Haxby, J. V. (1989). Neuropsychological evaluations of adults with Down's syndrome: Pattern of selective impairment in non-demented old adults. *Journal of Mental Deficiency Research*, 88, 193-210.
- Hayden, A. H. & Haring, M. G. (1976). Early intervention for high risk infants and young children: programs for Down's syndrome children. In T. Tjossem (Ed.), *Interventions strategies for high risk infants and young children* (pp. 573-607). Baltimore: University Press.
- Hayes, C., Johnson, Z. & Thornton, L. (1997). Ten-year survival of Down syndrome births. *International Journal of Epidemiology*, 26, 822-829.
- Hayes, D. S. & Schulze, S. A. (1977). Visual encoding in preschoolers' serial retention. *Child Development*, 48, 1066-1070.
- Heber, R. F. (1957). *Expectancy and expectancy changes in normal and mentally retarded boys*. Unpublished doctoral dissertation, George Peabody College for Teachers. Nashville, TN.
- Hecht F. (1991). Seizure disorders in the fragile X chromosome disorder. *American Journal of Medical Genetics*, 28, 509.
- Henry, L. A. & MacLean, M. (2002). Working Memory Performance in Children With and Without Intellectual Disabilities. *American Journal on Mental Retardation*, 17 (6), 421-432.
- Henry, L. A. & Millar, S. (1991). Memory span increase with age: A test of two hypotheses. *Journal of Experimental Child Psychology*, 51, 459-484.
- Henry, L. A., (1991). The effects of word length and phonemic similarity in young children's short-term memory. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 43 A, 35-52.
- Henry, L. A., (1994). The relationship between speech rate and memory span in children. *International Journal of Behavioral Development*, 17, 37-56.
- Henry, L. A., Turner, J. E. & Smith, P. T., & Leather, C. (2000). Modality effects and the development of the word length effect in children. *Memory*, 8, 1-17.
- Higurashi, M., Oda, M., Iijima, K., Iijima, S., Takeshita, T., Watanabe & N., Yoneyama, K. (1990). Livebirth prevalence and follow-up of malformation syndromes in 27,472 newborns. *Department of Maternal and child Health*, 12, 300-770, University of Tokyo, Japan.

- Hirsh, E. (1959). The adaptive significance of commonly described behavior of the mentally retarded. *American Journal of Mental Deficiency*, 63, 639-646.
- Hitch, G. J. (1980). Developing the concept of working memory. In G. Claxton (Ed.), *Cognitive Psychology: New directions*, 156-196, London: Routledge & Kegan Paul.
- Hitch, G. J. & Halliday, M. S. (1983). Working memory in children. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London, Series B*, 302, 324-340.
- Hitch, G. J., Halliday, M. S., Dodd, A. & Littler, J. E. (1989). Development of rehearsal in short-term memory: Differences between pictorial and spoken stimuli. *British Journal of Developmental Psychology*, 7, 347-362.
- Hitch, G. J., Halliday, M. S., Schaafstal, A. M. & Schraagen, J. M. C. (1988). Visual working memory in young children. *Memory & Cognition*, 16, 120-132.
- Hitch, G. J., Towse, J. N. & Hutton, U. (2001). What limits children's working memory span? Theoretical accounts and applications for scholastic development. *Journal of Experimental Psychology: General*, 130, 184- 198.
- Hitch, G. J., Woodin, M. E. & Baker, S. (1989). Visual and phonological components of working memory in children. *Memory & Cognition*, 17, 175-185.
- Hitch, G. J. (1990). Developmental fractionation of working memory. In G. Vallar e T. Shallice (Eds.), *Neuropsychological impairment of short-term memory* (pp. 221-246). Cambridge: Cambridge University Press.
- Hodapp R. M. (1995). *Parenting children with Down syndrome and other types of mental retardation*. Handbook of parenting. vol. I "How children influence parents" pp. 233-253. Boston: Ed. Bornstein.
- Hodapp R. M., Dykens E. M., Hagerman R.J., Schreiner R., Lachiewicz A. M. & Leckman J. F. (1990). Developmental implications of changing trajectories of IQ in males with fragile X syndrome. *Journal of American Academy Child and Adolescent Psychiatry*, 29, 214-219.
- Hodapp R. M., Dykens E. M. & Masino, L. (1997). Families of children with Prader-willi syndrome: stress-support and relation to child characteristics. *Journal of autism and developmental disorders*, 1, 11-24.
- Hodapp R. M., Fidler D. J. & Smith A. C. M. (1998). Stress and coping in families of children with Smith-Magenis syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 5, 331-340.
- Hodapp R. M., Freeman, S, F. N. & Kasari, C. (1998). Parental educational preferences for students with mental retardation: Effects of Etiology and current Placement. *Education and Training in Mental Retardation and Developmental Disabilities*, 33, 342- 349.
- Hodapp, R. M. & Ly, T. M. (2001). Sindromi genetiche e fenotipi comportamentali: nuove scoperte, applicazioni e proposte. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2, 16-28.
- Hodapp, R. M., Dykens, E. M., Ort, S. I., Zelinsky D. G. & Leckman, J. F. (1991). Changing patterns of intellectual strengths and weakness in males with fragile X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 21, 503-516.
- Hodapp, R. M., Evans D. & Gray, F. L. (1999). Intellectual development in children with Down syndrome. In T. A. Rondal, J. Perera e L. Nadel (Eds.), *Down's Syndrome: A review of a current knowledge* (pp. 124-132). London: Whurr Publisher.
- Hodapp, R. M., Leckman, J. F., Dykens E. M., Sparrow, S. S., Zelinsky, D. G. & Ort S. I. (1992). K-ABC Profiles in children with fragile X syndrome, Down syndrome e nonspecific mental retardation. *American Journal on Mental Retardation*, 97, 39-46.
- Hodapp, R. M., Wijma, C. A. & Masino, L. L. (1997). Families of children with 5p- ("cri du chat") syndrome: familial stress and sibling reactions. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 39, 757-761.
- Hodapp, R. M. & Fidler, D. J. (1999). Special Education and Genetics: Connection for the 21st Century. *Journal of Special Education*, 33, 3, 130-137.

- Hornby, G. (1995). Father's views of the effect on their families of children with Down syndrome. *Journal of Child and Family Studies*, 4, 103-117.
- Horrobin, M. J. & Rynders, E. J. (1982). *A Guide for New Parents of Down's Syndrome Children*. Minneapolis: The Colwell Press. (Trad. 1987. *Il Bambino Down. Una guida per genitori di bambini con Sindrome di Down*. Roma: Il Pensiero Scientifico Editore).
- Hulme, C. & Mackenzie, S. (1987). The effects of acoustic similarity on memory in children. A comparison between visual and auditory presentation. *Applied Cognitive Psychology*, 1, 45-51.
- Hulme, C. & Mackenzie, S. (1992). *Working memory and severe learning disabilities*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Hulme, C. & Tordoff, V. (1989). Working memory development: The effects of speech rate, word length, and acoustic similarity on serial recall. *Journal of Experimental Child Psychology*, 47, 72-87.
- Hulme, C., Maughan, S. & Brown, G. D. A. (1991). Memory for familiar and unfamiliar words: Evidence for a long-term memory contribution to short-term memory span. *Journal of Memory and Language*, 30, 685-701.
- Hulme, C., Roodenrys, S., Schweickert R., Brown G. D., Martin M. & Stuart, G. (1997). Word-frequency effect on short-term memory tasks: evidence for a reintegration process in immediate serial recall. *Journal of Experimental Psychology: Learning Memory and Cognition*, 23, 1217-1232.
- Hulme, C., Silvester, J., Smith, S. & Muir, C. (1986). The effects of word length on memory for pictures: Evidence for speech coding in young children. *Journal of Experimental Child Psychology*, 41, 61-75.
- Hulme, C., Thomson, N., Muir, C. & Lawrence, A. (1984). Speech rate and the development of short-term memory span. *Journal of Experimental Child Psychology*, 38, 241-253.
- Huntington, G. S. & Simeonsson, R. J. (1993). Temperament and adaptation in infants and young children with disabilities. *Infant Mental Health Journal*, 14, 49-60.
- Ireland, M. (1996). Cornelia de Lange syndrome: Clinical features, common complications and long-term prognosis. *Current problems in Pediatrics*, 6, 69-73.
- Isaacs, E. B. & Vargha-Khadem, F. (1989). Differential course of development of spatial and verbal memory span: A normative study. *British Journal of Developmental Psychology*, 7, 377-380.
- Istituto Italiano di Medicina Sociale (a cura di) (1993). *È nato un bambino Down. Guida per i genitori*. Roma: Istituto Italiano di Medicina Sociale.
- Ivancich Biaggini, V. (2004). Funzionamento Cognitivo Borderline in età evolutiva: un rischio sottovalutato? *Psicologia Clinica dello Sviluppo*, 8, 29-45.
- Jackson, L., Kline, A. D., Barr, M. A. & Koch, S. (1993). De Lange syndrome: A Clinical Review of 310 Individuals. *American Journal of Medical Genetics*, 47, 940-946.
- Jakala, P., Hanninen, T., Ryyanen, M., Laakso, M., Partanen & K., Mannermaa, A. (1997) Fragile X: neuropsychological test performance, CGG triplet repeat lengths and hippocampal volumes. *The Journal of Clinical Investigation*, 100, 331-338.
- Jarrold C., Baddeley A. D. & Hewes A. K. (1999). Genetically dissociated components of working memory: evidence from Down's and Williams Syndrome. *Neuropsychologia*, 37, 637-651.
- Jarrold, C. & Baddeley, A. D. (1997). Short-term memory for verbal and visuospatial information in Down's syndrome. *Cognitive Neuropsychiatry*, 2, 101-122.
- Jarrold, C., Baddeley A. D. & Hewes, A. K. (2000). Verbal short-term memory in Down syndrome: a consequence of problems in rehearsal? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 41, 233-244.
- Jarrold, C., Baddeley, A. D. & Hewes, A. K. (1998). Verbal and non verbal abilities in the Williams syndrome phenotype: evidence for diverging developmental trajectories. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 39, 511-523.

- Jarrold, C., Baddeley, A. D. & Hewes, A. K. (1999). Genetically dissociated components of working memory: evidence from Down's and Williams Syndrome. *Neuropsychologia*, 37, 637-651.
- Jarrold, C., Baddeley, A. D. & Phillips, C. E. (1999). Verbal Short-Term Memory in Down's Syndrome: A Problem of Memory, Audition, or Speech? *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 45, 531-544.
- Jarrold, C., Baddeley, A.D. & Philips, C. E. (2002). Verbal short-term memory in Down syndrome: A problem of memory, audition or speech? *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 45, 531-544.
- Jarvis, H. L. & Gathercole, S. E. (2003). Verbal and non-verbal working memory and achievements on national curriculum tests at 11 and 14 years of age. *Educational and Child Psychology*, 20, 123-140.
- Jenkins, C. & MacDonald, J. (2004). Developing the language skills of adult with Down syndrome. In J. A. Rondal, A. Rasore-Quartino e S. Soresi (Eds), *The Adult with Down Syndrome. A New Challenge for Society* (pp. 3-11). London and Philadelphia: Whurr Publisher.
- Johnson, M., & Parkinson, G. (2002). *Epilepsy: A Practical Guide*. London: David Fulton Publishers (Trad 2004. *Epilessia. Una guida operativa*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior).
- Johnston, R. S., Johnson, C. & Gray, C. (1987). The emergence of the word length effect in young children: The effects of the covert and overt rehearsal. *British Journal of Developmental Psychology*, 5, 243-248.
- Jordan, T. E. & De Charms, R. (1959). The achievement motive in normal and mentally retarded children. *American Journal of Mental Deficiency*, 64, 457-466.
- Just, M. A. & Carpenter, P. A. (1992). A capacity Theory of comprehension: Individual differences in working memory. *Psychological Review*, 99, 122-149.
- Kail, R. (1991). Developmental change in speed of processing during childhood and adolescence. *Psychological Bulletin*, 109, 155-167.
- Källén, B. (1989). Aspetti epidemiologici della Sindrome di Down. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 7-22). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Kanno, K. & Ikeda, Y. (2002). Word-length effect in verbal short-term memory in individuals with Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46, 613-618.
- Karmiloff-Smith, A. (1998). Development itself is the key of the understanding developmental disorders. *Trends in Cognitive Sciences*, 2, 389-398.
- Kasari, C., Freeman, S., Mundy, P. & Sigman, M. (1995). Attention regulation by children with Down syndrome: coordinated joint attention and social referencing looks. *American Journal on mental Retardation*, 100, 128-136.
- Kasari, C., Mundy, P., Yirmiya, N. & Sigman, M. (1990). Affect and attention by children with Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 95, 55-67.
- Kaufman, A. & Kaufman, N. (1983). *Kaufman Assessment Battery for Children*, Circle Pines, MN: American Guidance Service.
- Kemps, E., De Rammelaere, S. & Desmet, T. (2000). The development of working memory: Exploring the complementarity of two models. *Journal of Experimental Child Psychology*, 77, 89-109.
- Kendall, P. C. (2000). *Developmental Clinical Psychology*. Hove, UK: Psychology Press.
- Kirk, J. W., Mazzocco, M. M. & Kover, S. T. (2005). Assessing executive dysfunction in girls with fragile X or Turner syndrome using the Contingency Naming Test (CNT). *Developmental Neuropsychology*, 28, (3), 755-777.
- Klaiman R.S. & Phelps L. (1998). Fragile X Syndrome. In L. Phelps (a cura di), *Health-related disorders in children and adolescents* (pp. 299-308). Washington, DC: Ed. American Psychological Association.

- Kline, A. D., Stanley, C., Belevich, J., Brodsky, K., Barr, M. & Jackson, L. G. (1993). Developmental data on individuals with the Brachmann-de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 47, 1053-1058.
- Korkel, J. & Schneider, W. (1992). Domain-specific versus metacognitive knowledge effects on text recall and comprehension. *Learning and Instruction*, 3, 311-323.
- Kosslyn, S. M. (1994). *Image and brain*. Cambridge: MIT Press.
- Kosslyn, S. M., Margolis, J. A., Barret, A. M., Goldknopf, E. J. & Daly, P. F. (1990). Age differences in imagery abilities. *Child Development*, 61, 995-1010.
- Kounin, J. (1939). *Experimental studies of rigidity as a function of age and feeble-mindedness*. Unpublished doctoral dissertation. State University of Iowa, Ames.
- Kounin, J. (1941a). Experimental studies of rigidity: I. The measurements of rigidity in normal and feeble-minded persons. *Character and Personality*, 9, 251-272.
- Kounin, J. (1941b). Experimental studies of rigidity: II. The explanatory power of the concept of rigidity as applied to feeble-mindedness. *Character and Personality*, 9, 273-282.
- Krauss, M. W., Hauser-Cram, P., Upshur, C. & Shonkoff, J. P. (1989). *Parenting a child with disabilities: Differences between mothers and fathers in reported stress*. Paper presented at the Biennial Meeting of the Society for Research in Child Development, Kansas City, 27-30 april 1989.
- Kumin, L. (1994). Intelligibility of speech in children with Down syndrome in natural settings: Parents' Perspective. *Perceptual and Motors Skills*, 78, 307-313.
- Kumin, L. & Adams, J. (2000). Developmental apraxia of speech and intelligibility in children with Down syndrome. *Down Syndrome Quarterly*, 5, 3, 1-7.
- Laan, L. A. E. M., Boer, A. T. D., Hennekam, R. C. M., Reiner, W. O. & Brouwer, O. F. (1996). Angelan syndrome in adulthood. *American Journal of Medical Genetics*, 66, 356-360.
- Lacchini A. & Dradi M. (2001). Vivere da soli: l'esperienza di Carlo. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 308-317). Milano: Franco Angeli.
- Lachiewicz, A. M., Gullion, C., Spiridigliozzi, G. & Aylsworth, A., (1987). Declining Iqs of young males with fragile X syndrome, *American Journal on Mental, Retardation*, 92, 272-278.
- Lambert, J. L. & Rondal, J. A. (1979). *Le Mongolism*. Bruxelles: Pierre Mardaga Ed.
- Landry, S., Garner, P., Prieie, D. & Swank, P. (1994). Effects of social context and mothers' requesting strategies on Down's syndrome children's social responsiveness. *Developmental Psychology*, 30, 293-302.
- Lanfranchi S., Cornoldi C. & Vianello R. (2002). Working Memory Deficits in Individuals With and Without Mental Retardation. *Journal of Cognitive Education and psychology*, 2, 3.
- Lanfranchi S., Cornoldi C., Drigo S. & Vianello R. *Working memory in individuals with fragile X syndrome*. In press.
- Lanfranchi S. & Vianello R. (2004) Sindrome di X fragile: aspetti cognitivi. *Psicologia clinica dello sviluppo VIII*, 3, 437-458.
- Lanfranchi, S., Cornoldi C. & Vianello, R. (2003). Working memory deficits in individuals with and without mental retardation. *Journal of Cognitive Education and Psychology*, 2, 3. On line.
- Lanfranchi, S., Cornoldi, C. & Vianello, R. (2004). Verbal and Visuospatial Working Memory Deficits in Children With Down Syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 109, (6), 456-466.
- Lanfranchi, S., Cornoldi, C. & Vianello, R. (2003). Ritardo mentale per cause genetiche: carenze specifiche nella memoria di lavoro? *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2, 28-46.
- Lanfranchi, S., Cornoldi, C. & Vianello, R. (2006). Memoria di lavoro verbale e visuo-spaziale a

- diversi livelli di controllo in minori con sindrome di Down. In R. Vianello, *La sindrome di Down. Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile* (pp. 146-150). Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- La Pointe, L. B. & Engle, R. W. (1990). Simple and complex word spans as measures of working memory capacity. *Journal of Experimental Psychology: Learning, Memory, and Cognition*, 16, 1118-1133.
- Laws, G. (1998). The Use of Nonword Repetition as a Test of Phonological Memory in Children with Downs Syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 39, (8), 1119-1130. Cambridge: University Press.
- Laws, G. (2002). Working memory in children and adolescents with Down syndrome: evidence from a colour memory experiment. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43, (3), 353-364.
- Laws, G., Mac Donald, J. & Buckley, S. (1996). The effects of a short training in the use of a rehearsal strategy on memory for words and pictures in children with Down's syndrome. *Down's Syndrome: Research and Practice*, 4, 70-78.
- Leddy, M. (1999). The biological bases of speech in people with Down syndrome. In J. F. Miller, M. Leddy e L. A. Leavitt (Eds.), *Improving the communication of people with Down syndrome* (pp. 61-80). Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co.
- Lejeune, J., Lafourcade, J., Berger, R., Vialatte, J., Boeswillwald M. & Seringe, R (1963). Trois cas de délétion partielle du bras court d'un chromosom. *CR Acad Sci (D)*, 257, 3098-3102.
- Lenneberg, E. H., Nichols, I. A. & Rosenberger, E. F. (1964). Primitive stages of language development in mongolism. *Disorders of communication. Research Publications, A.R.N.M.D.*, 119-137.
- Lenneberg, E. H., (1967). *Biological Foundations of Language*. New York: John Wiley & Sons. (Trad. 1971. *Fondamenti biologici del linguaggio*. Torino: Boringhieri).
- Leonard, S., Bower, C., Petterson, B. & Leonard, H. (2000). Survival of infants born with Down's syndrome: 1980-96. *Pediatric and Perinatal Epidemiology*, 14, 163-171.
- Lercorini, C., Moalli, E. & Vianello, R. (2000). Progetto MS. Una esperienza con bambini di scuola dell'infanzia. *Notiziario CNIS*, 3, 1.
- Lerner, J. W. (1971). *Children with learning disabilities. Theories, diagnosis and teaching strategies*. Boston: Houghton Mifflin.
- Leujenne, J., Gautier, M. & Turpin, R: (1959). Etudes des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *Comptes Rendus de l'Academie des Sciences, Série III*, 248, 1721.
- Levi, G., Fabrizi, A., Diomede, L., Paparelli, T. & Piperno, F. (1989). Dissociazioni cognitivo-linguistiche nei bambini con ritardo mentale medio in età prescolare. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 59-70). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Lavorato, M. C., Nesi B. & Roch, M. (2004). Comprensione linguistica e memoria di lavoro in persone con sindrome di Down. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 1, 14-25.
- Lewin, K. (1936). *A dynamic theory of personality*. New York: McGraw-Hill Companies.
- Lewis, M. (1992). Individual differences in response to stress. *Pediatrics*, 90, 487-490.
- Lincoln, A. J., Allen, M. H. & Kilman, A. (1995). La valutazione e l'interpretazione delle abilità intellettive delle persone autistiche. In E. Schopler e G. B. Mesibov (a cura di). *Apprendimento e cognizione nell'autismo* (pp. 101-133). Milano: McGraw-Hill Companies.
- Lobley, K. J., Gathercole, S. E. & Baddeley, A. D. (2003). *The phonological loop and complex memory span: A developmental analysis*. Unpublished manuscript.
- Logie, R. (1995). *Visuospatial working memory*. Hove, UK: Psychology Press.
- Logie, R. H. (1986). Visuo-spatial processing in working memory. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 38 A, 229-247.
- Logie, R. H. (1995). *Visuo-spatial working memory*. Hove, UK: Erlbaum.

- Logie, R. H. & Pearson, D. G. (1997). The inner eye and the inner scribe of visuo-spatial working memory: Evidence from developmental fractionation. *European Journal of Cognitive Psychology*, 9, 241-257.
- Logie, R. H., Zucco, G. M. & Baddeley, A. D. (1990). Interference with visual short-term memory. *Acta Psychologica*, 75, 55-74.
- Longoni, A. M. & Scalisi, T. G. (1994). Developmental aspects of phonemic and visual similarity effects: Further evidence in Italian children. *International Journal of Behavioural Development*, 17, 57-71.
- Loperfido, E. & Cristoni, P. (1989). Ipotesi progettuale di modello operativo fondato sulla interazione cooperativa tra livelli di base e livello a funzione multizonale. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 149-156). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Luchino, F. (1982). *Aspetti oculistici della sindrome di Down*. Roma: Associazione Bambini Down.
- Luciana, M. & Nelson, C. A. (1998). The functional emergence of prefrontally-guided working memory systems in four to eight-year old children. *Neuropsychologia*, 36, 273-293.
- Ludlow, J. R. & Allen, L. M. (1979). The effect of early intervention and preschool stimulus on the development of the Down's syndrome child. *Journal of Mental Deficiency*, 23, 29-44.
- Lund, J. (1988). Psychiatric aspects of Down's syndrome. *Acta Psychiatrica Scandinavia*, 78, 369-374.
- Lustman, N. & Zigler, E. (1982). Imitation by institutionalized and noninstitutionalized mentally retarded and nonretarded children. *American Journal of Mental Deficiency*, 87, 252-258.
- Luzzati, C., Vecchi, T., Agazzi, D., Cesa-Bianchi, M. & Vergani, C. (1998). A neurological dissociation between preserved visual and impaired spatial imagery. *Cortex*, 34, 461-469.
- MacKay, D. & MacDonald, G. The effects of varying digit message structures on their recall by mongols and non-mongols subnormals. *Journal of Mental Deficiency Research*, 20, 191-196.
- MacMillan, D. L., Jones, R. L. & Aloia, G. F. (1974). The mentally retarded label: A theoretical analysis and review of research. *American Journal of Mental Deficiency*, 89, 241-261.
- Maes B., Fryns J.P., Van Walleghe M. & Van den Berghe H. (1994). Personal independence of adult mentally retarded men with fragile X syndrome. *Genetic Counseling*, 5, 129-139.
- Maes, B., Fryns, J. P., Van Walleghe, M. & Van den Berghe, H. (1994). Cognitive functioning and information processing of adult mentally retarded men with fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 50, 190-200.
- Mainardi, P. (2001). Il lavoro e la conquista dell'identità. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 283-288). Milano: Franco Angeli.
- Manouvrier, S., Espinasse, M., Vaast, P., Boute, O., Farre, I, Dupont, F, Puech, F, Gosselin, B. & Farrieux, J. (1996). Brachmann-de Lange syndrome: Pre and postnatal findings. *American Journal of Medical Genetics*, 62, 268-273.
- Marcell, M. M. & Armstrong, V. (1982). Auditory and Visual Sequential Memory of Down Syndrome and Nonretarded Children. *American Journal of Mental Deficiency*, 87, 86-95.
- Marcell, M. M. & Cohen, S. (1992). Hearing abilities of Down syndrome and other intellectually impaired adolescents. *Research in Developmental Disabilities*, 13, 533-551.
- Marcell, M. M. & Weeks, S. L. (1988). Short-term memory difficulties and Down's syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*, 32, 153-162.
- Marcell, M. M., Ridgeway, M. M., Sewell, D. H. & Whelan, M. L. (1995). Sentence imitation by adolescents and young adults with Down's syndrome and other intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 39, 20-32.
- Marcovitch, S., Goldberg, S., Lojkasek, M. & MacGregor, D. L. (1987). The concept of difficult temperament in the developmentally disabled preschool child. *Journal of Applied Developmental Psychology*, 8, 151-164.

- Martin, R.P. (1992). Child temperament effects on special education: Process and outcome. *Exceptionality*, 99-115.
- Masi, G., Bargagna, S. & Poli, P. (2001). Psicopatologia e riabilitazione. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 218-230). Milano: Franco Angeli.
- Mastroiacovo, P. (1989). Epidemiologia della sindrome di Down in Italia. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 23-34). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Mastroiacovo, P., Diociaiuti, L. & Rosano, A. (2004). Epidemiology of Down syndrome in the third millenium. In J. A. Rondal, A. Rasore-Quartino e S. Soresi (Eds), *The Adult with Down Syndrome. A New Challenge for Society*, (pp. 3-11). London and Philadelphia: Whurr Publisher.
- Mazzocco, M. M., Hagerman, R. J. & Pennington, B. F. (1992) Problem solving limitations among cytogenetically expressing fragile X women. *American journal of Medical genetics*, 43, 78-86
- Mazzocco, M. M., Pennington, B. F. & Hagerman, R. J. (1993). The neurocognitive phenotype of females carriers of fragile X: additional evidence for specificity. *Developmental and Behavioural Paediatrics*, 14, 328-334.
- Mazzoncini, G. & Cangarella, L. (1989). I servizi territoriali per la riabilitazione. Il modello operativo della USL RM IV. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 167-174). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- McClurg, E. (1986). *Il Vostro Bambino Down. Tutto quello che i genitori debbono sapere*. Roma: Armando Editore.
- McDade, H. L. & Adler, S. (1980). Down Syndrome and short term memory impairment: A storage or retrieval deficit? *American Journal of Mental Deficiency*, 84, 561-567.
- McGrowther, C. W. & Marshall, B. (1990). Recent trends in incidence, morbidity, and survival in Down's syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*, 34, 49-57.
- Mega, C., Castellini, K. & Vianello, R. (1997). Gli atteggiamenti degli insegnanti verso gli allievi con handicap: dalla scuola media a quella superiore. In R. Vianello e C. Cornoldi. *Metacognizione e sviluppo della personalità. Ricerche e proposte di intervento*. (pp. 265-279). Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Melyn, M. & White, D. (1973). Mental and developmental milestones of non-istituzionalized Down's syndrome children. *Pediatrics*, 52, 542-545.
- Menolascino, F. L. (1965). Psychiatric aspects of mongolism. *American Journal of Mental Deficiency*, 69, 653-666.
- Menolascino, F. L. (1970). Down's syndrome: Clinical and psychiatric finding in an istituzionalized sample. In F. J. Menolascino (Ed.), *Psychiatric Approaches to Mental Retardation*. New York: Basic Books.
- Meola, G., Sansone, V. & Perani, D. (2003). Executive dysfunction and avoidant personality trait in myotonic dystrophy type I and in proximal myotonic myopathy. *Neuromuscular Disorder*, 813-821.
- Merenstein, S. A., Sobesky, W. E., Taylor, A. K., Riddle, J. E., Tran, H. X. & Hagerman, R. J. (1996). Molecular-clinical correlations in males with an expanded FMR1 mutation. *American Journal of Medical Genetics*, 64, 388-394.
- Meyers, B. A. & Pueshel, S. M. (1991). Psychiatric disorders in persons with Down's syndrome. *The Journal of Nervous and Mental Disease*, 179, 609-613.
- Miccinesi, N., Levi, G. & Sechi, E. (2001). La riabilitazione delle difficoltà prassiche. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 172-182). Milano: Franco Angeli.
- Michas, I. C. & Henry, L. A. (1994). The link between phonological memory and vocabulary acquisition. *British Journal of Developmental Psychology*, 12, 147-164.

- Migliozzi, R., Tranchino, G., Cuozzo, L., Sorgente, A., Morcone, E., Tontaro, G., Salzano & G. (2002). La sindrome di Sotos: aspetti clinici e funzionali. *I care*, 4, 124-128.
- Miles, C., Morgan, M. J., Milne, A. B. & Morris, E. D. M. (1996). Developmental and individual differences in visual memory span. *Current Psychology*, 15, 53-67.
- Miller, G. A., Galanter, E. & Pribram, K. H., (1960). *Plans and the structure of behavior*. New York: Holt, Rinehart & Winston.
- Miller, J. F. (1992). Lexical development in young children with Down syndrome. In R. Chapman (Ed.), *Processes in language acquisition and disorders* (pp. 202-216). St. Louis, MO: Mosby.
- Miller, J. F. (1988). The developmental asynchrony of language development in children with Down syndrome. In L. Nadel (Ed.), *The psychology of Down syndrome* (pp. 167-198). Cambridge, MA: MIT Press.
- Miller, J., Leddy, M., Miolo, G. & Sedey, A. (1995). The developmental of early language skills in children with Down syndrome. In L. Nadel & D. Rosenthal (Eds.), *Down syndrome: Living and learning in the community* (pp. 115-120). New York: Wiley-Liss.
- Miller, L. T. & Vernon, P. A. (1996). Intelligence, Reaction Time and Working Memory in 4- to 6- Year-Old Children. *Intelligence*, 22, 155-190.
- Milner, B. (1971). Interemispheric differences in the location of psychological processes in man. *British Medical Bulletin*, 27, 272-277.
- Mink I.T., Nihira K. & Meyers C. E. (1983). Taxonomy of family life style. I. Homes with TMR children. *American Journal of Mental Deficiency*, 87, 484-497.
- Miyake A., Friedman N. P., Rettinger D. A., Shah P. & Hegarty M. (2001). How are visuospatial working memory, executive functioning and spatial abilities related? A latent-variable analysis. *Journal of Experimental Psychology General*, 130, (4), 621-640.
- Miyake, A. (2001). Individual differences in Working Memory: Introduction to the Special Section. *Journal of Experimental Psychology General*, 130, 163-168.
- Moalli, E., Rota Negroni, S. & Vianello, R. (2006). Effetti di training di breve durata sulle conoscenze sulla memoria e sulle prestazioni di memoria in ragazzi con sindrome di Down. In R. Vianello *La sindrome di Down. Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile* (pp. 180-192). Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Moalli, E., Rota Negroni, S. & Vianello, R. (2004). Conoscenze sulla memoria e prestazioni di memoria in ragazzi con sindrome di Down: effetti di due diversi training di breve durata. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 3, 23-40.
- Moderato, L. & Paltrinieri, E. (1989). *Lavoro e handicap. L'inserimento lavorativo del ritardato mentale*. Milano: Unicopli.
- Moerman, A. & Manouvrier, S. (2001). *Encyclopedie Orphanet*, 56, 794-796.
- Mohr, G. (1997). *Size, colour and form in short-term recognition memory*. Paper presented at the Workshop on Working Memory and Spatial Representation, St Malo, 22-23 September 1997.
- Molinari, E. (2002). *Clinica psicologica in sindromi rare. Aspetti genetici e riabilitativi*. Torino: Bollati Boringhieri.
- Moniga, S. & Vianello, R. (1994). *Handicap mentale. Dalla scuola al mondo del lavoro: esperienze e prospettive*. Torino: UTET Libreria.
- Moniga, S. & Vianello, R. (Eds) (1995). *Job Possibilities and Quality of Life for Handicapped People in Europe*. European Association for Special Education. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Montobbio, E. (a cura di) (1982). *Handicap e lavoro. La formazione professionale e l'inserimento lavorativo degli handicappati, parte I, Riflessioni e proposte*. Handicappati e Società, Quaderno n. 1. Tirrenia (Pi): Edizioni Del Cerro.

- Montobbio, E. (1985) (a cura di). *Handicap e lavoro. La formazione in situazione*. Handicappati e Società, Quaderno n. 9. Tirrenia (Pi): Edizioni Del Cerro.
- Montobbio, E. (1989). L'handicappato psichico adulto. Quali ruoli sociali, quale identità, quali servizi? In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 175-184). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Montobbio, E., (1999). Un ruolo lavorativo e una piena cittadinanza per l'adulto con sindrome di Down. In J. A. Rondal, J. Perera e L. Nadel (Eds) (1999). *Down's syndrome: A review of current knowledge* (pp. 38-44 della trad.). London: Whurr Publisher. (Trad. 2003. *La sindrome di Down: conoscenze attuali e prospettive*. Pordenone: ERIP Editrice).
- Montobbio, E. & Casapietra S. (1982b). *Handicap e lavoro. La formazione professionale e l'inserimento lavorativo degli handicappati, parte II, Le esperienze*. Handicappati e Società, Quaderno n. 3. Tirrenia (Pi): Edizioni Del Cerro.
- Montobbio, E., e Casapietra, S. (1982a). *Handicap e famiglia. Le dinamiche familiari. Il problema dell'identità dell'handicappato. Le prospettive*. Quaderno n. 2 di "Handicappati e Società". Tirrenia: Edizioni Del Cerro.
- Morgan, S. B. (1979). Development and distribution of intellectual and adaptive skills in Down syndrome children: Implications for early intervention. *Mental Retardation*, 17, 247-249.
- Morris C.A., Demsey S.A., Leonard C.O., Dilts C. & Blackburn B.L. (1988). Natural history of Williams Syndrome: physical characteristics. *Journal of paediatric*, 113, 318-326.
- Moss, J. W. (1958). Failure-avoiding and success-striving behavior in mentally retarded and normal children. Unpublished doctoral dissertation, George Peabody College for Teachers. Nashville, TN.
- Mostofsky S. H., Mazzocco M. M., Aakalu G., Warsofsky I. S., Denckla M. B. & Reiss, A. L. (1998). Decreased cerebellar posterior vermis size in fragile X syndrome: correlation with neurocognitive performance. *Neurology*, 50, 121-130.
- Mulcahy, M. T. (1979). Down's syndrome in Western Australia: Mortality and survival. *Clinical Genetics*, 16, 103-108.
- Mundy, P., Sigman, M., Kasari, C. & Yirmiya, N. (1988). Nonverbal communication skills in Down syndrome children. *Child Development*, 59, 235-249.
- Munir F, Cornish K.M. & Wilding J. (2000). A neuropsychological profile of attention deficits in young males with fragile X syndrome. *Neuropsychologia*, 38, 1261-1270.
- Munir, F, Cornish, K. M. & Wilding, J. (1998). *Patterns of attention deficit in fragile X syndrome: a neuropsychological perspective*. Proceedings from the Sixth International Fragile X Syndrome Conference, Ashville, USA
- Munir, F, Cornish, K. M. & Wilding, J. (2000). Nature of the Working Memory Deficit in Fragile X Syndrome. *Brain and Cognition*, 44, 387-401.
- Murray, D. J. & Roberts, B. (1968). Visual and auditory presentation, presentation rate and short-term memory in children. *British Journal of Psychology*, 59, 119-125.
- Neibuhr E. (1978). The "Cri-du-Chat" syndrome. Epidemiology, Cytogenetics, and Clinical Features. *Human genetics*, 44, 227-275.
- Nelson, C. A. (1995). The ontogeny of human memory: A cognitive neuroscience perspective. *Developmental Psychology*, 31, 723-738.
- Nelson, C. A. (2000). Neural plasticity and human development: The role of early experience in sculpting memory systems. *Developmental Science*, 3, 115-136.
- Nelson, J. D., (2000). *Textbook of Pediatrics 16th*. Philadelphia: Saunders.
- Neri G., Chiurazzi P. & Pomponi M.G. (1994). Sindrome del cromosoma X fragile: dalla clinica alla genetica molecolare. *Phoenix*, 1, (1), 23-34.

- Neri, S. & Brotini, M. (1982). *Handicap & tempo libero. Handicappati e Società*, Quaderno n. 4. Tirrenia (Pi): Edizioni Del Cerro.
- Newell, A. & Simon, H. A. (1972). *Human problem solving*. Englewood Cliffs, NJ: Prentice Hall.
- Nicolson, R. (1981). The relationship between memory span and speech rate. In M. Friedman, J. P. Das e N. O'Connor (Eds.), *Intelligence and learning* (pp. 179-184). New York: Plenum Press.
- Nocentini, U., Vicari, S. & Caltagirone, C. (2001). Il progredire dell'età. Invecchiamento naturale e malattia di Alzheimer. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 144-158). Milano: Franco Angeli.
- Noonan, J. A. & Ehmke, D. A. (1963). Associated noncardiac malformations in children with congenital heart disease. *Journal of Pediatric*, 63, 648-670.
- Norman, D. A. & Shallice, T. (1986). Attention to action: Willed and automatic control of behaviour. In R. J. Davidson, G. E. Schwartz e D. Shapiro (Eds.), *Consciousness and self-regulation: Advances in research and theory*, 4, 1-18. New York: Plenum.
- Numminem, H., Service, E. & Ruoppila, I. (2002). Working memory, intelligence and knowledge base in adult persons with intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 23, 105-118.
- Numminem, H., Service, E., Ahonen, T. & Ruoppila, I. (2001). Working memory in everyday cognition in adults with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 45, (2), 157-168.
- O' Brien, G. & Yule, W. (2000). *Caratteristiche comportamentali delle sindromi genetiche*. Milano: McGraw-Hill Companies.
- Olson, D. H., Portner, J. & Lavee, Y. Family adaptability and cohesion evaluation scales [FACES III] family version (1986). In K. Corcoran e J. Fischer (2000). *Measures for clinical practice. A sourcebook. 3rd ed.* (vol 1, pp. 246-249). New York: Free.
- Olton, D. S. (1979). Mazes, maps and memory. *American Psychologist*, 34, 583-596.
- Orazini, L. (2005). Linee di trattamento logopedico. In S. Bargagna (a cura di), *La sindrome di Down. Proposte per un percorso educativo e riabilitativo. Nuova edizione integrata* (pp. 85-88). Tirrenia (Pi): Edizioni del Cerro.
- Orsini, A. (1994). Corsi's block-tapping test: Standardisation and concurrent validity with WISC-R for children aged 11 to 16. *Perceptual and Motor Skills*, 79, 1547-1554.
- Orsini, A., Grossi, D., Capitani, E., Laiconi, M. & Vallar, G. (1987). Verbal and spatial immediate memory span: Normative data from 1355 adults and 1112 children. *Italian Journal of Neurological Sciences*, 8, 539-548.
- Orsmond G. I., Barrat M. & Roach M. A. (1999). Mothers and fathers of children with Down syndrome: parental stress and involvement in childcare. *American Journal on Mental Retardation*, 104, 5, 422-436.
- Overhauser, J., Huang, X., Gersch, M., Wilson, W., McMahon, J., Bengtsson, U., Rojas, K., Meyer, M. & Wasmuth, J. J. (1994). Molecular and phenotypic mapping of the short arm of chromosome 5: sublocalization of the critical region for the Cri-du-Chat syndrome. *Human Molecular Genetics*, 3, 247-252.
- Paivio, A. (1971). *Imagery and verbal processes*. New York: Holt, Rinehart & Winston.
- Palmer, S. (2000). Working memory: A developmental study of phonological recoding. *Memory*, 8, 179-193.
- Palmonari, A. (2001). *Gli adolescenti*. Bologna: Il Mulino.
- Palmonari, A., (a cura di) (1993). *Psicologia dell'adolescenza*. Bologna: Il Mulino.
- Pascual-Leone, J. (1987). Organismic processes for neo-piagetian theories: a dialectical causal account of cognitive development. *International Journal of Psychology*, 22, 531-570.

- Passolunghi M. C., Cornoldi C. & De Liberto S. (1999). Working memory and intrusion of irrelevant information in a group of specific poor problem solvers. *Memory and Cognition*, 27, 779-799.
- Paul, R. D., Cohen, D. J., Breg, W. R., Watson, M. & Herman, S. (1984). Fragile X syndrome: its relations to speech and language disorders. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 49, 328-332.
- Paulesu, E., Frith, C. D. & Frackoviak, R. S. J. (1993). Neural correlates to the verbal memory component of working memory. *Nature*, 362, 343-345.
- Pazzaglia. E. & Cornoldi, C. (1999). The role of distinct components of visuo-spatial working memory in the processing of texts. *Memory*, 7, 19-41.
- Penner, K. A., Johnston, J., Faircloth, B. H., Irish, P. & Williams, C. A. (1993). Communication, cognition, and social interaction in the Angelman syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 46, 34-39.
- Pennington, B. F. & Ozonoff, S. (1996). Executive functions and developmental Psychopathology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37, 51-87.
- Pepi, A. & Alesi, M. (2005). Attribution style in adolescents with Down's syndrome. *European Journal of Special Needs Education*, 4, 341-353.
- Perini, G. I., Menegazzo, E., Ermani, M., Zara, M., Gemma, A., Ferruzza, E., Gennarelli, M. & Angelini, C., (1999). Cognitive impairment and (CTG)_n expansion in myotonic dystrophy patients *Biological Psychiatry*, 1, 46, 425-431.
- Peterson L. R. & Peterson M. J. (1959). Short-term retention of individual verbal items. *Journal of Experimental Psychology*, 58, 193-198.
- Petter, G. (1990). *Problemi psicologici della preadolescenza e dell'adolescenza*. Firenze: La Nuova Italia.
- Phillips, W. A. & Christie, D. F. M. (1977). Interference with visualization. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 29, 637-650.
- Piaget, J. (1926). *La representation du monde chez l'enfant*. Paris: Alcan. (Trad. 1966. *La rappresentazione del mondo nel fanciullo*. Torino: Boringhieri).
- Piaget, J. (1936). *La naissance de l'intelligence chez l'enfant*. Neuchâtel: Delachaux et Niestlè. (Trad. 1968. *La nascita dell'intelligenza nel fanciullo*. Firenze: Giunti).
- Piaget, J. (1937). *La construction du réel chez l'enfant*. Neuchâtel: Delachaux et Niestlè. (Trad. 1973. *La costruzione del reale nel bambino*. Firenze: La Nuova Italia).
- Piaget, J. (1945). *La formation du symbole chez l'enfant*. Neuchâtel: Delachaux et Niestlè, 1945. (Trad. 1972. *La formazione del simbolo nel bambino*. Firenze: La Nuova Italia).
- Pickering, S. J. (2001). The development of visuo-spatial working memory. *Memory*, 9, (4/5/6), 423-432.
- Pickering, S. J. & Gathercole, S. E. (2001). *Working Memory Test Battery for Children*. London: Psychological Corporation.
- Pickering, S. J., Gathercole, S. E. & Peaker, M. (1998). Verbal and visuo-spatial short-term memory in children. Evidence for common and distinct mechanism. *Memory & Cognition*, 26, 1117-1130.
- Pickering, S. J. & Gathercole, S. E., Hall, M., & Lloyd, S. A. (2001). Development of memory for patterns and path: Further evidence for the fractionation of visual and spatial short-term memory. *Quarterly Journal of Experimental Psychology: Human Experimental Psychology*, 54 A, (2), 397-420.
- Pitcairn, T. K. & Wishart, J. G. (1994). Reactions of young children with Down syndrome to an impossible task. *British Journal of Developmental Psychology*, 12, 485-489.
- Pizzoli, C., Lami, L. & Stella, G. (2001). Le prime tappe dello sviluppo psicomotorio: aspetti cognitivi. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 15-27). Milano: Franco Angeli.

- Prader, A., Labhart, A. & Willi, H. (1956). Ein Syndrom von Adipositas, Kleinwuchs, Kriptorchismus und Oligofrenie nach Myotonier-artigem Zustand in Neugeborenenalter. *Schweizerische Medizinische Wochenschrift*, 86, 1260-1261.
- Pueschel, S. M. (1990). Clinical aspects of Down syndrome from infancy to adulthood. *American Journal of Medical Genetics*, 18, 366-373.
- Pueschel, S. M., Gallagher, P., Zartler, A. & Pelluzzo, J. (1987). Cognitive and learning processes in children with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 8, 21-37.
- Pueschel, S.M. & Myers, B. A. (1994). Environmental and temperament assessments of children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 38, 195-202.
- Pueschel, S. M. & Scola, P. S. (1988). Parent's perception of social and sexual functions in adolescents with Down's syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*, 32, 215-220.
- Pueschel, S. & Meyers, B. (1998). Environmental and temperament assessments of children with Down syndrome, *Journal of Intellectual Disability Research*, 38, 195-202.
- Pueschel, S., Meyers, B. & Sustrova, M. (1997). Disordini psichiatrici e problemi comportamentali in persone con sindrome di Down. *HD*, 77, 55-65.
- Quinn, J. G. & McConnel, J. (1996). Irrelevant pictures in visual working memory. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 49 A, 200-215.
- Raber, S. M. & Weisz, J. R. (1981). Teacher feedback to mentally retarded and nonretarded children. *American Journal of Mental Deficiency*, 86, 148-156.
- Rasore Quartino, A., (1999). Le attuali conoscenze mediche sulla Sindrome di Down. In J. A. Rondal, J. Perera e L. Nadel (Eds) (1999). *Down's syndrome: A review of current knowledge* (pp. 173-183 della trad.). London: Whurr Publisher. (Trad. 2003. *La sindrome di Down: conoscenze attuali e prospettive*. Pordenone: ERIP Editrice).
- Ratekin, C. (1996). Temperament in children with Down syndrome. *Developmental Disabilities Bulletin*, 24, 18-32.
- Ravaccia, F. (1982). *Handicappati: l'inserimento nel mondo del lavoro*. Bologna: Patron.
- Reisberg, D. & Logie, R. H. (1993). The in's and out's of visual working memory: Overcoming the limits on learning from imagery. In M. Intons-Peterson, B. Roskos-Ewoldsen, & R. Andersen (Eds.), *Imagery, creativity & discovery: A cognitive approach* (pp. 39-76). Amsterdam: Elsevier.
- Reiss A.L., Freund L., Vinogradov S., Hagerman R. J. & Cronister A. (1989). Parental inheritance and psychological disability in fragile X females. *American Journal of Human Genetics*, 45, 697-705.
- Reiss, A. L., Freund, L. S., Baumgardner, T. L., Abrams M. T. & Denckla, M. B. (1995) Contribution of the FMR1 gene mutation to human intellectual dysfunction. *Nature genetics*, 11, 331-334.
- Rett, A. (1965). *Über ein cerebral atrophisches Syndrom bei Hyperammonemia*. Wien: Bruder Hollinek.
- Ricci, B. (1984). *Le manifestazioni oftalmologiche della trisomia 21*. Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Richards, N. B. (1986). Interaction between mothers and infants with Down syndrome: Infants characteristics. *Topics in Early Childhood Special Education*, 6, 54-71.
- Riddle, J. E., Cheema, A., Sobesky, W. E., Gardner, S. C., Taylor A. K. & Pennington B. F. (1998). Phenotypic involvement in females with the FMR1 gene mutation. *American Journal on Mental Retardation*, 102, 590-601.
- Roberts, J. E., Mirrett, P. & Burchinal, M. (2000) Receptive and expressive communication development of young males with fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 106, 3, 216-230.

- Rohr, A. & Burr, D. B. (1978). Etiological differences in patterns of psycholinguist development of children IQ 30 to 60. *American Journal of Mental Deficiency*, 87, 549-553.
- Rohwer, W. D. (1970). Images and pictures in children's learning: Research results and educational implications. *Psychological Bulletin*, 73, 393-403.
- Rondal, J. A. (1995). *Exceptional language development in Down syndrome: Implications for the cognition-language relationship*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Rondal, J. A. (2001a). Casi atipici di sviluppo del linguaggio nel ritardo mentale: implicazioni teoriche. *Giornale Italiano delle Disabilità*, I, 3, 3-13.
- Rondal, J. A. (2001b). Lo sviluppo del linguaggio nella trisomia 21. *Ciclo evolutivo e disabilità*, 2, 195-206.
- Rondal, J. A. (2002a). Aspects du développement lexical dans le retard mental et la trisomie 21. *Journal de la trisomie* 21, 6, 42-50.
- Rondal, J. A. (2002b). Lo sviluppo del lessico nel ritardo mentale. *Ciclo evolutivo e disabilità*, 2, 163-174.
- Rondal, J. A. (2004a). Variabilità sindromica nel linguaggio delle persone con disabilità cognitive. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2, 3-10.
- Rondal, J. A. (2004b). Intersyndrome and intrasyndrome language differences? In J. A. Rondal, R. M. Hodapp, S. Soresi, E. M. Dykens e L. Nota (Eds), *Intellectual Disabilities. Genetics, Behaviour and Inclusion*. London: Whurr Publisher.
- Rondal, J. A. (2005). Une intervention linguistique longitudinale chez le personnes porteuses d'une trisomie 21. *Journal de la trisomie* 21, 13, 26-30.
- Rondal, J. A. & Cession, (1988). Acquisizione e strutturazione del linguaggio degli handicappati mentali. Il caso della trisomia 21. In C. Cornoldi e R. Vianello (a cura di), *Handicap, comunicazione e linguaggio*. Bergamo: Juvenilia.
- Rondal, J. A. & Lambert, J. L. (1983). The speech of mentally retarded adults in a dyadic communication situation: Some formal and informative aspects. *Psychologica Belgica*, 23, 49-56.
- Rondal, J. A., Comblain, A. & Deboever, D. (1998). *Evaluation langagière et cognitive de Claudine*. Unpublished raw data, Université de Liège, Laboratoire de Psycholinguistique.
- Rondal, J. A., Elbouz, M., Ylieff, M. & Docquier, L. (2003). Françoise, un follow up di 15 anni. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 3, 11-29.
- Rondal, J. A., Perera, J. & Nadel, L. (Eds.) (1999). *Down's syndrome: A review of current knowledge*. London: Whurr Publisher. (Trad. 2003. *La sindrome di Down: conoscenze attuali e prospettive*. Pordenone: ERIP Editrice).
- Rondal, J. A. & S. Buckley (Eds) (2003). *Speech and Language Intervention in Down Syndrome*. London: Whurr Publisher.
- Roodenrys, S., Hulme, C. & Brown, G. (1993). The development of short-term memory span: Separable effects of speech rate and long-term memory. *Journal of Experimental Child Psychology*, 56, 431-442.
- Rosenberg, S. & Abbeduto, L. (1993). *Language and communication in mental retardation. Development, processes, and intervention*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Rosenquist, C., Connors F. A. & Roskos-Ewoldsen, B. (2003). Phonological and Visuo-Spatial Working Memory in Individuals With Intellectual Disability. *American Journal of Mental Retardation*, 108, (6), 403-413.
- Rossi G. & Cornoldi C. (1988), Un' analisi metacognitiva sugli effetti del training di una strategia mnemonica con bambini insufficienti mentali, *Giornale di Neuropsichiatria dell'età evolutiva*, 4, 293-302.
- Rousseau F., Rouillard P., Morel M. L., Khandjian E. W. & Morgan K. (1995). Prevalence of carriers of premutation – size alleles of the FMR-1 gene – and implications for the population genetics of fragile X syndrome. *American Journal of Human Genetics*, 57, 1006-1018.

- Ruiz, F., Gil, L., Fernandez-Pastor, V. J., De Diego, M. & Peran, S. (2003). Entraînement intensif d'athlétisme pour les personnes porteuses d'un syndrome de Down. Bénéfices physiologiques et socio-éducatifs. *Journal de la trisomie* 21, 7, 22-30.
- Ruskin, E., Kasari, C., Mundy, P. & Sigman, M. (1994). Attention to people and toys during social and object mastery in children with Down syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 99, 103-111.
- Rynders, J. E. (1981). Risultati del progetto "Edge", un programma di educazione precoce per bambini con sindrome di Down e per le loro famiglie. In P. Mastroiacovo, J. E. Rynders e G. Albertini (a cura di), *La sindrome di Down. Nuove prospettive medico-psicopedagogiche* (pp. 55-70). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Rynders, J. E. (1999). Favorire la competenza educativa degli studenti con Sindrome di Down. In J. A. Rondal, J. Perera e L. Nadel (Eds). *Down's syndrome: A review of current knowledge* (pp. 75-92 della trad.). London: Whurr Publisher. (Trad. 2003. *La sindrome di Down: conoscenze attuali e prospettive*. Pordenone: ERIP Editrice).
- Rynders, J. E. & Low, M. L. (2002). A la traîne dans le système d'intégration scolaire? La nécessité de structurer les interactions entre les élèves trisomiques 21 et leur pairs non-handicapés. *Journal de la trisomie* 21, 5, 7-16.
- Saal, H. M., Samango-Sprouse, C. A., Rodnan, L. A., Rosenbaum, K. N. & Custer, D. A. (1993). Brachmann-de Lange syndrome with normal IQ. *American Journal of Medical Genetics*, 47, 995-998.
- Sabbadini, L. & Ossella, T. (2001). Educazione al linguaggio. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 183-197). Milano: Franco Angeli.
- Salame, P., & Baddeley, A. D. (1982). Disruption of memory by unattended speech: Implications for the structure of working memory. *Journal of Verbal Learning and Verbal Behavior*, 21, 150-164.
- Salatas H. & Flavell J. H. (1976). Behavioral and metamemonic indicators of strategic behaviors under strategic instructions in first grade. *Child Development*, 37, 81-89.
- Salway, A. F. S., & Logie, R. H. (1995). Visuo-spatial working memory, movement control and executive demands. *British Journal of Psychology*, 86, 253-269.
- Sampaolo, E., e Danesi, P. (2001). Un posto per tutti. Analisi di esperienze lavorative di adulti con sindrome di Down. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 296-307). Milano: Franco Angeli.
- Sanders, B., Zigler, E. & Butterfield, E. C. (1968). Outer-directedness in the discrimination learning of normal and mentally retarded children. *Journal of Abnormal Psychology*, 73, 368-375.
- Santoro G., Santilli A. & Marino B. (1999). Aspetti cardiologici. In A. Giannotti e S. Vicari (a cura di), *La sindrome di Williams. Aspetti clinici e riabilitativi*. Milano: Franco Angeli.
- Sarason, S. & Gladwin, T. (1958). Psychological and cultural problems in mental subnormality: A review of the research. *Genetic Psychology Monographs*, 57, 3, 290.
- Sarimsky, K. (1997). Communication, social-emotional development and parenting stress in Cornelia de Lange syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 41, 70-75.
- Saunders, S. (2000). Fragile X syndrome. A guide for teachers. David Fulton Publishers. (Trad. 2004. *La sindrome di X fragile. Una guida operativa*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.).
- Saviolo, N., Cristante F. & Mannarini S., (1999). Stress e risorse in genitori con figlio disabile. Problemi metodologici nella messa a punto di uno strumento misurativo. In M. Cusinato, F. Cristante e F. Morino Abbele, *Dentro la complessità della famiglia: crisi, risorse e cambiamenti* (pp. 127-146). Firenze: Giunti.
- Scerif, G., Cornish, K., Wilding, J., Driver, J. & Karmiloff-Smith, A. (2004). Visual search in typically developing toddlers and toddlers with Fragile X or Williams syndrome. *Developmental Science*, 7, 1, 116-130.

- Schneider, W. & Pressley M. (1997). *Memory development between two and twenty*. 2nd ed. Mahwah, New York: Erlbaum.
- Schopler, E. & Mesibov, G. B. (1995). *Learning and Cognition in Autism*. New York: Plenum Press. (Trad. 1998. *Apprendimento e cognizione nell'autismo*. Milano: McGraw-Hill Companies).
- Schreinemachers, D. M., Cross, P. K. & Hook, E. B. (1982). Rates of trisomie 21, 18, 13 and other chromosome abnormalities in about 20.000 prenatal studies compared with estimated rates in live births. *Human Genetics*, 61, 318.
- Schweikert, R. (1993). A multinomial processing tree model for degradation and redintegration and immediate recall. *Memory and Cognition*, 21, 168-175.
- Schweikert, R. & Boruff, B. (1986). Short-term memory capacity: Magic number or magic spell? *Journal of Experimental Psychology: Learning, Memory and Cognition*, 12, 418-425.
- Sechi, E. & Capozzi, F. (2001). Le difficoltà di sviluppo motorio-prassico: disturbo prassico o deficit cognitivo? In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 132-143). Milano: Franco Angeli.
- Segré, A., Colombo, M. & Principi, N. (1989). Modalità di comunicazione della diagnosi di Sindrome di Down ai genitori: indagine mediante questionario. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 200-202). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Seung, H. K. & Chapman, R. (2000). Digit Span in Individuals With Down Syndrome and in Typically Developing Children: Temporal Aspects. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 43, 609-620.
- Seung, H. K. & Chapman, R. (2004). Sentence memory of individuals with Down's syndrome and typically developing children. *Journal of Intellectual Disability Research*, 48, 160-171.
- Shallice, T. & Vallar, G. (1990). The impairment of auditory-verbal short-term memory. In G. Vallar e T. Shallice (Eds.), *Neuropsychological Impairments of Short-Term Memory* (pp. 11-53). Cambridge: Cambridge University Press.
- Shallice, T. & Warrington, E. K. (1970). Independent functioning of verbal memory stores: A neuropsychological study. *Quarterly Journal of Experimental Psychology*, 22, 261-273.
- Shapiro, M. B., Murphy, D. G., Hagerman, R. J., Azari, N. P., Alexander, G. E., Miezieski, C. M., Hinton, V. J., Horwitz, B., Haxby, J. V., Kumar, A., White, B. & Grady, C. L. (1995). Adult fragile X syndrome: neuropsychology, brain anatomy and metabolism. *American Journal of Medical Genetics*, 60, 480-493.
- Shprintzen, R. (1997). *Genetics syndromes, and communication disorders*. San Diego: Singular.
- Siegel, L. S. (1989). I.Q. is irrelevant to the definition of learning disabilities. *Journal of Learning Disabilities*, 22, 469-479.
- Silverman, W. & Wisniewski, H. M. (1999). La Sindrome di Down e il morbo di Alzheimer: variabilità nella vulnerabilità individuale. In J. A. Rondal, J. Perera e L. Nadel (Eds) (1999). *Down's syndrome: A review of current knowledge* (pp. 202-218 della trad.). London: Whurr Publisher. (Trad. 2003. *La sindrome di Down: conoscenze attuali e prospettive*. Pordenone: ERIP Editrice).
- Sinet, P. M. (1999). Verso l'identificazione dei geni coinvolti nella patogenesi della Sindrome di Down. In J. A. Rondal, J. Perera e L. Nadel (Eds) (1999). *Down's syndrome: A review of current knowledge* (pp. 221-229 della trad.). London: Whurr Publisher. (Trad. 2003. *La sindrome di Down: conoscenze attuali e prospettive*. Pordenone: ERIP Editrice).
- Smith, A., Field, B., Murray, R. & Nelson, J. (1990) Two cases of cri du chat syndrome with mild phenotypic effect but with different size of 5p- deletion. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 26, 152-154.
- Smith, A., Wiles, C., Haan, E., McGill, J., Wallace, G., Dixon, J., Selby, R., Cooley, A., Marks, R. & Trent, R. J. (1996). Clinical features in 27 patients with Angelman syndrome resulting from DNA deletion. *American Journal of Medical Genetics*, 22, 107-112.
- Smith, C. N. (1965). *Student handbook of colour*. New York: Reinhold.

- Smith, E. E., Jonides, J. & Koeppe, R. A. (1996). Dissociating verbal and spatial working memory using PET. *Cerebral Cortex*, 6, 111-120.
- Smith, E. & Jonides, J. (1996). Working memory in humans: Neuropsychological evidence. In M. in Gazzaniga (Ed.), *The Cognitive Neurosciences* (pp. 1009-1020). Cambridge, MA: MIT Press.
- Sobesky W. E., Taylor A. K., Pennington B. F., Bennetto L., Porter D., Riddle J. & Hagerman R. J. (1996). Molecular/clinical correlations in females with fragile X. *American Journal of Medical Genetics*, 64, 340-345.
- Soresi S., Tressoldi P. & Zucco G. (1991). Deficit di immagazzinamento e di recupero in soggetti con ritardo mentale: ruolo delle caratteristiche del materiale (Storage and retrieval deficits in mentally retarded individuals: the role of material characteristics). *Giornale Italiano di Psicologia*, 3, 457-471.
- Soresi, S. (2007). *Psicologia delle disabilità*. Bologna: Il Mulino.
- Sotos, J. F., Dodge, P. R., Muirhead, D., Crawford, J. D. & Talbot, N. B. (1964). Cerebral gigantism in childhood: a syndrome of excessively rapid growth with acromegalic features and a non progressive neurologic disorder. *New England Journal of Medicine*, 271, 109-116.
- Spagnolo, A. (1989). La diagnosi prenatale in Italia. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 35-46). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Sparrow, S. S., Balla, D. A. & Cicchetti, D. V. (1984). *Vineland Adaptive Behavior Scales-Interview Edition*. Circle Pines, MN: American Guidance Service. (Adattamento italiano a cura di G. Balboni e L. Pedrabissi, 2003. Firenze: O.S. Organizzazioni Speciali).
- Standing, L., Bond, B., Smith, P. & Isely, C. (1980). Is the immediate memory span determined by subvocalization rate? *British Journal of Psychology*, 71, 525-539.
- Stayert, C., Umans, S., Willekens, D., Legius, E., Pijkels, E., De Die Smulders, Van den Berghe, H. & Fryns, J. P., (1997). A study of the cognitive and psychological profile in 16 children with congenital or juvenile myotonic dystrophy. *Clinical Genetics*, 52, 133-141.
- Stella, G. & Biancardi, A. (2001). L'apprendimento della scrittura. Conoscenze lessicali e primo sviluppo morfosintattico. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 68-80). Milano: Franco Angeli.
- Stevenson, H. & Zigler, E (1958). Probability learning in children. *Journal of Experimental Psychology*, 56, 185-192.
- Stevenson, H. & Zigler, E. (1957). Discrimination learning and rigidity in normal and feeble-minded individuals. *Journal of Personality*, 25, 699-711.
- Stoppa, E., Santilli, L. & Garani, G. P. (2005). Evoluzione di un gruppo di bambini nati con la sindrome di Down e delle loro famiglie: uno studio longitudinale dei primi 5 anni di vita. In S. Bargagna (a cura di), *La sindrome di Down. Proposte per un percorso educativo e riabilitativo. Nuova edizione integrata* (pp. 124- 131). Tirrenia (Pi): Edizioni del Cerro.
- Stos, B., Dembour, G., Ovaert, C., Barrea, C., Arape, A., Stins, M. & Sluifmans, T. (2005). Avantages et risques de la chirurgie cardiaque dans la trisomie 21. *Journal de la trisomie 21*, 13, 6-11.
- Strichart, S. S. (1974). Effects of competence and nurturance on imitation of nonretarded peers by retarded adolescents. *American Journal of Mental Deficiency*, 78, 665-673.
- Stuss, D. T. & Benson, D. F. (1986). *The frontal lobes*. New York: Raven Press.
- Surian, L. (2002). *Autismo. Indagini sullo sviluppo della mente*. Roma-Bari: Giuseppe Laterza e figli.
- Swanson, H. L (1999). What develops in working memory? A life span perspective. *Developmental Psychology*, 35, 986-1000.
- Swanson, H. L. & Siegel, L. (2001). Learning disabilities as a working memory deficit. *Issues in Education: Contributions From Educational Psychology*, 7, 1-48.
- Switzky, H. N. & Haywood, H. C. (1974). Motivational orientation and the relative efficacy of self-

- monitored and externally imposed reinforcement schedules. *Journal of Personality and Social Psychology*, 30, 306-366.
- Switzky, H. N. & Haywood, H. C. (1992). Self-reinforcement schedules in young children: Effects of motivational orientation and instructional demands. *Learning & Individual Differences*, 4, 59-71.
- Telethon, (2000). *Filo diretto con le malattie genetiche*, Milano: Utet Periodici.
- Terman, L. M. & Merrill, M. A. (1960) *Scala per la misurazione dell'intelligenza Terman Merrill*. Firenze: O.S. Organizzazioni Speciali.
- Thompson, S. (1999). Examining dementia in Down's syndrome. Decline in social abilities in DS compared with other learning disabilities. *Clinical Gerontologist*, 20, 23-44.
- Towse, J. N. & Hitch, G. (1995). Is there a relationship between task demand and storage space in tests of working memory capacity? *Quarterly Journal of Experimental Psychology: Human Experimental Psychology*, 48 A, 108-124.
- Towse, J. N., Hitch, G. & Hutton, U. (1998). A re-evaluation of working memory capacity in children. *Journal of Memory and Language*, 39, 195-217.
- Towse, J. N., Hitch, G. & Hutton, U. (2002). On the nature of the relationship between processing activity and item retention in children. *Journal of Experimental Child Psychology*, 82, 156-184.
- Tressoldi, P. E. & Cornoldi, C. (2000). *Batteria per la Valutazione della Scrittura e della Competenza Ortografica nella scuola dell'obbligo. Manuale, II edizione*. Firenze: O.S. Organizzazioni Speciali.
- Turk, J. (1992). Fragile X syndrome. On the way to a behavioural phenotype. *British Journal of Psychiatry*, 160, 24-35.
- Turleau, C. (2001). Le syndrome du "Cri-du-Chat". *Hôpital Necker Enfant-Malades*. Rivista on-line: Orpha.ne Paris.
- Turner G., Webb T., Wake S. & Robinson H. (1996). Prevalence of fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 38, 212-214.
- Turner, M. L. & Engle, R. W. (1989). Is working memory capacity task dependent? *Journal of Memory and Language*, 28, 127-154.
- Turnure, J. E. & Zigler, E. (1964). Outerdirectedness in the problem-solving of normal and retarded children. *Journal of Abnormal and Social Psychology*, 69, 427-436.
- Udwin, O. & Jule, W. (1990). Expressive Language of Children with Williams syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 6, 108-141.
- Udwin, O. & Jule, W. (1991). A cognitive and behavioral phenotype in Williams syndrome. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 13, 232-244.
- Uzgiris, C.I. & Hunt, J. McV. (1975). *Assessment in infancy. Ordinales scales of psychological development*. (Trad. 1979. *La valutazione nella prima infanzia*. Firenze: La Nuova Italia).
- Vallar, G. & Baddeley, A. D. (1984). Fractionation of working memory: Neuropsychological evidence for a short-term store. *Journal of Verbal Learning and Verbal Behaviour*, 23, 151-161.
- Vallar, G. & Papagno, C. (1993). Preserved vocabulary acquisition in Down's syndrome: The role of phonological short-term memory. *Cortex*, 29, 467-483.
- Vallar, G. & Papagno, C. (1995). Neuropsychological impairments of short-term memory. In A. D. Baddeley, B. A. Wilson e F. N. Watts (Eds), *Handbook of Memory Disorders* (pp. 135-165). New York: John Wiley & Sons.
- Van Allen, M. I., Filippi, G., Siegel-Batelt, J., Yong, S., McGillivray, B., Zuker, R. M., Smith, C. R., Magee, J. F., Ritchie, S., Toi, A. & Reynolds, J. F. (1993). Clinical variability within Brachmann-de Lange syndrome: a proposed classification system. *American Journal of Medical Genetics*, 47, 947-958.
- Van Buggenhout, G., Lukusa, T., Trommelen, J., De Bal, C., Hamel, B. & Fryns, J. P. (2001).

- Une étude pluridisciplinaire du syndrome de Down dans une population résidentielle d'arriérés mentaux d'âge avancé: Implications pour le suivi médical. *Journal de la Trisomie 21*, 1, (2), 7-13.
- Van Dyke, D. C., McBrien, D. M., Siddiqi, S. U. & Peterson, M. C. (1999). In J. A. Rondal, J. Pereira e L. Nadel (Eds). *Down's syndrome: A review of current knowledge* (pp. 45-59 della trad.). London: Whurr Publisher. (Trad. 2003. *La sindrome di Down: conoscenze attuali e prospettive*. Pordeone: ERIP Editrice).
- Varnhagen, C., Das, J. & Varnhagen, S. (1987). Auditory and visual memory span: Cognitive processing by TMR individuals with Down's syndrome or other etiologies. *American Journal of Mental Deficiency*, 91, 398-405.
- Vaughn, B. E. (1986). *The doubtful validity of infant temperament assessment*. The Netherlands: Swets and Zeitlinger.
- Ventruto, V., Ametrano, O., Cavaliere, M. L., Colantuono, M., Della Bruna, M., Della Monica, M., Festa, B., Lonardo, F., Pepe, M., Renda, S., Rinaldi, A., Rinaldi, M. M., Ruoppo, S., Scarano, G., Sebastio, L., Stabile, M. & Perone, L. (1989). In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 202-203). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Verekerk, A. J., Pierretti, M., Sutcliffe, J. S., Fu, Y. H., Kuhl, D. P., Pizzuti, A., Reiner, O., Richards, S., Victoria, M. F., Zhang, F., Eussen, B. E., Van Ommen, G. J., Blonden, L. A., Riggins, G. J., Chastain, J. L., Kunst, C. B., Galjaard, H., Caskey, C. T., Nelson, D. L., Oostra, B. A. & Warren, S. T. (1991). Identification of a gene FMR1 containing a CHGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell*, 65, 905-914.
- Vianello R., Moalli, E. & Lanfranchi, S. (2005). La sindrome di Angelman. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 3, 3, 69-75.
- Vianello, R. (1985a). *L'integrazione scolastica dell'alunno: quaderno personale per la programmazione e la valutazione*. Bergamo: Juvenilia.
- Vianello, R. (1985b). *La collaborazione fra gli insegnanti per l'integrazione dell'alunno con handicap: proposte operative*. Bergamo: Juvenilia.
- Vianello, R. (1990). *L'adolescente con handicap mentale e la sua integrazione scolastica*. Padova: Liviana.
- Vianello, R. (1999). *Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R. (2000). *Progetto MS. Strumenti e materiali per il potenziamento del pensiero*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R. (2002). Metaconoscenze, attribuzioni causali e prestazioni di memoria in bambini dai quattro ai nove anni. In G. Di Stefano e R. Vianello (a cura di), *Psicologia dello sviluppo e problemi educativi*. Firenze: Giunti.
- Vianello, R. (2002a). *Elementi di psicologia*. Milano: Juvenilia.
- Vianello, R. (2002b). Presentazione all'edizione italiana di E. Zigler e D. Bennet-Gates, *Sviluppo della personalità in individui con ritardo mentale* (pp. 7-16). Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R. (2003a). Ritardo mentale. Sindromi genetiche a confronto. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2, 3-13.
- Vianello, R. (2003b). Ritardo mentale. Ruolo della famiglia e aspetti motivazionali. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 3, 3-10.
- Vianello, R. (2004). *Psicologia dello Sviluppo: Infanzia, Adolescenza, Età Adulta, Età Senile*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R. (2006). *Sindrome di Down. Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R. (2008). *Difficoltà di apprendimento, situazioni di handicap, integrazione. Seconda edizione*.

- Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R., Bonati, M., Lanfranchi, S. & Moalli, E. (2006). Genitori di ragazzi con sindrome di Down, di Williams e di X fragile: stress, locus of control, adattabilità e coesione familiare. In R. Vianello, *La sindrome di Down. Sviluppo psicologico e integrazione dalla nascita all'età senile* (pp. 165-174). Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R., Bonatti, M., Lanfranchi, S. & Moalli, E. (2003). Stress e vissuti familiari nei genitori di ragazzi con sindrome di Down, di Williams e di X fragile. In M. C. Usai e M. Zanobini (a cura di), *Psicologia del ciclo di vita* (pp. 404-422). Milano: Franco Angeli.
- Vianello, R., Cornoldi, C. & Moniga S. (1991). Livelli di sviluppo della metamemoria e prime forme di pensiero operatorio concreto in bambini di età prescolare. *Età Evolutiva*, 40, 67-87.
- Vianello, R. & Borino, P. (1999). MS 4-8. *Dal pensiero intuitivo al pensiero operatorio. Simmetrie e rotazioni*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R. & Marin, M. L. (1993). MS 4-8. *Dal pensiero intuitivo al pensiero operatorio. Corrispondenze e funzioni: intervento*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R. & Marin, M. L. (1997). OLC. *Dal pensiero intuitivo al pensiero operatorio concreto: prove per la valutazione del livello di sviluppo*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R. & Marin, M. L. (1998). CFV. *Corrispondenze e funzioni: valutazione. Edizione per la sperimentazione*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R. & Moalli, E. (2001). Integrazione a scuola: le opinioni degli insegnanti, dei genitori e dei compagni di classe. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 2, 29-43.
- Vianello, R. & Moalli, E. (2004). La sindrome di Prader-Willi. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 1, 65-70.
- Vianello, R., Friso, G., Molin, A. & Poli, S. (1993). MS 4-8. *Dal pensiero intuitivo al pensiero operatorio. Nozioni spaziali e temporali*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R., Lotto, M., Mega, C., Todesco, B. & Mognato, C. (1999). Gli atteggiamenti degli insegnanti e dei coetanei nei confronti di allievi e compagni in situazione di handicap. *Ciclo evolutivo e disabilità*, 1, 39-57.
- Vianello, R., Mariotti, M. & Serra, M. (2008) (a cura di). *Esperienze e ricerche sull'integrazione scolastica e sociale*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Vianello, R., Moalli, E. & Lanfranchi, S. (2005). La sindrome di Angelman. *Giornale Italiano delle Disabilità*, 3, 69-75.
- Vianello, R., Moniga, S., Mega, C., Baldassa, L., Bertelli, B., Ghizzi, L., Poli, C & Trivella, A. (1997). Esperienze di counselling con genitori di bambini con sindrome di Down. *Psicologia clinica dello sviluppo*, 2, 291-299.
- Vicari S., Carlesimo A. & Caltagirone C. (1995). Short-term memory in persons with intellectual disabilities and Down's syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 39, 6, 532-537.
- Vicari S., Carlesimo G., Brizzolara D. & Pezzini G. (1996). Short-term memory in children with Williams syndrome: a reduced contribution of lexical-semantic knowledge to word span. *Neuropsychologia*, 34, 9, 919-925.
- Vicari, S. (2004). Sindromi genetiche e abilità cognitive: aspetti differenziali. Presentazione: disturbi neurocognitivi e sindromi genetiche. *Psicologia clinica dello sviluppo*, 3, 419-435.
- Vicari, S. (a cura di) (2004). Disturbi neurocognitivi e sindromi genetiche. Nucleo monotematico. *Psicologia Clinica dello Sviluppo*, 8, 419-543.
- Vicari, S., Brizzolara, D., Carlesimo, G. A., Pezzini, G. & Volterra, V. (1996). Memory abilities in children with Williams syndrome. *Cortex*, 32, 503-514.
- Vicari, S., Caselli, M. C. & Tonucci, F. (2000). Asynchrony of lexical and morphosyntactic development in children with Down syndrome. *Neuropsychologia*, 38, 634-644.
- Vicari, S., Marotta, L. & Carlesimo, G. A. (2004). Verbal short-term memory in Down's Syndrome

- me: an articulatory loop deficit? *Journal of Intellectual Disability Research*, 48, (2), 80-92.
- Vicari, S., Nocentini, U. & Caltagirone, C. (1994). Neuropsychological diagnosis of aging in adults with Down syndrome. *Developmental Brain Disfunction*, 7, 340-348.
- Vinter, S. (2002). Habilités phonologiques chez six enfants porteurs d'une trisomie 21 âges de 4 ans. *Journal de la trisomie 21*, 6, 26-41.
- Vuontela, V., Steenari, M. R., Carlson, S., Koivisto, J., Fjälberg, M. & Aronen, A. T. (2003). Audiospatial and Visuospatial Working Memory in 6-13 Year Old School Children. *Learning and Memory*, 10, 74-81. Cold Spring Harbor Laboratory Press.
- Vygotskij, L. S. (1960). *Izbrannja psichologicakia issledovaya*. Moskwa: Accademia di Scienze Pedagogiche dell'URSS (Trad. 1966. *Pensiero e linguaggio*. Firenze: Giunti).
- Vygotskij, L. S. (1986). *Fondamenti di difettologia*, Roma: Bulzoni.
- Walker, P., Hitch, G. J., Doyle, A. & Porter, T. (1994). The development of short-term visual memory in young children. *International Journal of Behavioural Development*, 17, 73-89.
- Wang, P. P. & Bellugi, U. (1994). Evidence from two genetic syndromes for a dissociation between verbal and visual-spatial short-term memory. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 16, 317-322.
- Warkany, J. (1975). Etiology of Down's syndrome. In R. Koch e F. De la Cruz (Eds.), *Down's syndrome (mongolism): Research, prevention and management*. New York: Brunner Mazel.
- Warren, S. T. & Ashley, C. T. (1995) Triplet repeat expansion mutations: the example of fragile X syndrome. *Annual Review of Neuroscience*, 18, 77-99.
- Waters, J. (1999). *Prader-Willi syndrome. A practical guide*. David Fulton Publishers. (Trad. 2004, *La sindrome di Prader-Willi*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior).
- Weaver, J. (1966). *The effects of motivation-hygiene orientation and interpersonal reaction tendencies in intellectually subnormal children*. Unpublished doctoral dissertation, George Peabody College for Teachers. Nashville, TN.
- Weaver, S.J., Balla, D. & Zigler, E. (1971). Social approach and avoidance tendencies of institutionalized retarded and noninstitutionalized retarded and normal children. *Journal of Experimental Research in Personality*, 5, 98-110.
- Wechsler, D. (1955) *WAIS: Wechsler Adult Intelligence Scale*. New York: The Psychological Corporation. (Adattamento 1974. *Scala di Intelligenza Wechsler per adulti-WAIS*. Firenze: O.S. Organizzazioni Speciali).
- Wechsler, D. (1967). *WPPSI: Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence*. New York: The Psychological Corporation. (Adattamento a cura di C. Laicardi e A. Orsini, 1987. *Scala di intelligenza Wechsler a livello prescolare e di scuola elementare-WPPSI*. Firenze: O.S. Organizzazioni Speciali).
- Wechsler, D. (1974) *WISC-R: Wechsler Intelligence Scale for Children – Revised*. New York: The Psychological Corporation.. (Adattamento a cura di C. Laicardi e A. Orsini, 1997. *Scala di intelligenza Wechsler a livello prescolare e di scuola elementare-WPPSI*. Firenze: O.S. Organizzazioni Speciali).
- Wellman, B. (1938). Guiding mental development. *Childhood Education*, 15, 108-112.
- Wilding, J., Cornish, K. & Munir, F. (2002). Further delineation of the executive deficit in males with fragile X syndrome. *Neuropsychologia*, 40, 1343-1349.
- Wilkins, L. E., Brown, J. A., Nance, W. E. & Wolf, B. (1983). Clinical heterogeneity in 80 home-reared children with Cri du Chat syndrome. *Journal of Pediatrics*, 102, 258-533.
- Willis, C. S. & Gathercole, S. E., (2000). Phonological short-term memory contributions to sentence processing in young children. *Memory*, 9, (4/5/6), 349-364. Psychology Press Ltd.
- Wilson, J. T. L., Scott, J. H. & Power, K. J. (1987). Developmental differences in the span of visual

- memory for pattern. *British Journal of Developmental Psychology*, 5, 249-255.
- Wishart, J. G. & Johnston, F. H. (1990). The effect of experience on attribution of a stereotyped personality to children with Down's syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*, 34, 409-420.
- Wishart, J.G. (1995). Cognitive abilities in children with Down syndrome: Developmental instability and motivational deficits. In C. J. Epstein, T. Hassold, I. T. Lott, L. Nadel e D. Patterson (Eds.), *Etiology and pathogenesis of Down syndrome* (pp. 57-91). New York: Wiley-Liss.
- Woodward, M. (1960). Early experiences and later social responses of severely subnormal children. *British Journal of Medical Psychology*, 33, 123-132.
- World Health Organization (1980). *International classification of impairments, disabilities, and handicaps. A manual of classification relating to the consequences of disease (ICIDH)*. Geneva: Author.
- World Health Organization (1993). *International statistical classification of diseases and related health problems. 10th ed.* Geneva: Author. (Trad. 2001. *Classificazione internazionale delle malattie e dei problemi sanitari correlati. ICD .10^a revisione*. Roma: Istituto Poligrafico e Zecca dello Stato).
- World Health Organization (2001). *International classification of functioning, disability, and health (ICF)*. Geneva: Author (Trad. 2002. *Classificazione internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute. ICF*. Gardolo (Tn): Erickson).
- Wright-Talamante, C., Cheema, A., Riddle, J. E., Luckey, D. W., Taylor A. K. & Hagerman, R. J. (1996). A controlled study of longitudinal IQ changes in females and males with fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 64, 350-355.
- Wright-Talamante, C., Cheema, A., Riddle, J. E., Luckey, D. W., Taylor A. K. & Hagerman, R. J. (1996). A controlled study of longitudinal IQ changes in females and males with fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 64, 350-355.
- Yando, R. & Zigler, E. (1971). Outerdirectedness in the problem-solving of institutionalized and non institutionalized normal and retarded children. *Developmental Psychology*, 4, 277-288.
- Yando, R., Seitz, V. & Zigler, E. (1978). *Imitation: A development perspective*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Zambon Hobart, A. (1989). La famiglia e il bambino con sindrome di Down. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 85-94). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Zambon Hobart, A. (1996). *La persona con sindrome di Down. Un'introduzione per la sua famiglia*. Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Zambon Hobart, A. (2001). Aspetti relazionali. In A. Contardi e S. Vicari (a cura di), *Le persone Down. Aspetti neuropsicologici, educativi e sociali* (pp. 209-217). Milano: Franco Angeli.
- Zigler, E. & Balla, D (1982b). Mental retardation: *The developmental difference controversy*. Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Zigler, E. (1969). Developmental versus difference theories of mental retardation and the problem of motivation. *American Journal of Mental Deficiency*, 73, 536-556.
- Zigler, E. & Balla, D. (1982a). Issues in personality motivation in mentally retarded persons. In M. J. Begab, H. D. Haywood e H. Gaber (Eds.), *Psychosocial influences in retarded performance* (vol. 1, pp. 197-218). Baltimore: University Park Press.
- Zigler, E. & Hodapp, R. M. (1986a). Conceptualizing the effects of "out of home" environments on the development of mentally retarded and non retarded children. *Paedovita*, 1, 38-44.
- Zigler, E. & Hodapp, R. M. (1986b). *Understanding mental retardation*. New York: Cambridge University Press.
- Zigler, E. & Hodapp, R. M. (1991). Behavioral functioning of individuals with mental retardation. *Annual Review of Psychology*, 42, 29-50.

- Zigler, E. & Yando, R. (1972). Outerdirectedness and imitative behavior of institutionalized and noninstitutionalized younger and older children. *Child Development*, 43, 413-425.
- Zigler, E. & Bennet-Gates, D. (a cura di) (1999). *Personality in Individuals with Mental Retardation*. Cambridge University Press (Trad. 2002. *Sviluppo della personalità in individui con ritardo mentale*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior).
- Zigler, E., Bennet-Gates, D. & Hodapp, R.M. (2002). Valutazione dei tratti di personalità in individui con ritardo mentale. In E. Zigler e D. Bennet-Gates (Eds.), *Lo sviluppo della personalità in individui con ritardo mentale*. Azzano S. Paolo (Bg): Edizioni Junior.
- Zigman, W. B., Schupf, N., Lubin, R. A. & Silverman, W. (1993). Premature regression of adults with Down syndrome, *American Journal of Mental Deficiency*, 92, 161-168.
- Zigman, W. B., Schupf, N., Zigman, A. & Silverman, W. (1993). Aging and Alzheimer Disease in people with mental retardation. *International Review of Research in Mental Retardation*, 19, 41-70.
- Zupi, E. (1989). Bilanci di salute periodici nel bambino Down. In R. Ferri e A. Spagnolo (a cura di), *La sindrome di Down* (pp. 47-58). Roma: Il Pensiero Scientifico Editore.
- Zupi, E. & Mastroiacovo, P. (1986). *Appunti di medicina preventiva per bambini Down*. Terza edizione. Roma: Associazione Bambini Down.